
Nome Scuola: Genetica medica

Ateneo: Università degli Studi di PAVIA

Struttura: Dipartimento legge240 MEDICINA MOLECOLARE

Area: 3 - Area Servizi Clinici

Classe: 12 - Classe dei servizi clinici specialistici biomedici

Tipo: Riordino

Facoltà di MEDICINA e CHIRURGIA, Classe dei servizi clinici biomedici - Genetica medica

Accesso: Studenti con laurea magistrale in Medicina e Chirurgia

Ordinamento Didattico: cod. 6960

Obiettivi Scuola

Per la Tipologia GENETICA MEDICA (articolata in quattro anni di corso), gli obiettivi formativi sono i seguenti:

obiettivi formativi di base: lo specializzando deve acquisire nozioni fondamentali della ereditarietà e dei meccanismi alla base delle malattie dell'uomo. Deve inoltre acquisire le basi teoriche e concettuali della genetica umana e medica e degli aspetti diagnostici-clinici a essa correlati, compresa la consulenza genetica ed i test genetici. Deve apprendere gli aspetti avanzati della ricerca relativa alle tecnologie ricombinanti e alle tecnologie di analisi genomica in genetica medica. Deve acquisire le basi scientifiche dell'embriologia, della biochimica, dell'informatica e della statistica medica. Deve apprendere le basi genetiche e molecolari della risposta immune ed i meccanismi di mutagenesi;

obiettivi formativi della tipologia della Scuola: lo Specializzando deve aver acquisito nozioni di genetica umana e medica, medicina interna, pediatria e ostetricia necessarie al completamento della formazione degli specialisti della classe per la semeiotica, diagnosi e terapia delle patologie delle singole tipologie di specializzazione. Deve aver appreso le principali indagini di laboratorio ematochimiche, immunoematologiche e di patologia clinica, e la loro finalità ed utilità all'inquadramento clinico e diagnostico, alla prevenzione ed al monitoraggio di strutture e dei sistemi implicati nelle patologie genetiche. Lo specializzando deve inoltre conseguire le conoscenze teoriche e la pratica di laboratorio che sono alla base delle malattie cromosomiche, monogeniche, poligeniche comprese quelle causate da mutazioni somatiche; deve acquisire le conoscenze per lo sviluppo, l'utilizzo e il controllo di qualità relativamente ai test genetici; deve apprendere le metodologie di genetica molecolare, di citogenetica, di biochimica finalizzate alla diagnosi di malattie genetiche e di biotecnologie ricombinanti anche ai fini della valutazione della suscettibilità alle malattie e alla risposta ai farmaci; deve conoscere gli strumenti del monitoraggio e della terapia genica; deve conoscere le tecnologie strumentali anche automatizzate che consentono l'analisi molecolare e lo studio dei geni e del genoma.

Specifiche per il Laureato in Medicina e Chirurgia sono la conoscenza, in relazione alle attività di consulenza genetica, dei principi di semeiotica, sia fisica che strumentale, e delle nozioni cliniche atte a definire un iter diagnostico, prognostico e terapeutico.

Sono obiettivi affini o integrativi quelli utili per addestrare lo specializzando ad interagire con gli altri specialisti di Aree diverse, comprese quelle Mediche e dei Servizi. Deve essere altresì in grado di interagire con figure professionali delle scienze umane, della medicina di comunità e della medicina legale, anche in relazione alla Medicina Fisica e Riabilitativa, alla Bioetica, alle Scienze Infermieristiche Generali, Cliniche e Pediatriche, alla Ostetricia e Ginecologia, all'Oncologia, alla Neurologia. Relativamente all'ambito disciplinare della Sanità Pubblica sono obiettivi le conoscenze fondamentali di Epidemiologia, Statistica e Management Sanitario.

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.

