

1) NEONATOLOGIA

- a) Classificazioni
- b) Adattamento alla vita extrauterina
- c) Valutazione del neonato
- d) Prematurità
 - Sindrome morte in culla (SINDS)
- e) Screening neonatali
- f) Patologia respiratoria
 - Apnea
 - Sindrome da aspirazione del meconio (SAM)
 - Displasia broncopulmonare (DBP)
 - Tachipnea transitoria nel neonato (TTN)
 - Malattia de membrane ialine (RDS)
- g) Sepsi neonatale
- h) Malattia emorragica nel neonato
- i) Malattie neurologiche
 - Encefalopatia ipossico ischemica
- j) Apparato gastrointestinale
 - Enterocolite necrotizzante
 - Ittero
- k) Rianimazione neonatale
 - Asfissia intrauterina
- l) Scala di Brazelton
- m) Disforia materna
- n) TI neonatale

2) NUTRIZIONE NEONATALE

- a) Alimentazione 1/6 mesi
- b) Svezamento
- c) Adiposity rebound

3) ACCRESCIMENTO E SVILUPPO

- a) Strumenti per la valutazione della crescita:
 - Parametri auxologici
 - Percentili
 - Statura parenterale
 - Velocità di crescita
 - Maturazione ossea
 - Sviluppo puberale
- b) Auxopatie (disturbi della crescita):
 - Bassa statura
 - Alta statura
 - Bambino sovra/sottopeso
- c) Alterazioni sviluppo puberale:
 - Pubertà ritardata
 - Amenorrea
 - Pubertà precoce

4) ENDOCRINOLOGIA

- a) Deficit di GH
- b) Diabete insipido
- c) Tiroide
 - Ipotiroidismo congenito
 - Ipotiroidismo acquisito (1°, 2°, 3°)
 - Iperitiroidismo
 - Gozzo
 - Noduli tiroidei
- d) Diabete
 - D. mellito
 - D. Mody
 - D. mellito neonatale (NDM)
 - D. mitocondriale (MIDD)
 - IPOGLICEMIA
- e) Surrene
 - Iperplasia congenita del surrene (ICS)
 - Deficit 21b-idrossilasi
 - Deficit 11b-idrossilasi

- Deficit 3-idrossisteroidodeidrog
 - Deficit 17 a-idrossilasi
 - Cushing
 - Iperaldosteronismo
- f) Sviluppo sessuale
 - S. Morris
 - Disgenesia gonadica pura
 - Micropene
 - Criptorchidismo

5) SVILUPPO NEUROMOTORIO E PSICHICO

- a) Sviluppo motorio (General movements)
- b) Sviluppo del Linguaggio
- c) Sviluppo cognitivo
 - Denver II, Betlet, wechsler, QI..
 - Valutazione globale ritardo dello sviluppo

6) NEUROPSICHIATRIA

- a) Disordini del neurosviluppo
 - Disabilità intellettiva
 - Disturbi specifici dell'apprendimento
 - o (Dislessia/ discalculia /disortografia)
 - Disturbo da deficit di attenzione /iperattività (ADHD)
 - Disturbi specifici del linguaggio
 - Disturbi della relazione e della comunicazione
 - o Disturbo dello spettro autistico
 - o Sindrome di Rett
- b) Disturbi neuropsichiatrici in generale
 - Disturbo della condotta
 - Disturbo d'ansia (nevrosi infantile)
 - Disturbi somatoformi
 - Disturbi depressivi dell'infanzia
 - Disturbi dell'alimentazione
- c) Approccio diagnostico e terapeutico in neuropsichiatria

7) NEUROLOGIA

- a) Paralisi Cerebrale
- b) Idrocefalo
- c) Epilessia
- d) Crisi febbrili
- e) Ipotonia
- f) Atrofie muscolari spinali
- g) Distrofie muscolari (Duchenne/Becker)
- h) Sindrome di Guillain-Barrè

