



MANUALE di Medicina e Chirurgia

F. Frusone, G. Puliani

MALATTIE GINECOLOGICHE E PEDIATRICHE

Sintesi, schemi teorici e mappe concettuali
per esami universitari e concorsi **SSM e CFSMG**

Ginecologia • Ostetricia
Pediatrica
Chirurgia pediatrica
Neuropsichiatria infantile
Genetica medica



IN OMAGGIO ESTENSIONI ONLINE

Software di
simulazione

MANUALE di Medicina e Chirurgia

Tomo 7

Accedi ai servizi riservati

Il codice personale contenuto nel riquadro dà diritto a servizi riservati ai clienti. Registrandosi al sito, dalla propria area riservata si potrà accedere a:

**MATERIALI DI INTERESSE
E CONTENUTI AGGIUNTIVI**



Le **istruzioni per la registrazione** sono riportate nella pagina seguente.
Il volume **NON** può essere venduto né restituito se il codice personale risulta visibile.
L'**accesso ai servizi riservati** ha la **durata di 18 mesi** dall'attivazione del codice
e viene garantito esclusivamente sulle edizioni in corso.

Istruzioni per accedere ai contenuti e ai servizi riservati

SEGUÍ QUESTE SEMPLICI ISTRUZIONI

SE SEI REGISTRATO AL SITO

clicca su **Accedi al materiale didattico**



inserisci email e password



inserisci le ultime 4 cifre del codice ISBN
riportato sul retro della copertina



inserisci il tuo **codice personale** per
essere reindirizzato automaticamente
all'area riservata

SE NON SEI GIÀ REGISTRATO AL SITO

clicca su **Accedi al materiale didattico**



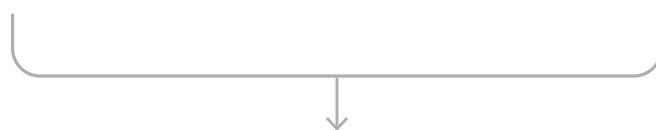
registrati al sito **edises.it**



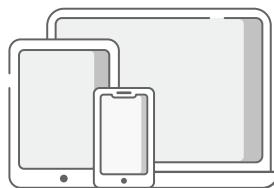
attendi l'email di conferma
per perfezionare
la registrazione



torna sul sito **edises.it** e segui la
procedura già descritta per
utenti registrati



CONTENUTI AGGIUNTIVI



Per problemi tecnici connessi all'utilizzo dei
supporti multimediali e per informazioni sui
nostri servizi puoi contattarci sulla piattaforma
assistenza.edises.it

SCARICA L'APP **INFOCONCORSI** DISPONIBILE SU APP STORE E PLAY STORE

TOMO 7

Federico Frusone • Giulia Puliani

Manuale di Medicina e Chirurgia

Malattie **ginecologiche** e **pediatriche**

Sintesi, schemi teorici e mappe concettuali
per esami universitari e concorsi **SSM e CFSMG**

Manuale di Medicina e Chirurgia - Ottava edizione
SM T7 - Malattie ginecologiche e pediatriche
Copyright © 2024, EdiSES edizioni S.r.l – Napoli
Prima edizione 2013

9 8 7 6 5 4 3 2 1 0
2028 2027 2026 2025 2024

Le cifre sulla destra indicano il numero e l'anno dell'ultima ristampa effettuata

*A norma di legge è vietata la riproduzione, anche parziale,
del presente volume o di parte di esso con qualsiasi mezzo.*

L'Editore

*L'Editore ha effettuato quanto in suo potere per richiedere il permesso di riproduzione del materiale
di cui non è titolare del copyright e resta comunque a disposizione di tutti gli eventuali aventi diritto.*

Hanno collaborato alla revisione e all'aggiornamento del Tomo 7:

Alessandro Boscarelli, Daria Michelon, Giordano Palmas, Chiara Udina

Cover Design and Front Cover Illustration: Digital Followers S.r.l.

Progetto grafico:  curvilinEE

Stampato presso PrintSprint S.r.l. – Napoli

per conto della EdiSES edizioni S.r.l. – Piazza Dante, 89 – Napoli

ISBN 979 12 8141 022 0

www.edises.it

I curatori, l'editore e tutti coloro in qualche modo coinvolti nella preparazione o pubblicazione di quest'opera hanno posto il massimo impegno per garantire che le informazioni ivi contenute siano corrette, compatibilmente con le conoscenze disponibili al momento della stampa; essi, tuttavia, non possono essere ritenuti responsabili dei risultati dell'utilizzo di tali informazioni e restano a disposizione per integrare la citazione delle fonti, qualora incompleta o imprecisa.

Realizzare un libro è un'operazione complessa e nonostante la cura e l'attenzione poste dagli autori e da tutti gli addetti coinvolti nella lavorazione dei testi, l'esperienza ci insegna che è praticamente impossibile pubblicare un volume privo di imprecisioni. Saremo grati ai lettori che vorranno inviarci le loro segnalazioni e/o suggerimenti migliorativi sulla piattaforma assistenza.edises.it



PREFAZIONE

L'obiettivo che ci siamo prefissati con questo lavoro è di agevolare il processo di memorizzazione delle **basi teoriche** di cui può aver bisogno un medico che debba prepararsi per le selezioni del Concorso nazionale per le Scuole di specializzazione o del Corso di formazione specifica in Medicina generale. L'opera, disponibile sia come compendio unico sia in tomi acquistabili separatamente, vuole fornire una **sintesi dei principali argomenti** oggetto del Corso di laurea in Medicina e Chirurgia, utile per la preparazione di tutti i concorsi pubblici di area medica.

