

*Università degli Studi di Napoli “Federico II”  
Scuola di Specializzazione in Pediatria  
Indirizzo di Pediatria Specialistica  
Endocrinologia e diabetologia pediatrica*

1. Introduzione e finalità

Nell’ambito della Scuola di Specializzazione in Pediatria si offre la possibilità a quanti hanno completato un tronco comune orientato alla formazione del Medico-Pediatra di optare per il biennio di Pediatria Specialistica. In questo ambito sarà possibile acquisire competenze specifiche nel campo della Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica.

La formazione della figura professionale dell’endocrino-diabetologo pediatra dovrà avvenire attraverso un percorso formativo della durata di 24 mesi, che fornisca le competenze necessarie per la cura di neonati, lattanti, bambini e adolescenti con patologie a carico dell’intero apparato endocrino, compresi i difetti del metabolismo glicidico e l’obesità e per la valutazione degli aspetti auxologici e nutrizionali correlati.

All’endocrino-diabetologo pediatra è richiesta una vasta esperienza sia in pediatria generale che in endocrino-diabetologia pediatrica. La nutrizione, la crescita, la pubertà e sue varianti e lo sviluppo psico-motorio devono essere adeguatamente considerati nella valutazione di un bambino con problemi di questo ambito. Considerando, inoltre, che gli aspetti endocrini sono strettamente correlati con quelli gastroenterologici, metabolici cardiovascolari, neuropsichici e psicosociali, è necessario un approccio multidisciplinare, unito ad adeguate capacità relazionali e comunicative con i pazienti dalla prima infanzia fino all’adolescenza, con le loro famiglie o tutori, e con i diversi operatori sanitari coinvolti nelle cure pediatriche. Tutti questi aspetti devono essere affrontati da una formazione specifica.

Nel corso del periodo formativo lo Specializzando dovrà acquisire crescenti responsabilità cliniche e capacità autonome nell’esecuzione di procedure diagnostiche e terapeutiche sul funzionamento e patologie delle ghiandole endocrine e sul metabolismo glicidico ad esse correlato. Dovrà, inoltre, svolgere attività di ricerca clinica, dimostrando di saper leggere e ricavare informazioni dalla letteratura medica esistente, assimilare nuove conoscenze e tecniche, raccogliere e analizzare dati, formulando quesiti clinici specifici e traducendo le conclusioni in lavori scientifici originali.

2. Obiettivi formativi

Gli obiettivi formativi del curriculum di endocrino-diabetologia pediatrica sono compresi in 4 macro-aree:

1. Conoscenza medica
2. Capacità e attitudini cliniche
3. Abilità tecnico-pratiche
4. Capacità scientifiche e didattiche

## 2.1. Conoscenza medica

I contenuti essenziali che dovranno essere acquisiti dallo Specializzando nel corso del periodo di formazione possono essere riassunti nelle seguenti aree:

- *Malattia diabetica.* Valutazione e diagnosi differenziale delle diverse forme e Conoscenza delle diverse opzioni terapeutiche:
- *Tecnologie del diabete:* conoscenza e indicazioni aggiornate sulle moderne tecnologie con criteri di scelta del paziente e famiglia e indicazioni opportune. Scarico dati. TeleMedicina del diabete. Educazione dei pazienti e care-givers
- *Alimentazione in relazione ai disordini iperglicemici:* Indici di sensibilità, calcolo dei Carboidrati, Indice Glicemico.
- *Ipoglicemie da iperinsulinismo:* Conoscenza dell'incidenza, presentazione clinica, storia naturale e approccio diagnostico e terapeutico. Genetica e network internazionale.
- *Metabolismo glicemico e insulinemico dell'obesità:* Conoscenza delle diverse possibili eziologie legate all'età del paziente, valutazione della severità dell'alterazione metabolica, gestione clinica del paziente e indicazioni alla chirurgia bariatrica.
- *Disordini nutrizionali.* Conoscenza della fisiologia della digestione, dell'assorbimento e del metabolismo dei nutrienti. Conoscenza delle necessità alimentari giornaliere per la crescita ed il normale sviluppo del bambino. Capacità di valutazione dello stato nutrizionale del paziente con patologie dell'apparato. Conoscenza delle patologie legate ad ipo- o iperalimentazione.
- *Alterazioni del metabolismo glicemico/insulinemico e Obesità secondarie a Fibrosi Cistica, Malattie oncologiche, trattamenti corticosteroidi etc.* Conoscenza delle principali patologie associate ad insufficienza pancreatica, con particolare riferimento alla Fibrosi Cistica e alla sindrome di Shwachman-Diamond.
- *Utilità e significato clinico delle strumentazioni nutrizionali:* BIA, Calorimetria, Antropometria, Accelerometri, questionari Kidmed, IPAQ.
- *Emergenze endocrine.* Conoscenza dell'eziologia, delle manifestazioni cliniche principali, dell'approccio diagnostico con interpretazione dei risultati valutazione delle opzioni terapeutiche e delle complicanze delle principali emergenze endocrine in età pediatrica quali: crisi surrenalica, iponatremia, iperpotassemia, ipocalcemia, ipercalcemia, inappropriata secrezione di ADH, crisi tireotossica, neonato con atipia dei genitali.
- *Anomalie della crescita staturale.* Conoscenza della epidemiologia, dell'eziologia, delle manifestazioni cliniche principali, della storia naturale, valutazione diagnostica con interpretazione dei risultati valutazione delle opzioni terapeutiche dei principali difetti di crescita staturale quali: deficit di GH, resistenza al GH, Sindrome di Turner, Sindrome di Noonan e Rasopatie, bassa statura disarmonica da difetto del gene SHOX, displasie scheletriche, SGA
- *Disordini della pubertà.* Conoscenza della epidemiologia, dell'eziologia, delle manifestazioni cliniche principali, della storia naturale, valutazione diagnostica con interpretazione dei risultati valutazione delle opzioni

