

## INTRODUZIONE

Questo lavoro nasce con l'intento di aggiornare il materiale di studio di Fisiopatologia generale rispetto ai cambiamenti che ci sono stati nel programma. Il blocco è divisibile in sette sezioni:

- **Sezione 1 (lezioni 1-17):** fisiopatologia del sangue;
- **Sezione 2 (lezioni 19-25):** fisiopatologia del sistema endocrino;
- **Sezione 3 (lezioni 26-30):** fisiopatologia dell'apparato riproduttivo maschile e femminile;
- **Sezione 4 (lezioni 31-35):** fisiopatologia dell'apparato gastroenterico;
- **Sezione 5 (lezioni 36-38):** fisiopatologia dell'apparato respiratorio;
- **Sezione 6 (lezioni 39-40):** fisiopatologia del rene;
- **Sezione 7 (lezioni 41-45):** fisiopatologia del metabolismo.

Le trascrizioni delle lezioni sono state integrate quando necessario con l'Isocrate, dunque è possibile utilizzare questo documento come **unica fonte di studio** per l'esame (salvo cambiamenti in corso d'opera da qui ai prossimi anni). Le lezioni sul **CUORE** non sono presenti poiché non sono state spiegate e non sono parte del programma d'esame dell'a.a. 20/21, nel caso le trovate sull'Isocrate.

**ATTENZIONE:** alla fine del blocco sono presenti delle integrazioni dall'Isocrate, in questo caso ho semplicemente fatto **copia e incolla** di alcuni argomenti non spiegati a lezione ma chiesti durante gli esami. Fare o meno questi argomenti in caso in cui non vengano spiegati è a vostra discrezione.

Le lezioni che costituiscono la dispensa NON sono in ordine cronologico, sono bensì organizzate in base agli argomenti e alcune lezioni sono state unite per crearne una sola mentre altre sono state spezzate in più lezioni perché troppo lunghe (quindi potrebbe non esserci corrispondenza tra la lezione X del corso e la lezione X della dispensa). Per ogni lezione ho indicato il Prof che ha spiegato/tende a chiedere quell'argomento.

Inoltre, consiglio di **seguire** le lezioni sul **carcinoma gastrico** e sul **rene policistico**. Per quanto riguarda i tumori della tiroide: mi è stato segnalato che la lezione tenutasi quest'anno sia stata insufficiente per gli orali, personalmente non ho riscontrato particolari criticità guardando gli orali però ho ugualmente aggiunto la lezione dell'Isocrate tra le integrazioni.

Per superare l'esame lo studio di questo materiale è sufficiente, come sempre vi invito a:

1. non nominare la dispensa ai Prof, loro conoscono benissimo l'Isocrate e a volte chiedono di proposito cose che lì non ci sono quindi fate attenzione;
2. studiare con criterio, se leggete qualcosa che non ha senso (potrebbe essermi sfuggito qualcosa, in quel caso segnalatelo) non imparatelo a memoria solo perché sta scritto sulla dispensa ma ragionate!
3. **seguire il corso** per verificare se sono stati aggiunti nuovi argomenti o dettagli.

A questo punto, è doveroso un ringraziamento a tutti coloro che si sono impegnati per far sì che questo lavoro prendesse forma. Un grazie di cuore va, quindi, agli sbobinatori e ai revisori: Anna, Alessandra, Arianna, Erica, Francesca, Vincenzo. Un ringraziamento va anche a Domenico per il suo supporto.

Questo lavoro è a cura di Valentina.

