UNIVERSITÀ degli STUDI di CATANIA

Regolamento didattico della Scuola di specializzazione di area sanitaria in Genetica medica (All_1; All_1bis; All_2; Pds) D.R. n. 1246 del 06/05/2019

UNIVERSITÀ degli STUDI di CATANIA

REGOLAMENTO DIDATTICO
DELLA SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE DI AREA SANITARIA
IN GENETICA MEDICA

Art. 1 – Ambito di applicazione

1. Il presente regolamento disciplina, nel rispetto del regolamento didattico dell'Università di Catania, l'articolazione dei contenuti e le modalità organizzative delle attività didattiche della Scuola di Specializzazione (SdS) in **GENETICA MEDICA**, nonché il rapporto di formazione specialistica degli iscritti alla stessa, in applicazione di specifiche norme di legge o di direttive dell'Unione Europea.
2. La Scuola di Specializzazione in **GENETICA MEDICA**, rientra tra le scuole di specializzazione di area sanitaria e afferisce all'AREA SERVIZI CLINICI Classe delle Specializzazioni dei SERVIZI CLINICI SPECIALISTICI BIOMEDICI.
3. La Scuola è articolata in quattro anni di corso, corrispondenti a 240 CFU, non suscettibili di abbreviazione.
4. La Scuola afferisce alla Scuola di Medicina e al Dipartimento di Scienze biomediche e biotecnologiche, presso il quale ha sede la segreteria didattica.

Art. 2 – Finalità della Scuola

1. La Scuola provvede alla formazione dei **laureati specialisti e magistrali in Medicina e Chirurgia (classe 46/S e classe LM-41) e ai laureati del vecchio ordinamento in Medicina e Chirurgia** attraverso l'acquisizione di competenze culturali e professionali per lo svolgimento della relativa professione sanitaria. Lo specialista in **GENETICA MEDICA** deve avere maturato conoscenze teoriche, scientifiche e professionali nel campo della Genetica Medica.
2. La Scuola di Specializzazione, attraverso percorsi didattici funzionali al conseguimento delle necessarie conoscenze culturali ed abilità professionali, si propone il conseguimento di obiettivi formativi di cui si rinvia a quanto riportato nell'Allegato al D.M. 68/2015.
3. La Scuola conferisce il diploma di "Specialista in **GENETICA MEDICA**".
4. Lo specialista in **GENETICA MEDICA** deve aver maturato conoscenze scientifiche e professionali nel settore della Genetica Medica, Clinica e di Laboratorio, e deve essere in grado di: riconoscere e diagnosticare le malattie genetiche; fornire informazioni utili al loro inquadramento, al loro controllo e alla loro prevenzione; assistere altri specialisti nel riconoscimento, nella diagnosi e nella gestione di queste malattie; conoscere, gestire e interpretare i risultati delle analisi di laboratorio di supporto alla diagnosi delle malattie genetiche. Ai fini del conseguimento di questi obiettivi lo specialista in Genetica Medica deve avere maturato conoscenze teoriche, scientifiche e professionali relativamente alle basi biologiche delle malattie genetiche, cromosomiche, geniche e complesse a larga componente genetica. Le caratteristiche di trasversalità della specializzazione richiedono che lo specializzando sviluppi conoscenze specifiche nelle patologie eredo-familiari e genetiche, comprese quelle da mutazione somatica, ed acquisisca conoscenze teoriche e pratiche nella consulenza genetica e nelle attività del laboratorio di genetica medica in ambito citogenetico, molecolare, genomico e immunogenetico, finalizzandole alle applicazioni cliniche in ambito diagnostico, prognostico e di trattamento.

Art. 3 - Organi della Scuola

Sono organi della Scuola: a) il Consiglio della Scuola; b) il Direttore.

