



CLINICA PEDIATRICA - canale 3

8 CFU - 2° semestre

Docenti titolari dell'insegnamento

ANDREA DI CATALDO - Modulo Pediatria - MED/38 - 5 CFU

Email: adicata@unict.it

Edificio / Indirizzo: Via Santa Sofia 78

Telefono: 0953782429

Orario ricevimento: per appuntamento

SALVATORE LEONARDI - Modulo Pediatria

Email: leonardi@unict.it

Edificio / Indirizzo: ed.3, 1 piano - via s.sofia 78

Telefono: 0953782479

Orario ricevimento: martedì - giovedì' 10-11

TERESA MATTINA - Modulo Genetica Medica - MED/03 - 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/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

▪ 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.

▪ 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

- **Genetica Medica**

lezioni frontali, disponibilità a frequenza presso gli ambulatori di genetica medica

- **Chirurgia Pediatrica**

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

PREREQUISITI RICHIESTI

- **Genetica Medica**

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

- **Chirurgia Pediatrica**

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

FREQUENZA LEZIONI

- **Genetica Medica**

obbligatoria

- **Chirurgia Pediatrica**

Obbligatoria

CONTENUTI DEL CORSO

- **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'eterozigosità.
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.

▪ **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

▪ **Genetica Medica**

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

Dispense del docente

▪ **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

▪ **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

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'eterozigosità. 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
-

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. 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

- **Genetica Medica**
esame orale
- **Chirurgia Pediatrica**
esame orale

ESEMPI DI DOMANDE E/O ESERCIZI FREQUENTI

- **Genetica Medica**
La sindrome dell'X fragile

le malattie dominanti

test genetici per la diagnosi di malattie mendeliane
 - **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
-