



## **Syllabus CdLM in Medicina e Chirurgia a.a. 2022-23**

### **CLINICA PEDIATRICA V anno – II sem. (8 CFU)**

#### **Docenti**

Canale: 1

Pediatria (5 CFU) – RUSSO Giovanna, CARUSO Manuela

Genetica Medica (2 CFU) – ROMANO Corrado

Chirurgia Pediatrica (1 CFU) – DI BENEDETTO Vincenzo

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, LEONARDI Salvatore

Genetica Medica (2 CFU) – ROMANO Corrado

Chirurgia Pediatrica (1 CFU) – DI BENEDETTO Vincenzo

Canale: 4

Pediatria (5 CFU) – FIUMARA Agata

Genetica Medica (2 CFU) – FICHERA Marco

Chirurgia Pediatrica (1 CFU) – DI BENEDETTO Vincenzo

### **RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI**

#### **Modulo di Pediatria**

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.

#### **Modulo di 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.

### Modulo di 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 e delle patologie pediatriche più frequenti, gastrointestinali e urologiche e il loro rispettivo trattamento.

## **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 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 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
- Carezza 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

Il corso è organizzato in lezioni che prevedono una base teorica affiancata a esercitazioni per l'apprendimento dell'uso di programmi di analisi e visualizzazione dei risultati.

Introduzione

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.

#### Modulo di Genetica Medica

##### **Variazione genetiche, genomiche 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- $\beta$

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

#### Modulo di Pediatria

La prova consiste in un colloquio in cui saranno poste 2-3 domande che vertono su almeno 2-3 diversi argomenti del programma. 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.

Il voto finale è dato dalla media ponderata dei voti ottenuti nei 3 moduli.

#### Modulo di Genetica Medica

La prova consiste in un colloquio in cui saranno poste da due a quattro domande che vertono su almeno due diversi argomenti del programma. La prova permette di verificare: i) il livello di conoscenza della genetica medica; ii) la capacità di applicare tali conoscenze per la risoluzione di problemi specifici inerenti la genetica medica (problem solving a autonomia di giudizio); 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 della genetica medica, 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 della genetica medica, 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 della genetica medica, 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 della genetica medica, 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.

Il voto finale è dato dalla media ponderata dei voti ottenuti nei 3 moduli.

#### Modulo di Chirurgia Pediatrica

La prova consiste in un colloquio in cui saranno poste n. 3 domande che vertono su almeno n. 1-2 diversi argomenti del programma. La prova permette di verificare: il livello di conoscenza di Chirurgia Pediatrica;

- la capacità di applicare tali conoscenze per la risoluzione di problemi specifici inerenti l'approccio chirurgico;
- la chiarezza espositiva;
- 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 di Chirurgia pediatrica, 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 di Chirurgia Pediatrica, 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 di Chirurgia Pediatrica, 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 di Chirurgia Pediatrica, 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. Per il voto finale si terrà conto dei crediti della Chirurgia Pediatrica.

Il voto finale è dato dalla media ponderata dei voti ottenuti nei 3 moduli.

## **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 nonsense
- 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.

Qualora l'insegnamento venisse impartito in modalità mista o a distanza potranno essere introdotte le necessarie variazioni rispetto a quanto dichiarato in precedenza, al fine di rispettare il programma previsto e riportato nel Syllabus.

Modulo di Genetica Medica

Lezioni frontali.

Qualora l'insegnamento venisse impartito in modalità mista o a distanza potranno essere introdotte le necessarie variazioni rispetto a quanto dichiarato in precedenza, al fine di rispettare il programma previsto e riportato nel Syllabus.

Modulo di Chirurgia Pediatrica

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

Qualora l'insegnamento venisse impartito in modalità mista o a distanza potranno essere introdotte le necessarie variazioni rispetto a quanto dichiarato in precedenza, al fine di rispettare il programma previsto e riportato nel Syllabus.

**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 staturponderale. Malattie carenziali. Rachitismo. Scorbuto. Malformazioni cardiache congenite. Malattie infettive e parassitarie nel bambino. Malattie dell'apparato respiratorio. Laringite, Faringotonsillite, Bronchiolite, Polmoniti. Asma bronchiale. Fibrosi



**COMMISSIONE TECNICO-PEDAGOGICA**

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. Leucemie e linfomi. I principali tumori solidi pediatrici

**Modulo di Genetica Medica**

<b>Argomenti</b>	<b>Riferimenti testi</b>
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**

<b>Argomenti</b>	<b>Riferimenti testi</b>
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
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



UNIVERSITÀ  
degli STUDI  
di CATANIA

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

**COMMISSIONE *TECNICO-PEDAGOGICA***

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