*Ad Maiora!*

## Indice delle lezioni

|  |            |
|--|------------|
| <b>Lezione numero 1 – Prof. Carlomagno</b> .....                               | <b>8</b>   |
| <i>Sangue e HSC</i> .....  | 8          |
| <b>Lezione numero 2 – Prof. Carlomagno</b> .....                               | <b>19</b>  |
| <i>Eritropoiesi</i> .....  | 19         |
| <b>Lezione numero 3 – Prof. Carlomagno</b> .....                               | <b>30</b>  |
| <i>Anemie: emolitiche e falciforme</i> .....                                   | 30         |
| <b>Lezione numero 4 – Prof. Carlomagno</b> .....                               | <b>39</b>  |
| <i><math>\alpha</math> e <math>\beta</math> talassemie</i> .....               | 39         |
| <b>Lezione numero 5 – Prof. Carlomagno</b> .....                               | <b>49</b>  |
| <i>Sferocitosi ereditaria, G6PD-carezza, PNH</i> .....                         | 49         |
| <b>Lezione numero 6 – Prof. Carlomagno</b> .....                               | <b>55</b>  |
| <i>Anemie da diminuita produzione di globuli rossi</i> .....                   | 55         |
| <b>Lezione numero 7 – Prof. Carlomagno</b> .....                               | <b>60</b>  |
| <i>Emocromatosi</i> .....  | 60         |
| <b>Lezione numero 8 – Prof. Carlomagno</b> .....                               | <b>67</b>  |
| <i>Porfirie</i> .....  | 67         |
| <b>Lezione numero 9 – Prof. Carlomagno</b> .....                               | <b>72</b>  |
| <i>Fisiopatologia dell'emostasi pt 1</i> .....                                 | 72         |
| <b>Lezione numero 10 – Prof. Carlomagno</b> .....                              | <b>82</b>  |
| <i>Fisiopatologia dell'emostasi pt 2</i> .....                                 | 82         |
| <b>Lezione numero 11 – Prof. Santoro</b> .....                                 | <b>92</b>  |
| <i>Neoplasie del sangue, leucemia mieloide cronica pt 1</i> .....              | 92         |
| <b>Lezione numero 12 – Prof. Santoro</b> .....                                 | <b>98</b>  |
| <i>Leucemia mieloide cronica pt 2</i> .....                                    | 98         |
| <b>Lezione numero 13 – Prof. Santoro</b> .....                                 | <b>105</b> |
| <i>Neoplasie mieloproliferative</i> .....                                      | 105        |
| <b>Lezione numero 14 – Prof. Santoro</b> .....                                 | <b>109</b> |
| <i>Leucemia mieloide acuta (AML) e APL</i> .....                               | 109        |
| <b>Lezione numero 15 – Prof. Santoro</b> .....                                 | <b>114</b> |
| <i>Leucemia promielocitica acuta e alterazioni epigenetiche nell'AML</i> ..... | 114        |
| <b>Lezione numero 16 – Prof. Santoro</b> .....                                 | <b>119</b> |
| <i>Mutazioni causative di AML</i> .....  | 119        |
| <b>Lezione numero 17 – Prof. Santoro</b> .....                                 | <b>129</b> |
| <i>Neoplasie linfoidi: ALL e CLL</i> .....                                     | 129        |

**L**

|  |            |
|--|------------|
| <b>Lezione numero 18 – Prof. Santoro</b> .....   | <b>138</b> |
| <i>Neoplasie linfoidi: linfomi non Hodgkin</i> .....   | 138        |
| <b>Lezione numero 19 – Prof. Feliciello</b> .....  | <b>143</b> |
| <i>Fisiopatologia della tiroide e ipertiroidismo</i> .....   | 143        |
| <b>Lezione numero 20 – Prof. Feliciello</b> .....  | <b>150</b> |
| <i>Ipotiroidismo e tiroiditi</i> .....   | 150        |
| <b>Lezione numero 21 – Prof. Fusco/Santoro</b> .....   | <b>157</b> |
| <i>Tumori della tiroide</i> .....  | 157        |
| <b>Lezione numero 22 – Prof. Feliciello</b> .....  | <b>163</b> |
| <i>Fisiopatologia delle paratiroidi</i> .....  | 163        |
| <b>Lezione numero 23 – Prof. Feliciello</b> .....  | <b>169</b> |
| <i>Fisiopatologia del surrene: Cushing, iperaldosteronismo, ICSP, iperplasia surrenale congenita</i> ..... | 169        |
| <b>Lezione numero 24 – Prof. Feliciello</b> .....  | <b>178</b> |
| <i>Feocromocitoma</i> .....  | 178        |
| <b>Lezione numero 25 – Prof. Feliciello</b> .....  | <b>182</b> |
| <i>Disordini del GH</i> .....  | 182        |
| <b>Lezione numero 26 – Prof. Santoro</b> .....   | <b>188</b> |
| <i>Carcinoma della prostata</i> .....  | 188        |
| <b>Lezione numero 27 – Prof. Veneziani</b> .....   | <b>196</b> |
| <i>Patologie dell'apparato genitale femminile: amenorrea e patologie dell'ovaio</i> .....                  | 196        |
| <b>Lezione numero 28 – Prof. Veneziani</b> .....   | <b>202</b> |
| <i>Patologie dell'apparato genitale femminile: patologie dell'utero</i> .....                              | 202        |
| <b>Lezione numero 29 – Prof. Veneziani</b> .....   | <b>209</b> |
| <i>Carcinoma della mammella</i> .....  | 209        |
| <b>Lezione numero 30 – Prof. Santoro</b> .....   | <b>217</b> |
| <i>Carcinoma ereditario della mammella</i> .....   | 217        |
| <b>Lezione numero 31 – Prof. Veneziani</b> .....   | <b>224</b> |
| <i>Cirrosi epatica, ittero e tumori epatici</i> .....  | 224        |
| <b>Lezione numero 32 – Prof. Santoro</b> .....   | <b>233</b> |
| <i>Carcinoma pancreatico</i> .....   | 233        |
| <b>Lezione numero 33 – Prof. Carlomagno</b> .....  | <b>238</b> |
| <i>Carcinoma gastrico – seguire la lezione</i> .....   | 238        |
| <b>Lezione numero 34 – Prof. Melillo</b> .....   | <b>245</b> |
| <i>Carcinoma coloretale (CRC)</i> .....  | 245        |
| <b>Lezione numero 35 – Prof. Melillo</b> .....   | <b>257</b> |
| <i>Carcinomi del colon associati ad infiammazione cronica</i> .....  | 257        |

