



CLINICA PEDIATRICA

8 CFU - 2° semestre

Docenti titolari dell'insegnamento

GIOVANNA RUSSO - Modulo PEDIATRIA - MED/38 - 5 CFU

Email: diberuss@unict.it

Edificio / Indirizzo: Via Santa Sofia 78 Catania - Edificio 4, piano 4

Telefono: 0953782683

Orario ricevimento: Martedì dalle 10 alle 12, previo appuntamento

MANUELA CLEMENTINA MARIA CARUSO - Modulo PEDIATRIA

Email: manuela.caruso@unict.it

Edificio / Indirizzo: Policlinico, Via Santa Sofia, Padiglione 9

Telefono: 095-3782422-393-434

Orario ricevimento: per appuntamento da fissare via email

TERESA MATTINA - Modulo GENETICA MEDICA - MED/38 - 2 CFU

Email: mattina@unict.it

Edificio / Indirizzo: ed. 9 via S. Sofia 78, 95123 Catania

Telefono: 3282215704

Orario ricevimento: per appuntamento ore 9.00 lunedì e venerdì

VINCENZO DI BENEDETTO - Modulo CHIRURGIA PEDIATRICA - MED/38 - 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*).

L'insegnamento si propone di far acquisire allo studente competenza nella fisiopatologia, della semeiotica medica funzionale e strumentale e della metodologia clinica e della terapia nell'età evolutiva, con specifica competenza nella pediatria preventiva e sociale, nelle patologie pediatriche generali e specialistiche di interesse medico dal neonato all'adolescente compreso e negli aspetti pediatrici delle attività motorie e della medicina di comunità

▪ **GENETICA MEDICA**

il corso ha come scopo l'acquisizione di competenze riguardo le malattie genetiche, la componente genetica di malattie multifattoriali, la consulenza genetica, approccio clinico, tecniche diagnostiche, test genetici, problemi etici.

PREREQUISITI RICHIESTI

▪ **PEDIATRIA**

Conoscenze di biologia di base, fisiologia, semeiotica e patologia medica

▪ **GENETICA MEDICA**

nozioni di genetica medica di base: malattie genetiche, cromosomi, geni, DNA

FREQUENZA LEZIONI

▪ **PEDIATRIA**

La frequenza è obbligatoria nei termini indicati dal regolamento didattico

▪ **GENETICA MEDICA**

obbligatoria

CONTENUTI DEL CORSO

▪ **PEDIATRIA**

Neonatologia

Caratteristiche del neonato sano ed adattamento alla vita extra-uterina

Assistenza al neonato in sala parto

Esigenze alimentari ed igienico-ambientali del neonato

Il neonato di basso peso

Il neonato post-maturo

Il neonato malformato

I traumatismi alla nascita

Il neonato asfittico

Il neonato itterico

Il neonato con manifestazioni convulsive

Il neonato con alterazioni emocoagulative

Le infezioni neonatali

La malattia delle membrane ialine

Il neonato a rischio e cenni di terapia intensiva neonatale

Pediatria preventiva e sociale

Ruolo e compiti del Pediatra di Famiglia

Accrescimento e sviluppo normale

Metodi di valutazione dell'accrescimento. Determinazione e significato dell'età scheletrica.
Valutazione clinica dello sviluppo puberale

Alimentazione del lattante, del bambino e dell'adolescente sani.

