

Regolamento della Scuola di Specializzazione in Genetica medica per laureati medici

Università degli Studi di Pavia

Coorte 2022/2023

Il presente Regolamento disciplina gli aspetti organizzativi e di funzionamento della Scuola di Specializzazione in Genetica medica per laureati medici, afferente al Dipartimento di Medicina molecolare dell'Università degli Studi di Pavia.

Il presente Regolamento è redatto ai sensi:

- della normativa nazionale e ministeriale vigente;
- dell'art. 19 del *“Regolamento relativo alla Formazione Specialistica Medica”* dell'Università degli Studi di Pavia, emanato con Decreto Rettorale n. 3100/2020.

Titolo I –Disposizioni generali

1. Sede, Dipartimento universitario di afferenza e rete formativa

La Scuola di Specializzazione in Genetica medica per laureati medici dell'Università degli Studi di Pavia è afferente al Dipartimento di Medicina molecolare. La sede principale è la struttura sovraordinata di Genetica Medica - Fondazione Policlinico San Matteo.

La predetta struttura risulta composta da:

S.C Laboratorio analisi chimico cliniche

SSD Genetica Medica

S.C Medicina Generale 2 - Centro Amiloidosi sistemiche e malattie ad alta complessità

S.C Ematologia 1

S.C Cardiologia 3 – Centro per le Malattie genetiche cardiovascolari

S.C Anatomia patologica

La rete formativa della predetta Scuola di Specializzazione è costituita dalle strutture di sede, collegate e complementari accreditate ai sensi del D.I. n. 402/2017 e preventivamente individuate dagli organi competenti (Consiglio della Scuola, Consiglio di Dipartimento, Comitato Direttivo della Facoltà di Medicina e Chirurgia), quali risultanti dall'ultimo provvedimento di accreditamento ministeriale della Scuola* e indicate nell'allegato 1.

Nel corso del ciclo di studi, per ogni anno accademico di formazione la Coorte 2022/2023 beneficerà della rete, come risultante dal provvedimento di accreditamento ministeriale* dell'anno in corso. Qualora, durante il percorso formativo, la Scuola 1) non fosse accreditata oppure 2) fosse accreditata in collaborazione con altro Ateneo che diviene la sede amministrativa oppure 3) cambiasse l'Ateneo di collaborazione, varrà la rete formativa risultante dall'accREDITAMENTO precedente per la Coorte oggetto del presente regolamento.

2. Obiettivi formativi

Ai sensi del D.I. n. 68/2015, 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 il medico in formazione specialistica 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.

* Si fa riferimento all'accREDITAMENTO ministeriale della Scuola avente come sede amministrativa l'Università degli Studi di Pavia.

Obiettivi formativi integrati (ovvero tronco comune): il medico in formazione specialistica 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.

obiettivi formativi di base: il medico in formazione specialistica 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: il medico in formazione specialistica 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. Il medico in formazione specialistica 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 il medico in formazione specialistica 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.

Il medico in formazione specialistica 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. I medici in formazione specialistica 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 metodologie 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.

Il medico in formazione specialistica potrà concorrere al diploma dopo aver completato le attività professionalizzanti.

Il medico in formazione specialistica, 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 partecipazioni a meeting, a congressi e alla produzione di pubblicazioni scientifiche e periodi di frequenza in qualificate istituzioni italiane ed estere utili alla sua formazione.

3. Direttore della Scuola

Per quanto riguarda le competenze, le responsabilità e le modalità di elezione del Direttore della Scuola si rimanda a quanto indicato all'articolo n. 8 del "*Regolamento relativo alla Formazione Specialistica Medica*" dell'Università degli Studi di Pavia, emanato con Decreto Rettorale n. 3100/2020.

4. Consiglio della Scuola

Per quanto riguarda la composizione, le competenze e le responsabilità del Consiglio della Scuola, si rimanda a quanto indicato all'articolo n. 10 del "*Regolamento relativo alla Formazione Specialistica Medica*" dell'Università degli Studi di Pavia, emanato con Decreto Rettorale n. 3100/2020.

5. Ordinamento didattico

L'ordinamento didattico della Scuola di Specializzazione in Genetica medica per laureati medici, rappresentato dall'elenco delle attività di didattica frontale e delle attività professionalizzanti, con indicazione dei relativi settori scientifico-disciplinari di riferimento, è conforme a quanto previsto dal D.I. n. 68/2015 ed è allegato al presente Regolamento quale sua parte integrante e sostanziale (Allegato 2).

6. Regolamento Didattico (Percorso Didattico)

Il Regolamento Didattico (percorso didattico) della Scuola di Specializzazione in Genetica medica per laureati medici è articolato nelle attività formative di cui all'articolo 2, comma 4, del D.I. n. 68/2015, preordinate al raggiungimento degli obiettivi formativi, come sopra declinati, utili a conseguire il titolo.