Per la scelta degli argomenti da trattare e del grado di approfondimento, ci siamo basati sull'**analisi dei quesiti somministrati** negli ultimi anni in entrambi i concorsi e dei programmi didattici delle principali Facoltà di Medicina italiane.

Il *Manuale di Medicina e Chirurgia* è frutto di un attento lavoro di correzione, aggiornamento e integrazione, che ha tenuto conto dei suggerimenti dei lettori, delle linee guida e delle modalità concorsuali, per rendere l'opera sempre più rispondente alle esigenze di quanti si apprestino ad affrontare la seconda fase della loro formazione professionale o i concorsi pubblici per medici specialisti.

L'inserimento, all'inizio delle sezioni che compongono i diversi tomi, di **mappe concettuali** contenenti una panoramica sulle principali patologie oggetto di trattazione, è in accordo con le **nuove metodologie didattiche**, che ricorrono a tecniche innovative per favorire l'apprendimento e la memorizzazione degli argomenti, quali l'utilizzo di acronimi, la tecnica PAV (Paradosso, Azione, Vivido), gli schemi a cascata, le mappe mentali e concettuali.

La struttura del testo permette sia il ripasso veloce iniziale sia l'approfondimento successivo e infine la verifica delle conoscenze mediante un cospicuo numero di **quiz a risposta multipla**. Per dare un'idea dell'importanza delle varie tematiche ai fini delle prove, ogni sezione è stata corredata di grafici riepilogativi sul numero di quesiti contenuti nei concorsi dal 2017 al 2023 e sui principali argomenti ricorrenti.

Questo lavoro vuole essere più di un semplice testo tecnico. Rappresenta in effetti il prodotto finale di tutti gli anni passati sui banchi delle aule universitarie e nei reparti ospedalieri con impegno e dedizione. Vi sono condensate le molte ore di studio e di lezione, le esperienze maturate nelle corsie d'ospedale e la passione verso la professione medica. Racchiude, come una sorta di diario, un pezzo importante della nostra vita personale e professionale. Per questo ha per noi anche un valore di vissuto e di esperienze che vorremmo che il lettore facesse proprie. Ci auguriamo che questa nuova edizione sia accolta con lo stesso interesse che ha accompagnato le precedenti e che ogni singolo tomo non sia solo un valido strumento di studio e di ripasso per l'ingresso nel mondo del lavoro, ma riesca allo stesso tempo a trasmettere ai lettori una scintilla del nostro entusiasmo.

Per il loro prezioso aiuto nella stesura delle varie edizioni desideriamo ringraziare la prof.ssa Maria Antonietta Casadei, il dott. Roberto Frusone e i revisori che hanno aiutato a migliorare il testo.

Ringraziamo inoltre Rosaria Amato, Valentina Cavuoti, Brunella Iavarone e Lorena Merchionne, per la loro competenza e professionalità, e Valeria Crisafulli che ha reso possibile la realizzazione di questo progetto.

Federico Frusone e Giulia Puliani



INDICE

GINECOLOGIA E OSTETRICIA

MAPPA 1	Infezioni materno-fetali	3
MAPPA 2	Neoplasie ginecologiche	5
MAPPA 3	Complicanze del parto naturale.....	9
1	EMBIOLOGIA E SVILUPPO DELL'APPARATO GENITALE FEMMINILE	11
1.1	Sviluppo delle gonadi femminili.....	11
1.2	Sviluppo dei genitali esterni femminili.....	12
2	LA VISITA GINECOLOGICA	13
2.1	Consultazione ginecologica	13
2.1.1	Anamnesi ginecologica.....	13
2.1.2	Esame obiettivo ginecologico.....	13
2.1.3	Visita ginecologica nelle diverse età	14
2.1.4	Visita ostetrica.....	15
3	ENDOMETRIOSI	16
4	GINECOLOGIA ENDOCRINLOGICA	21
4.1	Sanguinamenti uterini anomali.....	21
4.2	Principali alterazioni mestruali in età adolescenziale	24
4.3	Menopausa	26
5	PATOLOGIE URO-GINECOLOGICHE	30
5.1	Incontinenza urinaria	30
5.2	Vescica neurologica	33
6	GINECOLOGIA ONCOLOGICA	35
6.1	Leiomiomi uterini.....	35
6.2	Carcinoma della cervice uterina.....	38
6.2.1	Screening per il carcinoma della cervice	44
6.3	Tumori dell'ovaio	46
6.3.1	Neoformazioni ovariche benigne.....	46
6.3.2	Carcinoma dell'ovaio.....	48
6.3.3	Tumori borderline dell'ovaio.....	53
6.4	Carcinoma dell'endometrio.....	54
6.5	Neoplasie vulvare	58
6.5.1	Lesioni vulvare pre-neoplastiche	58
6.5.2	Carcinoma squamocellulare della vulva	58
6.5.3	Carcinoma vaginale	60
6.5.4	Altre neoplasie vulvare	60
7	MALATTIE INFETTIVE GINECOLOGICHE	61
7.1	Vulvo-vaginiti	61
7.1.1	Vulvo-vaginiti in età pediatrica.....	63
7.1.2	Vulvo-vaginiti in età adolescenziale	63
7.1.3	Vulvo-vaginiti in età fertile	63
7.1.4	Vulvo-vaginiti in età post-menopausale	64
7.1.5	PID (Pelvic Inflammatory disease)	65



