

# 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



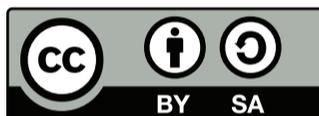
Edizioni ETS



[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 craniostenosi. 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, craniofaciosinostostosi, 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, Velocardiofacciale 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 Aldo Meozzi, Enrico Tarantino	245
Il trattamento ortodontico nella labiopalatoschisi – Alberto Di Blasio	252
Labiopalatoschisi. Il trattamento chirurgico – Alessandro Massei, Lorenzo Calì Cassi	258
Patologia ereditaria del distretto orale, del parodonto e dei denti Aldo Meozzi, Claudio Lanteri, Donato De Angelis, Roberto Servetto, Carmen Mortellaro	266
La patologia malformativa orocraniofacciale da cause cromosomiche. La sindrome di Down Aldo Meozzi, Enrico Tarantino, Maria Rita Giuca	293
Anomalie e malformazioni orocraniofacciali nelle malattie metaboliche Orazio Gabrielli, Anna Ficcadenti, Lucia Santoro, Giovanni Valentino Coppa	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>