Sono attività professionalizzanti obbligatorie per il raggiungimento delle finalità didattiche della Tipologia:

a. Addestramento presso strutture complesse o strutture semplici di Genetica Clinica (compresa la Consulenza Genetica)

-Partecipazione all'inquadramento diagnostico di almeno 250 casi post-natali di patologie genetiche e relativa relazione di consulenza genetica e comunicazione di eventuali risultati di test genetici, contribuendo attivamente alla raccolta dei dati anamnestici, effettuando l'esame obiettivo, eseguendo ricerche su banche dati genomiche laddove opportuno, proponendo la programmazione degli interventi diagnostici razionali, e valutando criticamente i dati clinici;

-Partecipazione ad almeno 50 casi di consulenza genetica per infertilità di coppia o poliabortività e relativa relazione di consulenza genetica e comunicazione di eventuali risultati di test genetici, contribuendo attivamente alla raccolta dei dati anamnestici, eseguendo ricerche su banche dati genomiche laddove opportuno, proponendo la programmazione degli interventi diagnostici razionali, e valutando criticamente i dati clinici;

-Partecipazione ad almeno 100 casi di consulenza genetica prenatale e relativa relazione e comunicazione di eventuali risultati di test genetici, contribuendo attivamente alla raccolta dei dati anamnestici, eseguendo ricerche su banche dati genomiche laddove opportuno, proponendo la programmazione degli interventi diagnostici razionali, e valutando criticamente i dati clinici.

Tali attività devono essere svolte in maniera interattiva con i propri tutori, all'interno di una rete di competenze specialistiche, che partecipano alla definizione della diagnosi, soprattutto nel caso di patologie meno comuni o rare.

b. Attività di laboratorio di Genetica Medica. Gli specializzandi medici devono effettuare i seguenti tirocini:

Frequenza in laboratorio di Citogenetica e Citogenetica Molecolare con:

partecipazione all'esecuzione di almeno 15 cariotipi e/o esami FISH

interpretazione di dati analitici e stesura di referti di almeno 30 cariotipi e/o esami FISH.

partecipazione all'esecuzione di almeno 15 analisi per ricerca di riarrangiamenti genomici sbilanciati con metodologie basate su array (array-CGH o array-SNP)

interpretazione di dati analitici e stesura di referti di almeno 50 analisi per ricerca di riarrangiamenti genomici sbilanciati con metodologie basate su array (array-CGH o array-SNP)

Frequenza in laboratorio di Genetica Molecolare con:

partecipazione all'esecuzione di almeno 20 esami di genetica molecolare per ricerca di mutazioni o varianti genetiche, inclusi test immunogenetici, con metodologie tradizionali di analisi diretta o indiretta e/o con metodiche di sequenziamento di nuova generazione

interpretazione di dati analitici e stesura di referti di almeno 30 esami di genetica molecolare, inclusi test immunogenetici (almeno 5 esami di questa tipologia), con metodologie di analisi diretta o indiretta per ricerca di mutazioni o varianti genetiche note (almeno 15 esami di questa tipologia) e/o per individuazione di mutazioni responsabili di quadri clinici su presunta base genetica mediante screening dell'intera sequenza di uno o più geni (almeno 10 esami di questa tipologia)

interpretazione dei dati analitici (inclusa analisi bioinformatica) e stesura di referti di almeno 15 esami effettuati con metodiche di sequenziamento di nuova generazione.

Lo specializzando potrà concorrere al diploma dopo aver completato le attività professionalizzanti.

Lo specializzando, nell'ambito del percorso formativo, dovrà apprendere le basi scientifiche della tipologia della Scuola al fine di raggiungere una piena maturità e competenza professionale che ricomprenda una adeguata capacità di interpretazione delle innovazioni scientifiche ed un sapere critico che gli consenta di gestire in modo consapevole sia l'assistenza che il proprio aggiornamento; in questo ambito potranno essere previste partecipazione a meeting, a congressi e alla produzione di pubblicazioni scientifiche e periodi di frequenza in qualificate istituzioni italiane ed estere utili alla sua formazione.