8 INFERTILITÀ, STERILITÀ E CONTRACCEZIONE	67
8.1 Sterilità e infertilità	67
8.1.1 Valutazione della coppia infertile	67
8.1.2 Diagnosi di sterilità	69
8.1.3 Terapia dell'infertilità di coppia	69
8.2 Contracezione	71
8.2.1 Metodi di barriera	71
8.2.2 Metodi chirurgici	71
8.2.3 Dispositivi intrauterini	71
8.2.4 Metodi ormonali	72
8.2.5 Metodi post-coitali	74
9 INTERRUZIONE VOLONTARIA DI GRAVIDANZA (IVG)	75
9.1 Interruzione volontaria di gravidanza (IVG): definizione	75
9.1.1 IVG nei primi 90 giorni	75
9.1.2 IVG dopo il 90° giorno	75
9.1.3 Aborto di donna minorenne	75
9.1.4 Obiezione di coscienza	76
9.1.5 Procedure e obblighi del sanitario	76
9.1.6 Aborto illegale e aborto criminoso	76
10 FECONDAZIONE E IMPIANTO	77
10.1 Fecondazione e impianto: definizione	77
11 GRAVIDANZA FISIOLOGICA	80
11.1 Diagnosi di gravidanza	80
11.1.1 Diagnosi sospetta	80
11.1.2 Diagnosi di certezza	80
11.2 Durata della gravidanza	81
11.3 Mantenimento della gravidanza	81
11.3.1 Fattori ormonali	81
11.3.2 Fattori non ormonali	82
11.4 Alterazioni materne in gravidanza	82
11.4.1 Alterazioni locali	83
11.4.2 Alterazioni cardiovascolari	84
11.4.3 Alterazioni ematochimiche	85
11.4.4 Alterazioni metaboliche	86
11.4.5 Alterazioni respiratorie	86
11.4.6 Modificazioni renali	87
11.5 Tecniche diagnostiche in gravidanza	87
11.5.1 Ecografia	87
11.5.2 Cardiotocografia (CTG)	88
12 IPERTENSIONE IN GRAVIDANZA	90
12.1 Ipertensione gestazionale	90
12.2 Ipertensione cronica gestazionale	90
12.3 Preeclampsia sovrapposta ad ipertensione cronica	91
12.4 Preeclampsia	91
13 PATOLOGIE ENDOCRINOLOGICHE IN GRAVIDANZA	97
13.1 Diabete gestazionale (DG)	97
13.1.1 Complicanze fetal del DG	98
13.1.2 Complicanze materne del DG	99
13.1.3 Gravidanza e diabete insulino-dipendente	100
13.2 Patologie tiroidee in gravidanza	100
13.2.1 Fisiologia	100
13.2.2 Ipertiroidismo in gravidanza	100



13.2.3 Ipotiroidismo in gravidanza	101
13.2.4 Il feto nelle tireopatie materne.....	102
13.3 Iperemesi gravidica	102
14 GRAVIDANZA ECTOPICA E GRAVIDANZA MULTIPLA	104
14.1 Gravidanza ectopica.....	104
14.2 Gravidanza multipla	107
14.2.1 Complicanze fetalı.....	108
14.2.2 Complicanze materne	110
14.2.3 Complicanze ostetriche	110
15 INFEZIONI IN GRAVIDANZA	112
15.1 Toxoplasmosi	112
15.2 Rosolia.....	113
15.3 Citomegalovirus.....	114
15.4 Herpes simplex virus.....	114
15.5 Other agents	115
15.5.1 Varicella.....	115
15.5.2 Morbillo.....	115
15.5.3 Parvovirus B19	116
15.5.4 Listeria monocytogenes	116
15.5.5 Sifilide.....	116
15.5.6 Gonorrea	116
15.5.7 Chlamydia trachomatis.....	116
15.5.8 Epatite B.....	116
15.5.9 Epatite C.....	117
15.5.10 HIV	117
15.6 Infezioni urinarie in gravidanza	117
16 TUMORI DEL TROFOBLASTO	118
16.1 Mola vescicolare idatiforme.....	118
16.2 Malattia trofoblastica gestazionale quiescente.....	120
16.3 Mola invasiva – malattia trofoblastica persistente	120
16.4 Coriocarcinoma	120
16.5 Tumori del sito placentare.....	121
17 PATOLOGIE PLACENTARI E ALTERAZIONI DEL LIQUIDO AMNIOTICO	122
17.1 Placenta normale.....	122
17.2 Patologie placentari	122
17.2.1 Placenta previa.....	122
17.2.2 Abruptio placentare	124
17.2.3 Placenta accreta	126
17.2.4 Anomalie della placentazione	127
17.2.5 Vasa previa	127
17.3 Fisiopatologia del liquido amniotico.....	127
17.3.1 Fisiologia.....	127
17.3.2 Polidramnios.....	128
17.3.3 Oligodramnios	129
18 PATOLOGIE FETALI	130
18.1 Fisiologia della crescita fetale.....	130
18.2 Ritardo di crescita intrauterino (IUGR).....	130
18.3 Macrosomia fetale	132
18.4 Aborto spontaneo	132
18.5 Poliabortività	135



