



---

## CLINICA PEDIATRICA Nuovo 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

**MARCO FICHERA** - Modulo GENETICA MEDICA - MED/38 - 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/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*).

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 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**

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.

---

### **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

---

## **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 genetica, genomica 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**

---

## TESTI DI RIFERIMENTO

### ▪ PEDIATRIA

#### BASI BIOLOGICHE E FISIOLOGIA

**Campbell. Biologia:** Concetti e Collegamenti. Secondo Biennio. Biologia Molecolare e Corpo Umano. A cura di Cain, Dickey, Hogan, Jackson, Minorsky, Reece, Simon, Taylor, Urry, Wassermann. Milano: Pearson, 2015

#### 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**

## ALTRO MATERIALE DIDATTICO

### ▪ PEDIATRIA

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

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

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

---

## PROGRAMMAZIONE DEL CORSO

### PEDIATRIA

	* Argomenti	Riferimenti testi
1	* Biologia Molecolare del gene - Regolazione genetica	Campbell - Unità 1 e 2; Lissauer - Capitolo 9
2	* Embriologia e apparato riproduttivo	Campbell - Unità 10
3	* Principi generali di Pediatria; cura del bambino; emergenze e incidenti	Lissauer - Capitoli 1 --> 8
4	* Apparato digerente - alimentazione - malattie gastrointestinali	Campbell - Unità 4; 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 - Unità 6 e 7; Lissauer - capitolo 15, 16 e 17
7	* Sistema emopoietico; Apparato cardiovascolare; malattie cardiache	Campbell - Unità 5; Lissauer - capitolo 18 e 23
8	* Apparato escretore; malattie renali e delle vie escretrici	Campbell - Unità 8 - Lissauer - Capitolo 19
9	* Sistema endocrino; crescita e pubertà; malattie endocrine	Campbell - Unità 8 - Lissauer - Capitolo 12, 20, 26 e 27
10	* Oncologia pediatrica	Lissauer - Capitolo 22
11	* Sistema muscoloscheletrico; malattie muscoloscheletriche	Campbell - Unità 13; Lissauer - Capitolo 28
12	* sistema nervoso e organi di senso; malattie neurologiche	Campbell - Unità 11 e 12; Lissauer - Capitolo 29

\* 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: 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.

### PROVE IN ITINERE

#### ▪ PEDIATRIA

No

### 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. Prova orale di fine corso

#### **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
-