



---

## CLINICA PEDIATRICA - canale 2

8 CFU - 2° semestre

### Docenti titolari dell'insegnamento

**MARTINO RUGGIERI** - Modulo Pediatria - MED/38 - 5 CFU

**Email:** m.ruggieri@unict.it

**Edificio / Indirizzo:** Policlinico Universitario, Via S. Sofia, 78 - Edificio 2, Piano 1 (Pediatria)

**Telefono:** 0953781821 - 3385084769

**Orario ricevimento:** Martedì ore 11.00-13.00 / ogni giorno dietro appuntamento

**ANDREA DOMENICO PRATICÒ** - Modulo Pediatria

**Email:** andrea.pratico@unict.it

**Edificio / Indirizzo:** Padiglione 2 Piano 3

**Telefono:** 0953781821

**Orario ricevimento:** Mercoledì ore 11:00-13:00

**MARCO FICHERA** - Modulo Genetica Medica - MED/03 - 2 CFU

**Email:** marco.fichera@unict.it

**Edificio / Indirizzo:** Via Santa Sofia Torre Biologica

**Telefono:** 0954781162

**Orario ricevimento:** Martedì ore 17.00-19.00 previo appuntamento marco.fichera@unict.it

**VINCENZO DI BENEDETTO** - Modulo Chirurgia Pediatrica - MED/20 - 1 CFU

**Email:** vdb@chirpedunict.it

**Edificio / Indirizzo:** edificio 3 piano 1° - via Santa Sofia 78

**Telefono:** 0953781114/0953782462

**Orario ricevimento:** venerdì 9.00-10.30

---

### OBIETTIVI FORMATIVI

#### ▪ **Pediatria**

La *Pediatria* è la disciplina che si occupa della *promozione* della salute, intesa in senso generale (cioè come una condizione dinamica di benessere fisico, mentale e sociale), e dello studio (e della *prevenzione*) delle malattie nel soggetto **in età evolutiva** [cioè, quel periodo compreso tra le fasi che precedono la nascita ed il completamento del processo di crescita staturale e di maturazione cognitiva (che termina all'età di 22-24 anni circa)].

In particolare questa disciplina si occupa di:

(a) *fisiologia e sviluppo* del neonato (e cenni di patologia neonatale), del bambino e dell'adolescente.

(b) *pediatria preventiva*, cioè di quelle attività che mirano a ridurre la mortalità dovuta ad una

certa patologia o la morbilità (cioè la frequenza di una determinata malattia) nella popolazione infantile;

(c) *pediatria specialistica*, cioè di tutte le patologie acute e croniche che interessano i vari organi ed apparati durante l'età evolutiva: cardiologia, pneumologia, gastroenterologia, neurologia, ematologia, oncologia, endocrinologia, reumatologia, malattie infettive, dermatologia.

(d) *pediatria sociale*, cioè di problemi di salute/benessere inerenti comunità più o meno ampie di bambini (*medicina preventiva delle comunità*).

La conoscenza dei principi di Pediatria è fondamentale per tutti coloro che sono in contatto con il mondo del bambino e dell'adolescente e più in generale con il mondo giovanile e con i relativi problemi di salute ad esso legati.

Questo insegnamento mira a fornire le basi di: (a) anatomia e fisiologia del bambino nelle varie fasce d'età; (b) medicina preventiva e sociale nell'età dello sviluppo; (c) educazione sanitaria e comprensione delle principali patologie riguardanti l'età pediatrica ed adolescenziale e delle diverse condizioni acute e croniche, invalidanti o meno sul piano fisico, che hanno importanti risvolti sui processi evolutivi del bambino e sulle sue capacità di apprendimento

#### ▪ **Genetica Medica**

Alla fine del corso gli studenti devono essere in grado di:

Descrive i tipi di variazioni geniche del genoma umano e spiegare il loro ruolo nello stato patologico e nella diversità fenotipica. Effettuare l'analisi del pedigree e comprendere i principi dell'ereditarietà, per calcolare il rischio genetico in una varietà di malattie genetiche e modi di trasmissione diversi. Incorporare le nozioni di genetica di popolazione per il calcolo del rischio genetico basato sulla frequenza allelica nella popolazione. Conoscere i meccanismi non mendeliani quali penetranza ridotta ed espressività variabile, disomia uniparentale, mosaicismi, imprinting e malattie da espansione da triplette. Comprendere le basi molecolari della genetica dello sviluppo e di quella del cancro. Conoscere i principi della consulenza genetica e quelli della farmacogenetica.

