

DIDATTICA PROGRAMMATA COORTE 2017/18  
ELENCO DEGLI INSEGNAMENTI

n.	SSD	denominazione	CFU	n. ore		Obiettivi formativi
				DIDATTICA FRONTALE	ATTIVITA' PROFESSIONALIZZANTE	
1		Abilità relazionali	5	35		Capacità di interazione con il paziente, capacità di comunicazione, adeguamento del linguaggio al livello culturale dell'interlocutore, comunicazione non direttiva, comunicazione di diagnosi di patologie gravi e/o evolutive. Capacità di generare nel paziente un atteggiamento costruttivo che miri alla migliore gestione possibile della condizione sofferta.  Capacità di interazione con altri centri di ricerca.
2	BIO/12	Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica	2		60	Principi di organizzazione delle attività di laboratorio, dell'uso delle tecnologie strumentali automatizzate e della comprensione degli indici di performance diagnostica. Conoscenza parametri biochimici strutturali e dinamici rilevanti nell'ambito della fisiopatologia.
3	BIO/13	Biologia Applicata	1	7		Principi dello sviluppo e del differenziamento cellulare. Acquisizione dei meccanismi della regolazione dell'espressione genica. Conoscenza delle principali applicazioni delle biotecnologie e del DNA ricombinante anche ai fini delle terapie delle malattie genetiche.
4	BIO/11	Biologia Molecolare	1	7		Conoscenze dell'interazioni tra acidi nucleici e proteine, struttura delle proteine, principi e metodi d'indagine della proteomica
5	BIO/14	Farmacologia	3		90	Principi di farmacogenetica e farmacogenomica, conoscenza dei meccanismi di risposta individuale ai farmaci e delle nuove terapie farmacologiche nella medicina personalizzata.

6	MED/03	Genetica Medica	197	133	5340	<p>Lo specializzando deve acquisire nozioni fondamentali della ereditarietà e dei meccanismi alla base delle malattie dell'uomo: componente genetica, componente ambientale, epigenetica. Deve acquisire le basi teoriche e concettuali della genetica umana e medica in riferimento a malattie monogeniche, multifattoriali, cromosomiche, genomiche e a malattie da eredità non mendeliana: mitocondriali, da amplificazione di una tripletta, malattie legate ad imprinting, da cause epigenetiche, malattie da mutazione somatica e malattie oncologiche. Deve essere in grado ai fini dell'inquadramento diagnostico del paziente, di definire l'obiettività clinica sulla base della visita medica dismorfologica e identificare gli accertamenti di laboratorio e strumentali appropriati in ciascun caso, interagendo anche con gli specialisti delle altre branche della medicina, e attenendosi opportunamente alle linee guida.</p> <p>Deve essere in grado di stilare l'albero genealogico, identificare in ambito familiare i soggetti per cui vi è indicazione al test genetico, individuando il rischio genetico.</p> <p>Obiettivi formativi nel campo del Laboratorio di Genetica Medica: nell'ambito della diagnosi molecolare delle malattie genetiche, lo specializzando deve apprendere le metodologie di genetica molecolare, di citogenetica, di genomica e di citogenomica, con particolare riguardo alle tecniche di nuova generazione. Dovrà essere in grado di valutarne l'interpretazione dei risultati con l'uso degli appropriati sistemi bioinformatici, di comprenderne i limiti diagnostici e di gestirne gli eventuali risvolti bioetici. Nel corso della formazione, lo specializzando dovrà inoltre apprendere l'uso razionale in ambito diagnostico delle varie tecniche, in accordo le più recenti linee guida disponibili. Dovrà essere in grado di definire gli aspetti etiopatogenetici, prognostici della patologia, definire il percorso di follow up, e di trattamento o di terapia. Dovrà essere in grado di comunicare i risultati dei test genetici fornendo le informazioni implicite nel risultato stesso.</p> <p>Dovrà essere in grado di effettuare la consulenza genetica prenatale, e postnatale incluso la consulenza oncologica producendo la relazione scritta.</p>
7	MED/40	Ginecologia e Ostetricia	1		30	<p>Conoscenza delle principali malattie di competenza ostetrico/ginecologica aventi base genetica, l'infertilità: approccio diagnostico clinico laboratoristico e strumentale. Diagnosi prenatale non invasiva ed invasiva delle malattie genetiche. Tecniche di fecondazione assistita.</p>

DIDATTICA PROGRAMMATA COORTE 2017/18  
ELENCO DEGLI INSEGNAMENTI

8	MED/30	Mal. App. visivo	1	7		Conoscenza delle principali malattie di competenza oculistica aventi base genetica: approccio diagnostico clinico laboratoristico e strumentale. Segni oculari delle malattie genetiche.
9	MED/35	Malattie Cutanee e Veneree	1	7		Conoscenza delle principali malattie dermatologiche su base genetica: approccio diagnostico clinico laboratoristico e strumentale. Le facomatosi. Segni cutanei delle malattie genetiche.
10	MED/15	Malattie del sangue	1	7		Conoscenza delle principali malattie del sangue su base genetica: anemie, leucopenie, piastrinopenie/patie, patologie della coagulazione, patologie del sistema immunitario, patologie oncoematologiche, approccio diagnostico clinico laboratoristico e strumentale.
11	MED/09	Medicina interna	3		90	Conoscenza delle principali malattie internistiche aventi base genetica: approccio diagnostico clinico laboratoristico e strumentale.
12	MED/43	Medicina legale	1	7		Elementi di diritto relativi alla professione del genetista medico, elementi di genetica forense.
13	MED/26	Neurologia	1	7		Conoscenza delle principali malattie neurologiche aventi base genetica: approccio diagnostico clinico laboratoristico e strumentale.
18	MED/06	Oncologia Medica	1		30	Conoscenze basilari riguardo l'oncogenesi. Conoscenza delle principali malattie oncologiche aventi base genetica costituzionale: Elementi di diagnosi, di prevenzione e terapia.
14	MED/05	Patologia clinica	1		30	Principali tecniche di laboratorio, di indagine di morfologia macro e microscopica, analisi chimiche, immunologiche, microbiologiche e molecolari da campioni di sangue, di secrezioni, o tissutali.
15	MED/04	Patologia Generale	2	14		Caratteristiche eziologiche delle malattie genetiche e multifattoriali. generalità sui meccanismi patogenetici.
16	MED/38	Pediatria Generale e Specialistica	2		60	Conoscenze delle patologie pediatriche da causa genetica, approccio diagnostico clinico laboratoristico e strumentale.
17		Prova finale	15		450	Elaborazione di una tesi sperimentale o compilativa su argomenti trattati durante il corso di studio, preparazione di un elaborato in versione power point per la dissertazione finale.
19	MED/01	Statistica Medica	1	7		Apprendimento delle nozioni di base nelle metodologie epidemiologiche e biostatistiche e la loro applicazione nell'ambito della medicina basata sull'evidenza.

**PIANO UFFICIALE DEGLI STUDI SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN  
GENETICA MEDICA  
Coorte 2017/18 (vedasi allegato successivo)**