



Syllabus CdLM in Medicina e Chirurgia a.a. 2025-26

CLINICA PEDIATRICA

V anno – II sem. (8 CFU)

ARTICOLAZIONE IN TERMINI DI ORE/CFU

Modulo Pediatria

35 ore didattica frontale per le attività teoriche

Modulo Genetica Medica

14 ore didattica frontale per le attività teoriche

Modulo Chirurgia Pediatrica

7 ore didattica frontale per le attività teoriche

Autoapprendimento

144 ore

Docenti

Canale: 1

Pediatria (5 CFU) – RUSSO Giovanna, CARUSO Manuela

Genetica Medica (2 CFU) – ROMANO Corrado

Chirurgia Pediatrica (1 CFU) – SCUDERI Maria Grazia

Canale: 2

Pediatria (5 CFU) – RUGGIERI Martino

Genetica Medica (2 CFU) – ROMANO Corrado

Chirurgia Pediatrica (1 CFU) – DI BENEDETTO Vincenzo

Canale: 3

Pediatria (5 CFU) – DI CATALDO Andrea, PAVONE Piero

Genetica Medica (2 CFU) – ROMANO Corrado

Chirurgia Pediatrica (1 CFU) – SCUDERI Maria Grazia

Canale: 4

Pediatria (5 CFU) – LEONARDI Salvatore

Genetica Medica (2 CFU) – FICHERA Marco

Chirurgia Pediatrica (1 CFU) – DI BENEDETTO Vincenzo

RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

Il Corso Integrato di Clinica Pediatrica fornisce allo studente una preparazione clinica multidisciplinare sulla salute e sulla malattia in età evolutiva, dalla nascita all'adolescenza, integrando competenze mediche, genetiche e chirurgiche.

Il corso guida lo studente alla comprensione delle peculiarità fisiopatologiche, cliniche e assistenziali del paziente pediatrico, promuovendo un approccio globale che includa la prevenzione, la diagnosi, il trattamento e il follow-up delle principali patologie pediatriche, nonché la gestione delle condizioni congenite e delle urgenze chirurgiche.

Al termine del Corso Integrato, lo studente sarà in grado di orientarsi nella valutazione clinica del bambino e dell'adolescente, di comprendere i percorsi diagnostico-terapeutici appropriati e di riconoscere l'importanza dell'approccio multidisciplinare nella presa in carico del paziente pediatrico.



MODULO DI PEDIATRIA

Conoscenza e capacità di comprensione

Lo/a studente/ssa acquisirà conoscenze sulla fisiopatologia, sulla semeiotica clinica funzionale e strumentale e sulla metodologia clinica applicate all'età evolutiva. Comprenderà le principali patologie pediatriche generali e specialistiche, nonché i fondamenti della pediatria preventiva e sociale e della medicina di comunità in età pediatrica.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Lo/a studente/ssa sarà in grado di applicare le conoscenze acquisite all'inquadramento clinico del paziente pediatrico, dalla fase neonatale all'adolescenza, orientandosi nella diagnosi, nella gestione terapeutica e nel monitoraggio delle principali condizioni patologiche, inclusi gli aspetti pediatrici dell'attività motoria.

Autonomia di giudizio

Lo/a studente/ssa svilupperà la capacità di valutare criticamente i quadri clinici pediatrici, distinguendo le condizioni fisiologiche da quelle patologiche e riconoscendo il ruolo della prevenzione e della promozione della salute in età evolutiva.

Abilità comunicative

Lo/a studente/ssa sarà in grado di comunicare in modo chiaro e appropriato con il bambino, l'adolescente e la famiglia, utilizzando un linguaggio adeguato al contesto pediatrico e favorendo una relazione di cura efficace.

Capacità di apprendimento

Lo/a studente/ssa consoliderà la capacità di aggiornamento continuo in ambito pediatrico, integrando le conoscenze cliniche con le evidenze scientifiche e le linee guida.

