

# Indice

## Parte 1

### Contesto storico

#### 1. Storia della neurologia pediatrica 🌐

*Martino Ruggieri, Andrea Praticò, Agata Polizzi*

## Parte 2

### Neuroscienze di base

#### 2. Neuroanatomia 🌐

*Rosalia Pellitteri, Michela Spatuzza*

#### 3. Neuroembriologia 🌐

*Rossella Imbesi, Paola Castrogiovanni,  
Giuseppe Musumeci, Michela Spatuzza,  
Michelino Di Rosa*

#### 4. Neurofisiologia 🌐

*Vincenzo Perciavalle*

## Parte 3

### Neurosviluppo ed esame obiettivo

#### 5. Neurobiologia dello sviluppo..... 7

*Maria Vincenza Catania*

Introduzione..... 7

Induzione neurale..... 9

Regionalizzazione del tubo neurale..... 11

Neurogenesi e gliogenesi..... 15

Sopravvivenza e apoptosi durante il neurosviluppo... 19

Migrazione cellulare..... 22

Crescita assonale..... 26

Sviluppo dei dendriti..... 27

Formazione delle sinapsi..... 31

Formazione dei circuiti..... 35

Bibliografia 🌐

#### 6. Sviluppo psicomotorio..... 37

*Andrea Praticò, Catia Romano,  
Maria Donatella Cocuzza, Tiziana Belfiore,  
Laura Sciuto, Piero Pavone, Martino Ruggieri*

SVILUPPO PSICOMOTORIO NORMALE..... 37

*Andrea Praticò, Catia Romano, Maria Donatella Cocuzza,  
Tiziana Belfiore, Piero Pavone, Martino Ruggieri*

Introduzione..... 37

Sviluppo motorio grossolano e postura..... 37

Sviluppo motorio fine..... 39

Sviluppo cognitivo..... 40

Sviluppo del linguaggio..... 41

Sviluppo affettivo/sociale..... 43

Sviluppo del gioco di gruppo..... 43

Sviluppo del senso del sé..... 44

Apparecchi video e video-ludici  
e sviluppo psicomotorio..... 44

MECCANISMI DI PLASTICITÀ NEURONALE..... 45

*Andrea Praticò, Laura Sciuto*

Introduzione..... 45

Meccanismi fisiologici della plasticità neuronale..... 45

Interazioni ambientali e plasticità neuronale..... 53

Esperienze sensitive e sociali..... 53

Bibliografia 🌐

#### 7. Esame neurologico..... 57

*Martino Ruggieri, Giovanni Sorge, Piero Pavone,  
Agata Polizzi, Andrea Praticò*

ESAME OBIETTIVO..... 57

*Martino Ruggieri, Piero Pavone,  
Agata Polizzi, Andrea Praticò*

Introduzione ..... 57  
 Esame neurologico obiettivo..... 58  
 Esame neurologico del prematuro..... 59  
 Esame neurologico neonatale..... 61  
 Esame neurologico nella prima infanzia..... 70  
 Esame neurologico nella seconda e terza infanzia..... 74

**SEGNI DISMORFICI** 🌐

*Giovanni Sorge*  
 Bibliografia 🌐

**Parte 4**  
**Esami strumentali**

**8. Neurofisiologia clinica** 🌐

*Agnese Suppiej*

**9. Neuroradiologia** 🌐

*Andrea Rossi*

**Parte 5**  
**Quadri clinici: malformazioni e danni perinatali**

**10. Neurologia fetale e neonatale** ..... 99

*Raffaele Falsaperla, Marco Saporito, Laura Mauceri, Ausilia Desiree Collotta, Andrea Giugno, Desirée Balconara, Alessia Gennaro, Francesco Pisani, Chiara Nannola, Catia Romano, Sarah Sciuto, Giuseppa Maria Stella Catania, Roberto Altieri, Francesco Certo, Piero Pavone, Giuseppe Maria Vincenzo Barbagallo, Andrea Praticò*

**NEUROLOGIA FETALE**..... 99

*Raffaele Falsaperla, Marco Saporito, Laura Mauceri, Ausilia Desiree Collotta, Andrea Giugno, Desirée Balconara, Alessia Gennaro, Francesco Pisani, Chiara Nannola, Andrea Praticò, Catia Romano*

Introduzione e considerazioni etiche..... 99

Cenni di imaging prenatale ..... 100

Malformazioni encefaliche fetali ..... 101

Diagnosi genetica prenatale ..... 107

**NEUROLOGIA NEONATALE** ..... 108

*Raffaele Falsaperla, Laura Mauceri, Marco Saporito, Ausilia Desiree Collotta, Desirée Balconara, Sarah Sciuto, Giuseppa Maria Stella Catania, Francesco Pisani, Piero Pavone, Andrea Praticò, Catia Romano*