1. Il Consiglio della Scuola è composto da tutti i docenti, compresi quelli a contratto, che tengono insegnamenti presso la Scuola, nonché da una rappresentanza degli specializzandi in numero pari al 15% dei componenti il Consiglio, con arrotondamento all'unità superiore, eletti con le modalità previste dal Regolamento elettorale di Ateneo.
2. In particolare, il Consiglio della scuola:
   - Propone al dipartimento di afferenza il regolamento didattico della scuola ed eventuali sue modifiche/integrazioni, nonché eventuali modifiche/integrazioni all'ordinamento didattico della stessa;
   - individua le strutture sanitarie esterne per la costituzione e l'aggiornamento della rete formativa della scuola, secondo la normativa vigente, volte a favorire il funzionamento della Scuola e le propone al Dipartimento di afferenza;
   - definisce la programmazione annuale delle attività didattico-formative della Scuola contenente, tra l'altro, l'affidamento degli insegnamenti ai professori e ricercatori universitari, al personale dirigente del Servizio Sanitario Nazionale (di seguito indicato con SSN) in servizio in strutture della rete formativa della scuola di specializzazione e ai docenti esterni nel rispetto delle percentuali previste dalla normativa vigente, che sottopone al Dipartimento di afferenza;
   - formula i percorsi formativi degli specializzandi con le relative modalità di svolgimento delle attività teoriche e professionalizzanti, ivi inclusa la rotazione degli specializzandi nell'ambito della rete formativa;
   - definisce il programma annuale di formazione individuale dello specializzando, indicando il grado di autonomia dello stesso relativamente allo svolgimento delle diverse attività assistenziali;
   - designa annualmente i tutor ai quali assegnare gli specializzandi e stabilisce le modalità di svolgimento del tutorato;
   - mette in atto le azioni finalizzate al monitoraggio e alla valutazione della qualità della didattica e del percorso di addestramento professionale;
   - coordina le attività didattiche della scuola, deliberando anche in ordine al calendario degli esami annuali e di quello finale;
   - individua gli specializzandi per lo svolgimento di attività formative fuori rete formativa o all'estero;
   - riconosce gli studi svolti dagli specializzandi all'estero o fuori rete formativa;
   - assolve ad ogni altro compito ad esso attribuito dalla legislazione vigente, dall'ordinamento universitario nazionale, dallo statuto e dai regolamenti dell'Ateneo e dai Protocolli d'intesa regionali e relativi Accordi attuativi.
3. Nella fase transitoria, per la contemporanea presenza di diversi ordinamenti ed aggregazioni, le funzioni del Consiglio della Scuola sono affidate ad un Comitato ordinatore di cui al D.M. 68/2015.
4. La Direzione della Scuola è affidata ad un Professore universitario di ruolo del settore MED/03 **GENETICA MEDICA.**
5. Il Direttore dura in carica per un quadriennio ed è rieleggibile per una sola volta. Il Direttore presiede il Consiglio della Scuola.
6. L'elettorato passivo per la carica di direttore della Scuola è riservato ai docenti che assicurano un numero di anni di servizio al meno pari alla durata del mandato prima della data di collocamento a riposo.

7. Il Direttore sovrintende e coordina le attività della Scuola; ha la responsabilità amministrativa degli atti preordinati al regolare funzionamento della Scuola e della regolare tenuta delle attività formative.
8. Sono, inoltre, compiti del Direttore:
   - promuovere l'attività della Scuola;
   - curare l'esecuzione delle deliberazioni del Consiglio della Scuola;
   - vigilare sull'attuazione dei programmi didattici e sul rispetto dell'ordinamento didattico della Scuola;
   - coordinare il piano delle attività di tirocinio professionale per gli specializzandi, nell'ambito della Rete formativa della Scuola, e vigilare sull'attuazione dei relativi programmi formativi e su ogni eventuale impedimento al corretto e completo svolgimento dei medesimi;
   - istruire gli argomenti da sottoporre alla deliberazione del Consiglio della Scuola;
   - comunicare al dipartimento di afferenza e alla Scuola di Medicina che provvederà all'inoltro all'Osservatorio Regionale per la Formazione Medico Specialistica tutte le variazioni dei presupposti, delle condizioni e degli standard che avevano consentito l'accreditamento della Scuola;
   - tutte le altre attribuzioni che gli sono demandate dalla legislazione vigente, dall'ordinamento universitario nazionale, dallo statuto e dai regolamenti dell'Ateneo e dai Protocolli d'intesa regionali e relativi Accordi attuativi.
9. Il direttore può adottare, in caso d'urgenza, provvedimenti di competenza del Consiglio della Scuola che dovranno essere ratificati nella prima seduta utile dello stesso Consiglio.
10. Su proposta del Direttore, il Consiglio della Scuola nomina tra i Docenti un Vice-Direttore, che lo sostituisce in caso di assenza o di impedimento.
11. Su proposta del Direttore, il Consiglio della Scuola nomina tra i docenti un Segretario.