19 TRAVAGLIO, PARTO E PUEPERIO	137
19.1 Travaglio e parto: definizioni.....	137
19.2 Fattori del parto.....	137
19.2.1 Canale del parto.....	137
19.2.2 Corpo mobile (feto)	139
19.2.3 Forza (contrazioni uterine)	139
19.3 Rapporti tra feto, utero e canale del parto	139
19.3.1 Situazione.....	140
19.3.2 Presentazione	140
19.3.3 Livello della parte presentata.....	142
19.3.4 Posizione.....	142
19.4 Tempi del parto.....	143
19.4.1 Periodo cervicale	143
19.4.2 Periodo dilatante.....	144
19.4.3 Periodo espulsivo.....	144
19.4.4 Secondamento.....	147
19.4.5 Post-partum	148
19.5 Fenomeni del parto	148
19.5.1 Fenomeni materni (o dinamici).....	148
19.5.2 Fenomeni materno-fetali (o meccanici)	148
19.5.3 Fenomeni fetali (o plastici).....	149
19.6 Valutazione clinica della donna in travaglio	149
19.7 Insorgenza del travaglio	150
19.8 Terapia in travaglio.....	151
19.8.1 Terapia medica.....	151
19.8.2 Terapia chirurgica	151
19.8.3 Terapia ostetrica.....	152
19.9 Puerperio.....	153
19.9.1 Fenomeni fisiologici del puerperio.....	153
19.9.2 Fenomeni patologici del puerperio	155
19.10 Tutela delle lavoratrici madri	157
ESERCIZI.....	158
RISPOSTE.....	168

PEDIATRIA, CHIRURGIA PEDIATRICA E NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

MAPPA 1 Cardiopatie congenite	171
MAPPA 2 Malattie esantematiche nel bambino	176
1 NEONATOLOGIA	179
1.1 Definizioni e classificazioni.....	179
1.2 Il neonato pretermine	180
1.3 Neonato piccolo per l'età gestazionale (SGA)	180
1.4 Neonato grande per l'età gestazionale (LGA)	181
1.5 Neonato a termine (AGA)	181
1.6 Allattamento	182
1.7 Svezzamento	183
1.8 Sindrome della morte improvvisa infantile (SIDS)	183
1.9 Altre problematiche del neonato	184
2 INFETZIONI CONGENITE.....	185





2.1	Toxoplasmosi congenita	185
2.2	Rosolia congenita	186
2.3	Infezione congenita da parvovirus B19	186
2.4	Infezione da citomegalovirus	186
2.5	Sifilide congenita	186
3	AUXOLOGIA	187
3.1	Valutazione dell'accrescimento	187
3.2	Ritardi di crescita e bassa statura	188
3.2.1	Ritardo costituzionale di crescita	188
3.2.2	Bassa statura familiare	188
3.2.3	Ritardi di crescita patologici	188
4	MALFORMAZIONI	190
4.1	Malformazioni del distretto testa-collo	190
4.1.1	Craniostenosi	190
4.1.2	Labioschisi (labbro leporino o cheiloschisi)	192
4.1.3	Palatoschisi	193
4.1.4	Colobomi	193
4.1.5	Patologie malformative scheletriche sindromiche	193
4.2	Malformazioni delle estremità	195
4.2.1	Polidattilia	195
4.2.2	Camptodattilia	196
4.2.3	Sindattilia	196
4.3	Malformazioni della parete toracica	197
4.3.1	Petto escavato (torace a imbuto)	197
4.3.2	Petto carenato	197
4.3.3	Sindrome di Poland	197
4.3.4	Coste sovranumerarie	197
4.4	Patologie malformative viscerali	197
4.4.1	Atresia delle vie biliari	197
4.4.2	Ernie diaframmatiche congenite	198
4.4.3	Gastroschisi	199
4.4.4	Onfalocele	199
4.4.5	Atresia esofagea	199
4.4.6	Atresia duodenale	200
4.4.7	Atresia digiunale	200
4.4.8	Sindrome di Alagille (AGS o displasia arterioepatica)	200
4.4.9	Sindrome di Beckwith-Wiedemann (BWS o esofalo-macroglossia-gigantismo)	201
4.4.10	Sindrome Charge (sindrome di hall-hittner)	201
4.4.11	Malattia di Caroli (CD)	201
4.4.12	Sindrome di Denys-Drash	201
4.4.13	Sindrome Vacterl (Aassociazione Vacterl/Vater)	202
5	PATOLOGIE RESPIRATORIE NEL BAMBINO	203
5.1	Faringotonsillite	203
5.2	Croup (laringotraeobronchite)	203
5.3	Epiglottite	204
5.4	Bronchiolite	204
5.5	Polmonite nel bambino	205
5.6	Pertosse	205
5.7	Respiro sibilante nel bambino	206
5.8	Fibrosi cistica (FC)	207
6	INFEZIONI RICORRENTI E IMMUNODEFICIENZE	209
6.1	Infezioni ricorrenti nel bambino	209