MODULO DI GENETICA MEDICA

Conoscenza e capacità di comprensione

Lo/a studente/ssa acquisirà conoscenze sui principali tipi di variazioni geniche del genoma umano e sul loro ruolo nello sviluppo delle malattie e nella variabilità fenotipica. Comprenderà i principi dell'ereditarietà mendeliana e non mendeliana, incluse penetranza ridotta, espressività variabile, disomia uniparentale, mosaicismi, imprinting e malattie da espansione di triplette, nonché le basi molecolari della genetica dello sviluppo e della genetica del cancro.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Lo/a studente/ssa sarà in grado di effettuare l'analisi del pedigree, di applicare i principi della genetica di popolazione per il calcolo del rischio genetico e di orientarsi nella valutazione delle principali malattie genetiche con diversi modelli di trasmissione. Comprenderà inoltre i principi della consulenza genetica e della farmacogenetica.

Autonomia di giudizio

Lo/a studente/ssa svilupperà la capacità di valutare criticamente il rischio genetico e le implicazioni cliniche, etiche e comunicative delle informazioni genetiche nel contesto pediatrico e familiare.

Abilità comunicative

Lo/a studente/ssa sarà in grado di comunicare in modo chiaro e appropriato i concetti fondamentali della genetica medica e del rischio genetico, adattando il linguaggio al contesto clinico e al livello di comprensione dei pazienti e delle famiglie.

Capacità di apprendimento

Lo/a studente/ssa rafforzerà la capacità di aggiornamento continuo in ambito genetico, in considerazione della rapida evoluzione delle conoscenze e delle applicazioni cliniche della genetica medica.



MODULO DI CHIRURGIA PEDIATRICA

Conoscenza e capacità di comprensione

Lo/a studente/ssa acquisirà conoscenze sulle principali malformazioni congenite e sulle patologie pediatriche di interesse chirurgico, comprendendo i principi della diagnosi prenatale, del counseling multidisciplinare e dei percorsi terapeutici post-natali. Acquisirà inoltre conoscenze sulle principali urgenze chirurgiche pediatriche e sulle patologie gastrointestinali e urologiche più frequenti in età pediatrica.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Lo/a studente/ssa sarà in grado di applicare le conoscenze acquisite all'inquadramento clinico delle patologie chirurgiche pediatriche, orientandosi nella diagnosi, nella gestione delle urgenze e nei principi del trattamento chirurgico.

Autonomia di giudizio

Lo/a studente/ssa svilupperà la capacità di valutare criticamente le indicazioni all'intervento chirurgico in età pediatrica, considerando le specificità cliniche, prognostiche e assistenziali del paziente.

Abilità comunicative

Lo/a studente/ssa sarà in grado di comunicare in modo chiaro e appropriato le problematiche clinico-chirurgiche pediatriche, interagendo efficacemente con la famiglia e con l'équipe multidisciplinare.

Capacità di apprendimento

Lo/a studente/ssa consoliderà la capacità di integrazione delle conoscenze cliniche e chirurgiche e di aggiornamento continuo in ambito di chirurgia pediatrica.

PREREQUISITI

Propedeuticità come da piano di studi.

CONTENUTI DEL CORSO

Modulo di 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 traumi 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 lattati 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 connettiviti

- Artrite reumatoide giovanile
- Lupus eritematoso sistemico
- Peliosi reumatica

Ematologia Pediatrica

Dati ematologici normali nel bambino Le anemie nel bambino

- Talassemie
- Malattie drepanocitiche
- 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

Modulo di Genetica Medica

Allineamento Pairwise e Multiplo.

Banche Dati Biologiche: Banche Dati Generali (NCBI, EMBL), Banche Dati Specializzate (OMIM, CIVIC, Drugbank, KEGG Pathway).

Strumenti per l'analisi del Trascrittoma: Microarray, Next Generation Sequencing, Analisi del trascrittoma: Biomarcatori.