8) GENETICA CLINICA

9) MALATTIE EREDITARIE E DEL METABOLISMO

- a) Acidosi organiche
 - metilmalonico acidemia
 - propionico acidemia
 - fenilchetonuria (PKU)
 - tirosinemia
 - leucinosi
 - omocistinuria
- b) Difetti del ciclo dell'urea
 - deficit di ornitina transcarbamilasi
- c) Malattie del metabolismo dei carboidrati
 - galattosio (galattosemia, deficit galattochinasi, deficit epimerasi)
 - fruttosio (intolleranza ereditaria)
 - glucosio (glicogenosi epatiche, muscolari)
- d) Malattie da accumulo lisosomiale
 - mucopolisaccaridosi (MPS) (tipo 1-hurler; tipo II-Hunter)

- e) Sfingolipidosi
 - Malattia di Niemann-pick
 - Malattia di gaucher
 - Malattia di tay sachs
 - Malattia di fabry
 - Leucodistrofia metacromatica
- f) Malattie dei perossisomi
 - sindrome di zelleweger
 - sindrome di smith-lemli-optiz
- g) Malattie del ciclo di beta-ossidazione

- b) Per Pignata:
 - ALPS
 - Linfocitosi emofagocitica
 - Candidiasi muco cutanea cronica
 - Iper IgE
- c) Immunodeficienze secondarie
 - Hiv
 - Infezioni respiratorie ricorrenti

10) GASTROENTEROLOGIA

- a) Malattie dell'esofago e dello stomaco
 - RGE
 - MRGE
 - Esofagite eosinofila
 - Ulcera peptica
 - Vomito
- b) Malattie dell'intestino
 - Diarrea
 - Malattia celiaca
 - MICI
- c) Dolore addominale
- d) Disordini funzionali
- e) Fegato e vie biliari
 - Epatopatie
 - Disordini biliari
 - Steatosi epatica non alcolica (NAFLD)
 - Colestasi
 - Trapianto di fegato
- f) Pancreas esocrino
 - Insufficienza pancreatica
 - Pancreatite
- g) Malattie gastrointestinali di interesse chirurgico
 - Atresia e fistola tracheo-esofagea
 - Acalasia
 - Stenosi ipertrofica del piloro
 - Invaginazione intestinale
 - Malrotazione intestinale
 - Appendicite acuta (anche urgenze)
 - Meckel
 - Hirschsprung (megacolon agangliare congenito)
 - Atresia vie biliari
 - Cisti del coledoco
 - Colelitiasi
 - Polipi e poliposi

14) ALLERGOLOGIA

- a) Atopia
- b) rinite allergica
- c) asma
- d) reazioni avverse ai farmaci
- e) allergie alimentari (BENE)
 - Proctolite ed enterocolite allergica
 - FPIES
 - MRGE allergica
- f) Anafilassi

15) INFETTIVOLOGIA

- a) Influenza
- b) Pertosse
- c) TBC
- d) Linfadenopatie
- e) Artriti settiche
- f) Crisi febbrili
- g) Febbre senza localizzazione
- h) Febbre di origine sconosciuta
- i) Leishmaniosi
- j) Parotite
- k) Mononucleosi infettiva
- l) Meningiti
- m) Complesso TORCH
 - Toxoplasmosi
 - Rosolia
 - CMV
 - HSV
 - Varicella
- n) Sifilide
- o) Epatiti in gravidanza
- p) enterovirus
- q) Malattie esantemiche
 - Morbillo
 - Scarlattina
 - Rosolia
 - Varicella
 - Eritema infettivo
 - Esantema subitum

11) ORTOPIEDIA

- a) Displasia congenita dell'anca

12) REUMATOLOGIA

- a) LES
- b) Artrite idiopatica giovanile (AIG)
- c) Sindrome di attivazione macrofagica
- d) Malattia Reumatica (RAA)
- e) Vasculiti
 - Porpora DI SCHÖNLEIN-HENOCH
 - Kawasaki

16) VACCINAZIONI

17) OTORINOLARINGOIATRIA

- a) Rinite acuta
- b) Rinusinusite
- c) Poliposi rinusinusale
- d) Ipertrofia/vegetazioni adenoidee
- e) Faringotonsilliti acute
- f) PFAPA
- g) Laringiti
- h) Otite:
 - Esterna
 - Media acuta/cronica
 - Media secretiva
 - Media purulenta cronica