6.2	Immunodeficienze congenite.....	210
6.2.1	Difetti anticorpali.....	212
6.2.2	Deficit dei fagociti.....	215
6.2.3	Deficit del complemento.....	216
6.2.4	Immunodeficienze combinate severe (SCID).....	216
6.2.5	Altre immunodeficienze.....	218
7	MALATTIE INFETTIVE ED ESANTEMATICHE	219
7.1	Rosolia.....	220
7.2	Morbillo.....	221
7.3	Scarlattina.....	222
7.4	Quinta malattia o megaloritema.....	223
7.5	Sesta malattia o exanthema subitum.....	224
7.6	Herpes labiale e genitale.....	225
7.7	Varicella-zoster.....	226
7.8	Malattia mani-piedi-bocca.....	227
7.9	Parotite.....	227
8	VACCINAZIONI	228
8.1	Definizioni.....	228
8.2	Tipologie di vaccini.....	228
8.2.1	Vaccini con microrganismi vivi attenuati.....	228
8.2.2	Vaccini con microrganismi uccisi o inattivati.....	229
8.2.3	Vaccini con parti di microrganismi.....	229
8.2.4	Vaccini costituiti da anatossine.....	229
8.2.5	Vaccini ricombinanti.....	229
8.2.6	Vaccini coniugati.....	229
8.2.7	Vaccini combinati.....	229
8.2.8	Vaccini co-somministrati.....	229
8.2.9	Calendario vaccinale.....	229
8.2.10	Vaccini obbligatori.....	230
8.2.11	Vaccini raccomandati.....	233
9	GASTROENTEROLOGIA PEDIATRICA	236
9.1	Stenosi ipertrofica infantile del piloro (SIIP).....	236
9.2	Invaginazione o intussuscezione intestinale.....	236
9.3	Anomalie del dotto onfalo-mesenterico.....	237
9.3.1	Diverticolo di Meckel.....	237
9.3.2	Fistola onfalo-ileale.....	238
9.4	Illeo da meconio.....	238
9.5	Malattia da reflusso gastroesofageo nel lattante.....	239
9.6	Stipsi ostinata in età pediatrica.....	240
9.7	Malattia di Hirschsprung	241
10	ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA	242
10.1	Pubertà precoce e pubertà ritardata.....	242
10.1.1	Pubertà precoce	242
10.1.2	Pubertà ritardata	244
10.2	Disordini della differenziazione sessuale	244
10.2.1	Fisiologia	244
10.2.2	Errori nella differenziazione dei genitali interni: disgenesie gonadiche.....	245
10.2.3	Errori nella differenziazione dei genitali esterni.....	245
10.2.4	Iperplasia corticosurrenale congenita (sindromi adreno-genitali)	246
10.3	Ipotiroidismo congenito	248
10.4	Rachitismo	249



11 UROLOGIA PEDIATRICA	250
11.1 Malformazioni congenite dell'apparato urinario	250
11.1.1 Anomalie del parenchima renale	250
11.1.2 Anomalie dell'alta via escretrice	253
11.1.3 Anomalie della bassa via escretrice	256
12 CARDIOPATIE CONGENITE	259
12.1 Pervietà del dotto arterioso (PDA)	260
12.2 Difetto del setto interatriale (DIA)	261
12.3 Difetto del setto interventricolare (DIV)	262
12.4 Canale atrio-ventricolare (CAV)	263
12.4.1 CAV parziale	263
12.4.2 CAV completo	263
12.5 Tetralogia di Fallot	264
12.6 Stenosi polmonare congenita	265
12.7 Stenosi aortica congenita	266
12.8 Coartazione aortica	267
12.9 Atresia della tricuspide	268
12.10 Trasposizione dei grandi vasi	270
12.10.1 Trasposizione completa (TGA)	270
12.10.2 Trasposizione corretta (L-TGA)	271
12.11 Tronco arterioso comune	271
12.12 Ritorno venoso polmonare anomalo totale	272
13 NEUROPSICHIATRIA INFANTILE	274
13.1 Tappe normali dello sviluppo del bambino	274
13.2 Malformazioni del SNC	274
13.2.1 Alterazioni di chiusura del tubo neurale (disrafie)	275
13.2.2 Agenesie e disgenesie	276
13.2.3 Anomalie corticali	277
13.2.4 Siringomielia e idromielia	278
13.2.5 Facomatosi (sindromi neuro-cutanee)	278
13.3 Disturbi del neurosviluppo	279
13.4 Paralisi cerebrali infantili	287
13.5 Epilessia nel bambino	288
13.5.1 Encefalopatie epilettiche pediatriche	288
13.6 Convulsioni febbrili nel bambino	290
14 TUMORI PEDIATRICI	291
14.1 Nefroblastoma o tumore di Wilms	291
14.2 Neuroblastoma	292
14.3 Medulloblastoma	293
14.4 Rabdomiosarcoma	293
14.5 Sarcoma di Ewing	293
15 APPENDICE: EMOCROMO NEL BAMBINO NORMALE	295
ESERCIZI	296
RISPOSTE	302