Esame neurologico del neonato..... 108

Encefalopatia ipossico-ischemica..... 111

Emorragia intraventricolare (IVH) ..... 121

Ipotermia terapeutica ..... 123

**QUADRI NEUROCHIRURGICI NEONATALI** ..... 125

*Roberto Altieri, Francesco Certo, Andrea Praticò, Giuseppe Maria Vincenzo Barbagallo*

Introduzione..... 125

Traumi da parto..... 125

Emorragie della matrice germinale e idrocefalo postemorragico ..... 129

Malformazione aneurismatica della vena di Galeno.. 133

Bibliografia 🌐

**11. Sindromi malformative neurologiche** 🌐

*Salvatore Savasta, Francesco Bassanese, Manuela Lo Bianco, Andrea Praticò, Thomas Foidelli*

**12. Malformazioni del sistema nervoso** ..... 135

*Andrea Praticò, Desirée Balconara, Salvatore Carnazzo, Laura Sciuto, Giovanni Cacciaguerra, Giusi Maria Caltabiano, Chiara Maria Battaglini, Piero Pavone, Martino Ruggieri*

**MALFORMAZIONI CEREBRALI E CEREBELLARI**... 135

*Andrea Praticò, Desirée Balconara, Salvatore Carnazzo, Chiara Maria Battaglini, Piero Pavone, Martino Ruggieri*

Introduzione..... 135

Difetti primitivi di chiusura del cranio ..... 139

Malformazioni del prosencefalo medio-basale (oloprosencefalia e malformazioni correlate)..... 144

Malformazioni delle commissure cerebrali..... 152

Malformazioni della fossa cranica posteriore ..... 158

**MALFORMAZIONI DELLO SVILUPPO**

**CORTICALE** ..... 173

*Andrea Praticò, Laura Sciuto*

Introduzione..... 173

Alla base delle malformazioni corticali: lo sviluppo corticale normale..... 173

Classificazione delle malformazioni corticali..... 174

Principali malformazioni corticali..... 174

**MALFORMAZIONI DEL MIDOLLO SPINALE** 🌐

*Andrea Praticò, Giovanni Cacciaguerra, Giusi Maria Caltabiano*

Bibliografia 🌐

**13. Paralisi cerebrali infantili** ..... 195

*Giovanni Cioni, Elena Beani, Giuseppina Sgandurra*

Definizione..... 195

Classificazione ..... 195

Epidemiologia ed eziopatogenesi ..... 197

Diagnosi..... 199

Diagnosi differenziale ..... 200

Clinica e valutazione funzionale ..... 202

Sistemi di valutazione e classificazione delle funzioni.. 204

Presa in carico riabilitativa..... 204

Bibliografia 🌐

**Parte 6****Quadri clinici: eventi parossistici****14. Le epilessie** ..... 211

*Giuseppe Gobbi, Chiara Mazzocchetti, Giulia Iapadre, Mariagrazia Esposito, Pasquale Striano, Federico Vigevano, Paola De Liso, Benedetta Martinucci, Salvatore Grosso, Antonino Romeo, Erika Rebessi, Eliana Parente, Maurizio Viri, Maurizio Elia, Stefano Sartori, Margherita Nosadini, Claudia Maria Bonardi, Antonella Boni, Angelo Russo, Melissa Filippini, Simona Cappelletti, Alberto Verrotti*

**GENERALITÀ E CLASSIFICAZIONE** ..... 211  
*Alberto Verrotti, Chiara Mazzocchetti, Giulia Iapadre*

Definizione ..... 211  
Epidemiologia ..... 211  
Meccanismo delle crisi epilettiche ..... 212  
Classificazione e terminologia ..... 212  
Diagnosi ..... 215  
Semeiologia delle crisi epilettiche ..... 218

**EZIOLOGIA E GENETICA** ..... 220  
*Mariagrazia Esposito, Pasquale Striano*

Introduzione ..... 220  
Ereditarietà complessa ..... 221  
Studi di genetica clinica ..... 221  
Epilessie a eziologia genetica ..... 224

**CRISI E SINDROMI EPILETTICHE NEONATALI** ..... 230  
*Federico Vigevano, Paola De Liso, Benedetta Martinucci*

Definizione ed epidemiologia ..... 230  
Fattori di rischio ..... 230  
Fattori eziologici ..... 230  
Classificazione clinica ed elettroencefalografica ..... 231  
Correlazione tra eziologia e semeiologia elettroclinica ..... 232  
Sindromi epilettiche con esordio neonatale ..... 235  
Approccio diagnostico ..... 237  
Terapia ..... 239

**CRISI E SINDROMI EPILETTICHE DELL'INFANZIA E DELL'ETÀ SCOLARE** ..... 240

*Giuseppe Gobbi, Salvatore Grosso, Alberto Verrotti, Chiara Mazzocchetti, Giulia Iapadre, Angelo Russo*

