

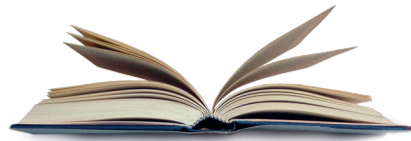
# MALATTIE RARE, MALATTIE GENETICHE E DISTRETTO ORO-CRANIO-FACCIALE

Rare Diseases, Genetic Diseases  
and Oro-Cranio-Facial Area as its Domain

a cura di Aldo Meozzi



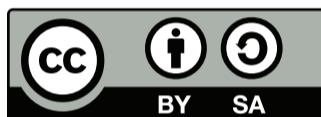
Edizioni ETS



[www.edizioniets.com](http://www.edizioniets.com)

Questa edizione elettronica in PDF è scaricabile gratuitamente a partire dalla pagina:

<http://www.edizioniets.com/Scheda.asp?N=9788846737052>



Quest'opera è distribuita sotto licenza Creative Commons - Attribuzione - Condividi allo stesso modo - 3.0.  
L'opera può essere riprodotta, distribuita, diffusa, esposta, rappresentata, comunicata in pubblico, modificata e riadattata purché se ne attribuisca la paternità e si distribuisca la nuova opera con licenza identica o equivalente, secondo quanto specificato alla pagina <http://creativecommons.org/licenses/by-sa/3.0/deed.it>

Immagine in copertina: Piero Bernardini, olio su tela, 2002

EDIZIONI ETS  
Piazza Carrara, 16-19, I-56126 Pisa

[info@edizioniets.com](mailto:info@edizioniets.com)  
[www.edizioniets.com](http://www.edizioniets.com)

Distribuzione PDE, Via Tevere 54,  
I-50019 Sesto Fiorentino [Firenze]

# Indice Generale

<b>Dediche – Ringraziamenti</b>	<b>3</b>
<b>Parte Prima – Generale</b>	<b>6</b>
Le malattie rare – Fabrizio Bianchi, Domenica Taruscio	6
Presentazione e piano dell'opera – Aldo Meozzi	9
La nostra classificazione – Aldo Meozzi	13
Aspetti genetici dei difetti congeniti e delle malformazioni orocraniofacciali – Enrico Tarantino, Aldo Meozzi	20
La genetica in medicina: oggi e domani – Maurizio Genuardi	26
Epigenetica e malformazioni oro-cranio-facciali – Lucia Migliore, Fabio Coppedé	36
La genetica delle schisi oro-facciali semplici e sindromiche – Elisa Calzolari, Michele Rubini	44
Sviluppo embriologico e accrescimento normale e patologico del distretto oro-cranio-facciale – Carmen Mortellaro	49
La diagnosi prenatale genetica: presente e futuro – Simona Rossi, Paolo Simi	70
La diagnosi prenatale ecografica – Mario Lituania, Ubaldo Passamonti, Giovanni Centini, Gabriele Centini, Lucia Rosignoli	75
Il percorso diagnostico nelle sindromi malformative – Enrico Tarantino	142
Il percorso assistenziale e terapeutico – Aldo Meozzi	145
<b>Parte Seconda – Specialistica</b>	<b>151</b>
Sindromi malformative cranio-encefalo-facciali. Terminologia, aspetti nosologici, classificativi, genetici e clinici – Aldo Meozzi	151
Craniosinostosi e craniofaciostenosi. Aspetti clinici, genetici e molecolari – Caterina Congregati, Benedetta Toschi	155
Le craniosinostosi. Inquadramento, diagnosi e trattamento – L. Genitori, M. Scagnet, F. Mussa, R. Mura, B. Spacca, L. Sardo, P.A. Donati	164
Le sinostosi cranio-facciali sindromiche, craniofaciosinostosi, craniofaciostenosi Alberto Bozzetti, Fabio Mazzoleni, Francesco Riva, Maria Costanza Meazzini	181
Principi di trattamento ortodontico delle craniofaciostenosi – Maria Costanza Meazzini	191
Le sindromi del I e II arco branchiale – Marilena Anghinoni, Enrico Sesenna	203
Le paralisi facciali congenite e la sindrome di Moebius – Bernardo Bianchi, Andrea Ferri, Enrico Sesenna	216
La sindrome di Di George, Velocardiofaciale o di Shprintzen – M.L. Anghinoni, A.S. Magri, E. Sesenna	221
La sequenza di Pierre Robin – M.L. Anghinoni, A.S. Magri, E. Sesenna	225
Chirurgia ortognatica delle deformità dento-facciali. Inquadramento, diagnosi e trattamento integrato ortodontico-chirurgico Carmen Mortellaro	231

Le schisi oro-facciali. Schisi labiali e palatine. Inquadramento, classificazione, diagnosi, linee guida assistenziali <b>Aldo Meozzi, Enrico Tarantino</b>	245
Il trattamento ortodontico nella labiopalatoschisi – <b>Alberto Di Blasio</b>	252
Labiopalatoschisi. Il trattamento chirurgico – <b>Alessandro Massei, Lorenzo Calì Cassi</b>	258
Patologia ereditaria del distretto orale, del parodonto e dei denti <b>Aldo Meozzi, Claudio Lanteri, Donato De Angelis, Roberto Servetto, Carmen Mortellaro</b>	266
La patologia malformativa orocraniofacciale da cause cromosomiche. La sindrome di Down <b>Aldo Meozzi, Enrico Tarantino, Maria Rita Giuca</b>	293
Anomalie e malformazioni orocraniofacciali nelle malattie metaboliche <b>Orazio Gabrielli, Anna Ficcadenti, Lucia Santoro, Giovanni Valentino Coppa</b>	298
<b>Parte Terza – Testo Atlante</b>	<b>314</b>
Introduzione	314
Elenco delle schede trattate	314
Schede	315
<b>Appendici</b>	<b>357</b>
1. Malattie rare e disabilità – Riferimenti normativi	357
1.1. Legge 5 febbraio 1992 n. 104	357
1.2. Decreto ministeriale Ministero della Sanità 18 maggio 2001 n. 279	371
1.3. Linee guida di pratica clinica e di standard di assistenza e cura per bambini affetti da Labio-Palatoschisi... Presidenza Consiglio dei Ministri – Rep. 274 del 20 Dicembre 2007 – Allegato A	388
1.4. Bozza di Piano Nazionale Malattie Rare 2013-16 - Ministero della Salute	400
2. Displasie ectodermiche associate ed anomalie dei denti	433
3. I farmaci teratogeni	436
4. Commissione malattie rare SIP/SIMGePeD Progetto di assistenza integrata ospedale-territorio ai bambini con malattie rare ad alta complessità	440
<b>Bibliografia Generale</b>	<b>444</b>