terapeutiche dei principali disordini dello sviluppo puberale quali: pubertà precoce centrale e periferica, pubarca prematuro, telarca prematuro, menarca isolato, ginecomastia, ritardo puberale, ipogonadismo ipogonadotropo e ipergonadotropo, irregolarità mestruali, menopausa precoce, disordini puberali post-oncologici, sindrome dell'ovaio policistico, irsutismo, tumori del testicolo, tumori ovarici, cisti ovariche.

- *Patologie ipotalamo-ipofisarie.* Conoscenza della epidemiologia, dell'eziologia, delle manifestazioni cliniche principali, della storia naturale, valutazione diagnostica con interpretazione dei risultati valutazione delle opzioni terapeutiche dei principali disordini dell'asse ipotalamo-ipofisi quali: deficit ipofisari isolati e multipli, diabete insipido, deficit di GH, TSH, Gonadotropine, TSH, adenomi ipofisari, tumori ipofisari e craniofaringioma, anomalie morfologiche della regione ipotalamo-ipofisaria, displasia setto-ottica, malattia di Cushing,
- *Malattie della tiroide.* Conoscenza della epidemiologia, dell'eziologia, delle manifestazioni cliniche principali, della storia naturale, valutazione diagnostica con interpretazione dei risultati valutazione delle opzioni terapeutiche delle principali patologie tiroidee quali: ipotiroidismo congenito, ipotiroidismo acquisito, ipertiroidismo neonatale, ipertiroidismo acquisito, noduli e tumori della tiroide.
- *Malattie del surrene.* Conoscenza della epidemiologia, dell'eziologia, delle manifestazioni cliniche principali, della storia naturale, valutazione diagnostica con interpretazione dei risultati valutazione delle opzioni terapeutiche delle principali patologie surrenaliche quali: insufficienza surrenalica primaria, insufficienza surrenalica secondaria e terziaria, difetti della steroidogenesi surrenalica, iperplasia congenita del surrene, ipercortisolismi, tumori surrenalici.
- *Disordini dello sviluppo sessuale.* Conoscenza della epidemiologia, dell'eziologia, delle manifestazioni cliniche principali, della storia naturale, valutazione diagnostica con interpretazione dei risultati valutazione delle opzioni terapeutiche, complicanze a lungo termine, aspetti psicologici e prospettive della fertilità futura dei principali disordini dello sviluppo sessuale quali: disgenesia gonadica, 46 XY DSD, 46 XX DSD, micropene, ipospadia, criptorchidismo, disforia di genere
- *Malattie del metabolismo calcio-fosforo.* Conoscenza della epidemiologia, dell'eziologia, delle manifestazioni cliniche principali, della storia naturale, valutazione diagnostica con interpretazione dei risultati valutazione delle opzioni terapeutiche delle principali patologie del metabolismo calcio-fosforo quali: rachitismi, anomalie delle paratiroidi, ipocalcemia, ipercalcemia
- *Complicanze metaboliche delle endocrinopatie:* conoscenza delle anomalie metaboliche e cardiovascolari che si associano a numerose endocrinopatie croniche dell'età pediatrica. Capacità di valutazione, gestione e terapia delle comorbidità associate alle diverse endocrinopatie.