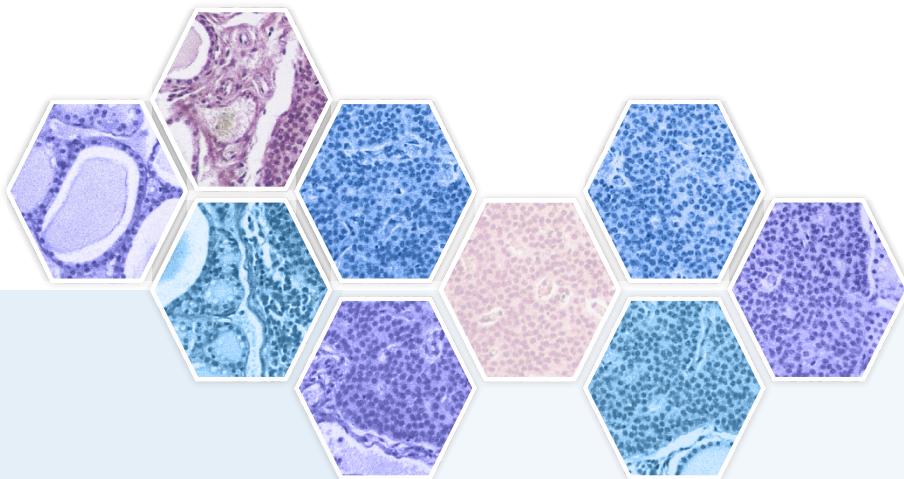
GENETICA MEDICA

1 DEFINIZIONI E GENERALITÀ	305
2 EREDITARIETÀ MENDELIANA	306



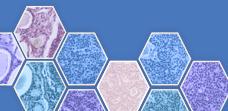
2.1	Patologie mendeliane autosomiche dominanti.....	306
2.2	Patologie mendeliane autosomiche recessive	307
2.2.1	Fenilchetonuria.....	307
2.3	Patologie recessive legate all'X.....	307
3	PATOLOGIE CROMOSOMICHE	309
3.1	Anomalie di numero dei cromosomi.....	309
3.1.1	Sindrome di Down	309
3.1.2	Sindrome di Edwards	310
3.1.3	Sindrome di Patau.....	310
3.1.4	Sindrome di Turner.....	310
3.1.5	Femmina triplo X.....	311
3.1.6	Sindrome di Klinefelter	311
3.1.7	Maschio XYY	312
3.2	Anomalie di struttura dei cromosomi	312
3.2.1	Delezioni.....	312
3.2.2	Duplicazione	312
3.2.3	Inversione	313
3.2.4	Traslocazione	313
3.2.5	Inserzione	315
4	MALATTIE DA IMPRINTING E DA MUTAZIONI DINAMICHE	316
4.1	Malattie da imprinting	316
4.1.1	Sindrome di Prader-Willi (PWS)	316
4.2	Malattie da mutazioni dinamiche	317
4.2.1	Sindrome dell'X fragile (sindrome di Martin-Bell).....	317
5	CONSULENZA GENETICA E TECNICHE DI ANALISI DEI GENI	318
5.1	Consulenza genetica.....	318
5.1.1	Diagnosi prenatale	318
5.1.2	Tecniche invasive	319
5.2	Tecniche di analisi dei geni	321
5.2.1	Analisi del cariotipo	321
5.2.2	Analisi del DNA.....	322
5.2.3	Metodi per l'identificazione delle mutazioni.....	322
6	MALATTIE EREDITARIE DEL TESSUTO CONNETTIVO	323
6.1	Sindrome di Marfan	323
6.2	Sindrome di Ehlers-Danlos (SED)	324
7	MALATTIE DA ACCUMULO	326
7.1	Malattie da accumulo lisosomiali (tesaurismosi).....	326
7.1.1	Malattia di Fabry	326
7.1.2	Malattia di Tay-Sachs	327
7.1.3	Malattia di Niemann-Pick (NPD)	327
7.1.4	Malattia di Gaucher	327
7.1.5	Malattia di Pompe	328
7.1.6	Mucopolisaccaridosi	328
7.2	Malattie da accumulo di glicogeno (glicogenosi).....	329
7.2.1	Altre malattie da accumulo	330
	Mappe delle traslocazioni cromosomiche	207
ESERCIZI		337
RISPOSTE		340
Gli Autori		341

GINECOLOGIA E OSTETRICIA



SOMMARIO

- 1 Embriologia e sviluppo dell'apparato genitale femminile
- 2 La visita ginecologica
- 3 Endometriosi
- 4 Ginecologia endocrinologica
- 5 Patologie uro-ginecologiche
- 6 Ginecologia oncologica
- 7 Malattie infettive ginecologiche
- 8 Infertilità, sterilità e contraccezione
- 9 Interruzione volontaria di gravidanza (IVG)
- 10 Fecondazione e impianto
- 11 Gravidanza fisiologica
- 12 Ipertensione in gravidanza
- 13 Patologie endocrinologiche in gravidanza
- 14 Gravidanza ectopica e gravidanza multipla
- 15 Infezioni in gravidanza
- 16 Tumori del trofoblasto
- 17 Patologie placentari e alterazioni del liquido amniotico
- 18 Patologie fetali
- 19 Travaglio, parto e puerperio



GINECOLOGIA E OSTETRICIA

Si tratta di una delle sezioni più importanti nel concorso SSM, mentre è quasi del tutto assente nel concorso CFSMG. I dati presentati nei grafici si riferiscono al numero di quesiti assegnati tra il 2017 e il 2023 nel concorso di specializzazione in medicina (SSM) e tra il 2014 e il 2022 nel concorso per l'accesso al corso di formazione specifica in medicina generale (CFSMG).

La tabella riportata di seguito riguarda gli argomenti ricorrenti (ovvero usciti almeno una volta l'anno) nel concorso SSM dal 2017 al 2023. Vista l'esiguità delle domande è difficile estrapolare argomenti ricorrenti all'interno del concorso per il CFSMG. Consigliamo quindi di soffermarsi sulle patologie gravidiche (in primis preeclampsia e patologie placentari) e di ripassare la gravidanza fisiologica.