13) IMMUNOLOGIA

- a) Immunodeficienze
 - Difetti combinati (SCID)
 - Immunodeficienze in quadri sindromici
 - Difetti umorali
 - Malattie con disregolazione immunologica
 - Deficit dei fagociti

18) PNEUMOLOGIA

- a) Infezioni delle basse vie respiratorie
 - Bronchioliti
 - polmoniti
- b) discinesia ciliare primitiva
- c) fibrosi cistica
- d) tracheomalacia
- e) bronchite

19) CARDIOLOGIA

- a) Visita clinica
- b) Cardiopatie acquisite in corso di malattie sistemiche
- c) Cardiopatie congenite
 - Ostruzione efflusso ventricolo sx
 - Coartazione aortica
 - Stenosi valvolare polmonare
 - Stenosi aortica
 - Difetto interatriale
 - Difetto interventricolare
 - Canale atrioventricolare
 - Pervietà del dotto arterioso
 - Forme shunt dx-sx
 - Tetralogia fallot
 - Trasposizione dei grossi vasi
- d) Sindromi genetiche
- e) Sindromi metaboliche
- f) Fattori ambientali
- g) FOTO SU:
 - tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica
 - sindrome QT lungo
 - displasia aritmogena ventricolo dx
 - sindrome brugada

20) EMATOLOGIA

- a) Anemie
 - Anemia di diamond-blackfan
 - Panmielopatie
 - Anemia megaloblastica da deficit vit B12 e da folati
 - Anemia sideropenica
- b) Anemie emolitiche
 - Anemia falciforme
 - Talassemie
 - Sferocitosi ereditaria
 - Emoglobinuria parossistica notturna
 - Anemia da deficit di piruvato-chinasi
 - Anemia da deficit di G6PDH
 - Anemie emolitiche autoimmuni
 - Malattia emolitica del neonato
- c) Test di coombs
- d) Malattie emorragiche
 - Porpora
 - Difetti vascolari
 - Sindromi emofiliche
 - Splenomegalia

21) ONCOLOGIA

- a) Leucemie
 - L. acuta linfoblastica
 - L. acuta mieloide
 - SD Mielodisplastiche
 - L. cronica mieloide
- b) Linfomi
 - Linfoma di hodgkin
 - Linfoma non hodgkin
- c) Tumori del SNC
- d) Approcci al bambino con i seguenti sintomi:
 - Cefalea
 - Vomito
 - Coninvolgimento app visivo
 - Sintomi e segni motori
 - Crescita e sviluppo
 - Comportamento
 - Convulsioni
- e) Medulloblastoma
- f) Gliomi
- g) Retinoblastoma
- h) Neuroblastoma
- i) Tumore di wilms (nefroblastoma)
- j) Sarcomi dei tessuti molli
 - Rabdomyosarcoma
 - Sarcoma di ewing
- k) Trapianto di cellule staminali emopoietiche

22) NEFROLOGIA

- a) NEFROPATIE EMATURICHE EREDITARIE
 - Sindrome di alport
 - Nefropatia da membrane basali sottili (TBMN) (Ematuria benigna familiare)
- b) Sindrome nefrosica
 - GLOMERULONEFRITE A LESIONI MINIME
- c) ANOMALIE URINARIE ASINTOMATICHE
 - Proteinuria
 - ematuria
- d) sindrome emolitico uremica
- e) acidosi tubulare renale
- f) rachitismo
- g) da leggere:
 - IRA
 - IRC

23) UROLOGIA

- a) Infezioni delle vie urinarie (IVU)
- b) Anomalie congenite dei reni e delle vie urinarie (Cakut)
 - Stenosi del giunto pielo-ureterale
 - Megauretere
 - Valvole dell'uretra posteriore
 - Rene multicistico
 - Duplicazioni pieloureterali
 - Reflusso vescicoureterale
 - Vescica neuropatica/neurogena
 - Complesso estrofia-epispadia
 - Ipospadi

24) URGENZE

- a) Addome acuto
 - Invaginazione
 - Appendicite
 - Linfadenite mesenterica
- b) coliche

*gli argomenti sottolineati sono quelli maggiormente chiesti nelle esperienze orali.