## 2.2. Capacità e attitudini cliniche

Durante il periodo di formazione lo Specializzando dovrà acquisire:

1. vasta esperienza clinica con competenze specifiche in ambito dell'endodiabetologia
2. vasta esperienza sui principali disordini auxologici, puberali e nutrizionali nei bambini
3. capacità specifiche nell'esecuzione di tecniche diagnostiche e nella loro interpretazione
4. capacità di collaborazione con le figure di riferimento della medicina dell'adulto per essere in grado di avviare una transizione graduale del paziente adolescente allo specialista dell'adulto
5. conoscenza degli aspetti amministrativi e organizzativi delle cure per le malattie croniche endocrino-diabetologiche
6. esperienza di lavoro in un team multi-disciplinare, comprendente in particolare figure professionali quali infermiere, dietista e psicologo

### 2.3. Abilità tecnico-pratiche

Si intende parte fondamentale del programma formativo in endocrino-diabetologia pediatrica l'acquisizione delle capacità tecnico-pratiche per l'esecuzione (sotto supervisione) delle seguenti indagini strumentali, delle quali lo Specializzando dovrà conoscere i principi, le indicazioni, le controindicazioni, le possibili complicanze e le modalità d'interpretazione:

- Lettura e interpretazione dell'età ossea
- Corretta misurazione dei parametri auxologici e corretta valutazione dello stadio di sviluppo puberale
- Predizione della statura adulta
- Valutazione dello sviluppo puberale, delle anomalie dei genitali
- Carico ormonale LHRH, ACTH, OGTT, IVGTT, HCG test
- Test di stimolo per la valutazione della secrezione /azione del GH (arginina, glucagone, GHRH, Test di generazione somatomedinica , ecc)
- Tecniche di somministrazione del GH con i vari device
- Uso sensori glicemici e scarico dati
- Cartella elettronica diabete
- Data base diabete e cartella internazionale SWEET
- Impostazione e uso microinfusori dell'insulina
- Tecniche bioimpedziometriche, antropometriche e calorimetria per la nutrizione
- Registro malattie rare
- Registro nazionale S. Prader Willi
- Registro dell'ipotiroidismo congenito
- Registro degli assuntori dell'ormone della crescita
- Registro europeo pazienti con Iperplasia Congenita del Surrene; Registro Europeo Pazienti con Disordini della Differenziazione Sessuale.

- Utilizzo piattaforma CPMS di discussione casi clinici nell'ambito della rete ENDO ERN

#### 2.4. Attività professionalizzanti

- pazienti ambulatoriali: almeno 100 casi (50 endocrinologici e 50 diabetici, ipoglicemici e severi obesi)
- iter diagnostico di pazienti con possibile endocrinopatia: almeno 50
- emergenza endocrinologica: almeno 5
- chetoacidosi diabetica: almeno 10
- esordio diabete senza chetoacidosi: almeno 5.
- Diagnosi e trattamento dell'iperinsulinismo congenito: almeno 3
- Diagnosi e trattamento dell'obesità genetica: almeno 3
- Impostazione trattamento insulinico e nutrizionale per la malattia diabetica e sue modifiche
- prescrizione della terapia nei pazienti con pubertà precoce: almeno 5
- pazienti con deficit di GH: almeno 5
- prescrizione della terapia per indurre la pubertà: almeno 5

#### 2.5. Capacità scientifiche e didattiche

L'attività di ricerca è una parte essenziale del curriculum formativo e ogni Specializzando è incoraggiato a produrre lavori scientifici originali.

Nell'ambito dell'attività di ricerca sono inclusi:

- a. Lavori di ricerca pubblicati su riviste nazionali e internazionali
- b. Abstracts accettati a congressi scientifici nazionali o internazionali
- c. Applications per grant di ricerca

Il tutor dello Specializzando sarà coinvolto nella programmazione e sarà responsabile dell'appropriatezza dell'attività di ricerca svolta.

Per quanto riguarda le capacità didattiche, si richiede:

- a. Senior tutorship per gli specializzandi del primo triennio
- b. Organizzazione di sessioni di discussione di casi clinici

### 3. Suddivisione delle diverse attività nell'ambito del biennio formativo

Al fine di raggiungere gli obiettivi fin qui descritti, lo Specializzando afferente al percorso formativo di endocrino-diabetologia pediatrica dovrà svolgere la propria attività presso tutte le Unità Operative inerenti la disciplina, secondo il seguente schema di massima:

Diabeto

- 8 mesi in reparto e di day hospital di diabetologia
- 4 mesi attività di ambulatorio, telemedicina e consulenze interne ed esterne per alterazioni glicometaboliche e preparazione cartelle digitali
- ambulatorio di obesità pediatrica e attività strumentali per l'obesità,

Endo

- 8 mesi in reparto e di day hospital di endocrinologia
- 4 mesi attività di ambulatorio, telemedicina e consulenze interne ed esterne

Referenze

1. Syllabus ESPE: European Training Requirements for Competency in Paediatric Endocrinology and Diabetes Syllabus completed April 2021
2. Linee guida ISPAD