#### ▪ **Chirurgia Pediatrica**

Il corso ha come scopo la conoscenza delle principali malformazioni congenite, la diagnosi in epoca prenatale associata al counseling multidisciplinare e il successivo iter terapeutico.

La conoscenza e l'approfondimento delle principali urgenze chirurgiche pediatriche gastrointestinali e urologiche e il loro rispettivo trattamento.

## **MODALITÀ DI SVOLGIMENTO DELL'INSEGNAMENTO**

#### ▪ **Pediatria**

Lezioni frontali (orali) & laboratori pratici presso l'Unità Operativa PI di Malattie Rare del Sistema Nervoso in Età Pediatrica, AOU "Policlinico-Vittorio Emanuele" di Catania.

Le **lezioni frontali** consistono in proiezioni di diapositive pratiche con disegni, fotografie e immagini strumentali volte a spiegare la fisiologia e la patologia pediatrica in età evolutiva. Altro metodo impiegato sono i disegni eseguiti con la lavagna LEM per spiegare i principali meccanismi di funzionamento dei vari apparati e organi.

I **laboratori** consistono nella frequentazione pratica degli ambulatori e delle corsie della struttura pediatrica (fornita di scuola elementare e media) "UOPI Malattie Rare del Sistema Nervoso in Età Pediatrica" sita presso l'AOU "Policlinico-Vittorio Emanuele" di Catania in via S. Sofia, 78 (Policlinico) ed in via Plebiscito, 684 (Vittorio Emanuele) a Catania

- **Genetica Medica**

Lezioni frontali

- **Chirurgia Pediatrica**

Lezioni frontali e proiezioni video di casi clinici e procedure chirurgiche.

## PREREQUISITI RICHIESTI

- **Pediatria**

I prerequisiti sotto riportati, rappresentano il punto nodale della materia:

è fondamentale conoscere le basi di anatomia e fisiologia (funzionamento normale) del bambino e dei principali organi e apparati del neonato e del bambino e i principi del funzionamento generale del bambino e di organi e apparati in epoca fetale. Queste conoscenze (es., come funziona l'apparato digerente, il cuore, i polmoni, il sangue, il sistema immunitari) sono fondamentali per potere RISPONDERE alle domande d'esame. Senza queste conoscenze (che vengono fornite durante il corso di lezioni) NON si può sostenere l'esame.

- **Genetica Medica**

fondamenti di biologia e genetica

- **Chirurgia Pediatrica**

Accurata conoscenza dell'anatomia, dell'embriologia e delle più diffuse indagini strumentali diagnostiche.

---

## FREQUENZA LEZIONI

- **Pediatria**

In considerazione dei temi trattati (es. basi di genetica e di biologia cellulare, fisiologia dei vari apparati e patologie correlate) e della terminologia medica con la quale lo studente dovrà confrontarsi (nell'ambito delle lezioni sarà resa adatta alle conoscenze di base degli studenti ai quali è rivolto il corso), la frequenza è fortemente consigliata.

- **Genetica Medica**

obbligatoria

- **Chirurgia Pediatrica**

Obbligatoria

---

## CONTENUTI DEL CORSO

### ▪ **Pediatria**

Per permettere un'adeguata comprensione delle patologie pediatriche, le lezioni sono articolate in modo tale da fornire in itinere gli elementi essenziali d'anatomia e fisiologia dei vari organi ed apparati, illustrando poi le cause dei processi patologici, l'impatto sociale delle varie manifestazioni cliniche ed infine le principali conseguenze delle complicanze ed i principi generali di terapia.

La scelta degli argomenti verte sulle condizioni mediche che più frequentemente si possono presentare all'attenzione del personale in contatto con il mondo dell'infanzia o che più frequentemente vengono menzionate, a vario titolo, all'interno del mondo dell'infanzia. Verrà inoltre offerto un approfondimento delle nozioni riguardanti i principi nutrizionali, le modalità di crescita e sviluppo, non solo fisico, ma anche neurologico, cognitivo e comportamentale.

### **PROGRAMMA**

- **PARTE GENERALE:** Pediatria (concetti generali); Cenni di Storia dell'infanzia e della pediatria attraverso i secoli; Vaccinazioni; Educazione alimentare; Igiene personale; Principi di genetica; Malattie rare.
- **FISIOLOGIA E SVILUPPO DEL NEONATO E DEL BAMBINO.**

**PARTE SPECIALISTICA:** cardiologia e malformazioni cardiovascolari, malattie dell'apparato respiratorio e allergologia, malattie dell'apparato digerente, neurologia e psichiatria, malattie del sangue e degli organi emopoietici, tumori infantili, pubertà e malattie del sistema endocrino, malattie autoimmuni (reumatologia), immunodeficienze congenite e acquisite, malattie infettive e malattie esantematiche, dermatologia.