Introduzione e definizione: sindromi epilettiche vs encefalopatie epilettiche ..... 240  
Epilessie e sindromi epilettiche età dipendenti ..... 241  
Encefalopatie epilettiche ed encefalopatie di sviluppo con encefalopatia epilettica ..... 250  
Epilessie miocloniche progressive ..... 258  
Sindromi epilettiche da lesioni specifiche o da altre cause ..... 259

**CRISI E SINDROMI EPILETTICHE DELL'ADOLESCENZA** ..... 261

*Antonino Romeo, Erika Rebessi, Eliana Parente, Maurizio Viri*

Epilessia con assenze dell'età giovanile ..... 261  
Epilessia mioclonica giovanile (o sindrome di Janz) ... 262  
Epilessia con sole crisi tonico-cloniche ..... 264  
Crisi focali benigne dell'adolescenza ..... 265

**CONVULSIONI FEBBRILI E CRISI OCCASIONALI** ..... 267  
*Giuseppe Gobbi, Alberto Verrotti, Chiara Mazzocchetti, Giulia Iapadre*

Introduzione e definizione ..... 267  
Convulsioni febbrili ..... 267  
Crisi occasionali ..... 269

**EPILESSIE RIFLESSE** ..... 273  
*Maurizio Elia*

Introduzione ..... 273  
Crisi epilettiche riflesse indotte da stimoli semplici ..... 273  
Crisi epilettiche riflesse indotte da stimoli complessi ..... 276

**STATO EPILETTICO** ..... 278  
*Stefano Sartori, Margherita Nosadini, Claudia Maria Bonardi*

Definizione e classificazione ..... 278  
Epidemiologia ..... 278  
Eziologia dello stato epilettico convulsivo ..... 279  
Inquadramento diagnostico dello stato epilettico convulsivo ..... 280  
Trattamento dello stato epilettico convulsivo ..... 280  
Outcome ..... 282

**PRINCIPI DI TRATTAMENTO****DELLE EPILESSIE** ..... 283  
*Giuseppe Gobbi, Antonella Boni, Angelo Russo, Chiara Mazzocchetti, Giulia Iapadre, Alberto Verrotti*

Introduzione ..... 283  
Quando iniziare la terapia? ..... 284  
Terapia farmacologica ..... 284

**NEUROPSICOLOGIA DELL'EPILESSIA** 🌐


*Melissa Filippini, Simona Cappelletti*


## Bibliografia 🌐

**15. Manifestazioni parossistiche non epilettiche** ..... 299


*Giuseppe Capovilla, Francesca Beccaria, Benedetta Frassine, Rita Monni, Eleonora Parisi, Chiara Distefano, Andrea Praticò*

Introduzione ..... 299  
Classificazione ..... 299  
Iter clinico-diagnostico ..... 300  
Manifestazioni parossistiche non epilettiche in età neonatale ..... 301  
Manifestazioni parossistiche non epilettiche della prima infanzia (1 mese-3 anni) ..... 304  
Manifestazioni parossistiche non epilettiche nel bambino e nell'adolescente ..... 309  
Bibliografia 🌐

**16. Cefalee**..... 313  
*Maria Chiara Paolino, Irene Toldo, Pasquale Parisi*  
 Introduzione..... 313  
 Epidemiologia..... 313  
 Approccio diagnostico..... 313  
 Classificazione delle cefalee..... 316  
 Bibliografia 

**17. Disturbi del sonno**..... 323  
*Andrea Praticò, Gemma Incorpora, Oliviero Bruni*  
 Introduzione..... 323  
 Filogenesi del sonno..... 323  
 Neurofisiologia del sonno..... 325  
 Fasi del sonno..... 326  
 Durata e architettura del sonno nel corso  
 dell'infanzia..... 330  
 Disturbi respiratori del sonno..... 339  
 Bibliografia 

**Parte 7**  
**Quadri clinici: sindromi rare**

**18. Malattie neurocutanee**..... 343  
*Martino Ruggieri, Veronica Saletti, Andrea Praticò*  
 Introduzione..... 343  
 Sindromi neurocutanee con predisposizione  
 allo sviluppo di tumori..... 344  
 Neurofibromatosi & Schwannomatosi..... 344  
 Sindromi neurocutanee con *malformazioni vascolari*.. 378  
 Sindromi neurocutanee con *tumori vascolari*..... 389  
 Sindromi neurocutanee con anomalie pigmentarie/  
 nevoidi a mosaico..... 394  
 Facomatosi con *displasia dermica*..... 400  
 Sindromi neurocutanee con fenomeni  
 di *twin spotting*..... 400  
 Bibliografia 

**19. Malattie neuromuscolari**..... 403  
*Chiara Fiorillo, Catia Romano, Noemi Brolatti,  
 Marina Pedemonte, Matteo Cataldi, Monica Traverso,  
 Claudio Bruno, Chiara Panicucci, Federica Trucco,  
 Carlo Minetti, Piero Pavone, Agata Polizzi,  
 Raffaele Falsaperla*