Capitolo 1: NEONATOLOGIA

Neonato: Un bimbo prende il nome di “neonato” nel periodo di 4 settimane che inizia con il parto e finisce col 28° giorno dopo il parto.

Lattante: Un bimbo prende il nome di “lattante” nel periodo variabile che inizia col 29° giorno dopo il parto e termina con lo “svezzamento” (anche chiamato “divezzamento” o ancora “alimentazione complementare”), che è il processo di sostituzione dell’alimentazione esclusiva a base di latte con quella caratterizzata dall’assunzione di altri liquidi e solidi. Lo svezzamento inizia in un tempo variabile che oscilla tra i 6 e gli 11 mesi di vita. Quindi il bimbo viene chiamato lattante generalmente tra l’inizio del secondo mese e massimo l’11° mese.

Bambino o infante: Dopo lo svezzamento il bimbo viene comunemente chiamato “bambino” fino all’insorgenza dei primi segni della pubertà.

L’epoca neonatale è associata ad un’elevata mortalità e morbilità perché la nascita è un momento estremamente delicato in cui è fondamentale che i processi di adattamento alla vita extrauterina vadano a buon fine.

Mortalità neonatale = mortalità nei primi 30 giorni

Mortalità infantile = mortalità nel primo anno

Classificazione del neonato

In relazione all’età gestazionale:

- **Neonato pretermine (NP)** (<37 settimane) → vedi dopo PREMATURITA’
- **Neonato a termine (NT)** (37-42 settimane)
- **Neonato post-termine** (>42 settimane)

Rischio di neonato grande per l’età gestazionale (**LGA**) o ritardo di crescita intrauterino (**IUGR**).

A queste tre grandi categorie possiamo aggiungerne una quarta:

"Late- Preterms", ossia i nati tra le 34+0 e le 36+6 settimane di EG. Questi, pur essendo in termini di peso simili ai neonati a termine, sono fisiologicamente e metabolicamente più immaturi di essi e presentano un maggior rischio di problematiche post-natali (ittero, ipoglicemia, distress respiratorio etc.), per cui meritano una particolare attenzione.

In relazione al peso alla nascita:

- Neonato di peso estremamente basso alla nascita (ELBW, ex-tremely low birth weight) se <1 kg.
- Neonato di peso molto basso (VLBW, very low birth weight)
- se <1 .5kg (50% di mortalità e morbilità).
- Neonato di peso basso (LBW, low birth weight) <2.5kg (il 70% è NP, mentre il 30% è IUGR).
- Neonato di peso elevato se >4.5 kg.

Di fatto **si combinano entrambi i criteri secondo le tabelle dei percentili:**

- **SGA:** piccolo per l’età gestazionale. <10 percentile
- **AGA:** adeguato all’età gestazionale. Tra p10-90.
- **LGA:** grande per l’età gestazionale. >p90.

Il basso peso alla nascita si associa frequentemente alla nascita pretermine. SGA può avere un:

1. **RITARDO DI CRESCITA SIMMETRICO**→ i 3 parametri peso, circonferenza cranica e lunghezza sono tutti alterati: Fattori Genetici, Malattie a trasmissione transplacentare, Malformazioni congenite, Gravi patologie congenite

2. **RITARDO DI CRESCITA ASIMMETRICO**→ quando il peso <10°, la lunghezza è normale e la circonferenza cranica è normale o diminuita. Eziologia materno placentare

IUGR=ritardo di crescita intrauterina

Soggetti che non hanno potuto raggiungere il potenziale di crescita per l’intervento di una noxa patogena che ha interferito con la crescita fetale. Tipicamente un bambino che ha avuto IUGR è SGA.

Ci può essere una eccezione quando IUGR è transitorio e si associa a un paziente che poi recupera la crescita e nasce AGA. La sopravvivenza è direttamente correlata con il peso alla nascita.

