

# LE MALATTIE PEDIATRICHE



[www.aieccs.org](http://www.aieccs.org)



Malattie infettive

Tumori

Malattie congenite e ereditarie

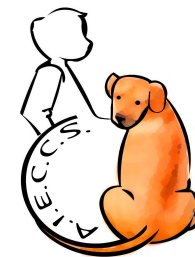
Paralisi cerebrale infantile

Idrocefalo

Autismo

Disturbi dell'età evolutiva

# LE MALATTIE INFETTIVE



[www.aieccs.org](http://www.aieccs.org)



Le malattie infettive delle vie respiratorie sono le più frequenti.

3-4 anni (scuola materna): tonsilliti, bronchiti, otiti

Dopo i 4 anni: malattie esantematiche (morbillo, varicella, parotite, scarlattina)

# I TUMORI PEDIATRICI



www.aieccs.org



**Prognosi:** 70 % di sopravvivenza a 5 anni

## **Epidemiologia:**

- 0-14 anni: 175 casi per milione/anno
- 15-19 anni: 270 casi per milione/anno
- Aumento della frequenza del 2% annuo,
- I tumori dell'infanzia sono circa l'1-2% di tutte le neoplasie.
- Maggiore prevalenza nei maschi

# I TUMORI PIU' FREQUENTI



[www.aiieccs.org](http://www.aiieccs.org)



- 0 - 2 anni: neuroblastoma, nefroblastoma e retinoblastoma
- 3 - 5 anni: leucemie acute e sarcomi delle parti molli
- 5 - 9 anni: tumori del sistema nervoso centrale e linfomi maligni;
- 10 - 15 anni linfomi, tumori dell'osso, sarcomi delle parti molli

# LE MALATTIE CONGENITE

malattie presenti sin dalla nascita



[www.aieccs.org](http://www.aieccs.org)

Malattie genetiche

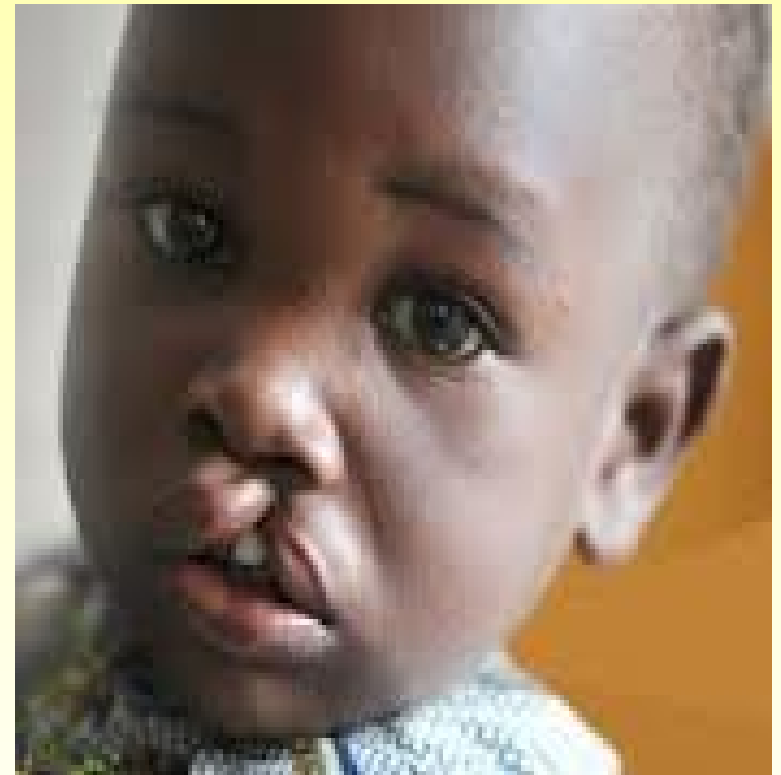
Epilessia

Malformazioni:

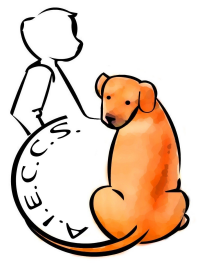
- Spina bifida
- Palatoschisi

Paralisi cerebrale infantile

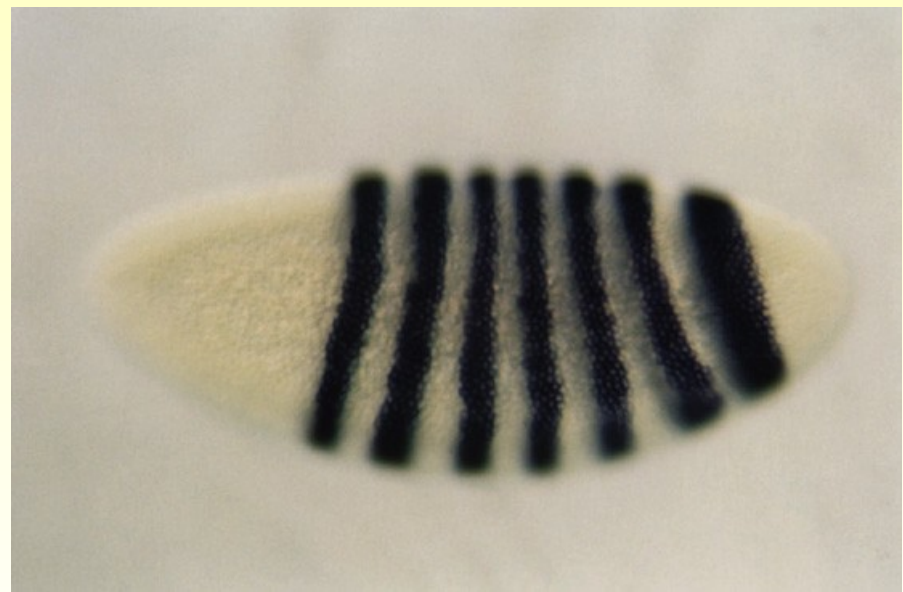
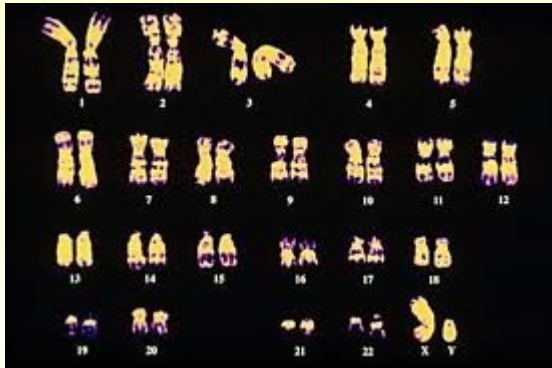
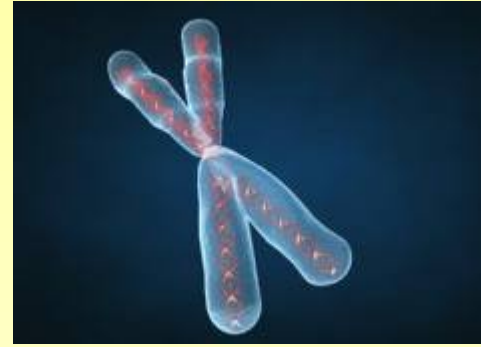
Sindrome di Rett



# LE MALATTIE GENETICHE



[www.aieccs.org](http://www.aieccs.org)



# SINDROME DI DOWN



www.aieccs.org



## Trisomia del cromosoma 21

- In America 1 su ogni 690 bambini nasce con la S. di Down
- 3 concepimenti con trisomia 21 su 4 esitano in aborto
- L'età materna influenza le probabilità

# SEGNI E SINTOMI



[www.aieccs.org](http://www.aieccs.org)



- Facies caratteristica, ipotonia muscolare
- Bassa statura e brachicefalia
- Ritardo mentale da lieve a moderato
- Ritardo motorio e del linguaggio
- Malattie cardiache congenite
- Obesità
- Infertilità
- Disturbi della vista e dell'udito



# DIAGNOSI E PROGNOSE



[www.aieccs.org](http://www.aieccs.org)

**Diagnosi:** pre-natale  
ecografia., amniocentesi



**Prognosi:**

Molti individui con S. di Down possono studiare e lavorare.