**GENERALITÀ E CLASSIFICAZIONE**..... 403  
*Chiara Fiorillo, Catia Romano, Raffaele Falsaperla*  
 Etiologia e classificazione..... 403  
 Inquadramento clinico..... 404  
 Esami diagnostici..... 406

**PATOLOGIE DEL MOTONEURONE**..... 409  
*Noemi Brolatti, Marina Pedemonte,  
 Raffaele Falsaperla, Chiara Fiorillo*  
 Introduzione..... 409  
 Atrofia muscolare spinale..... 410

Sindrome di Fazio-Londe  
 (paralisi bulbare progressiva infantile)  
 e sindrome di Brown-Vialetto-Van Laere (BVVL)..... 413  
 Atrofia muscolare spinale distale..... 414

**NEUROPATIE/POLINEUROPATIE**..... 414  
*Matteo Cataldi, Chiara Fiorillo*

Polineuropatie..... 414  
 Paralisi dei nervi cranici e plessopatie..... 421

**PATOLOGIE DELLA GIUNZIONE  
 NEUROMUSCOLARE**..... 422  
*Chiara Fiorillo, Agata Polizzi*

Miastenia gravis..... 422  
 Sindromi miasteniche congenite..... 425

**DISTROFIE MUSCOLARI CONGENITE**..... 426  
*Marina Pedemonte, Chiara Fiorillo, Monica Traverso,  
 Piero Pavone, Raffaele Falsaperla*

Introduzione..... 426  
 Diagnosi..... 428  
 Distrofia muscolare congenita da deficit del gene  $\alpha 2$   
 di merosina (laminina)..... 431  
 Distrofie muscolari congenite da difetto della  
 glicosilazione dell' $\alpha$ -distroglicano..... 431

**DISTROFIE MUSCOLARI PROGRESSIVE**..... 433  
*Claudio Bruno, Chiara Panicucci, Chiara Fiorillo,  
 Marina Pedemonte*

Distrofinopatie di Duchenne e Becker..... 433

**DISTROFIE MUSCOLARI DEI CINGOLI (LGMD)**.... 435  
*Federica Trucco, Chiara Fiorillo*

**DISTROFIA FACIO-SCAPOLO-OMERALE  
 (FSHD)**..... 437  
*Federica Trucco, Chiara Fiorillo*


Definizione e incidenza..... 437  
 Manifestazioni cliniche..... 437  
 Basi genetiche e patogenesi..... 438  
 Diagnosi..... 439  
 Gestione e trattamento..... 439

**MIOPATIE CONGENITE**..... 440  
*Chiara Fiorillo, Claudio Bruno, Carlo Minetti*

Introduzione..... 440  
 Miopatia nemalinica..... 441  
 Miopatie con "core"..... 442  
 Miopatia miotubulare e centronucleare..... 442  
 Miopatie congenite da disproporzione delle fibre  
 (CFTD)..... 443  
 Diagnosi..... 443  
 Terapia..... 443


**MIOPATIE METABOLICHE**..... 444  
*Claudio Bruno, Chiara Panicucci*

Introduzione..... 444  
 Difetti del metabolismo dei carboidrati (glicogenosi  
 muscolari)..... 444