### ▪ **Genetica Medica**

#### 1. **Variazione genetiche, genomiche e loro cause**

- a. Concetto di polimorfismo e mutazione e loro significato evolutivo
- b. Classificazione funzionale delle mutazioni
- c. Mutazioni costituzionali e somatiche

#### 2. **Modalità di trasmissione delle malattie genetiche mendeliane e legate al sesso**

- a. Concetto di allele recessivo, dominante e legato ai cromosomi sessuali
- b. Ereditarietà pseudodominante e digenica
- c. Penetranza ed espressività
- d. Mosaicismo
- e. Imprinting genomico
- f. Malattie da ripetizioni di triplette e anticipazione

#### 3. **Altri tipi di ereditarietà**

- a. Ereditarietà mitocondriale
- b. Ereditarietà poligenica e multifattoriale
- c. Modelli di malattie multifattoriali
- d. Genetica delle malattie complesse

#### 4. **Genetica di popolazione**

- c. Equilibrio di Hardy-Weinberg e sue deviazioni
- d. Effetto fondatore e deriva genetica

#### 5. **Le basi cromosomiche delle malattie genetiche**

- a. Anomalie del numero di cromosomi e non disgiunzione meiotica
  - i. Sindrome di Turner, Sindrome di Down, Sindrome di Edwards, Sindrome di Patau
- b. Anomalie di struttura
  - i. Traslocazioni, inversioni, delezioni duplicazioni
  - ii. Plasticità del genoma umano: le copy number variants
  - iii. Meccanismi di formazione delle copy number variants
- c. Disomia Uniparentale
  - i. Trisomic e monosomic rescue
- d. Tecniche di analisi dell'assetto cromosomico
  - i. Cariotipo
  - ii. FISH
  - iii. Array-CGH e SNP-array

#### 6. **Genetica dello sviluppo**

- a. Anomalie delle vie del segnale FGF, SSH, Wnt e TGF- $\beta$
- b. Fattori trascrizionali

#### 7. **Genetica del cancro**

- a. Geni Oncosoppressori
- b. Oncogeni
- c. Cancro ereditario

#### 8. **La consulenza genetica**

- a. Definizioni e principi
- b. Rischio di ricorrenza, metodo bayesiano

#### 9. **Nuove tecniche di genetica molecolare**

##### ▪ **Chirurgia Pediatrica**

PATOLOGIA DEL DOTTO PERITONEO-VAGINALE:

1. ernia inguinale,
2. idrocele,
3. cisti del funicolo,
4. criptorchidismo.

PATOLOGIA DELL'APPARATO DIGERENTE:

1. onfalocele, gastroschisi,

2. occlusioni intestinali,
3. atresia dell'esofago,
4. stenosi ipertrofica del piloro,
5. malrotazione intestinale,
6. duplicazione intestinale,
7. invaginazione intestinale,
8. diverticolo di Meckel,
9. NEC,
10. malformazione anorettale.

#### PATOLOGIA DELL'APPARATO URINARIO:

1. stenosi del giunto pielo-ureterale,
2. megauretere,
3. reflusso vescicoureterale,
4. ureterocele,
5. valvole dell'uretra posteriore.

#### PATOLOGIA DEI GENITALI:

1. sinechie delle piccole labbra,
2. fimosi,
3. ipospadia,
4. epispadia,
5. varicocele,
6. scroto acuto.

---

## TESTI DI RIFERIMENTO

### ▪ **Pediatria**

#### **BASI BIOLOGICHE E FISIOLOGIA**

**Campbell. Biologia:** Concetti e Collegamenti. Secondo Biennio. Genetica, Biologia Molecolare e Evoluzione (1° volume); Corpo Umano (volume 2°). A cura di Cain, Dickey, Hogan, Jackson, Minorsky, Reece, Simon, Taylor, Urry, Wassermann. Milano: Pearson, 2017

#### **PEDIATRIA**

**Lissauer t, Carroll W.** *Manuale di Pediatria*. A cura di Catassi C, Cogo P, Corsello G, Iughetti L, Peroni D, Piacentini G, Ruggieri M, Verrotti A. Milano: EDRA, 2018

### ▪ **Genetica Medica**

**Genetica Umana e Medica (Neri, Genuardi), seconda edizione, Elsevier**

**Medical Genetics (Jorde, Carey, Bamshad) fifth edition, Elsevier**

## ▪ **Chirurgia Pediatrica**

Chirurgia Pediatrica -Approccio e gestione del bambino con problemi chirurgici.