Argomenti ricorrenti SSM

Patologie gravidiche	15	Gravidanza fisiologica	10	Tumori della cervice	6	Dismenorree	6
----------------------	----	------------------------	----	----------------------	---	-------------	---

Numero di domande nel concorso SSM



ANALISI

Percentuale media di domande nel concorso SSM:

6%

Numero medio di domande nel concorso SSM:

8,4

Numero di domande nel concorso CFSMG



ANALISI

Percentuale media di domande nel concorso CFSMG:

0,9%

Numero medio di domande nel concorso CFSMG:

0,9



INFEZIONI MATERNO-FETALI

Infezioni trasmesse da microrganismi del gruppo «S-TORCH»

Eziologia

Sifilide | Toxoplasma | Other* | Rosolia | Citomegalovirus | HSV

* VZV, morbillivirus, parvovirus B19, Listeria monocytogenes, HBV, HCV, HIV, N. gonorrhoeae, Chlamydia

Quadri clinici

Patologia	Trasmissione	Quadro clinico materno	Quadro clinico fetale
Sifilide	Intrapartum e transplacentare	Rash disseminato	Triade di Hutchinson + rash maculopapulare, linfadenopatia, idrope fetale, splenomegalia, facies da bulldog, neurosifilide con pseudoparalisi di Parrot, rinorrea
Toxoplasmosi	Transplacentare	Spesso asintomatico, raramente linfadenopatia	Triade classica (corioretinite, idrocefalo e calcificazioni intracraniche) con o senza rash «blueberry muffin»
Rosolia	Transplacentare (nel 1º trimestre)	Rash, linfadenopatia, artrite	Triade di Gregg (sordità neurosensoriale, cataratta, pervietà del dotto arterioso) con o senza rash «blueberry muffin»
CMV	Transplacentare	Spesso asintomatico o sindrome simi-mononucleosica	Rash petecchiale / rash «blueberry muffin», sordità neurosensoriale, epilessia, calcificazioni periventricolari, danni neurologici, corioretinite
HSV	Intrapartum	Lesioni vescicolari	Infezioni cutanee, oculari, cerebrali, idrocefalo, IUGR
HIV	Intrapartum, in allattamento	Presentazione variabile a seconda della conta dei CD4+	Spesso asintomatico, infezioni batteriche, patologie respiratorie, sindrome dismorfica neonatale, diarrea cronica



Triade di Gregg (rosolia)

Lesioni cerebrali (sordità neurosensoriale, ritardo psicomotorio) +
Lesioni oculari (corioretinite, cataratta, microftalmia) +
Lesioni cardiache (DIA, DIV, dotto arterioso pervio)



Triade di Hutchinson (sifilide)

Lesioni cerebrali (sordità neurosensoriale) +
Lesioni oculari (cheratite interstiziale) +
Malformazioni dentarie (incisivi di Hutchinson, molari moriformi)



Triade della toxoplasmosi

Lesioni cerebrali (idrocefalo) +
Lesioni cerebrali (calcificazioni intracraniche) +
Lesioni oculari (corioretinite)



Pseudoparalisi di Parrot: paralisi di una o entrambe le estremità secondaria a lesioni ossee in neonati affetti da sifilide congenita

Diagnosi e trattamento

Patologia	Diagnosi	Trattamento	Prevenzione
Sifilide	Microscopia a campo oscuro, VDRL, FTA-ABS	Penicillina	Penicillina in donne in gravidanza positive per infezione da sifilide
Toxoplasmosi	Test sierologici	Pirimetamina + sulfadiazina	Evitare esposizione a feci di gatto / carne poco cotta
Rosolia	Test sierologici	Sintomatico	Immunizzare prima della gravidanza
CMV	Urinocoltura, PCR su liquido amniotico	Ganciclovir postpartum	Non disponibile
HSV	Test sierologici	Aciclovir	Parto cesareo se lesioni materne attive
HIV	ELISA, Western blot	HAART	AZT in gravidanza, parto cesareo se carica virale > 1000

	Max incidenza	Max gravità
Toxoplasmosi	2°-3° trimestre	
Rosolia	1° e 3° trimestre	1° trimestre
CMV	Non varia	
HSV	3° trimestre	



NEOPLASIE GINECOLOGICHE

Neoplasie maligne ginecologiche a più alta **incidenza**

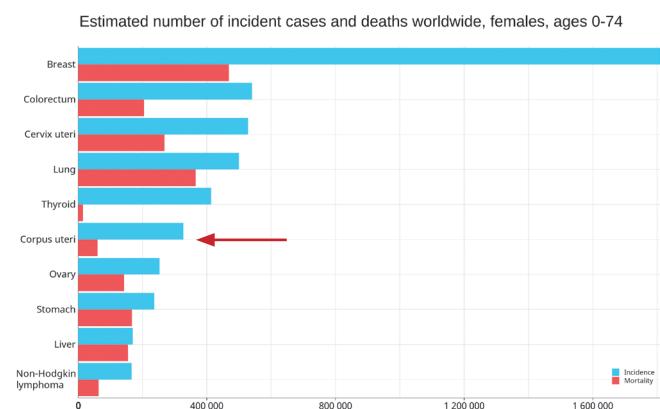


Neoplasie maligne ginecologiche a più alta **mortalità**



CANCRO DELL'ENDOMETRIO

Sesta neoplasia più frequente nella donna a livello mondiale



Fattori di rischio principali

Ormonali: menarca precoce, menopausa tardiva, terapia ormonale con tamoxifen

Ambientali: obesità, dieta ricca di grassi animali, ipertensione arteriosa, epatopatie

