

## Abnormal skeletal phenotypes. From simple signs to complex diagnoses

A. Castriota-Scanderbeg • B. Dallapiccola

962 pp, 835 illustrazioni  
Springer-Verlag Berlin, Heidelberg (2005)  
ISBN 3-540-67997-9

Published online: 10 March 2006

*Ricordo che dell'intenzione e desiderio di scrivere un volume sull'argomento, ne sentii parlare dal Dr. Castriota-Scanderbeg nel lontano 1994, durante una delle pause del Congresso annuale della European Society of Paediatric Radiology in corso di svolgimento a Bruxelles. Da allora ho seguito la progressiva evoluzione del progetto e la sua gestazione nel corso di 12 anni, come specificato nella prefazione, le difficoltà incontrate nella sua preparazione e nel reperimento del materiale da utilizzare, fino al compimento di questo, che considero il tipico "miracolo italiano", frutto di una perseveranza e di una dedizione totale all'opera da parte del Dr. Castriota-Scanderbeg, autore di buona parte del testo.*

*L'opera veramente monumentale è divisa in due parti: la prima, in 9 capitoli (di cui uno solo a due mani), è dedicata alla trattazione delle anomalie di cranio, torace, rachide, pelvi, ossa lunghe, mani, piedi, articolazioni ed anomalie generalizzate dello scheletro; la seconda, alla trattazione e descrizione di 111 sindromi. La base concettuale della prima parte è costituita dalla descrizione dei singoli "segni" o alterazioni morfologiche dei componenti ossei della porzione di scheletro interessata ed in studio, segni che possono rientrare in un più vasto quadro di alterazioni e lesioni e che, proprio per il loro aspetto, talvolta anche sfumato, devono o dovrebbero far sospettare, all'osservatore attento, la presenza di una peculiare patologia. Ad esempio, il primo capitolo, dedicato al cranio, è suddiviso in 6 sezioni (anomalie di forma e/o dimensioni del cranio; anomalie dello sviluppo e dell'ossificazione; anomalie della base cranica; anomalie delle ossa facciali e dei seni paranasali; anomalie della mandibola; calcificazioni endocraniche), a loro volta comprendenti diverse sottosezioni, quali: microcefalia, macrocefalia, craniosinostosi, per la sezione dedicata alle anomalie di forma e/o dimensioni del cranio; oppure difetti dell'ossificazione, ritardata chiusura e/o incompleta ossificazione delle suture e delle fontanelle, ossa wormiane, ispessimento del cranio, per la sezione dedicata alle anomalie dello sviluppo e dell'ossificazione. Nel contesto delle singole sottosezioni sono poi enumerate ulteriori suddivisioni. Ad esempio, la voce macrocefalia comprende: macrocefalia isolata (non sindromica), macrocefalia sindromica, macrocefalia ed idrocefalo. Tale impostazione si ripete nei capitoli successivi, risultando più o meno ampia, ma sempre esauriente, a seconda della porzione di scheletro in studio. Ciascuna parte comprende la descrizione del quadro clinico e radiologico di base; quello delle sindromi, displasie o malattie in cui l'alterazione può esser rintracciata [ciascuna riportata*

*con la relativa classificazione OMIM (On line Mendelian inheritance in Man) e mappatura genica, ove conosciuta; una sinossi radiologica delle proiezioni necessarie per lo studio della parte e dei segni in base ai quali porre la diagnosi; un elenco delle associazioni con malattie, sindromi, displasie, anomalie cromosomiche, per finire con una bibliografia aggiornata, nonostante la tumultuosa evoluzione delle conoscenze e delle scoperte, soprattutto in campo genetico.*

*La seconda parte, scritta in collaborazione con il Prof. Dallapiccola, uno dei massimi genetisti italiani, che con il suo contributo rende l'opera completa da un punto di vista clinico, è dedicata alla descrizione di 111 sindromi, displasie ed anomalie cromosomiche: di ciascuna vengono elencate sinteticamente eponimi od altre denominazioni, frequenza, genetica, sintesi analitica delle caratteristiche cliniche e radiologiche, diagnosi differenziale e bibliografia: il tutto corredato da immagini cliniche e radiografiche significative e dimostrative. Questa parte non comprende le possibili sindromi o displasie, ritrovabili in altri testi e a cui si fa preciso riferimento nell'introduzione.*

*Le immagini, sia cliniche che radiologiche, sono riprodotte con notevole fedeltà, ad eccezione di alcune non originali, riprese da altri testi. Esse forniscono una rappresentazione completa per giungere, in modo relativamente semplice, ad una interpretazione di quadri talvolta – se non spesso – tenui od oscuri e rari e perciò non facilmente apprezzabili ed interpretabili sia dal radiologo generale che dal clinico. Forniscono inoltre la possibilità di un apprendimento esaustivo a coloro che desiderano approfondire o illustrare correttamente tali aspetti.*

*Il testo è infine completato da un minuzioso ed esaustivo indice analitico. Opera dunque di grande valore, che fa onore a chi l'ha pensata, progettata e lungamente "sofferta" nella sua realizzazione e a cui è necessario rendere un sentito ringraziamento; opera enciclopedica, di sicuro destinata ad entrare nel ristretto novero di quei testi fondamentali, che fanno storia e vengono lungamente consultati da parte di radiologi, pediatri, ortopedici, genetisti e di cui, sono sicuro, prima o poi si renderà necessaria una riedizione.*

G. Beluffi  
U.O. Pediatria, U.O.C. di Radiodiagnostica,  
IRCCS Policlinico San Matteo,  
Piazzale Golgi 2, I-27100 Pavia, Italy  
e-mail: g.beluffi@smatteo.pv.it