

INDICE

PRESENTAZIONE	
Alberto Villani, Giovanni Corsello	7
PREFAZIONE	
Luigi Memo, Gioacchino Scarano, Angelo Selicorni, Giuseppe Zampino	9
CENNI DI EPIDEMIOLOGIA	
Gioacchino Scarano, Francesca Scarano	11
L'ABC DEL PERCORSO DIAGNOSTICO PER IL PEDIATRA NON SPECIALISTA	
Angelo Selicorni, Anna Cereda, Silvia Maitz	15
LA CONSULENZA GENETICA	
Alessandra Renieri, Matteo Della Monica e Gioacchino Scarano.....	22
IL NATO MORTO	
Dante Baronciani, Alessandra Vancini, Luigi Memo	29
L'APPROCCIO CLINICO AL BAMBINO CON SOSPETTA DISPLASIA SCHELETRICA	
Gioacchino Scarano, Fabio Acquaviva.....	35
IL LABORATORIO DI GENETICA: TEST ATTUALI E NUOVE PROSPETTIVE	
Fortunato Lonardo, Maria Iascone, Gioacchino Scarano	44
L'APPROCCIO ASSISTENZIALE TRASVERSALE AL BAMBINO CON SINDROME MALFORMATIVA COMPLESSA	
Giuseppe Zampino, Ilaria La Torraca, Angelo Selicorni	59
SINDROME DI AARSKOG	
Francesca Perrino, Giuseppe Zampino	69
ACONDROPLASIA	
Paolo Fontana, Gioacchino Scarano	74
SINDROME DI ALSTRÖM	
Agnese Scatigno, Angelo Selicorni	81
SINDROME DI ANGELMAN	
Giulia Melloni, Angelo Selicorni	86
SINDROME DI APERT	
Luca Massimi, Giuseppe Zampino	92
ASSOCIAZIONE VATER/VACTERL	
Alessandra Vancini, Luigi Memo	99
SINDROME ALFA TALASSEMIA - DISABILITÀ INTELLETTIVA LEGATA AL CROMOSOMA X (ATR-X)	
Elga Belligni, Elisa Biamino.....	105
SINDROME DI BARDET-BIEDL	
Silvia Maitz, Angelo Selicorni	109
SINDROME DI BECKWITH-WIEDEMANN	
Alessandro Mussa, Giovanni Battista Ferrero	115
SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	
Chiara Leoni, Giuseppe Zampino	121

SINDROME CHARGE	
Federica Zallocco, Lucia Santoro	127
SINDROME DI COCKAYNE	
Chiara De Angelis, Angelo Selicorni	133
SINDROME DI COFFIN-LOWRY	
Elisa Biamino e Cristina Molinatto	138
SINDROME DI COFFIN-SIRIS	
Daniela Melis, Paolo Fontana	142
SINDROME DI COHEN	
Marina Macchiaiolo, Andrea Bartuli	146
SINDROME DI CORNELIA DE LANGE	
Laura Bettini, Angelo Selicorni	151
SINDROME DI COSTELLO	
Chiara Leoni, Giuseppe Zampino	159
SINDROME DEL CRI DU CHAT	
Valeria d'Apolito, Angelo Selicorni	166
SINDROME DI CRISPONI (CS) E SINDROME DA SUDORAZIONE PARADOSSA, COLD INDUCED SWEATING SYNDROME (CISS)	
Giuseppe Zampino, Giangiorgio Crisponi	172
SINDROME DI CROUZON (DISOSTOSI CRANIOFACCIALE)	
Giuseppe Zampino, Massimo Caldarelli	179
SINDROME DA DELEZIONE 1p36	
Maria Teresa Carbone, Daniela Melis	185
DISPLASIA ECTODERMICA IPOIDROTICA (EDA) (SINDROME DI CHRIST-SIEMENS-TOURAINÉ)	
Francesco Vitiello, Gioacchino Scarano	189
DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA (MED)	
Silvia Maitz, Gioacchino Scarano	196
DISPLASIA SPONDILOCOSTALE (SCDO)	
Francesco Vitiello, Gioacchino Scarano	200
SINDROME DI DOWN (O TRISOMIA 21)	
Chiara Fossati, Angelo Selicorni	205
SINDROME DI EHLERS-DANLOS FORMA CLASSICA	
Fabio Acquaviva, Gioacchino Scarano	213
SINDROME DI FANCONI	
Roberta Onesimo, Giuseppe Zampino	220
SINDROME FETO-ALCOLICA	
Luigi Tarani, Chiara Mancini	226
SINDROME FG	
Savina Dipresa, Gioacchino Scarano	232
SINDROME DI FREEMAN-SHELDON (SFS)	
Roberta Onesimo, Giuseppe Zampino	236
SINDROME DI GOLDENHAR (SPETTRO OCULO-AURICOLO-VERTEBRALE)	
Anna Cereda, Angelo Selicorni	241