Le attività sono, a loro volta, suddivise in ambiti omogenei di sapere, identificati dai settori scientifico disciplinari. (Allegato 3).

7. Tronco comune

Il tronco Comune è identificato dai settori scientifico-disciplinari utili all'apprendimento di saperi comuni.

Sono specificate nell'allegato 3 le modalità organizzative per l'erogazione delle attività del "tronco comune" di cui all'art. 2, comma 7, del D.I. n. 68/2015.

8. Docenti, Tutor e Tutor operativi

Il ruolo dei Docenti, dei Tutor e dei Tutor operativi è disciplinato dagli articoli 27-28 del "*Regolamento relativo alla Formazione Specialistica Medica*" dell'Università degli Studi di Pavia, emanato con Decreto Rettorale n. 3100/2020.

9. **Job description**

La "job description" della Scuola di Specializzazione in Genetica medica per laureati medici riporta l'elenco ed il numero minimo delle attività professionalizzanti obbligatorie previste dai DD.II. n. 68/2015 e 402/2017 nonché i criteri e le modalità di svolgimento delle stesse, distintamente per anno di corso, ivi compreso il grado di autonomia del medico in formazione specialistica (Allegato 4).

10. **Progressiva acquisizione di competenze e responsabilità del medico in formazione**

L'attività del medico in formazione specialistica è integrativa e in nessun caso sostitutiva di quella svolta dal personale di ruolo del SSN e deve essere programmata nell'arco dei quattro anni della Scuola in modo da garantire il raggiungimento degli obiettivi formativi di cui al D.I. n. 68/2015; il medico in formazione specialistica dovrà progressivamente assumere compiti assistenziali/diagnostici e di ricerca fino alla completa autonomia nella totalità degli atti medici previsti, sulla base delle indicazioni definite e motivate dal Consiglio della Scuola di Specializzazione.

Le attività pratiche e di tirocinio (professionalizzanti) inerenti la formazione specialistica, sulle quali deve essere modulata la progressiva autonomia del medico in formazione specialistica, possono essere distinte, in base all'art. 34, comma 2, della L.R. Lombardia n. 33/2009 e ss.mm.ii., in:

- a. attività in appoggio: il medico in formazione specialistica assiste il personale medico strutturato nello svolgimento delle proprie attività;
- b. attività in collaborazione guidata: il medico in formazione specialistica svolge personalmente procedure ed attività assistenziali specifiche sotto il diretto controllo del personale medico strutturato;
- c. attività in autonomia protetta: il medico in formazione specialistica svolge autonomamente i compiti che gli sono stati affidati fermo restando che il personale medico strutturato deve sempre essere disponibile per la consultazione e l'eventuale tempestivo intervento

La graduale assunzione dei compiti assistenziali e la connessa progressiva attribuzione di responsabilità per ciascun medico in formazione specialistica vengono definite dal Consiglio della Scuola di Specializzazione nel programma di formazione individuale che viene identificato annualmente per ogni medico in formazione specialistica sulla base delle attività disciplinari e i livelli di autonomia raggiunti e sono oggetto di accordo tra il Responsabile della Struttura nella quale si svolge la formazione, il tutor il medico in formazione specialistica stesso.

I criteri per la progressiva acquisizione delle competenze volte all'assunzione di responsabilità autonome del medico in formazione specialistica nell'ambito degli obiettivi formativi della Scuola sono declinati dalla job description.

11. **Modalità di valutazione del medico in formazione specialistica**

Le modalità di valutazione del medico in formazione specialistica sono disciplinate dall'articolo 35 del "*Regolamento relativo alla Formazione Specialistica Medica*" dell'Università degli Studi di Pavia, emanato con Decreto Rettorale n. 3100/2020.

All'interno della Scuola di Specializzazione in Genetica medica per laureati medici vengono inoltre esplicitate le seguenti modalità di valutazione:

Ai fini della prova finale il medico in formazione specialistica dovrà approfondire e discutere a livello seminariale problemi clinici o laboratoristici incontrati in ambito di consulenza genetica.

Il medico in formazione specialistica 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.

La Scuola mette in atto un sistema di valutazione in itinere, con cui i Tutor e il Direttore della Scuola valutano periodicamente il livello di preparazione dei medici in formazione specialistica e le competenze acquisite.

12. Referente Amministrativo

Referente Amministrativo unico per tutte le Scuole di Specializzazione dell'Università degli Studi di Pavia è il Servizio Post laurea- UOC Scuole di specializzazione di area sanitaria.