Aspettativa di vita media: 60 anni

# ALTRE MALATTIE GENETICHE



[www.aieccs.org](http://www.aieccs.org)

- Acondroplasia (Cr. 4)
- Emofilia (Cr. X)
- Favismo (Cr. X)
- Distrofia m. di Duchenne (Cr. X)
- Fibrosi cistica (Cr. 7)
- Talassemia (Cr 11 e 16)





www.aieccs.org

# SPINA BIFIDA



chiusura incompleta  
di una o più vertebre  
e malformazione del  
midollo

## Epidemiologia:

- Un bambino su 1000 nasce con la spina bifida
- La somministrazione di acido folico (vitamina B) prima e durante la gravidanza riduce la prevalenza del 60%.

# SPINA BIFIDA



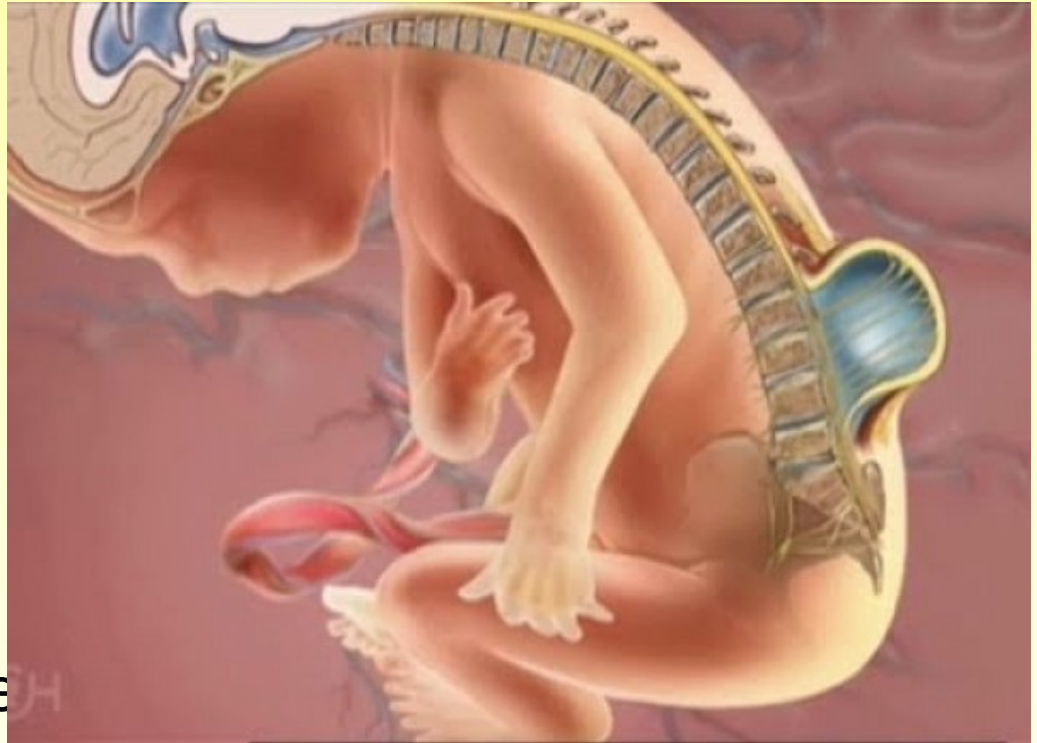
www.aieccs.org

## Eziologia:

cause genetiche e abitudini alimentari

## Clinica:

- Paraplegia
- Idrocefalo
- Incontinenza
- Malformazioni ossee
- Infezioni



**Diagnosi pre-natale: ecografia**

# PARALISI CEREBRALE INFANTILE



www.aieccs.org

Disturbo **persistente ma non progressivo** della postura e del movimento



## Epidemiologia

2-3 casi ogni 1.000 nati vivi.  
Più frequente nei prematuri  
e nei neonati  $\leq 1500$  gr.