ART. 4 - Corpo Docente

1. Il corpo docente della Scuola è costituito da Professori di ruolo, dai Ricercatori universitari e dal personale operante in strutture non universitarie, appartenente alla rete formativa della Scuola.
2. Il corpo docente comprende almeno due professori di ruolo afferenti ad uno dei settori scientifico-disciplinari indicati nell'Ambito specifico della tipologia della Scuola (*MED/03*).
3. Il personale dirigente del Servizio sanitario regionale delle Strutture coinvolte nell'attività didattica che abbia assunto il titolo di "Professore a contratto" fa parte del Consiglio della Scuola e concorre all'elettorato attivo in misura pari al 30% dello stesso.

Art. 5 - Attività formative e relativa tipologia

1. Per il conseguimento del Titolo di Specialista in **GENETICA MEDICA**, lo specializzando in formazione deve acquisire n.240 CFU complessivi.
2. I percorsi didattici sono articolati in attività formative di cui al successivo comma 3, preordinate al raggiungimento degli obiettivi formativi utili a conseguire il titolo. Le attività sono a loro volta suddivise in ambiti omogenei di sapere, identificati da settori scientifico-disciplinari.
3. Le attività formative ed i relativi CFU sono così ripartiti:
   a. attività di base a cui sono assegnati 5 CFU;
   b. attività caratterizzanti a cui sono assegnati 210 CFU;
   c. attività affini, integrative e interdisciplinari a cui sono assegnati 5 CFU;
   d. attività finalizzate alla prova finale a cui sono assegnati 15 CFU;
   e. altre attività (conoscenze linguistiche, abilità informatiche e relazionali) a cui sono assegnati 5 CFU.

4. Le Attività di base sono finalizzate all'acquisizione di conoscenze generali comuni per la preparazione dello specializzando.
5. Le Attività caratterizzanti sono articolate in un ambito denominato "tronco comune" identificato dai Settori scientifico-disciplinari utili all'apprendimento di saperi comuni, coordinati da un docente che corrisponde al titolare della disciplina prevalente nella Scuola, nonché da un Ambito denominato "Discipline specifiche per la tipologia Genetica Medica", nel quale ricade il SSD specifico della Scuola (MED/03).
6. Le Attività Affini e Integrative comprendono Settori scientifico-disciplinari utili alle integrazioni multidisciplinari.
7. Le Attività finalizzate alla prova finale comprendono crediti destinati alla preparazione della tesi per il conseguimento del Diploma di specializzazione.
8. Le Altre Attività comprendono crediti finalizzati all'acquisizione di abilità linguistiche, informatiche e relazionali. Tra tali attività sono comprese, in particolare, quelle per l'apprendimento della lingua inglese a livello sufficiente per la comprensione di testi e la partecipazione a conferenze di ambito scientifico e clinico in quanto condizione indispensabile per l'aggiornamento e l'educazione medica continua.
9. Le attività formative della Scuola, inoltre, si suddividono in:
   a) attività didattiche frontali(ADF)
   - Lezioni ex-cathedra
   - Casi clinici
   - Seminari su argomenti specifici attinenti e argomenti monotematici di vasto interesse nel campo della Genetica Medica.
   - Altre attività (conferenze, congressi, meetings clinici, journal club, etc.)
   - Partecipazione alle ricerche cliniche in svolgimento nelle sedi di frequenza
   b) attività didattiche professionalizzanti(ADP)
   - attività pratiche e di tirocinio
10. Almeno il 70% del complesso delle attività formative di cui al comma 3 del presente articolo, pari a 168 CFU, è riservato allo svolgimento di attività formative professionalizzanti (pratiche e di tirocinio) volte alla maturazione di specifiche capacità professionali.
11. Il quadro generale delle attività formative previste dalla programmazione didattica della Scuola unitamente ai requisiti specifici disciplinari, i cui SSD devono obbligatoriamente essere indicati nel piano di studi, nonché le prescrizioni relative all'Ordinamento didattico, come da normativa vigente, sono riportati **negli Allegati** al presente regolamento.