I neonati LGA sono associati a un maggiore rischio di trauma ostetrico, anomalie congenite, cardiopatie e mortalità. Diabete mellito e obesità materna sono considerati fattori predisponenti.

ADATTAMENTO ALLA VITA EXTRAUTERINA:

- | | |
|---|--|
| 1. Respirazione: | 2. Circolazione: |
| - Espansione → Surfactante | - Crollo delle resistenze vascolari |
| - Stabilizzazione della Capacità Funzionale Residua | - Aumento flusso arterioso polmonare |
| - Riassorbimento liquido endoalveolare | - Innalzamento della pressione arteriosa sistemica |
| 3. Termoregolazione | - Chiusura del dotto arterioso e del forame ovale |
| | 4. Alimentazione |

Nel FETO: Gli alveoli sono pieni di liquido polmonare, infatti nell'utero, il feto dipende dalla placenta per lo scambio dei gas e non dai polmoni. Il flusso ematico nei polmoni è ridotto a causa delle resistenze polmonari elevate (arteriole polmonari costrette), per cui il flusso viene deviato attraverso il dotto arterioso così da assicurare un flusso di sangue maggiore ad alcuni organi, tra cui il cervello.

Quello che era funzionale durante la vita fetale, cioè escludere il circolo polmonare, a cui arriva meno del 10% della gittata (semplicemente per un fatto di nutrizione dell'organo), diventa un problema dopo la nascita.

Alla NASCITA: Il taglio del cordone ombelicale fa sì che le resistenze del circolo sistemico aumentano; contemporaneamente l'espansione dei polmoni e la vasodilatazione polmonare fa sì che le resistenze in questo circolo si riducano. A questo si aggiunge la chiusura degli shunt con passaggio dalla circolazione fetale a quella in parallelo: c'è una fase di chiusura funzionale e una fase anatomica: la funzionale dovrebbe cominciare nelle ore successive alla nascita, la fase anatomica prende dei giorni, nel dotto alcuni giorni. Quindi all'inizio c'è comunque uno shunt fisiologico.

Avere un piccolo dotto residuo non è motivo di insufficienza circolatoria neonatale e può essere tollerato. All'inizio avrà cianosi che man mano diminuisce perché l'ossigenazione che all'inizio è bassa comincia ad aumentare fino a raggiungere l'optimum che è tra 95-100mmhg.

Tutto ciò si può realizzare anche in 10 minuti.

Condizioni patologiche legate all'adattamento:

1. Deficit di surfactante
2. Resistenza alla distensibilità della gabbia toracica

VALUTAZIONE DEL NEONATO:

1. Valutazione età gestazionale (in realtà nella stragrande maggioranza dei casi viene valutata prima del parto per capire che tipo di neonato nascerà e procurarci tutto il necessario per poterlo assistere)
2. **SISTEMA APGAR:** (creato da Virginia Apgar, neonatologa della metà del '900).

È un **fattore PROGNOSTICO** importantissimo

- **APPEARANCE:** colorito (alcuni neonati hanno una certa cianosi dovuta al "trauma" del passaggio nel canale nel parto)
- **PULSE:** frequenza cardiaca
- **GRIMACE:** riflessi e risposta agli stimoli
- **ACTIVITY:** arti in flessione
- **RESPIRATION:** tipo di respiro (occhio al "GASPING" cioè la fame d'aria del neonato)

[Oggi si riescono a salvare bambini molto prematuri e questo purtroppo è la causa di una maggiore presenza di bambini con sequele successive, soprattutto neurologiche, causate da asfissia neonatale (punteggio apgar basso)]

→ sono cinque parametri valutati al 1° e al 5° minuto e in base al punteggio c'è un indicatore della salute del neonato.

Ci dà un'idea non solo della salute del neonato alla nascita, ma è un fattore prognostico.

Se abbiamo un Apgar estremamente basso → altissima probabilità di sviluppare eventi asfittici e che avrà problemi. È chiaro che se il neonato piange avrà buona frequenza cardiaca e riesce a respirare altrimenti non potrebbe piangere. Tutta la valutazione avviene nell'arco di un minuto.