Variazione genetica, genomica e loro cause

Sequenza selvatica, mutazione e variante

Classificazione delle varianti sulla base della frequenza, della dimensione, della sede e dell'effetto



Classificazione della patogenicità delle varianti secondo ACMGG Nomenclatura delle varianti secondo HGVS

Loci genetici, alleli e genetica di popolazione

Concetto di allele

Omozigosi, Eterozigosi ed emizigosi Dominanza e recessività

Frequenze alleliche Legge di Hardy-Weinberg Genetica di popolazione

Effetto fondatore, deriva genetica, selezione naturale

Modalità di trasmissione delle malattie genetiche mendeliane

Ereditarietà pseudodominante e digenica Penetranza ed espressività

Mosaicismo Imprinting genomico

Malattie da ripetizioni di triplette e anticipazione

Altri tipi di ereditarietà

Ereditarietà mitocondriale

Ereditarietà poligenica e multifattoriale Modelli di malattie multifattoriali Genetica delle malattie complesse

Le basi cromosomiche delle malattie genetiche

Anomalie del numero di cromosomi e non disgiunzione meiotica

- Sindrome di Turner, Sindrome di Down, Sindrome di Edwards, Sindrome di Patau

Anomalie di struttura

- Traslocazioni, inversioni, delezioni duplicazioni

- Plasticità del genoma umano: le copy number variants

- Meccanismi di formazione delle copy number variants Disomia Uniparentale

- Trisomic e monosomic rescue Tecniche di analisi dell'assetto cromosomico

- Cariotipo

- FISH

- Array-CGH e SNP-array

Genetica dello sviluppo

Anomalie delle vie del segnale FGF, SSH, Wnt e TGF- β Fattori trascrizionali

Genetica del cancro Geni Oncosoppressori Oncogeni

Cancro ereditario

La consulenza genetica

Definizioni e principi

Rischio di ricorrenza, metodo bayesiano

Nuove tecniche di genetica molecolare

Il sequenziamento massivo parallelo e l'uso in diagnosi genetica

Modulo di 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

11. addome acuto

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

VALUTAZIONE

Modalità di valutazione

La prova consiste in un colloquio in cui saranno poste 2-3 domande che vertono su almeno 2-3 diversi argomenti del programma dei singoli moduli. La prova permette di verificare: i) il livello di conoscenza degli argomenti del programma; ii) la capacità di applicare tali conoscenze nell'affrontare specifiche situazioni cliniche; iii) la chiarezza espositiva; iv) la proprietà di linguaggio medico-scientifico.

Per l'attribuzione del voto finale si terrà conto dei seguenti parametri:

Voto 29-30 e lode: lo studente ha una conoscenza approfondita degli argomenti richiesti, riesce prontamente e correttamente a integrare e analizzare criticamente le situazioni presentate, risolvendo autonomamente problemi anche di elevata complessità; ha ottime capacità comunicative e padroneggia il linguaggio medico-scientifico.

Voto 26-28: lo studente ha una buona conoscenza degli argomenti richiesti, riesce a integrare e analizzare in modo critico e lineare le situazioni presentate, riesce a risolvere in modo abbastanza autonomo problemi complessi ed espone gli argomenti in modo chiaro utilizzando un linguaggio medico-scientifico appropriato;

Voto 22-25: lo studente ha una discreta conoscenza degli argomenti richiesti, anche se limitata agli argomenti principali; riesce a integrare e analizzare in modo critico ma non sempre lineare le situazioni presentate ed espone gli argomenti in modo abbastanza chiaro con una discreta proprietà di linguaggio;

Voto 18-21: lo studente ha la minima conoscenza degli argomenti richiesti, ha una modesta capacità di integrare e analizzare in modo critico le situazioni presentate ed espone gli argomenti in modo sufficientemente chiaro sebbene la proprietà di linguaggio sia poco sviluppata;

Esame non superato: lo studente non possiede la conoscenza minima richiesta dei contenuti principali dell'insegnamento. La capacità di utilizzare il linguaggio specifico è scarsissima o nulla e non è in grado di applicare autonomamente le conoscenze acquisite.

Esempi di domande e/o esercizi frequenti

Modulo di Pediatria

- Come si pone la diagnosi di malattia celiaca?
- Posta la diagnosi di malattia celiaca, cosa occorre fare?
- Come possiamo classificare le anemie?
- Come bisogna gestire un bambino che presenta una crisi convulsiva durante l'iperpiressia?