È dovuto a lesioni del SNC insorte prima che abbia completato il suo sviluppo 13

# EZIOLOGIA



## Cause perinatali

- ipossia/ischemia nel parto

## Cause prenatali

- fattori genetici
- infezioni in gravidanza
- agenti tossici
- gestosi

## Cause postnatali

- meningoencefaliti
- trauma cranico
- arresto cardiocircolatorio
- stato di male epilettico



# CLINICA



[www.aieccs.org](http://www.aieccs.org)



- **Forme emiplegiche:** intelligenza nei limiti della norma, ritardo del linguaggio, epilessia (parziale), cammino autonomo
- **Forme diplegiche:** disturbi della vista, ritardo mentale lieve-medio, epilessia, cammino con deambulatori, deformità
- **Forme tetraplegiche:** disturbi deglutizione e fonazione, ritardo mentale medio-grave, ipovisione e sordità, epilessia grave, non cammino, deformità e scoliosi.

# TERAPIA

Il progetto riabilitativo è individualizzato.

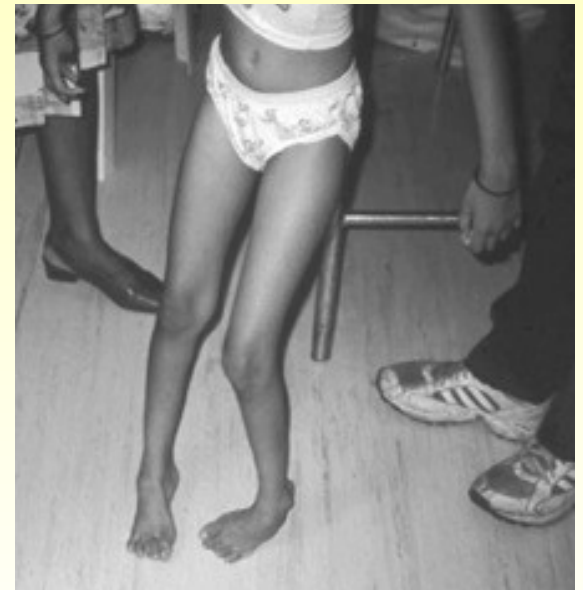


[www.aieccs.org](http://www.aieccs.org)



- riabilitazione motoria
- coinvolgimento della famiglia
- sostegno psicologico

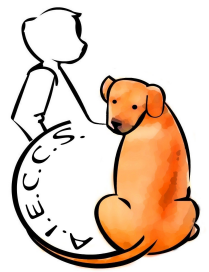
- chirurgia
- i farmaci per spasticità e l'epilessia
- gli ausili e ortesi
- logopedia