Difetti del metabolismo lipidico (glicogenosi muscolare).....	445	Acidurie organiche classiche.....	481
<b>MIOPATIE INFIAMMATORIE GIOVANILI</b> .....	446	<b>DISTURBI DEL METABOLISMO DEL RAME</b> .....	485
<i>Chiara Fiorillo</i>		<i>Piero Pavone, Silvia Marino, Enrico Parano, Andrea Praticò</i>	
<b>MIOTONIE E CANALOPATIE</b> .....	448	Introduzione.....	485
<i>Chiara Fiorillo, Agata Polizzi, Raffaele Falsaperla</i>		Aceruloplasminemia.....	486
Distrofia miotonica di Steinert.....	448	Malattia di Menkes.....	486
Miotonie congenite.....	449	Varianti alleliche della malattia di Menkes.....	488
Paralisi periodiche.....	449	Malattia di Wilson.....	489
Bibliografia 		Sindrome MEDNIK.....	491
<b>20. Malattie neurometaboliche</b> .....	451	Deficit di rame non causato da sindromi genetiche...	491
<i>Andrea Praticò, Maria Anna Messina, Elena Procopio, Maria Alice Donati, Daniela Concolino, Simona Sestito, Anna Maria Sapuppo, Luisa La Spina, Concetta Meli, Agata Fiumara, Piero Pavone, Silvia Marino, Enrico Parano, Mario Mastrangelo, Vincenzo Leuzzi, Lara Cirnigliaro, Fabio Pettinato, Luisa Sturiale, Domenico Garozzo, Nicola Specchio, Alessandro Ferretti, Martino Ruggieri, Rita Barone</i>		Sindromi da intossicazione da rame.....	492
<b>GENERALITÀ E CLASSIFICAZIONE</b> .....	451	<b>DIFETTI DI BETA-OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE</b> .....	493
<i>Andrea Praticò, Elena Procopio, Maria Alice Donati</i>		<i>Anna Maria Sapuppo, Maria Anna Messina, Cettina Meli, Agata Fiumara</i>	
Definizione.....	451	Introduzione.....	493
Classificazione dei disturbi congeniti del metabolismo.....	453	Diagnosi.....	495
Diagnosi delle malattie metaboliche.....	456	Terapia.....	495
Gestione del paziente con malattie metaboliche: prevenzione primaria, secondaria e terziaria.....	457	Prognosi.....	496
<b>DISTURBI DEL METABOLISMO DEGLI AMINOACIDI</b> .....	458	Difetti del trasporto degli acidi grassi.....	496
<i>Daniela Concolino, Simona Sestito</i>		Difetti della beta-ossidazione degli acidi grassi a catena media e corta.....	497
Introduzione.....	458	Difetti della beta-ossidazione degli acidi grassi a catena molto lunga.....	498
Difetti del metabolismo della fenilalanina (iperfenilalaninemie).....	459	Difetti del trasporto degli elettroni.....	498
Difetti del metabolismo della tirosina.....	463	<b>DISTURBI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE</b> .....	499
Disturbi del trasporto degli aminoacidi.....	466	<i>Mario Mastrangelo, Vincenzo Leuzzi</i>	
Disturbi del metabolismo degli aminoacidi solforati....	467	Fisiologia e fisiopatologia.....	499
Disturbi del metabolismo della glicina.....	468	Disturbi del metabolismo delle purine.....	499
Difetti della sintesi degli aminoacidi.....	469	Disturbi del metabolismo delle pirimidine.....	505
<b>DIFETTI DEL CICLO DELL'UREA</b> .....	469	<b>DISTURBI DEL METABOLISMO DEI GLICIDI</b> .....	506
<i>Daniela Concolino, Simona Sestito</i>		<i>Agata Fiumara, Concetta Meli, Rita Barone</i>	
Introduzione.....	469	Introduzione.....	506
Effetti dell'iperammoniemia.....	471	Glicogenosi.....	507
Trattamento dell'iperammoniemia acuta.....	471	Glicogenosi epatiche.....	508
Trattamento a lungo termine.....	472	Glicogenosi muscolari.....	511
Forme cliniche di deficit del ciclo dell'urea.....	472	Glicogenosi di tipo IX (deficit di fosforilasi chinasi muscolare).....	512
<b>ACIDURIE ORGANICHE</b> .....	477	Galattosemia.....	513
<i>Maria Anna Messina, Anna Maria Sapuppo, Luisa La Spina, Concetta Meli, Agata Fiumara</i>		Disturbi del metabolismo del fruttosio.....	515
Introduzione.....	477	<b>MALATTIE LISOSOMIALI</b> .....	516
Acidurie organiche cerebrali.....	478	<i>Rita Barone, Lara Cirnigliaro, Fabio Pettinato, Agata Fiumara</i>	
		Funzioni dei lisosomi.....	516
		Malattie da accumulo lisosomiale.....	516
		Malattie lisosomiali neuronopatiche.....	518
		<b>MALATTIE PEROSSISOMIALI</b> .....	532
		<i>Rita Barone, Maria Anna Messina, Concetta Meli, Agata Fiumara</i>	
		Introduzione.....	532



