



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:

Descrivere 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. Saranno inoltre effettuate lezioni via Teams.

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.

Qualora l'insegnamento venisse impartito in modalità mista o a distanza potranno essere introdotte le necessarie variazioni rispetto a quanto dichiarato in precedenza, al fine di rispettare il programma previsto e riportato nel syllabus.

- **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- β
- 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**

- 1. **Il sequenziamento massivo parallelo e l'uso in diagnosi genetica**

▪ **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 Psichiatria 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;

www.linx.com;

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 muscoloscheletrico; 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

	Argomenti	Riferimenti testi
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

	Argomenti	Riferimenti testi
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. Ipospadias 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.

La verifica dell'apprendimento potrà essere effettuata anche per via telematica, qualora le condizioni lo dovessero richiedere.

▪ **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
- Rischio di ricorrenza
- Malattie multifattoriali
- Mutazioni dinamiche
- X-inattivazione

▪ **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
-