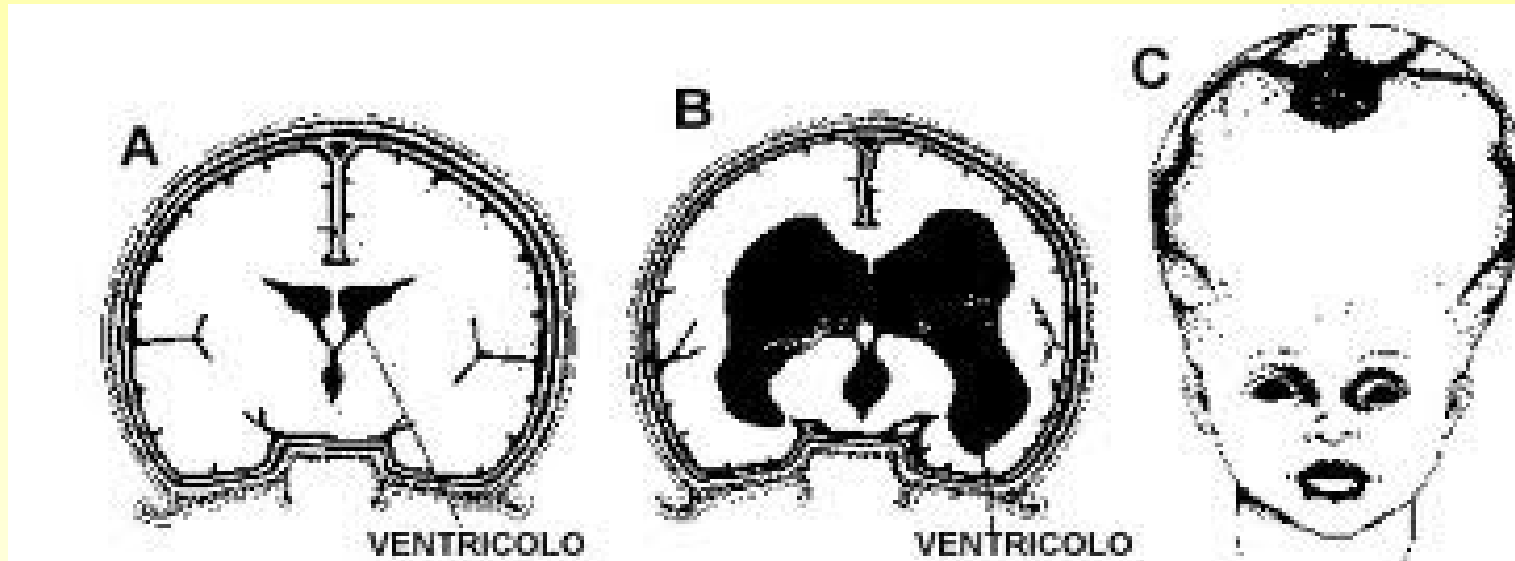


# IDROCEFALO

Può essere congenito oppure no



[www.aieccs.org](http://www.aieccs.org)



Accumulo di liquido cefalo rachidiano nei ventricoli cerebrali, che si dilatano.

ipertensione intracranica con danni al tessuto cerebrale.

Nel neonato e lattante: macrocefalia.

# IDROCEFALO

## **Eziologia:**

Fattori genetici e di sviluppo

Tumori

malformazioni

infezioni

emorragie

## **Clinica:**

In base all' età e la precocità di intervento

**Terapia:** chirurgica

Derivazione ventricolo-peritoneale



# SINDROME DI RETT



[www.aieccs.org](http://www.aieccs.org)



- Grave patologia neurologica congenita su base genetica
- Colpisce soprattutto le femmine (1 su 10.000)
- Ritardo mentale grave-gravissimo, epilessia severa, deficit motorio grave, ritardo dello sviluppo, problemi respiratori, deformità

# AUTISMO

Disturbo pervasivo dello sviluppo

Forte riduzione dell' integrazione sociale e della comunicazione



[www.aieccs.org](http://www.aieccs.org)



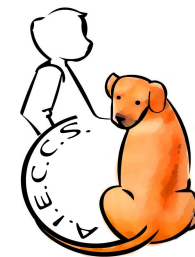
## Epidemiologia

L'incidenza: 5 - 50 persone su 10.000.

Maggiormente colpiti i maschi (3/1)

Si manifesta quasi sempre entro i primi 3 anni<sub>20</sub>

# EZIOLOGIA



[www.aieccs.org](http://www.aieccs.org)



**Cause:  
ambientali o genetiche?**

Fattori di rischio:

pregressi episodi familiari di autismo

nascita pre-termine del bambino

carenza di vitamina D durante la gravidanza

# CLINICA



[www.aieccs.org](http://www.aieccs.org)



## Comunicazione

- Assenza di linguaggio (50 %). Ripetizione destrutturata di suoni o frasi sentite pronunciare.

## Interazione sociale

- Carenza di interesse e di reciprocità relazionale tendenza all'isolamento indifferenza emotiva o ipereccitabilità agli stimoli, difficoltà a instaurare contatto visivo

# CLINICA



## **Immaginazione e repertorio di interessi**

- limitato repertorio di comportamenti ripetuti in modo ossessivo, movimenti stereotipati, eccessivo interesse per oggetti o dettagli, astrazione dalla realtà

## **Importanza dell'ordine**

- resistenza al cambiamento, terrore fobico. Tendenza a riordinare, crisi di pianto o di riso, autolesionismo e aggressiva.

# CLINICA



[www.aieccs.org](http://www.aieccs.org)

## Disfunzioni sensoriali

- uditive
- visive
- olfattive
- gustative
- tattili



**Temple Grandin**

Distorsioni percettive

Ricerca di autostimolazioni

Sovraccarico percettivo

Abilità eccezionali: calcolo, sensibilità musicale, pittura



# TERAPIA



[www.aieccs.org](http://www.aieccs.org)



- Stimolare l'intenzionalità motoria e comunicativa
- Favorire l' apprendimento del linguaggio
- Farmaci per ↓ comportamenti problematici o epilessia
- Sostegno psicologico alla famiglia
- Terapia cognitivo-comportamentale