Genetici: mutazioni di BRCA I e II, sindrome di Lynch II



Rappresenta **nel mondo la 4^a neoplasia più frequente** e una delle ultime per mortalità, secondo i dati Globocan 2020



In Italia è la **5^a neoplasia più comune nelle donne** e la **3^a neoplasia più frequente nella fascia di età dai 50 ai 69 anni** (dati AIOM/AIRTUM 2018)

Quadro clinico

Sanguinamento vaginale (inizialmente) → dolore (tardivamente)

- **Donne in età pre-menopausale:** sanguinamento intermenstruale
- **Donne in età post-menopausale:** sanguinamento uterino anomalo



I **contraccettivi ormonali** sono **protettivi** contro il carcinoma dell'endometrio!

Diagnosi

Esame obiettivo e test di gravidanza (prima valutazione)

Ecografia transvaginale: endometrio ispessito, con alterazioni dell'ecogenicità

Biopsia endometriale: permette di stabilire il tipo di carcinoma dell'endometrio

RM addome: permette di valutare l'infiltrazione miometriale

TC: permette di eseguire una stadiazione a distanza (valutazione del coinvolgimento linfonodale e metastatico a distanza)

Tipi di tumore dell'endometrio

Tipo I: endometrioidi

80% dei tumori endometriali

Secondario a stimolazione estrogenica

Precursore: iperplasia atipica

Età media 55 anni

Prognosi favorevole

Tipo II: sieroso

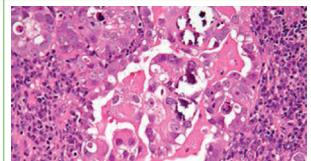
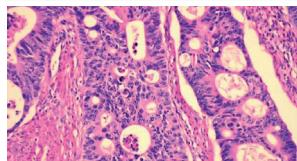
20% dei tumori endometriali

Non correlato agli estrogeni, spesso mutazione del p53

Non lesioni precursori

Età media 67 anni

Prognosi scarsa





MANUALE di Medicina e Chirurgia

Malattie ginecologiche e pediatriche



Il testo si rivolge a coloro che intendono partecipare alle selezioni del **Concorso nazionale** per l'ingresso nelle **Scuole di specializzazione in Medicina** (SSM) o del **CORSO DI FORMAZIONE SPECIFICA IN MEDICINA GENERALE** (CFSMG).

L'opera completa è suddivisa in **11 tomi**, interamente **a colori**, ricchi di **illustrazioni** e schemi esplicativi, con una selezione di quesiti ufficiali assegnati negli anni precedenti al concorso per le Scuole di specializzazione.

Ciascun tomo costituisce un **sintetico compendio** degli argomenti caratterizzanti le diverse branche del corso di laurea in Medicina e Chirurgia ed è corredato da **batterie di quiz** a risposta multipla per la verifica delle conoscenze acquisite.

L'opera completa

Tomo 1 • Malattie dell'apparato cardiovascolare e respiratorio

Cardiologia – Cardiochirurgia – Chirurgia vascolare – Pneumologia – Chirurgia toracica

Tomo 2 • Malattie dell'apparato digerente

Gastroenterologia – Chirurgia generale – Scienze dell'alimentazione

Tomo 3 • Malattie endocrine e dell'apparato genito-urinario

Endocrinologia – Urologia – Andrologia – Nefrologia

Tomo 4 • Malattie oncoematologiche e medicina del dolore

Ematologia – Oncologia – Anestesia – Rianimazione

Tomo 5 • Malattie infettive e immunologiche

Malattie infettive – Dermatologia – Venereologia – Immunologia clinica – Reumatologia

Tomo 6 • Malattie del sistema nervoso

Neurologia – Neurochirurgia – Psichiatria – Psicologia clinica

Tomo 7 • Malattie ginecologiche e pediatriche

Ginecologia – Ostetricia – Pediatria – Chirurgia pediatrica – Neuropsichiatria infantile – Genetica medica

Tomo 8 • Malattie degli organi di senso

Otorinolaringoiatria – Oftalmologia

Tomo 9 • Malattie dell'apparato locomotore

Ortopedia – Traumatologia – Medicina dello sport

Tomo 10 • Medicina dei servizi

Igiene – Epidemiologia – Medicina preventiva – Medicina del lavoro – Medicina legale

Tomo 11 • Scienze diagnostiche e discipline di base

Radiologia – Medicina nucleare – Farmacologia generale – Patologia generale – Biologia – Biochimica



IN OMAGGIO ESTENSIONI ONLINE

Software di simulazione

Le **risorse di studio** gratuite sono accessibili per 18 mesi dalla propria area riservata, previa registrazione al sito edises.it. Il **software** consente di esercitarsi su un vastissimo database e **simulare** le prove.

Per completare la preparazione:

10.000 QUIZ DI MEDICINA GENERALE

SM Q1

SCENARI E CASI CLINICI COMMENTATI per Specializzazioni mediche

SM E1

PROVE UFFICIALI COMMENTATE per Specializzazioni mediche

SM E2