Autore: G. Parigi

Editore: Elsevier

Holcomb and Ashcraft's Pediatric Surgery

7Th Edition

Editore: Elsevier

## **ALTRO MATERIALE DIDATTICO**

### ▪ **Pediatria**

Il materiale didattico viene realizzato durante le lezioni ciascun anno: ciò è dovuto ai continui cambiamenti della branca scientifica medica.

Viene utilizzato prevalentemente il libro consigliato [**Ruggieri M, Franzoni E.** Neurologia e Psichiatra dello Sviluppo, EDRA, Milano, 2012] che è stato realizzato appositamente per gli studenti dei corsi medici e non medici; è in fase di realizzazione un ulteriore testo che sarà ancora più aggiornato e completo [**Ruggieri M. Pavone/Ruggieri - Neurologia Pediatrica**, EDRA, Milano, 2019]. Tale testo sarà però disponibile alla fine del secondo semestre 2019.

Viene inoltre consigliato l'utilizzo dei due volumi del testo di biologia di base per il secondo biennio dei licei [Campbell (a cura di). Biologia: Concetti e collegamenti. Secondo biennio. 1° volume: Genetica, Biologia molecolare ed Evoluzione; 2° volume: Corpo umano (con *Atlante della Salute*), Pearson, Milano, 2017]: questo testo è **importantissimo** per ottenere delle basi di anatomia, fisiologia e fisiopatologia. E' un testo per i licei, quindi sicuramente alla portata degli studenti universitari, perchè è stato ideato e scritto per studenti di livello inferiore a quello universitario; è quindi fruibile da tutti, qualsiasi sia il grado di preparazione ottenuto durante il liceo.

I disegni, le diapositive e gli articoli citati durante le lezioni vengono/verranno forniti agli studenti durante il corso e caricati sul portale docenti del Dipartimento di scienze della Formazione.

[www.pearson.com](http://www.pearson.com);

[www.linx.com](http://www.linx.com);

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

### ▪ **Genetica Medica**

dispense del docente

### ▪ **Chirurgia Pediatrica**

Dispense del docente.

Testi di Pediatria o Chirurgia Generale che contengano capitoli dedicati alla Chirurgia Pediatrica.

Gli argomenti dovranno essere studiati da testi di Chirurgia Pediatrica.

---

## PROGRAMMAZIONE DEL CORSO

### Pediatria

---

Argomenti	Riferimenti testi
1 Biologia Molecolare del gene - Regolazione genetica	Campbell (volume 1: Genetica, Biologia molecolare e evoluzione) - Unità 1, 2 e 3 (pagg. 1-96); Lissauer - Capitolo 9
2 Embriologia e apparato riproduttivo	Campbell (volume 2: Corpo Umano) - Unità 13 (pagg. 331-362)
3 Principi generali di Pediatria; cura del bambino; emergenze e incidenti	Lissauer - Capitoli 1 --> 8
4 Alimentazione, apparato digerente - malattie gastrointestinali	Campbell (volume 2: Corpo Umano) - Unità 7 (pagg. 203-228); Lissauer - capitolo 13, 14 e 21
5 Medicina perinatale e neonatale	Lissauer - capitolo 10 e 11
6 Infezioni e immunità; malattie allergiche; malattie respiratorie	Campbell (volume 2: Corpo Umano)- Unità 9 e 10 (pagg. 251-294); Lissauer - capitolo 15, 16 e 17
7 Sistema emopoietico; Apparato cardiovascolare; malattie cardiache	Campbell (volume 2: Corpo Umano) - Unità 8 (pagg. 229-249); Lissauer - capitolo 18 e 23
8 Apparato escretore; malattie renali e delle vie escretrici	Campbell (volume 2: Corpo Umano) - Unità 11: pagg. 295-310 - Lissauer - Capitolo 19
9 Sistema endocrino; crescita e pubertà; malattie endocrine	Campbell (volume 2: Corpo Umano) - Unità 12: pagg. 311-330 - Lissauer - Capitolo 12, 20, 26 e 27
10 Oncologia pediatrica	Lissauer - Capitolo 22