Classificazione, basi biochimiche e molecolari.....	533	Altre leucodistrofie ipomielinizzanti.....	565
Principali forme cliniche.....	534	Sindrome 18q- e cromosoma 18 ad anello (ring 18)....	567
Diagnosi.....	535	Sindrome di Cockayne.....	567
Terapia.....	535	Sindrome di Allan-Herndon-Dudley (AHDS).....	567
Adrenoleucodistrofia.....	536	Malattia di Salla.....	568
<b>DIFETTI CONGENITI DELLA GLICOSILAZIONE ...</b>	<b>537</b>	Gangliosidosi.....	568
<i>Rita Barone, Luisa Sturiale, Domenico Garozzo, Agata Fiumara</i>		Tricotiodistrofia (sindrome di Tay).....	569
Introduzione.....	537	Neuropatia assonale a cellule giganti.....	570
Classificazione e basi biochimiche.....	538	Fucosidosi.....	570
Diagnosi.....	538	Leucodistrofie demielinizzanti.....	570
Principali forme cliniche.....	542	Leucodistrofie mitocondriali.....	579
Terapia.....	544	Bibliografia 🌐	
<b>CEROLIDIPOFUSCINOSI.....</b>	<b>546</b>	<b>22. Malattie mitocondriali.....</b>	<b>587</b>
<i>Nicola Specchio, Alessandro Ferretti</i>		<i>Daria Diodato, Enrico Bertini</i>	
Introduzione.....	546	Funzione dei mitocondri.....	587
Ceroidolipofuscinosi tipo 1.....	547	Genetica mitocondriale.....	587
Ceroidolipofuscinosi tipo 2.....	547	Sistema di fosforilazione ossidativa.....	590
Ceroidolipofuscinosi tipo 3.....	549	Altre funzioni mitocondriali.....	590
Ceroidolipofuscinosi tipo 4.....	549	Principi generali delle malattie mitocondriali.....	590
Ceroidolipofuscinosi tipo 5.....	549	Diagnosi delle malattie mitocondriali.....	591
Ceroidolipofuscinosi tipo 6.....	550	Esame istologico e istochimico muscolare.....	592
Ceroidolipofuscinosi tipo 7.....	550	Indagini biochimiche.....	592
Ceroidolipofuscinosi tipo 8.....	550	Analisi genetica e molecolare.....	592
Ceroidolipofuscinosi tipo 9.....	551	Forme cliniche.....	593
Ceroidolipofuscinosi tipo 10.....	551	Identificazione del difetto genetico nelle malattie mitocondriali.....	600
Ceroidolipofuscinosi tipo 11.....	551	Diagnosi genetica delle malattie mitocondriali.....	600
Ceroidolipofuscinosi tipo 12.....	551	Trattamento delle malattie mitocondriali.....	601
Ceroidolipofuscinosi tipo 13.....	551	Bibliografia 🌐	
Ceroidolipofuscinosi tipo 14.....	552	<b>23. Malattie da alterazioni dei neurotrasmettitori.....</b>	<b>603</b>
Management dei pazienti con ceroidolipofuscinosi neuronale.....	552	<i>Vincenzo Leuzzi, Filippo Manti</i>	
Valutazioni specialistiche, terapie e follow-up.....	552	Introduzione.....	603
Conclusioni.....	553	Classificazione dei disturbi primari di sintesi e trasporto delle amine biogene.....	603
<b>PROGRAMMA DI SCREENING NEONATALE ESTESO 🌐</b>		Disturbi primari del trasporto delle amine biogene.....	611
<i>Maria Anna Messina, Anna Maria Sapuppo, Concetta Meli, Agata Fiumara, Martino Ruggieri</i>		Disturbi della sintesi del GABA.....	612
Bibliografia 🌐		Disturbi del metabolismo della glicina.....	612
<b>21. Leucodistrofie.....</b>	<b>555</b>	Alterazioni secondarie dei neurotrasmettitori.....	613
<i>Francesco Nicita, Daria Diodato, Chiara Aiello, Enrico Bertini</i>		Bibliografia 🌐	
Introduzione.....	555	<b>24. Malattie da difetto di riparazione del DNA.....</b>	<b>615</b>
Leucodistrofie ipomielinizzanti.....	558	<i>Agata Polizzi, Manuela Lo Bianco, Santiago Presti, Sarah Sciuto, Andrea Praticò, Martino Ruggieri, Luciana Chessa</i>	
Ipomielinizzazione delle strutture che mielinizzano (mielinizzate) precocemente.....	560	Introduzione.....	615
Malattie di pelizaeus-merzbacher simili.....	561	Meccanismi fisiologici di risposta del danno del DNA.....	615
Ipomielinizzazione con cataratta congenita.....	562	Atassia telangiectasia.....	623
Ipomielinizzazione-ipogonadismo ipogonadotropo con ipodontia (leucodistrofia 4H).....	562	Disturbo simil-atassia telangiectasia.....	630
Ipomielinizzazione con atrofia dei gangli della base e cervelletto (sindrome H-ABC).....	563	Sindrome di Nijmegen Breakage.....	630

Atassia con aprassia oculomotoria tipo 1 .....	633
Atassia con aprassia oculomotoria tipo 2 .....	633
Atassia spinocerebellare con neuropatia tipo 1 .....	633
Xeroderma pigmentoso .....	633
Sindrome di Cockayne .....	635
Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica .....	637
Complesso xeroderma pigmentoso-sindrome di Cockayne .....	637
Tricotiodistrofia .....	637
Sindrome di Bloom .....	637
Sindrome di Werner .....	638
Sindrome di Rothmund-Thomson .....	638
Sindrome LIG4 .....	638
Sindrome di Seckel .....	639
Anemia di Fanconi .....	639
Bibliografia 	

## **25. Disturbi del movimento e della coordinazione** .....

<i>Martino Ruggieri, Laura Sciuto, Alice Bonucelli, Andrea Santangelo, Alessandro Orsini, Ginevra Zanni, Tommaso Schirinzi, Gessica Vasco, Enrico Bertini, Renata Rizzo, Mariangela Gulisano, Piero Pavone, Agata Polizzi, Andrea Praticò</i>	641
---	-----

<b>SINDROMI CON IPOCINESIA/RIGIDITÀ, DISTONIA, TREMORE, MIOCLONO</b> .....	641
<i>Martino Ruggieri, Laura Sciuto, Piero Pavone, Agata Polizzi, Andrea Praticò</i>	