Obiettivi Classe

La classe dei SERVIZI CLINICI SPECIALISTICI BIOMEDICI comprende le Scuole delle seguenti tipologie:

1. Genetica Medica (accesso per 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)
2. Farmacologia e Tossicologia Clinica (accesso per 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)

I profili di apprendimento della Classe dei SERVIZI CLINICI SPECIALISTICI BIOMEDICI sono:

1. 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. I percorsi formativi verranno differenziati in base alla laurea di accesso e in particolare è considerata di specifica competenza del laureato in Medicina e Chirurgia l'attività di consulenza genetica.
2. Lo specialista in Farmacologia e Tossicologia Clinica deve aver acquisito le conoscenze essenziali di tipo teorico, tecnico e applicativo per la previsione e la valutazione delle risposte ai farmaci ed ai tossici nei sistemi biologici e nell'uomo in condizioni normali e patologiche, ed essere preparato a svolgere le relative attività di supporto alle attività assistenziali generali e specialistiche; deve conoscere le principali procedure diagnostiche per l'interpretazione degli esami di laboratorio e delle indagini strumentali; deve aver acquisito le conoscenze teorico-pratiche necessarie per l'impostazione razionale degli interventi farmacoterapeutici e tossicologici in condizioni acute e croniche tenendo conto del meccanismo d'azione, delle interazioni e degli effetti collaterali dei farmaci e dei tossici; deve aver acquisito conoscenze approfondite sulle proprietà farmacodinamiche, farmacocinetiche e farmaco-tossicologiche dei principali gruppi di farmaci, ai fini del loro impiego terapeutico, della ricerca e sviluppo di nuovi farmaci, dell'innovazione e miglioramento dei prodotti farmaceutici. Deve aver acquisito conoscenze mediche specifiche, di tipo fisiopatologico e diagnostico per prevedere e interpretare gli effetti dei farmaci e valutare il rapporto rischio/beneficio nonché le conoscenze di medicina e chirurgia e la competenza per la diagnosi e il trattamento degli avvelenamenti più comuni e del sovraddosaggio dei farmaci comunemente utilizzati; nonché deve possedere le conoscenze necessarie per l'interpretazione degli effetti tossicologici e per l'impostazione degli interventi terapeutici nelle intossicazioni acute e croniche, nelle farmacodipendenze e nelle emergenze farmacotossicologiche; deve essere in grado di applicare le conoscenze mediche ed i modelli necessari per l'ottimizzazione dei regimi terapeutici. Deve inoltre conoscere i fattori di rischio delle malattie ai fini dell'impiego razionale dei farmaci a scopo preventivo; deve essere a conoscenza delle metodologie relative alla sperimentazione clinica e preclinica dei farmaci nonché delle norme e delle procedure per l'autorizzazione all'immissione in commercio dei medicinali, compresa l'attività dei comitati etici per la sperimentazione nell'uomo. Deve avere acquisito le conoscenze fondamentali di epidemiologia per le valutazioni di farmacoutilizzazione e per l'analisi e l'interpretazione dei dati di farmacovigilanza; deve essere in grado di condurre valutazioni comparative di trattamenti farmacologici alternativi, e di identificare i criteri e le strategie per l'utilizzazione razionale delle risorse disponibili sulla base della valutazione dei costi e dei benefici e applicando i metodi della farmacoeconomia. I percorsi formativi verranno differenziati in base alla laurea di accesso alla scuola di specializzazione. In particolare sono di specifica competenza del laureato in Medicina e Chirurgia: la valutazione, l'interpretazione diagnostica e il monitoraggio terapeutico degli effetti clinici favorevoli e avversi dei farmaci; l'impostazione di schemi appropriati di interventi di terapia farmacologica; la partecipazione a studi di sperimentazione clinica dei farmaci. Lo specialista in Farmacologia e Tossicologia Clinica deve maturare conoscenze teoriche, scientifiche e professionali nel campo della diagnosi e della terapia delle malattie da tossici esogeni. Sono specifici ambiti di competenza la fisiopatologia, la semeiotica funzionale e strumentale, la metodologia clinica e la terapia delle intossicazioni acute e croniche, compresi gli stati di dipendenza da sostanze da abuso e gli stati patologici di origine tossica che si presentano con insufficienze multiple d'organo nel paziente che necessita di terapia sub-intensiva o post-intensiva.