SINDROME DI HOLT-ORAM	
Alessandra Vancini, Luigi Memo	246
IPOCONDROPLASIA	
Paolo Fontana, Gioacchino Scarano	250
SINDROME KABUKI	
Federica Zucchetti, Angelo Selicorni	255
SINDROME DI KLINEFELTER	
Federica Tamburrino, Laura Mazzanti	261
SINDROME DI MARFAN	
Fabio Acquaviva, Gioacchino Scarano	265
SINDROME DA MICRODELEZIONE 22q11.2	
Stefania Boni, Luigi Memo	274
SINDROME DI MILLER-DIEKER	
Stefano D'Arrigo, Enrico Alfei.....	281
SINDROME DI MOEBIUS	
Ilaria La Torraca, Giuseppe Zampino	286
TRISOMIA 8 COSTITUZIONALE IN MOSAICO	
Davide Vecchio, Mario Giuffrè.....	292
SINDROME DI MOWAT-WILSON	
Federica Baccilieri, Livia Garavelli	297
NEUROFIBROMATOSI TIPO 1	
Guido Morcaldi, Eugenio Bonioli	306
SINDROME DI NICOLAIDES-BARAITSER	
Gabriele Trimarchi, Angelo Selicorni.....	314
SINDROME DI NOONAN E SINDROME LEOPARD	
Marco Tartaglia, Giuseppe Zampino	319
OSTEOGENESI IMPERFETTA	
Mariateresa Falco, Gioacchino Scarano	326
SINDROME DI PALLISTER-KILLIAN	
Laura Bettini, Guido Cocchi	334
SINDROME DI PFEIFFER	
Ilaria La Torraca, Giuseppe Zampino	340
SINDROME DI PITT-HOPKINS	
Marcella Zollino, Giuseppe Zampino.....	346
SINDROME DI POLAND	
Milena Mariani, Angelo Selicorni	352
SINDROME DI PRADER-WILLI	
Cinzia Galasso, Luigi Memo	356
PSEUDOACONDROPLASIA	
Silvia Maitz, Gioacchino Scarano.....	362
SINDROME DI RETT	
Silvia Maitz, Angelo Selicorni	366

SINDROME DI RUBINSTEIN-TAYBI	
Milena Mariani, Angelo Selicorni	371
SINDROME DI RUSSEL-SILVER	
Mario Giuffrè, Vincenzo Antona..... »	378
SINDROME DI SAETHRE-CHOTZEN: ACROCEFALOSINDATTILIA TIPO III	
Giampiero Tamburrini, Giuseppe Zampino	384
SCLEROSI TUBEROSA	
Cinzia Galasso, Paolo Curatolo	390
SINDROME DI SECKEL	
Giovanni Parlapiano, Luigi Tarani	398
SINDROME DI OPITZ C - TRIGONOCEFALIA	
Roberta Onesimo, Giuseppe Zampino	402
SINDROME DI SMITH-LEMLI-OPITZ	
Daniela Melis, Generoso Andria	408
SINDROME DI SMITH-MAGENIS	
Paola Cianci, Angelo Selicorni	415
SINDROME DI SOTOS	
Agnese Scatigno, Angelo Selicorni	421
DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 O MALATTIA DI STEINERT	
Mariateresa Falco, Matteo Della Monica	426
SINDROME DI STICKLER	
Mariateresa Falco, Matteo Della Monica	433
SINDROME DI TREACHER COLLINS	
Germana Longo, Luigi Memo.....	438
TRISOMIA 13	
Stefania Boni, Luigi Memo	443
TRISOMIA 18	
Stefania Boni, Luigi Memo	447
SINDROME DI TURNER	
Emanuela Scarano, Laura Mazzanti.....	453
SINDROME DI WAARDENBURG	
Maria Cristina Digilio, Marina Macchiaiolo.....	460
SINDROME DI WILLIAMS	
Paola Cianci, Angelo Selicorni	466
SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN	
Anna Cereda, Angelo Selicorni	473
SINDROME DELL'X FRAGILE	
Savina Dipresa, Giocchino Scarano	479
Indice analitico.....	487