



CLINICA PEDIATRICA Nuovo canale 2

8 CFU - 2° semestre

Docenti titolari dell'insegnamento

MARTINO RUGGIERI - Modulo PEDIATRIA - MED/38 - 4 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

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 - 2 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 generale e specialistica* 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** [dove per *età evolutiva* si intende quel periodo compreso tra le fasi che precedono la nascita ed il completamento del processo di crescita staturale e di maturazione cognitiva (che secondo gli europei termina all'età di 18 anni e secondo gli americani all'età di 20-22 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. In particolare, i medici, qualsiasi branca specialistica scelgano per i loro futuri studi di formazione devono conoscere le principali patologie e l'approccio particolare al mondo del bambino che è unico nel panorama medico.

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 di triplette. Comprendere le basi molecolari della genetica dello sviluppo e di quella del cancro. Conoscere i principi della consulenza genetica e quelli della farmacogenetica.

PREREQUISITI RICHIESTI

▪ **PEDIATRIA**

Conoscenza delle basi di anatomia e fisiologia (funzionamento normale) del bambino e dei principali organi ed apparati del neonato e del bambino.

Conoscenza della fisiologia dell'epoca fetale.

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 speciale e particolare del bambino 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 a tutte le lezioni.

▪ **GENETICA MEDICA**

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

Storia della pediatria attraverso i secoli

Fisiologia fetale, neonatale e pediatrica

Principi di genetica, dismorfologia [tratti dismorfologici più comuni], **malattie dei cromosomi, malformazioni semplici e complesse, deformazioni, distruzioni, displasie, sequenze**

Disordini della differenziazione sessuale

Neonatologia [aspetto e caratteristiche del neonato/prematuro, indice Apgar, parametri ausologici alla nascita, crescita del neonato, parametri e crescita delle fontanelle, principali fenomeni fisiologici all nascita, riflessi neonatali, malattia emorragica del neonato, traumi da parto, crisi genitale, ittero fisiologico, emocromo nel neonato e variazioni successive]

Auxologia

Alimentazione (e svezzamento) nel lattante e nel bambino [epoche e modalità e tempi di allattamento; svezzamento]

Eruzione dentaria e malattie odontostomatologiche

Cardiologia, apparato cardiovascolare e cardiopatie congenite

Pneumologia [fibrosi cistica, bronchiolite, broncopneumoniti, asma bronchiale, allergie respiratorie]

Gastroenterologia [rigurgito, reflusso gastroesofageo, ulcere e altre lesioni gastriche, sindromi da malassorbimento, malattia celiaca, sindrome dell'intestino irritabile, malattie infiammatorie croniche intestinali, stipsi e diarrea, encopresi]

Malattie del fegato e delle vie biliari

Ematologia [anemie carenziali, immuno-mediate, genetiche; malattie delle piastrine; malattie dei leucociti]

Endocrinologia [sistema endocrino; diabete; ipertiroidismo e ipotiroidismo; malattie delle paratiroidi; malattie del surrene e sindromi genetiche correlate; pubertà e malattie correlate]

Sviluppo neuromotorio e neurologia [principali tappe dello sviluppo motorio, del linguaggio e sociale; malformazioni del sistema nervoso; paralisi cerebrali infantili e forme correlate; epilessia; convulsioni febbrili; cefalea e forme correlate; disturbi del sonno; principali malattie neurocutanee (neurofibromatosi, sclerosi tuberosa, sindrome di Sturge-Weber e forme correlate; ipomelanosi di Ito; sindromi del nevo epidermico; malattie neuromuscolari; malattie neurometaboliche (vedi errori congeniti del metabolismo) e neurodegenerative; disturbi del movimento]

Malattie da errori congeniti del metabolismo [Gaucher, Fabry, Mucopolisaccaridosi, Glicogenosi, Galattosemia, Leucinosi]

Nefrologia

Oncologia [leucemie, linfomi, retinoblastoma, neuroblastoma, nefroblastoma, epatoblastoma, osteosarcoma]

Reumatologia e malattie autoimmuni sistemiche e localizzate

Malattie infettive & malattie esantematiche

Vaccinazioni

Immunodeficienze primitive

Disturbi del sonno

Emergenze pediatriche

Bilanci di salute e pediatria del territorio

Terapia del dolore

Il bambino immigrato

Psichiatria infantile [disabilità intellettiva; disturbi specifici dell'apprendimento; disturbo da deficit dell'apprendimento con iperattività; disturbi dello spettro autistico; disturbi della personalità; disturbi della condotta; schizofrenia infantile; disturbi della sfera alimentare; depressione infantile; disturbi d'ansia, disturbo ossessivo-compulsivo]

Elementi di chirurgia pediatrica

Malattie delle orecchie, naso e gola

Malattie della pelle

Malattie degli occhi

▪ 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

TESTI DI RIFERIMENTO

▪ PEDIATRIA

Bona G. - Miniero R. *Pediatria Pratica*. IX edizione, Torino: Edizioni Minerva Pediatrica, **2013**

Testo semplice e pratico, ma in alcune sezioni meno accessibile (per le caratteristiche sintetiche) agli studenti di corsi di laurea non biologici e non medici. Contiene tutti gli argomenti del corso.