---



11	Sistema muscoloshclettrico; malattie muscoloscheletriche	Campbell (volume 2: Corpo Umano) - Unità 16: pagg. 411-428; Lissauer - Capitolo 28
12	sistema nervoso e organi di senso; malattie neurologiche	Campbell (volume 2: Corpo Umano) - Unità 14 e 15: pagg. 363-409; Lissauer - Capitolo 29

## Genetica Medica

	<b>Argomenti</b>	<b>Riferimenti testi</b>
1	Variazioni genetiche, genomiche e loro cause	Slides fornite dal docente / Neri Genuardi capitolo 9
2	Modalità di trasmissione delle malattie genetiche mendeliane e legate al sesso	Slides fornite dal docente / Neri Genuardi capitolo 6
3	Le basi cromosomiche delle malattie genetiche	Slides fornite dal docente /Neri Genuardi capitolo 15,16,17
4	Test genetici	Slides fornite dal docente /Neri Genuardi capitolo 4,5

## Chirurgia Pediatrica

	<b>Argomenti</b>	<b>Riferimenti testi</b>
1	1. difetti congeniti della parete addominale. Dalle malformazioni complesse come l'onfalocele e la gastroschisi, il loro iter diagnostico e terapeutico prenatale e postnatale fino alle malformazioni meno severe come l'ernia ombelicale e i difetti della linea alba	
2	2. patologia del dotto peritoneo vaginale: l'ernia inguinale congenita, la diagnosi il trattamento e le complicanze. L'idrocele e la cisti del funicolo. Il criptorchidismo dalla diagnosi al trattamento ivi compreso il testicolo non palpabile e il trattamento chirurgico.	
3	3. patologia dell'apparato digerente: atresia dell'esofago, classificazione, etiologia, diagnosi, trattamento chirurgico. Stenosi ipertrofica del piloro, definizione, etiologia, diagnosi e trattamento. Malrotazioni intestinali, duplicazioni, stenosi e atresia dalla diagnosi prenatale al trattamento chirurgico e le principali complicanze. Malformazioni anorettali, classificazione, diagnosi e trattamento chirurgico dalla nascita alla prima infanzia	

- 4 4. patologia dell'apparato urinario: l'idronefrosi e le patologie ad essa associate, la stenosi del giunto pieloureterale, il megauretere, il reflusso vescico-ureterale, l'ureterocele e le valvole dell'uretra posteriore. Diagnosi prenatale delle patologie ostruttive e dilatative urologiche, sintomatologia tipica, iter diagnostico e strumentale. Principali tecniche chirurgiche di urologia ricostruttiva.
- 
- 5 5. Patologie dei genitali esterni: sinechie delle piccole labbra, fimosi. Ipospadi ed il complesso estrofia-epispadia, recurvatio ventrale. diagnosi, trattamento e complicanze ad esso associate.
- 
- 6 6. il varicocele: diagnosi, sintomi, stadiazione e trattamento.
- 

## VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

### MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

#### ▪ **Pediatria**

L'esame si svolgerà in forma orale. Si richiede la conoscenza adeguata di tutto il materiale proposto: in particolare NON si potrà sostenere l'esame senza le conoscenze di base di anatomia, fisiologia e fisiopatologia dei vari organi e apparati del bambino. NON è richiesta la conoscenza delle indagini di laboratorio, strumentali e delle terapie che sono appannaggio dei corsi di laurea medici e biologici.

#### ▪ **Genetica Medica**

colloquio orale

#### ▪ **Chirurgia Pediatrica**

esame orale

### ESEMPI DI DOMANDE E/O ESERCIZI FREQUENTI

#### ▪ **Pediatria**

1. Principali parametri di crescita normale e patologica nel neonato e nel bambino.
2. Rigurgito e reflusso gastroesofageo.
3. Principali forme di anemia.
4. Piastrinopenie: definizione e segni clinici principali.
5. Diabete: segni clinici all'esordio, prevenzione e cure principali.
6. Complicanze delle malattie esantematiche in gravidanza
7. Pubertà: epoche di comparsa e formazione del bambino

#### ▪ **Genetica Medica**

- Concetti di penetranza incompleta e espressività variabile

- mutazioni gain-of-function, loss of function e dominanti negative
- Sindrome ATRX
- Retinoblastoma
- disomia uniparentale
- Imprinting

- **Chirurgia Pediatrica**

- l'atresia dell'esofago : diagnosi prenatale e classificazione
  - definizione di epispadia e trattamento
  - iter terapeutico delle malformazioni anorettali alte
  - iter diagnostico delle patologie urologiche
-