Introduzione .....	641
Tipologie di disturbi del movimento .....	642
Sindromi con ipocinesia/rigidità .....	646
Tremore .....	651
Disturbi con distonia o atetosi .....	655
Disturbi con miocloni .....	661

<b>SINDROMI CON COREA/BALLISMO</b> .....	664
<i>Andrea Praticò, Alice Bonucelli, Andrea Santangelo, Laura Sciuto, Alessandro Orsini</i>	

Introduzione .....	664
Corea .....	664
Forme (primitive) genetiche .....	665
Forme secondarie .....	668
Ballismo .....	669

<b>ATASSIE</b> .....	670
<i>Ginevra Zanni, Tommaso Schirinzi, Gessica Vasco, Enrico Bertini</i>	

Atassie in ambito pediatrico .....	670
Atassie a esordio in età pediatrica .....	670
Approccio diagnostico all'atassia pediatrica .....	680
Sfide future: valutazione e terapia .....	682


## **TIC E SINDROME DI TOURETTE**

*Renata Rizzo, Mariangela Gulisano*

Bibliografia 	
--	--

## **26. Paraplegie spastiche ereditarie** .....

*Giovanna Vitaliti, Manuela Lo Bianco,  
Roberta Leonardi, Martino Ruggieri, Piero Pavone*

Introduzione .....	683
Cenni storici .....	683
Eterogeneità genetica .....	684
Diagnosi e diagnosi differenziale .....	694
Terapia .....	697
Bibliografia 	

## **Parte 8 Quadri clinici: malattie infettive**

### **27. Malattie neuroinfettive**

*Andrea Praticò, Maria Teresa Garozzo,  
Maria Rita Rinaldi, Elisa Pasquetti,  
Alessandra Di Nora, Francesco Pizzo,  
Giuseppe Costanza, Noemi Ganci, Maria Costanzo,  
Piero Pavone, Guido Scalia, Martino Ruggieri*

## **Parte 9 Quadri clinici: malattie infiammatorie e vascolari**

### **28. Malattie immunomediate del sistema nervoso** .....

<i>Agata Polizzi, Manuela Lo Bianco, Roberta Leonardi, Maria Chiara Consentino, Stefano Sartori, Margherita Nosadini, Patrizia Barone, Germana Lena, Andrea Giugno, Greta De Costa, Filippo Greco, Simona Marino, Giuseppa Puleo, Alberto Spalice, Martina Capponi, Chiara Trabatti, Thomas Foidadelli, Piero Pavone, Salvatore Savasta, Michela Sesta, Andrea Praticò, Martino Ruggieri</i>	705
--	-----

<b>GENERALITÀ E CLASSIFICAZIONE</b> .....	705
<i>Agata Polizzi, Andrea Praticò, Martino Ruggieri</i>	

Introduzione .....	705
--------------------	-----

### **ENCEFALOMIELITI CLASSICHE: ADEM NON CLASSIFICATE E SCLEROSI MULTIPLA** .....

<i>Agata Polizzi, Roberta Leonardi, Manuela Lo Bianco, Maria Chiara Consentino, Giuseppa Puleo, Michela Sesta, Andrea Praticò, Martino Ruggieri</i>	707
---	-----

Introduzione .....	707
Encefalomielite acuta disseminata (ADEM) .....	707
Sclerosi Multipla .....	711
Varianti di sclerosi multipla di interesse pediatrico .....	722
Sindromi neurologiche paraneoplastiche .....	724

**ENCEFALOMIELITI DA ANTICORPI ANTI-ANTIGENI DI SUPERFICIE E MALATTIE DEMIELINIZZANTI DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE ASSOCIATE AD AUTOANTICORPI** ..... 725  
*Stefano Sartori, Margherita Nosadini*

Encefaliti autoimmuni da anticorpi anti-antigeni di superficie neuronale ..... 725

Malattie demielinizzanti infiammatorie acquisite del sistema nervoso centrale associate ad autoanticorpi ..... 734

**ENCEFALOMIELITI DA ANTICORPI ANTI-ANTIGENI INTRACELLULARI** ..... 743  
*Manuela Lo Bianco, Roberta Leonardi, Andrea Praticò, Michele Sesta, Martino Ruggieri, Agata Polizzi*

Introduzione ..... 743

Patogenesi ..... 744

Classificazione e nomenclatura ..... 745

Disturbi neurologici da anticorpi anti-GAD65 ..... 747

Sindromi neurologiche da anticorpi anti-Hu (ANNA-1) ..... 749

Sindromi neurologiche anti-Yo correlate ..... 750

Encefalite anti-Ma1/2 (Ta) ..... 751

Disturbi neurologici anti-Tr associati: degenerazione cerebellare paraneoplastica ..... 751

Sindromi neurologiche paraneoplastiche associate ad anticorpi anti-CRMP5 ..... 752