Art. 6 – Rete formativa e Tutor specialistici

1. La Scuola opera nell'ambito di una Rete formativa, utilizzando le relative procedure informatizzate predisposte dal Ministero dell'istruzione, dell'università e della ricerca nella specifica banca dati dell'offerta formativa ed aggiornate ogni anno. La struttura di sede e la rete formativa sono dotate di risorse assistenziali e socio-assistenziali adeguate allo svolgimento delle attività professionalizzanti, secondo gli standard individuati dall'Osservatorio Nazionale della formazione medica specialistica. Le Aziende e le Istituzioni convenzionate del Servizio sanitario assicurano a proprio carico la docenza affidata a dipendenti del Servizio sanitario. La rete formativa è definita su base regionale o interregionale, di norma tra regioni viciniori, in base a specifici accordi o protocolli di intesa promossi dalle Università interessate.
2. Le strutture extrauniversitarie afferenti alla rete formativa sono identificate dall'Università su proposta del Consiglio della Scuola. Lo specializzando viene assegnato ai reparti delle Strutture sanitarie facenti parte della rete formativa secondo il piano formativo individuale deliberato dal Consiglio della Scuola e per il tempo necessario ad acquisire le abilità professionali da esso previste. Durante il periodo, e per le attività svolte presso la Struttura sanitaria, la stessa (attraverso il Dirigente dell'Unità Operativa o struttura assimilabile) è responsabile dell'attività

dello specializzando che è coperto da polizza assicurativa della Struttura ospedaliera o territoriale o dello specializzando.

3. Ogni specializzando durante l'intero percorso di studi viene assegnato a più Aziende ed Istituzioni della Rete Formativa. Le modalità di tale rotazione vengono stabilite annualmente dal Consiglio della Scuola.
4. Sulla base degli incarichi conferiti annualmente, il Consiglio della Scuola provvederà alla nomina dei tutor specialistici nelle strutture ospedaliere e territoriali convenzionate.
5. Il tutor è di norma un medico specialista, della disciplina oggetto della specializzazione, che opera in qualità di dirigente medico nelle varie unità operative assistenziali dove ruotano gli specializzandi, al quale è affidata la guida dello specializzando nelle attività formative, deliberate dal Consiglio della Scuola.
6. I tutor sono designati sulla base di requisiti di elevata qualificazione scientifica, di adeguato curriculum professionale, di documentata capacità didattico-formativa.

Art. 7 - Formazione fuori rete formativa

1. Gli specializzandi possono svolgere un periodo di attività professionalizzante in una struttura fuori rete formativa italiana o estera, purché non vengano superati i diciotto mesi di permanenza rispetto al periodo formativo complessivo rappresentato dalla durata legale della scuola di specializzazione.
2. Il consiglio della scuola di specializzazione dovrà esplicitare le attività oggetto della formazione e il tutor di riferimento, nonché verificare l'accettazione formale della struttura ospitante.
3. Le attività formative da svolgere presso la struttura ospitante dovranno essere in coerenza con gli obiettivi formativi della scuola di specializzazione di appartenenza e con il programma di formazione individuale annuale.
4. Con riferimento all'attività formativa da svolgere presso strutture sanitarie italiane o estere non incluse nella rete formativa della Scuola di appartenenza del medico in formazione specialistica, la Scuola propone al dipartimento di afferenza appositi motivati accordi.
5. Lo specializzando, a fine periodo, dovrà presentare idonea certificazione attestante l'attività formativa svolta, il grado di autonomia raggiunto e il giudizio complessivo ottenuto. Di tale valutazione si tiene conto in sede di esame di profitto annuale.
6. Le coperture assicurative sia per responsabilità civile contro terzi relative ad attività in area sanitaria sia per i rischi professionali sono a carico della struttura ospitante, o dello stesso specializzando in caso di indisponibilità di quest'ultima.

Art. 8 – Ammissione alla Scuola

1. L'ammissione alla Scuola avviene in conformità alla normativa vigente recepita nel bando annuale di ammissione al primo anno.

Art. 9 - Frequenza

1. I medici in formazione specialistica sono tenuti ad effettuare un orario pari a quello previsto per il personale del S.S.N. a tempo pieno (attualmente pari a 38 ore/settimana), comprensivo sia delle attività professionalizzanti che della didattica frontale.
2. La frequenza dello specializzando deve risultare da badge magnetico (ove previsto) o da apposita scheda personale di rilevazione mensile della presenza.
3. L'accertamento della presenza spetta al Dirigente/responsabile di U.O. a cui è affidato il soggetto in formazione specialistica.

Art.10 – Sicurezza nei luoghi di lavoro

1. Gli obblighi previsti dal d.lgs. 81/2008 in materia di sicurezza sul lavoro e, se presente, gli obblighi previsti per il rischio di radiazioni ionizzanti dal d.lgs. n.230/1995 gravano sulla

struttura sanitaria per quanto riguarda gli specializzandi che si trovino presso le strutture medesime.

