

**Scuola di specializzazione in Genetica Medica****Ordinamento didattico (All. 2 D.I. n. 402/2017)****Principi culturali, scientifici e tecnici del programma didattico adottato dalla Scuola**

La scuola di Genetica Medica dell'Università di Catania è attiva da oltre 30 anni. È pertanto fra le più antiche in Italia, ciò testimonia la lungimiranza dell'Università di Catania, che già da molti anni, mostra grande interesse verso lo studio delle malattie genetiche per una serie di motivi:

- Innanzi tutto va ricordata la grande ricchezza e varietà di malattie genetiche nella popolazione siciliana, in gran parte legata alla storia della nostra Isola, che ha conservato traccia delle diverse dominazioni nel proprio patrimonio genetico.
- Grazie ai progressi terapeutici che hanno prodotto un sensibile prolungamento della durata di vita di molte malattie genetiche, vi è un aumento della prevalenza assoluta delle malattie genetiche nella popolazione.
- La maggior parte delle malattie genetiche ha andamento cronico, e soprattutto ha frequente e, purtroppo, spesso pesante impatto sulla qualità della vita. Pertanto gran parte delle malattie genetiche è a pieno titolo da considerare malattia sociale.
- Le conoscenze nel campo della genetica clinica e di laboratorio sono avanzate in maniera esponenziale. I più recenti progressi tecnologici hanno consentito l'identificazione di nuovi geni malattia, di nuove entità nosologiche, e anche di nuovi modelli eziologici e patogenetici. Si è sviluppato il campo dell'epigenetica che media i rapporti fra geni e ambiente ed è in rapporto, fra l'altro, alla teratogenesi e alle patologie immunologiche, neurologiche ed oncologiche.
- Sempre più spesso si riconosce la presenza di una componente genetica di predisposizione in patologie acquisite, incluse le malattie oncologiche, degenerative, da difetto immunitario.
- Vi è una crescente disponibilità di tecniche di analisi cromosomica, genomica e molecolare sempre più avanzate che richiedono competenze altamente specializzate nel campo della genetica clinica, di laboratorio, e di bioinformatica, necessarie per la

	<p>corretta interpretazione e gestione dei risultati.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- La Scuola si propone di formare specialisti in Genetica medica in grado di affrontare gli aspetti clinici e di laboratorio, diagnostici, assistenziali e speculativi relativi a patologie genetiche di competenza delle diverse aree specialistiche della medicina, incluso il campo oncologico.</li> </ul>
<p><b>Procedimento adottato per la definizione degli obiettivi/risultati della formazione e la relazione di coerenza con l'analisi della professionalità</b></p>	<p>Gli obiettivi formativi sono: una conoscenza approfondita delle basi molecolari delle patologie genetiche e dei loro meccanismi eziopatogenetici, della valutazione genealogica, epidemiologica, e dell'analisi dei modelli di trasmissione per la diagnosi e la formulazione di prognosi di rischio individuale e riproduttivo. Oltre solide nozioni sulla genetica di popolazione, lo specializzando deve altresì acquisire le conoscenze sulle nuove tecnologie strumentali che consentono l'analisi molecolare e lo studio dei geni e del genoma, comprese le conoscenze per il loro sviluppo, utilizzo e controllo di qualità.</p> <p>Obiettivi integrativi della formazione generale sono: Interazione con gli altri specialisti di Aree diverse, comprese quelle mediche e dei servizi. In considerazione della trasversalità della Genetica Medica, lo specializzando deve essere altresì in grado di interagire con figure professionali delle scienze umane, della medicina di comunità, della Bioetica e della medicina legale, nonché delle diverse branche cliniche fra cui Pediatria, Ostetricia e Ginecologia, Neurologia, Ematologia, Oncologia, Dermatologia e Oculistica, Oncologia.</p>
<p><b>Metodologia di programmazione formativa e didattica e criteri adottati per l'articolazione di percorsi di insegnamento/apprendimento</b></p>	<p>La scuola dispone sia in sede che nella rete formativa e in altre strutture convenzionate fuori dalla rete formativa, di risorse umane, tecniche e strutturali in grado di accogliere gli specializzandi ed avviarli alla professione attraverso i seguenti percorsi:</p> <p>La programmazione formativa e didattica contempla lezioni frontali e soprattutto attività formativa pratica. La programmazione è articolata secondo un gradiente di conoscenze teorico-pratiche specifiche della Scuola con il primo anno dedicato alle acquisizioni di base sulla Biologia, Biochimica e Patologia Generale, nonché sugli strumenti statistici di analisi mentre gli anni successivi saranno dedicati all'interazione con le varie cliniche specialistiche attraverso la turnazione degli specializzandi nei rispettivi reparti e ambulatori. Per la disciplina specifica della Scuola, sono previste in ambito clinico la partecipazione</p>

	<p>all'inquadramento diagnostico e consulenza genetica di patologie genetiche in ambito postnatale, d'infertilità di coppia e di consulenza prenatale. In ambito di laboratorio, partecipazione all'esecuzione e successiva refertazione e interpretazione di test quali cariotipo, FISH e array-CGH/SNP, nonché delle tecniche di sequenziamento di vecchia e nuova generazione, adeguatamente condotte con tecniche di analisi bioinformatiche. Tale attività prevede un'ampia turnazione nei vari laboratori della rete formativa. Si aggiungono a questa programmazione incontri di aggiornamento periodici, seminari organizzati dai docenti della scuola ma soprattutto svolti dagli specializzandi per l'apprendimento di una corretta tipologia di analisi, inquadramento ed esposizione dei problemi scientifici pertinenti. Alla fine di ogni anno viene svolto un esame teorico pratico al fine di valutare il grado di apprendimento. Ai fini della prova finale lo specializzando dovrà approfondire e discutere a livello seminariale problemi clinici o laboratoristici incontrati in ambito di consulenza genetica. Lo specializzando dovrà inoltre acquisire capacità di elaborazione ed organizzazione dei dati desunti dalla attività clinica anche attraverso strumenti di tipo informatico e di valutazione delle implicazioni bioetiche della genetica medica.</p> <p>Gli specialisti in genetica medica formati a Catania sono in atto tutti occupati in strutture statali o private con contratti a tempo indeterminato o determinato, ovvero come liberi professionisti.</p> <p>La rete ospedaliera Siciliana recentemente approvata, con l'individuazione di nuove unità operative semplici e complesse di genetica medica, lascia prevedere, inoltre, un nuovo impulso occupazionale nel campo della genetica medica.</p>
<p><b>Fonti documentali di riferimento (culturali, scientifiche, tecniche)</b></p>	<p>Letteratura scientifica, database di riferimento in ambito clinico e molecolare, Linee guida delle Società scientifiche, dispense fornite dai docenti.</p>