Sindromi neurologiche associate ad anticorpi ANNA-2/anti-Ri ..... 753

Conclusioni ..... 754

**PATOLOGIE IMMUNOMEDIATE RARE** ..... 754  
*Roberta Leonardi, Manuela Lo Bianco, Patrizia Barone, Andrea Praticò, Michela Sesta, Martino Ruggieri, Agata Polizzi*

Sindrome da infiammazione linfocitica cronica con enhancement perivascolare pontino responsivo agli steroidi (CLIPPERS) ..... 754

Sindrome di Susac ..... 756

Encefalopatia di Hashimoto ..... 758

Sindrome da attivazione macrofagica (MAS) ..... 759

NOMID/CINCA ..... 762

**EPILESSIE IMMUNOMEDIATE** ..... 764  
*Andrea Praticò, Germana Lena, Andrea Giugno, Greta De Costa, Filippo Greco, Simona Marino*

Introduzione ..... 764

Fisiopatologia ..... 764

Manifestazioni cliniche ..... 768

Diagnosi ..... 769

Principali epilessie immunomediate ..... 769

**DISTURBI NEUROPSICHIATRICI PEDIATRICI AUTOIMMUNI ASSOCIATI A INFEZIONI STREPTOCOCCICHE (PANS, PANDAS)** ..... 772  
*Alberto Spalice, Martina Capponi, Piero Pavone, Agata Polizzi*

Introduzione ..... 772

Classificazione ..... 772

Epidemiologia ..... 773

Fisiopatologia ..... 773

Diagnosi ..... 773

Terapia ..... 774

Prognosi ..... 775

**POLIRADICOLONEUROPATIE** 🌐

*Chiara Trabatti, Thomas Foadelli, Piero Pavone, Salvatore Savasta*

Bibliografia 🌐

**29. Malattie cerebrovascolari** ..... 777

*Salvatore Savasta, Anna Maria Elena Perini, Chiara Trabatti, Thomas Foadelli*

Introduzione ..... 777

Manifestazioni cliniche ..... 777

Malformazioni cerebrovascolari ..... 778

Eventi acuti cerebrovascolari - Stroke pediatrico ..... 786

Bibliografia 🌐

**Parte 10**  
**Quadri clinici: forme sistemiche**

**30. Neurotorinolaringoiatria e neurooftalmologia** 🌐

*Matteo Cassina, Samanta Gallo, Roberto Bovo, Orazio Spitaleri*

**SORDITÀ NEUROSENSORIALI** 🌐

*Matteo Cassina, Samanta Gallo, Roberto Bovo*

**NEUROFTALMOLOGIA** 🌐

*Orazio Spitaleri*

**31. Neuroendocrinologia** 🌐

*Tiziana Timpanaro, Mattia Comella, Piero Pavone, Donatella Lo Presti, Valeria Panebianco, Pierluigi Smilari, Manuela Caruso, Andrea Praticò*

**32. Neuroncologia** 🌐

*Duccio Maria Cordelli, Emilia Ricci, Lucia Maltoni, Chiara Marra, Rosa Pugliano*


**Parte 11**  
**Neurologia e psichiatria dello sviluppo**

**33. Disturbi del neurosviluppo** 🌐

*Maurizio Elia, Arianna Bello, Paola Pettenati, Maria Cristina Caselli, Elena Commodari, Antonia Parmeggiani, Leonardo Sacrato, Veronica Pignataro, Marida Angotti, Paolo Curatolo, Luigi Mazzone, Agata Fiumara, Alessia Arena, Rita Barone, Emilio Franzoni*



**DISABILITÀ INTELLETTIVA** *Maurizio Elia***RITARDI E DISTURBI DEL LINGUAGGIO** *Arianna Bello, Paola Pettenati, Maria Cristina Caselli***DISTURBI SPECIFICI****DELL'APPRENDIMENTO (DSA)** *Elena Commodari***DISTURBI DA DEFICIT DI ATTENZIONE/****IPERATTIVITÀ** *Emilio Franzoni, Antonia Parmeggiani, Leonardo Sacrato,  
Veronica Pignataro, Marida Angotti***DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO** *Paolo Curatolo, Luigi Mazzone***SINDROME DI RETT** *Agata Fiumara, Alessia Arena, Rita Barone***Parte 12****Traumi cranici e morte encefalica****34. Traumi cranici** *Riccardo Lubrano, Emanuela Del Giudice,  
Vanessa Martucci, Mariateresa Sanseviero***35. Morte encefalica****e trapianti d'organo** *Orazio Spitaleri***Appendice****Modelli matematici****in neuropatologia pediatrica** *Rachele Castro, Alessandro Borri,  
Enrico Parano, Andrea De Gaetano*

Il simbolo  rimanda agli approfondimenti online (capitoli, sottocapitoli, bibliografia), che costituiscono un complemento importante al testo cartaceo.