2. I medici in formazione specialistica vengono sottoposti ai medesimi controlli sanitari del personale dipendente dell'unità operativa cui sono assegnati e devono essere dotati di tutte le protezioni previste per accedere e operare in zone esposte a radiazioni ionizzanti ed essere sottoposti ai relativi controlli.
3. La formazione di base è a cura dell'Azienda ospedaliera ospitante.

Art. 11 - Libretto di formazione dello specializzando

1. Le attività formative svolte dallo specializzando sono documentate e certificate in apposito libretto individuale annuale di formazione specialistica. In tale libretto sono riportati dettagliatamente dallo specializzando attività e interventi.
2. Il libretto-diario, firmato anche mensilmente dal tutore individuale, deve altresì contenere un giudizio, espresso dal docente-tutore preposto alle singole attività, sulle capacità e le attitudini dello specializzando.
3. Il Direttore della Scuola, al termine di ogni anno di corso, verifica la compilazione del libretto e attesta la corrispondenza delle attività svolte con quelle previste dal piano individuale di formazione definito all'inizio dell'anno accademico. Detta verifica è condizione essenziale per l'ammissione alla prova finale annuale.

Art. 12 - Prove di verifica delle attività formative

1. Ai fini delle periodiche verifiche di profitto, la Scuola può predisporre prove in itinere in rapporto con gli obiettivi formativi propri. Il monitoraggio interno e la documentazione delle attività formative, con particolare riguardo alle attività professionalizzanti, devono essere certificate dal tutor professionale.
2. I giudizi sulle capacità e le attitudini dello specializzando, espressi dai tutor preposti alle singole attività (tutor specialistici), sono annotati sull'apposito libretto-diario.

Art. 13 - Modalità di svolgimento della prova finale e dell'esame di diploma

1. La prova finale consiste nella discussione della tesi di specializzazione e tiene conto dei risultati delle valutazioni periodiche derivanti dagli esami di profitto, nonché dei giudizi del/i tutor individuale/i per la parte professionalizzante. La tesi deve essere discussa pubblicamente nel corso di una seduta dinnanzi ad una Commissione composta da 7 docenti, proposta dal Consiglio della Scuola ed approvata dal Dipartimento di afferenza.
2. Lo studente sceglie l'argomento della tesi sotto la guida di un relatore, individuato tra i docenti di un settore scientifico disciplinare tra quelli previsti dal Regolamento Didattico della Scuola.
3. Per l'ammissione alla prova finale lo studente deve aver conseguito tutti i crediti formativi previsti dall'ordinamento didattico per le attività diverse dalla prova finale.
4. La Commissione formula il voto finale di diploma tenendo conto per il 50% del curriculum degli studi e per il 50% dello svolgimento della prova finale. La valutazione della prova finale si basa sul giudizio espresso dal relatore, nonché sul giudizio della Commissione sulla prova espositiva della tesi e sul *curriculum degli studi.*
5. La valutazione della Commissione è espressa in settantesimi; il titolo può essere conseguito solo nel caso di votazione minima pari ad almeno 42/70. La Commissione, in caso di votazione massima (70/70), può concedere la lode su decisione unanime.
6. Dello svolgimento e dell'esito della prova finale la Commissione redige apposito verbale.
7. Al termine del corso di specializzazione lo studente consegue il diploma di specialista in **GENETICA MEDICA**, corredato dal supplemento al diploma rilasciato dall'Università ai sensi

dell'art. 11, comma 8, del D.M. n. 270/2004, che documenta l'intero percorso formativo svolto dallo specializzando.

Art. 14 - Piano degli studi

1. Il piano didattico annualmente approvato dal Consiglio della Scuola indica le modalità di svolgimento di ciascuna attività formativa e la relativa suddivisione in ore di didattica frontale, di esercitazioni pratiche o di tirocinio, nonché la tipologia delle forme didattiche.
2. Il piano formativo complessivo della scuola **(Piano degli Studi)**, contenente l'elenco delle attività di didattica frontale e delle attività professionalizzanti articolate nei quattro anni di corso, con l'indicazione dei relativi settori scientifico-disciplinari di riferimento, è riportato **nell'Allegato 2** al presente regolamento**.**

Art. 15 - Disposizioni finali e norme transitorie

1. Per quanto non espressamente previsto dal presente Regolamento, vale quanto disposto dallo Statuto, dal Regolamento Didattico di Ateneo e dalla normativa specifica in materia.