Modulo di Genetica Medica

- Ereditarietà autosomica dominante
- Ereditarietà autosomica recessiva
- Ereditarietà X-linked
- Ereditarietà mitocondriale
- Malattie da espansione di ripetizioni nucleotidiche
- Imprinting
- Varianti missenso
- Varianti nonsenso
- Varianti frameshift
- Anomalie cromosomiche
- Ereditarietà multifattoriale
- Penetranza
- Espressività
- Consulenza genetica
- Tecniche di diagnosi prenatale

Modulo di Chirurgia Pediatrica

- l'atresia dell'esofago: diagnosi prenatale e classificazione
- definizione di ipospadia e trattamento
- iter terapeutico delle malformazioni anorettali alte
- iter diagnostico delle patologie urologiche
- Patologie canale inguinale

TESTI ADOTTATI

Modulo di Pediatria

Nelson – Manuale di Pediatria - Elsevier

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

Bona – Miniero Pediatria Pratica – Edizioni Minerva Medica

Bartolozzi – Pediatria- Masson

Zuccotti – Giovannini – Manuale di Pediatria -Esculapio De Martino – Pediatria – Edises

Modulo di Genetica Medica

Genetica Umana e Medica (Neri, Genuardi), quarta edizione, Edra

Modulo di 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

MODALITÀ DI SVOLGIMENTO DELL'INSEGNAMENTO

Modulo di Pediatria

Lezioni frontali e seminari di approfondimento.

Modulo di Genetica Medica Lezioni frontali.

Lezioni frontali.

Modulo di Chirurgia Pediatrica



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

Modalità di frequenza

Obbligo di frequenza

PROGRAMMAZIONE DEL CORSO

Modulo di 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 jaline.

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

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. Ipofisuitarismo. La febbre di natura da determinare. Convulsioni ed Epilessia. La Dermatite Atopica.

Le connettiviti. Artrite reumatoide giovanile. Lupus eritematoso sistemico. Peliosi reumatica. Ematologia Pediatrica. Dati ematologici normali nel bambino. Le anemie nel bambino. Talassemie. Malattie drepanocitiche. Anemia sideropenica. Carenza di G6PD. Altre anemie. Le splenomegalie. Le adenomegalie. Le sindromi emorragiche. Piastrinopenie. Leucemie e linfomi. I principali tumori solidi pediatrici

Modulo di Genetica Medica

Argomenti	Riferimenti testi
Variazioni genetiche, genomiche e loro cause	Slides fornite dal docente / Neri Genuardi capitolo 9
Modalità di trasmissione delle malattie genetiche mendeliane e legate al sesso	Slides fornite dal docente / Neri Genuardi capitolo 6
Le basi cromosomiche delle malattie genetiche	Slides fornite dal docente /Neri Genuardi capitolo 15,16,17
Test genetici	Slides fornite dal docente /Neri Genuardi capitolo 4,5

Modulo di Chirurgia Pediatrica

Argomenti	Riferimenti testi
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	Holcomb and Ashcraft's Pediatric Surgery, 7Th Edition. Editore: Elsevier
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.	Holcomb and Ashcraft's Pediatric Surgery, 7Th Edition. Editore: Elsevier



UNIVERSITÀ
degli STUDI
di CATANIA

DIPARTIMENTO DI CHIRURGIA GENERALE E SPEC. MEDICO-CHIRURGICHE
CORSO DI LAUREA MAGISTRALE IN MEDICINA E CHIRURGIA

COMMISSIONE TECNICO-PEDAGOGICA

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.	Holcomb and Ashcraft's Pediatric Surgery, 7Th Edition. Editore: Elsevier
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.	Holcomb and Ashcraft's Pediatric Surgery, 7Th Edition. Editore: Elsevier
Patologie dei genitali esterni: sinechie delle piccole labbra, fimosi. Ipospadi ed il complesso estrofia-epispadia, recurvatio ventrale. diagnosi, trattamento e complicanze ad esso associate.	Holcomb and Ashcraft's Pediatric Surgery, 7Th Edition. Editore: Elsevier
Patologie del collo	Holcomb and Ashcraft's Pediatric Surgery, 7Th Edition. Editore: Elsevier