

# Indice

## 1 Demografia 1

*Roberto Miniero, Giuseppe Antonio Mazza,  
Valentina Talarico, Laura Giancotti*

Natalità	1
Mortalità infantile (0-5 anni)	3
Cause di morte	5
Migrazione sanitaria pediatrica	7
<i>Punti Chiave</i>	<i>9</i>
<i>QR Code da scansionare</i>	<i>9</i>

## 22 Fisiopatologia prenatale: “Pediatria in utero” 11

*Elisabetta Muccinelli, Santina Marrazzo,  
Roberto Miniero*

Screening prenatale e diagnosi prenatale	11
Ecografia ostetrica	12
Screening prenatale delle anomalie cromosomiche	12
Test del DNA fetale nel sangue materno (cfDNA)	12
Diagnosi prenatale invasiva	13
Prevenzione delle patologie fetali e delle DOHaD	13
Terapia fetale	16
Chirurgia fetale	16
Trapianto di cellule staminali e terapia genica	16
Terapia sostitutiva enzimatica in utero	16
<i>Punti Chiave</i>	<i>17</i>
<i>QR Code da scansionare</i>	<i>17</i>

## 23 Fisiologia dello sviluppo 19

*Alice Monzani, Gianni Bona*

Fasi dell'età evolutiva	19
Assistenza al neonato in sala parto	19
Prima visita e caratteristiche del neonato sano	20
Eventi fisiologici del neonato	24

Screening neonatali	25
Ipotiroidismo congenito primario	25
Sindrome surreno-genitale	25
Iperfenilalaninemie	25
Galattosemia	26
Deficit di biotinidasi	26
Fibrosi cistica	26
Apparato cardiocircolatorio	26
Apparato respiratorio	27
Apparato scheletrico	27
Dentizione	27
Sistema nervoso centrale e sviluppo psicomotorio	27
Apparato emolinfopoietico	28
Immunità	29
<i>Punti Chiave</i>	<i>29</i>
<i>QR Code da scansionare</i>	<i>29</i>

## 24 Patologia neonatale 31

*Enrico Bertino, Giulia Maiocco,  
Sonia Deantoni, Federica Ferrero*

Organizzazione dell'assistenza perinatale e livelli di assistenza	31
Auxologia neonatale	31
Classificazione auxologica	32
Assistenza alla nascita e rianimazione neonatale	33
Collasso postnatale e prevenzione	33
Neonato pretermine	35
Eziologia	35
Incidenza	35
Aspetto clinico	35
Patologie di più frequente riscontro nel neonato pretermine	36
Sindrome da distress respiratorio	36
Tachipnea transitoria	37
Broncodisplasia polmonare	37
Apnee della prematurità	38
Retinopatia della prematurità	38
Enterocolite necrotizzante	38
Pervietà del dotto arterioso di Botallo	39

Emorragia intracranica	39	<i>Sindrome di Noonan</i>	59
Leucomalacia periventricolare	39	<i>Sindrome di Silver Russell</i>	60
Anemia del pretermine	40	<i>Sindrome di Beckwith-Wiedemann</i>	61
Alterazioni dell'equilibrio idroelettrolitico	40	<i>Sindrome di Down</i>	62
Ipocalcemia	40	<i>Sindrome di Turner</i>	63
Restrizione di crescita extrauterina	40	<i>Sindrome di Klinefelter</i>	64
<b>Altre condizioni patologiche del neonato</b>	<b>40</b>	<i>Sindrome di DiGeorge</i>	65
Asfissia perinatale	40	<i>Sindrome di Charge</i>	66
Sepsi	42	<i>Sindrome di Prader-Willi</i>	67
Ipoglicemia	42	<i>Acondroplasia</i>	68
Ictero patologico	42	<i>Ipocondroplasia</i>	69
Emorragia da deficit di vitamina K	42	<i>Neurofibromatosi di tipo 1</i>	69
Sindrome da astinenza neonatale e sindrome feto alcolica	43	<i>Craniosinostosi/craniostenosi</i>	71
Cenni di nutrizione del neonato pretermine	43	<i>Sindrome di Williams</i>	72
La care	44	<i>Sindrome di Cornelia De Lange</i>	73
Follow-up del neonato pretermine	44	<i>Sindrome di Treacher-Collins</i>	74
<b>Punti Chiave</b>	<b>45</b>	<b>Conclusioni</b>	<b>75</b>
<b>QR Code da scansionare</b>	<b>46</b>	<b>Punti Chiave</b>	<b>75</b>
		<b>QR Code da scansionare</b>	<b>75</b>