Allegato __1_

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

	corretta interpretazione e gestione dei risultati. - 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.
Procedimento adottato per la definizione degli obiettivi/risultati della formazione e la relazione di coerenza con l'analisi della professionalità	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. 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 comunita', della Bioetica e della medicina legale, nonché delle diverse branche cliniche fra cui Pediatria, Ostetricia e Ginecologia, Neurologia, Ematologia, Oncologia, Dermatologia e Oculistica, Oncologia.
Metodologia di programmazione formativa e didattica e criteri adottati per l'articolazione di percorsi di insegnamento/apprendimento	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: 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

	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. Gli specialisti in genetica medica formatisi a Catania sono in atto tutti occupati in strutture statali o private con contratti a tempo indeterminato o determinato, ovvero come liberi professionisti. 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.
Fonti documentali di riferimento (culturali, scientifiche, tecniche)	Letteratura scientifica, database di riferimento in ambito clinico e molecolare, Linee guida delle Società scientifiche, dispense fornite dai docenti.

Allegato 1 bis

QUADRO GENERALE DELLE ATTIVITÀ FORMATIVE PREVISTE DALLA PROGRAMMAZIONE DIDATTICA

<table>
<tr><th>TAF</th><th>AMBITO</th><th colspan="2">CFU</th><th>ADF</th><th>ADP</th></tr>
<tr><td>ATTIVITÀ DI BASE</td><td>DISCIPLINE GENERALI PER LA FORMAZIONE DELLO SPECIALISTA</td><td colspan="2">5</td><td>5 CFU</td><td></td></tr>
<tr><td rowspan="2">CARATTERIZZANTI</td><td>TRONCO COMUNE</td><td>15</td><td rowspan="2">210</td><td rowspan="2">19 CFU</td><td>15CFU</td></tr>
<tr><td>DISCIPLINE SPECIFICHE DELLA TIPOLOGIA MED/03</td><td>195</td><td>176 CFU</td></tr>
<tr><td>AFFINI O INTEGRATIVE</td><td></td><td colspan="2">5</td><td>5 CFU</td><td></td></tr>
<tr><td>PROVA FINALE</td><td></td><td colspan="2">15</td><td></td><td>15 CFU</td></tr>
<tr><td>ALTRE ATTIVITÀ</td><td></td><td colspan="2">5</td><td>5 CFU</td><td></td></tr>
<tr><td></td><td></td><td colspan="2"></td><td>Totale CFU ADF 34</td><td>TOTALE CFU ADP 206</td></tr>
<tr><td></td><td>TOTALE CFU</td><td colspan="2">240</td><td></td><td></td></tr>
</table>

REQUISITI DISCIPLINARI- SETTORI OBBLIGATORI

MED/03 GENETICA MEDICA
MED/06 ONCOLOGIA MEDICA
MED/09 MEDICINA INTERNA
MED/15 MALATTIE DEL SANGUE
MED/26 NEUROLOGIA
MED/38 PEDIATRIA GENERALE E SPECIALISTICA
MED/40 GINECOLOGIA E OSTETRICIA
MED/43 MEDICINA LEGALE

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	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'obbiettività 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. 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. 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. Dovrà essere in grado di effettuare la consulenza genetica prenatale, e postnatale incluso la consulenza oncologica producendo la relazione scritta.
7	MED/40	Ginecologia e Ostetricia	1		30	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.

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.

ALLEGATO 2

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

ALLEGATO 2

PIANO UFFICIALE DEGLI STUDI SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN GENETICA MEDICA
Coorte A.A. 2017-2018

UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI CATANIA
SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN GENETICA MEDICA
A.A. 2017/2018 (D.I. n° 402 del 13/06/2017)

Attività formative di base - 5 CFU		1 anno	2 anno		3 anno		4 anno		CFU TOTALI
		CFU FR	CFU FR	CFU FR	CFU FR	CFU PR	CFU FR	CFU PR	
Ambito	Settore								
Discipline generali per la formazione dello specialista									
BIOLOGIA MOLECOLARE	BIO/11	1							
BIOLOGIA APPLICATA	BIO/13	1							
FARMACOLOGIA	BIO/14								
STATISTICA MEDICA	MED/01	1							
PATOLOGIA GENERALE	MED/04	2							
	TOTALI PARZIALI	5	0		0		0		5