|  |            |
|--|------------|
| <b>Lezione numero 36 – Prof. Santoro</b> .....   | <b>263</b> |
| <i>Malattie polmonari: fibrosi cistica</i> .....   | 263        |
| <b>Lezione numero 37 – Prof. Santoro</b> .....   | <b>268</b> |
| <i>Malattie polmonari: deficit di <math>\alpha</math>1-antitripsina (enfisema polmonare) e IPF</i> ..... | 268        |
| <b>Lezione numero 38 – Prof. Santoro</b> .....   | <b>273</b> |
| <i>Carcinoma polmonare</i> .....   | 273        |
| <b>Lezione numero 39 – Prof. Carlomagno</b> .....  | <b>279</b> |
| <i>Malattia del rene policistico – seguire la lezione</i> .....  | 279        |
| <b>Lezione numero 40 – Prof. Carlomagno</b> .....  | <b>287</b> |
| <i>Carcinoma renale</i> .....  | 287        |
| <b>Lezione numero 41 – Prof. Carlomagno</b> .....  | <b>296</b> |
| <i>Errori congeniti del metabolismo di amminoacidi</i> .....   | 296        |
| <b>Lezione numero 42 – Prof. Carlomagno</b> .....  | <b>302</b> |
| <i>Errori congeniti del metabolismo di carboidrati</i> .....   | 302        |
| <b>Lezione numero 43 – Prof. Carlomagno</b> .....  | <b>311</b> |
| <i>Errori congeniti del metabolismo di purine e pirimidine</i> .....                                     | 311        |
| <b>Lezione numero 44 – Prof. Carlomagno e Feliciello</b> .....   | <b>319</b> |
| <i>Diabete mellito e diabete insipido</i> .....  | 319        |
| <b>Lezione numero 45 – Prof. Santoro</b> .....   | <b>335</b> |
| <i>Malattie da accumulo lisosomiale</i> .....  | 335        |
| <b>Integrazione da Isocrate 2.0 – Malattia di Wilson</b> .....   | <b>340</b> |
| <b>Integrazione da Isocrate 2.0 – Neoplasie dell’adenoipofisi e SIADH</b> .....                          | <b>341</b> |
| <b>Integrazione da Isocrate 2.0 – Epatiti</b> .....  | <b>344</b> |
| <b>Integrazione da Isocrate 2.0 – Deficit nutrizionali di vitamina D</b> .....                           | <b>345</b> |
| <b>Integrazione da Isocrate 2.0 – Obesità</b> .....  | <b>346</b> |
| <b>Integrazione da Isocrate 2.0 – Malattia di Von Gierke</b> .....                                       | <b>355</b> |
| <b>Integrazione da Isocrate 2.0 – Tumori della tiroide</b> .....   | <b>357</b> |
| <b>Integrazione da Isocrate 2.0 – Disordini del ciclo dell’urea</b> .....                                | <b>369</b> |