OBIETTIVI FORMATIVI

Obiettivi formativi integrati (ovvero tronco comune): lo specializzando deve aver acquisito conoscenze di fisiopatologia, semeiotica funzionale e strumentale e monitoraggio terapeutico nel campo delle malattie di tipo internistico, neurologico e psichiatrico, pediatrico, ostetrico-ginecologico e medico specialistico indispensabili alla formazione propedeutica degli specialisti della classe per gli obiettivi



diagnostici e terapeutici delle condizioni patologiche di interesse delle singole tipologie di specializzazione, attraverso l'utilizzazione di insegnamenti afferenti ai pertinenti settori scientifico-disciplinari.

Attività	Ambito	Settore	Cfu	Cfu Tot
Attività formative di base	Discipline generali per la formazione dello specialista	BIO/09 Fisiologia		5
		BIO/10 Biochimica		
		BIO/11 Biologia molecolare		
		BIO/13 Biologia applicata		
		BIO/14 Farmacologia		
		BIO/18 Genetica		
		BIO/19 Microbiologia generale		
		INF/01 Informatica		
		MED/01 Statistica medica		
		MED/04 Patologia generale		
Attività caratterizzanti	Tronco comune	BIO/12 Biochimica clinica e biologia molecolare clinica	15	210
		BIO/14 Farmacologia		
		M-PSI/08 Psicologia clinica		
		MED/03 Genetica medica		
		MED/05 Patologia clinica		
		MED/06 Oncologia medica		
		MED/09 Medicina interna		
		MED/38 Pediatria generale e specialistica		
		MED/40 Ginecologia e ostetricia		
	Discipline specifiche della tipologia Genetica medica	MED/03 Genetica medica	195	
Attività affini o integrative	Discipline integrative ed interdisciplinari	AGR/15 Scienze e tecnologie alimentari		5



		AGR/18 Nutrizione e alimentazione animale	
		BIO/14 Farmacologia	
		CHIM/10 Chimica degli alimenti	
		CHIM/11 Chimica e biotecnologia delle fermentazioni	
		ING-INF/06 Bioingegneria elettronica e informatica	
		M-FIL/03 Filosofia morale	
		M-GGR/02 Geografia economico-politica	
		MED/03 Genetica medica	
		MED/07 Microbiologia e microbiologia clinica	
		MED/08 Anatomia patologica	
		MED/09 Medicina interna	
		MED/10 Malattie dell'apparato respiratorio	
		MED/11 Malattie dell'apparato cardiovascolare	
		MED/12 Gastroenterologia	
		MED/13 Endocrinologia	
		MED/14 Nefrologia	
		MED/15 Malattie del sangue	
		MED/16 Reumatologia	
		MED/17 Malattie infettive	
		MED/18 Chirurgia generale	
		MED/25 Psichiatria	
		MED/26 Neurologia	



		MED/28 Malattie odontostomatologiche	
		MED/30 Malattie apparato visivo	
		MED/31 Otorinolaringoiatria	
		MED/33 Malattie apparato locomotore	
		MED/34 Medicina fisica e riabilitativa	
		MED/35 Malattie cutanee e veneree	
		MED/36 Diagnostica per immagini e radioterapia	
		MED/37 Neuroradiologia	
		MED/39 Neuropsichiatria infantile	
		MED/41 Anestesiologia	
		MED/42 Igiene generale e applicata	
		MED/43 Medicina legale	
		MED/44 Medicina del lavoro	
		MED/46 Scienze tecniche di medicina di laboratorio	
		MED/49 Scienze tecniche dietetiche applicate	
		SECS-P/03 Scienza delle finanze	
		SECS-P/07 Economia aziendale	
		SECS-P/10 Organizzazione aziendale	
		SECS-P/13 Scienze merceologiche	
		SECS-S/02 Statistica per la ricerca sperimentale e tecnologica	
		SECS-S/05 Statistica sociale	
		SPS/08 Sociologia dei processi culturali e comunicativi	



		VET/04 Ispezione degli alimenti di origine animale		
		VET/07 Farmacologia e tossicologia veterinaria		
Attività professionalizzanti	Discipline professionalizzanti	BIO/14 Farmacologia		
		MED/03 Genetica medica		
		MED/09 Medicina interna		
Per la prova finale				15
Altre	Ulteriori conoscenze linguistiche,abilità informatiche e relazionali			5
Totale				240
Note	** i CFU delle Attività Professionalizzanti sono: 168			