Fabbisogno calorico e vitaminico

Allattamento naturale

I latti adattati

Lo svezzamento

Profilassi dietetica delle malattie metaboliche

Gli abusi alimentari

Gli screening neonatali

Vaccinazioni obbligatorie e da consigliare

Incidenti domestici

Prevenzione nel bambino delle malattie acquisite ad esordio in età adulta

Pediatria generale e Terapia pediatrica speciale

Disturbi della crescita staturo-ponderale

Malattie carenziali

Rachitismo

Scorbuto

Malformazioni cardiache congenite

Malattie infettive e parassitarie nel bambino

Malattie dell'apparato respiratorio

Laringite, Faringotonsillite, Bronchiolite, Polmoniti

Asma bronchiale

Fibrosi cistica

Malattie dell'apparato gastroenterico

Gastroenteriti nel lattante

Malattia celiaca

Malattie Infiammatorie Croniche Intestinali in età evolutiva

Sindrome nefrosica

Glomerulonefriti del bambino

Immunodeficienze congenite

Malattie congenite del metabolismo

Galattosemia

Fenilchetonuria

Altre

Malattie endocrine nel bambino

Diabete

Ipotiroidismo congenito

Genitali ambigui. Sindromi adreno-genitali

Anomalie dello sviluppo puberale

Ipopituitarismo

La febbre di natura da determinare

Convulsioni ed Epilessia

La Dermatite Atopica

Le malattie infiammatorie sistemiche

Artrite reumatoide giovanile

Lupus eritematoso sistemico

Peliosi reumatica

Ematologia Pediatrica

Dati ematologici normali nel bambino

Le anemie nel bambino

Talassemie

Malattia drepanocitica

Anemia sideropenica

Carenza di G6PD

Altre anemie

Le splenomegalie

Le adenomegalie

Le sindromi emorragiche

Piastrinopenie e piastrinopatie

Leucemie e linfomi

I principali tumori solidi infantili

▪ GENETICA MEDICA

1. Generalità sulle malattie genetiche. Frequenza ed importanza clinica delle malattie genetiche. Geni ed ambiente come causa di malattia. Sindromi malformative.
2. Alberi genealogici
3. Malattie genetiche mendeliane . Caratteristiche delle malattie a trasmissione mendeliana autosomica dominante. Caratteristiche delle malattie a trasmissione mendeliana autosomica recessiva. Caratteristiche delle malattie legate al sesso, Dominanti o Recessive
4. Eterogeneità genetica. Eredità digenica.
5. Malattie poligeniche e multifattoriali. Caratteri a soglia e quantitativi. Epigenetica.
6. L'imprinting, la disomia uniparentale.
7. Malattie da mutazioni dinamiche.

8. Malattie mitocondriali.
9. Malattie cromosomiche, sindromi da microdelezione/micro duplicazione. Varianti genomiche. Alterazioni cromosomiche bilanciate.
10. Mosaicismo. Perdita dell'eterozigotità.
11. Oncogenetica.
12. Consulenza genetica.
13. Diagnosi prenatale-postnatale.
14. Tecniche di analisi cromosomica e genomica: cariotipo tradizionale FISH, CGH array, SNP array.
15. Tecniche di analisi molecolare del DNA: ricerca di mutazioni note, MLPA, sequenziamento Sanger, NGS. Le varianti di sequenza, delezioni duplicazioni.
16. Linee guida. Consenso informato. Problemi etici.

TESTI DI RIFERIMENTO

▪ PEDIATRIA

I seguenti testi proposti sono tutti dei manuali egualmente validi; uno solo di questi è largamente sufficiente

Zuccotti – Giovannini – Manuale di Pediatria –Esculapio

Bona – Miniero Pediatria Pratica – Edizioni Minerva Medica

Principi – Rubino – Vierucci - Pediatria generale e specialistica- Casa Editrice Ambrosiana

Bartolozzi – Pediatria- Masson

De Martino – Pediatria - Edises

▪ GENETICA MEDICA

Genetica umana e medica 31 dic. 2010 di Giovanni Neri e Maurizio Genuardi Masson

Dispense del docente

ALTRO MATERIALE DIDATTICO

▪ PEDIATRIA

Alla fine di ciascuna lezione verrà consegnato agli studenti il materiale didattico, consistente nelle slides proiettate durante le lezioni

PROGRAMMAZIONE DEL CORSO

PEDIATRIA

Argomenti	Riferimenti testi
1 tutti gli argomenti	ognuno dei testi contiene tutti gli argomenti

GENETICA MEDICA

Argomenti	Riferimenti testi
1 1. Generalità sulle malattie genetiche. Frequenza ed importanza clinica delle malattie genetiche. Geni ed ambiente come causa di malattia. Sindromi malformative.	
2 2. Alberi genealogici Malattie genetiche mendeliane . Caratteristiche delle malattie a trasmissione mendeliana autosomica dominante. Caratteristiche delle malattie a trasmissione mendeliana autosomica recessiva. Caratteristiche delle malattie legate al sesso, Dominanti o Recessive.	
3 3.Eterogeneità genetica. Eredità digenica. Malattie poligeniche e multifattoriali. Caratteri a soglia e quantitativi. Epigenetica.	
4 4.L'imprinting, la disomia uniparentale. Malattie da mutazioni dinamiche. Malattie mitocondriali.	
5 5.Malattie cromosomiche, sindromi da microdelezione/micro duplicazione. Varianti genomiche. Alterazioni cromosomiche bilanciate.	
6 6. Mosaicismo. Perdita dell'eterozigotità. Oncogenetica.	
7 7. Consulenza genetica. Diagnosi prenatale-postnatale.Linee guida. Consenso informato. Problemi etici.	
8 8. Tecniche di analisi cromosomica e genomica: cariotipo tradizionale FISH, CGH array, SNP array. Tecniche di analisi molecolare del DNA: ricerca di mutazioni note, MLPA, sequenziamento Sanger, NGS. Le varianti di sequenza, delezioni duplicazioni.Linee guida. Consenso informato. Problemi etici	

VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

- **PEDIATRIA**

L'esame si svolgerà in forma orale. Si richiede la conoscenza adeguata di tutto il programma.

- **GENETICA MEDICA**

esame orale

ESEMPI DI DOMANDE E/O ESERCIZI FREQUENTI

▪ **PEDIATRIA**

1. Principali parametri di crescita normale e patologica nel neonato e nel bambino.
2. Adattamento alla vita extra-uterina
3. Talassemia: manifestazioni cliniche e prevenzione
4. Piastrinopenie: definizione e segni clinici principali.
5. Diabete: segni clinici all'esordio, prevenzione e cure principali.
6. Malattie esantematiche: clinica e prevenzione
7. Screening neonatali
8. Vaccinazioni

▪ **GENETICA MEDICA**

La sindrome dell'X fragile

le malattie dominanti

test genetici per la diagnosi di malattie mendeliane
