

Pediatria

L'accrescimento si divide in tre fasi:

- dalla nascita a 2-3 anni
- da 2-3 anni alla pubertà
- fase puberale (epoca della maggior differenziazione sessuale)

Metodi di studio della crescita: - metodo della deviazione standard - metodo dei percentili

Bassa statura: altezza sotto il 3 centile rispetto alla popolazione di controllo relativamente a sesso ed età

CELIACHIA O ENTEROPATIA DA GLUTINE

Intolleranza permanente al glutine che produce lesioni intestinali, in individui geneticamente suscettibili, mediante meccanismi immunologici (dovuto all'incontro di tre fattori: ambientali, genetici, immunologici). Età di insorgenza: tutte, a partire da 1-6 mesi dopo il divezzo con l'esposizione al glutine.

Le lesioni anatomo patologiche che crea sono

1. atrofia dei villi (provoca un malassorbimento → *anemia sideropenica, intolleranza al lattosio, impoverimento dell'osso*)
2. ipertrofia delle cripte
3. infiltrato infiammatorio

Ci sono diverse forme cliniche della malattia celiaca

- forma *classica* (tipico quadro di malassorbimento intestinale con alterazione dell'alvo)
- forma *subclinica* (prevalgono i sintomi extraintestinali)
- forma *asintomatica* (presenza di lesioni della mucosa tipiche, in assenza di sintomatologia)
- forma *latente* (la malattia esiste ma non è ancora manifesta)

Patologie associate:

- diabete mellito
- sindrome di Down
- sindrome di Williams
- endocrinopatie autoimmuni
- malattie autoimmuni

Complicanze della malattia celiaca

- atrofia splenica
- sprue refrattaria
- digiuno-ileite ulcerativa
- linfoma a cellule T a 50-60 anni
- neoplasie

La diagnosi della malattia celiaca viene fatta con un anamnesi, un esame obiettivo, delle indagini laboratoristiche e la determinazione di HLA (questo sistema HLA è situato sul cromosoma 6)

La terapia è una dieta aglutinata rigorosa e continua, degli steroidi nelle forme refrattarie e una terapia di supporto

DIARREA ACUTA

Perdita con le feci di oltre 10ml/Kg/die di acqua per una durata inferiore alle 2 settimane. Quando supera questo periodo è dovuta a delle infezioni intestinali, extra-intestinali, intolleranza alle proteine del latte vaccino o alle proteine della soia, deficit congeniti di enzimi digestivi, sindromi da malassorbimento

La diarrea si può produrre con due meccanismi:

1. aumentata secrezione intestinale
2. diminuito assorbimento intestinale

I gradi di disidratazione sono: 1° lieve (perdita idrica < 5% del peso), 2° moderato (perdita idrica del 5-10% del peso), 3° grave (perdita idrica > 10% del peso). La disidratazione può essere:

- **isotonica** uguale perdita di acqua e di elettroliti
- **ipertonica** la perdita di acqua supera quella degli elettroliti
- **ipotonica** la perdita di elettroliti supera quella dell'acqua

Ci può essere una diminuzione del pH dovuta a:

- perdita di Na⁺ e K⁺ con la diarrea
- insufficienza renale
- formazione di corpi chetonici
- aumento dell'acido lattico

Il trattamento della diarrea acuta:

1. terapia reidratante
2. rialimentazione
3. antibiotici

FIBROSI CISTICA

E' la malattia genetica autosomica recessiva più diffusa nella popolazione caucasica. Il gene che codifica questa proteina è stato localizzato sul braccio lungo del cromosoma **7** in regione **31.1**. Il gene consta di 27 esoni che codificano la proteina **CFTR**. Le mutazioni di questa proteina sono state divise in cinque classi:

- CLASSE I difetto di produzione
- CLASSE II difetto di glicosilazione
- CLASSE III difetto di regolazione
- CLASSE IV difetto di trasporto del cloro
- CLASSE V rallentata sintesi

La diagnosi viene fatta con una anamnesi, test del sudore (positivo se >60 mEq/l), test genetico, screening neonatale (biochimico a doppio richiamo, molecolare e integrato a doppio richiamo) e misurazione dei potenziali nasali.
La terapia può essere trapianto bi/mono polmonare e trapianto epatico, supporto psicologico, consulenza genetica

GLOMERULONEFRITI

Processi infiammatori a carico dei glomeruli renali su base immunologia, idiopatica o infettiva

Classificazione clinica:

- *acuta* (predilige il sesso maschile e i sintomi sono: edema, ematuria, oliguria, ipertensione arteriosa. Nella maggior parte dei casi si ha guarigione clinica spontanea in 10-15gg)
- *cronica*
- *forme particolari*

Classificazione morfologica:

1. diffusa (tutti i glomeruli sono coinvolti)
2. focale (solo alcuni glomeruli sono coinvolti)
3. globale (è interessato dalla malattia tutto il glomerulo)
4. segmentale (solo alcune porzioni del glomerulo sono interessate)

LA MALATTIA REUMATICA

E' una malattia infiammatoria acuta caratterizzata soprattutto da febbre, interessamento articolare e cardiaco (età più colpita dai 5 ai 13 anni). La patogenesi è di tipo allergico autoimmunitario. Organi colpiti sono connettivo delle capsule articolari, sierose (pericardio e pleura), miocardio e endocardio valvolare

La terapia:

- eziologia antinfettiva (penicillina)
- patogenetica antireattiva (acido acetil-salicilico o cortisone)

PELIOSI REUMATICA O SINDROME DI SCHONLEIN-HENOCH

Porpora angiopatica IgA-mediata dovuta ad una alterazione di tipo infiammatorio dell'endotelio delle arteriole più piccole, sia della cute che dei visceri (più frequente fra i 2-11 anni senza differenza di sesso). Le sedi più colpite sono la cute, le articolazioni, l'addome e i reni

L'eziopatogenesi: allergia → IgA → vasculite necrotizzante

POLMONITI

Classificazione anatomica:

- polmonite lobare
- polmonite lobulare o broncopolmonite
- polmonite interstiziale
- bronchiolite
- ascesso
- gangrena polmonare

Polmoniti *tipiche*: esordio con febbre, brividi, tosse produttiva con catarro purulento, cianosi, tachipnea e compromissione dello stato generale. Ipofonesi alla percussione, aumento della FVT e soffio bronchiale aspro

Polmoniti *atipiche*: inizio insidioso e progressivo, malessere generale per 24-48 ore

Polmoniti tachipnea

Età	FR (atti/min)
0-2 mesi	> 60
3-12 mesi	> 50
13 mesi - 5 anni	> 40

Esame obiettivo del torace (percussione)

- **Ipofonesi** → broncopolmonite estesa, interessamento pleurico
- **Iperfonesi** → intrappolamento aereo

Auscultazione

- riduzione del murmure vescicolare
- rantoli fini
- soffio bronchiale
- reperto asmatiforme

La diagnosi viene fatta con un esame clinico e degli esami complementari (radiografia torace, test di laboratorio e identificazione dell'agente eziologico)

SINDROME NEFROSICA

La sindrome nefrosica è caratterizzata da proteinuria (aumentata permeabilità parete capillare glomerulare), ipoproteinemia, edema (dovuto ad una ipoalbuminemia) ed iperlipidemia. Può essere di tre tipi:

- malattia a lesioni minime
- forma mesangioproliferativa
- forma con lesioni a sclerosi focale

La diagnosi viene fatta con un esame delle urine, degli esami ematochimici e una biopsia renale