## 25 Effetti a lungo termine dell'alimentazione nei primi mille giorni di vita 47

*Andrea Vania, Margherita Caroli, Maria Carmen Verga, Giovanna Tezza*

Alimentazione nei primi mille giorni	47
Alimentazione durante la gravidanza	48
Latte materno e allattamento al seno	48
Alimentazione con formula	49
Alimentazione complementare	50
Alimentazione nel secondo anno di vita	51
Diete vegetariane e vegane	51
Monitoraggio e consulenza nutrizionale	52
<b>Punti Chiave</b>	<b>52</b>
<b>QR Code da scansionare</b>	<b>52</b>

## 28 Approccio clinico e iter diagnostico-assistenziale nel bambino con patologia malformativa 53

*Luisa De Sanctis*

Cenni generali ed epidemiologia	53
Approccio clinico	54
Nuove possibilità diagnostiche: il laboratorio di genetica	55
Cura del paziente con sindrome malformativa oltre l'ospedale	57
Principali sindromi malformative	58

## 29 Malattie metaboliche ereditarie 77

*Marco Spada, Francesco Porta*

<b>Classificazione</b>	<b>77</b>
Difetti del metabolismo intermedio:	
malattie delle piccole molecole	78
Malattie del metabolismo energetico	78
Malattie delle grandi molecole (molecole complesse)	78
<b>Screening neonatale per le malattie metaboliche ereditarie: presente e futuro</b>	<b>79</b>
<b>Le malattie metaboliche ereditarie ad esordio acuto: approccio clinico sistematico</b>	<b>80</b>
Convulsioni del neonato e del lattante	80
Punti essenziali	81
Vomito ricorrente, sopore, coma	81
Punti essenziali	81
Insufficienza epatica acuta	82
Punti essenziali	82
Ipoglicemia	83
Punti essenziali	83
Esami di primo livello	84
Esami di secondo livello (mandatori e da effettuare sullo stesso campione di sangue e urine prelevati inizialmente)	84
Approccio terapeutico	84
Rabdomiolisi acuta	84
Punti essenziali	84
Approccio terapeutico	84
Insufficienza cardiaca, cardiomiopatia, turbe del ritmo	85
Punti essenziali	85

Tromboembolia	86	Cellule del sistema immunitario innato	90
Punti essenziali	86	Linfociti <i>Natural Killer</i> (NK)	91
Atassia acuta	87	Cellule presentanti l'antigene ( <i>Antigen-Presenting Cells - APCs</i> )	91
Punti essenziali	87	<b>Immunità adattiva neonatale</b>	<b>92</b>
Sintomi psichiatrici acuti	87	Linfociti T <i>helper</i> (CD4+)	92
Punti essenziali	87	Linfociti Th17	92
<b>Punti Chiave</b>	<b>87</b>	Linfociti T regolatori	92
<b>QR Code da scansionare</b>	<b>87</b>	Linfociti T citotossici (CD8+)	92
		Linfociti B	93
<b>30 Ontogenesi del sistema immunitario</b>	<b>89</b>	<b>Ontogenesi del sistema immunitario: aspetti pratici</b>	<b>93</b>
<i>Lucia Leonardi, Valentina Pennetta,   Rossella Laitano, Fabio Natale</i>		Infezioni feto-neonatali	93
Introduzione	89	Sequela post-natali a breve e lungo termine	94
Il sistema immunitario neonatale	90	Vaccini	94
Immunità innata neonatale	90	<b>Diagnostica di laboratorio</b>	<b>95</b>
Barriere epiteliali	90	<b>Prospettive future</b>	<b>95</b>
Fattori solubili plasmatici	90	<b>Punti Chiave</b>	<b>95</b>
		<b>QR Code da scansionare</b>	<b>96</b>