De Martino M. *Pediatria*. Napoli; EdiSES, **2012**

Testo pratico ma leggermente più dettagliato del precedente: è ben accessibile anche agli studenti di corsi di laurea non biologici e non medici. Contiene tutti gli argomenti del corso.

Marcadante KJ, Kliegman RM, Jenson HB, Behrman RE. *Nelson: Manuale di Pediatria*, 6a edizione (edizione italiana a cura di Bernardi L, Biondi A, Bravaccio C, Corsello G, Giovannini M, Perilongo G, Plebani A, Riccardi R, Riva E). Milano: Elsevier, **2012**

Testo esaustivo, ma in alcune sezioni molto dettagliato. Utile ai corsi di laurea biologici o medici per la complessità della terminologia.

IN PREPARAZIONE: Ruggieri M, et al. *Pediatria Generale e Specialistica* [Per i corsi di Laurea in Medicina e Chirurgia, in Scienze dell'Educazione e della Formazione, Scienze Pedagogiche, Psicologia ed in Professioni Sanitarie]. Roma: "Il Pensiero Scientifico Editore", **2017**.

Testo realizzato appositamente dalla scuola pediatrica catanese (ed in alcune sezioni siciliana) appositamente per tutti i corsi di laurea. Uscita prevista: 2° semestre del 2017.

▪ GENETICA MEDICA

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

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

ALTRO MATERIALE DIDATTICO

▪ PEDIATRIA

Sarà interamente e ben contenuto all'interno del testo di Pediatria in preparazione per tutti i corsi di laurea.

PROGRAMMAZIONE DEL CORSO

PEDIATRIA

	* Argomenti	Riferimenti testi
1	* anatomia degli organi e apparati del feto, neonato e bambino	Tutti quelli consigliati
2	* Fisiologia degli organi e apparati del feto, neonato e bambino	Tutti quelli consigliati
3	* Parametri alla nascita (e nel prematuro) e di crescita nel bambino	Tutti quelli consigliati
4	* Educazione alimentare	Tutti quelli consigliati
5	* Igiene personale	Tutti quelli consigliati
6	* Prevenzione, vaccinazioni e screening	Tutti quelli consigliati
7	* Apparato cardiovascolare e cardiopatie congenite	Tutti quelli consigliati
8	* Apparato gastrointestinale, alimentazione e svezzamento	Tutti quelli consigliati
9	* Apparto respiratorio: bronchiolite, broncopolmonite, allergie, fibrosi cistica, complicanze polmonari del prematuro	Tutti quelli consigliati
10	* Principi di neurologia e psichiatria dell'età evolutiva	Tutti quelli consigliati + Ruggieri M - Franzoni E. Neurologia e Psichiatria dell'età evolutiva. Milano: Masson/Elsevier, 2012
11	* Ematologia: anemie (carenziali e genetiche), piastrinopenie/piastrinosi, leucemie	Tutti quelli consigliati
12	* Reumatologia e malattie autoimmuni	Tutti quelli consigliati
13	* Endocrinologia (sistema endocrino)	Tutti quelli consigliati
14	* Malattie infettive (malattie esantematiche)	Tutti quelli consigliati
15	* Principi di oncologia	Tutti quelli consigliati

* Conoscenze minime irrinunciabili per il superamento dell'esame.

N.B. La conoscenza degli argomenti contrassegnati con l'asterisco è condizione necessaria ma non sufficiente per il superamento dell'esame. Rispondere in maniera sufficiente o anche più che sufficiente alle domande su tali argomenti non assicura, pertanto, il superamento dell'esame.

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.

Non è richiesta la conoscenza delle indagini di laboratorio, strumentali e delle terapie che sono appannaggio dei corsi di laurea medici e biologici.

PROVE IN ITINERE

▪ PEDIATRIA

Non vi sono prove in itinere.

PROVE DI FINE CORSO

▪ PEDIATRIA

L'esame si svolge con una prova orale: verranno poste alcune domande che vertano sui temi principali del corso. Sono importanti le conoscenze di anatomia e fisiologia degli organi e apparati oggetto delle domande. Non è richiesta la conoscenza delle indagini di laboratorio, strumentali e delle terapie che sono appannaggio dei corsi di laurea medici e biologici.

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