Attività caratterizzanti Tronco Comune - 15 CPU		1 anno	2 anno	3 anno	4 anno	CFU TOTALI
Ambito disciplinare	Settore	CFU PR	CFU PR	CFU PR	CFU PR	
BIOCHIMICA CLINICA E BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA	BIO/12	2				
FARMACOLOGIA	BIO/14		3			
GENETICA MEDICA	MED/03	2				
PATOLOGIA CLINICA	MED/05			1		
ONCOLOGIA MEDICA	MED/06			1		
MEDICINA INTERNA	MED/09		3			
PEDIATRIA GENERALE E SPECIALISTICA	MED/38			2		
GINECOLOGIA E OSTETRICIA	MED/40			1		
PSICOLOGIA CLINICA	M-PSI/08					
						AP
	TOTALI PARZIALI	4	6	5	0	15

Attività caratterizzanti - Discipline specifiche della tipologia - 195 CFU - CPU		1 anno		2 anno		3 anno		4 anno		CFU TOTALI	
Ambito	Settore	CFU FR	CFU PR	CFU FR	CFU PR	CFU FR	CFU PR	CFU FR	CFU PR		
Discipline specifiche della tipologia											
GENETICA MEDICA	MED/03	5	45	5	47	5	48	4	36		
										AP	AF
	TOTALI PARZIALI	5	45	5	47	5	48	4	36	176	19
	TOTALI PARZIALI	50		52		53		40		195	
	Totale Att.tà caratterizzanti (T.C. + Discipline specifiche) 210 Crediti									210	

Attività affini o integrative - 5 CFU		1 anno		2 anno		3 anno		4 anno		CFU TOTALI
Ambito	Settore	CFU FR	CFU PR	CFU FR	CFU PR	CFU FR	CFU PR	CFU FR	CFU PR	
DISCIPLINE INTEGRATIVE E INTERDISCIPLINARI										
GENETICA MEDICA	MED/03									
ANATOMIA PATOLOGICA	MED/08									
MALATTIE DEL SANGUE	MED/15					1				
PSICHIATRIA	MED/25									
NEUROLOGIA	MED/26							1		
MALATTIE APP. VISIVO	MED/30							1		
MALATTIE CUTANEE E VENEREE	MED/35							1		
MEDICINA LEGALE	MED/43			1						
BIOINGEGNERIA ELETTRONICA E INFORMATICA	ING-INF/06									
	TOTALI PARZIALI	0	0	1	0	1	0	3	0	5
	TOTALI PARZIALI	0		1		1		3		5

Attività professionalizzanti - 168 CFU		1 anno	2 anno	3 anno	4 anno	CFU TOTALI
Ambito	Settore	CFU PR	CFU PR	CFU PR	CFU PR	
Discipline professionalizzanti						
	TOT. Professionalizzanti da T.C.	4	6	5	0	15
	TOT. Professionalizzanti da Att.tà caratterizzanti specifiche	45	47	48	36	176

- DISCIPLINE DA TC - BIO/14 FARMACOLOGIA -MED/03 GENETICA MEDICA - MED/09 MEDICINA INTERNA	TOT. Professionalizzanti da Att.tà Affini	0		0		0		0		0	
	TOT. Professionalizzanti da Prova finale	0		0		0		15		15	
	TOT. Professionalizzanti da Altre Att.tà Formative	0		0		0		0		0	
	TOTALI - Professionalizzanti (almeno il 70%=168 CPU)									206	
Per la prova finale - 15 CFU	Crediti	1 anno		2 anno		3 anno		4 anno		CFU TOTALI	
Ambito	Settore	CFU	CPU	CFU	CPU	CFU	CPU	CFU	CPU		
									15	15	0
	TOTALI PARZIALI	0		0		0		15		15	
Altre attività formative-5 CFU	Abilità linguistiche, informatiche e relazionali (Compresa la partecipazione a Conferenze di ambito scientifico e clinico)										
Ambito	Settore	CFU	CPU	CFU	CPU	CFU	CPU	CFU	CPU	TOTALE	
ABILITA' RELAZIONALI		1		1		1		2		5	
										0	
										0	
	TOTALI PARZIALI	1		1		1		2		5	
	TOTALI CFU PER A.A.	60		60		60		60		240	