Il Referente Amministrativo si occupa della carriera giuridica e didattica dei medici in formazione specialistica, fornisce supporto al Direttore ed al Corpo docente svolgendo compiti di Segreteria per la Scuola di Specializzazione, aggiorna i documenti e le procedure con particolare riferimento alla rete formativa ed ai Tutors e alla procedura di accreditamento ministeriale.

In accordo con il Direttore della Scuola e per quanto attiene, in particolare, i rapporti con le strutture di rete, è compito del Referente Amministrativo:

1. comunicare tempestivamente ai Direttori Sanitari delle strutture sanitarie all'interno della rete formativa, l'elenco dei nuovi medici in formazione specialistica che frequenteranno la sede principale e le strutture che fanno parte della rete formativa;
2. compilare e trasmettere alle Direzioni Sanitarie il modulo per: rilascio del badge, fornitura delle divise necessarie allo svolgimento delle attività assistenziali e di ricerca clinica e accesso alle attrezzature e alla rete informatica ospedaliera necessario per lo svolgimento delle attività cliniche ed assistenziali previste dai percorsi formativi;
3. segnalare ai Responsabili della Sicurezza delle strutture coinvolte nella rete formativa, i nominativi dei medici in formazione specialistica che devono essere sottoposti alle misure di prevenzione e sicurezza previste per i dipendenti secondo la legislazione vigente in materia;
4. trasmettere tempestivamente alle Direzioni Sanitarie i nominativi dei medici in formazione specialistica che hanno conseguito il diploma di specializzazione per l'individuazione dei soggetti tenuti alla riconsegna del badge e divise.

Titolo II – Disposizioni in materia di attività lavorativa

1. Impegno del medico in formazione specialistica

Ai sensi dell'articolo 40 del D.Lgs n. 368/1999 e dell'articolo 4 del contratto di formazione specialistica medica, sottoscritto dal medico in formazione specialistica, l'impegno richiesto per la formazione specialistica è pari a quello previsto per il personale medico del SSN a tempo pieno.

Per quanto riguarda l'orario di servizio e i periodi di riposo si applicano le disposizioni vigenti in materia.

2. Registrazione della presenza

Il rilevamento delle presenze avviene su supporto cartaceo convalidato dal Direttore della Scuola, per l'ammissione all'esame di profitto.

3. Disposizioni specifiche in materia di maternità e malattia

Valgono le norme generali in tale materia previste dalla normativa nazionale vigente (in particolare il D.Lgs n. 368/1999 e D.Lgs n. 151/2001) nonché dall'articolo n. 44 del *"Regolamento relativo alla Formazione Specialistica Medica"* dell'Università degli Studi di Pavia e le disposizioni specifiche relative al personale di ruolo afferente alla sede dove si svolge l'attività, concordemente con quanto disposto per ogni singolo caso dal Medico del Lavoro.

4. Assenze giustificate

Relativamente alle assenze giustificate, si rinvia a quanto stabilito dall'articolo n. 44 del *"Regolamento relativo alla Formazione Specialistica Medica"* dell'Università degli Studi di Pavia, emanato con Decreto Rettorale n. 3100/2020.

5. Attività intramoenia

Relativamente all'attività intramoenia si si rinvia a quanto stabilito dall'articolo n. 22 del *"Regolamento relativo alla Formazione Specialistica Medica"* dell'Università degli Studi di Pavia, emanato con Decreto Rettorale n. 3100/2020.

Titolo III– Disposizioni finali

1. Vigenza

Il presente regolamento entra in vigore al momento della pubblicazione sull'Albo Ufficiale di Ateneo del Decreto Rettorale come previsto all'articolo n. 19 del *"Regolamento relativo alla Formazione Specialistica Medica"* dell'Università degli Studi di Pavia, emanato con Decreto Rettorale n. 3100/2020.

2. Altre disposizioni

Per quanto non previsto dal presente Regolamento, si applicano le disposizioni comunitarie, nazionali, regionali e ministeriali vigenti in materia nonché il *"Regolamento relativo alla Formazione Specialistica Medica"* dell'Università degli Studi di Pavia, emanato con Decreto Rettorale n. 3100/2020, e la policy relativa alle Scuole di specializzazione.

Scuola di specializzazione in **Rete anno accademico**
Genetica Medica **2022/2023 (dal 1 novembre**
2023)

<i>Struttura di sede</i>	FONDAZIONE IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO - PAVIA	Struttura sovraordinata costituita da: S.C Laboratorio analisi chimico cliniche SSD Genetica Medica S.C Medicina Generale 2 - Centro Amiloidosi sistemiche e malattie ad alta complessità S.C Ematologia 1 S.C Cardiologia 3 – Centro per le Malattie genetiche cardiovascolari S.C Anatomia patologica
	ASST 7 Laghi Varese	SSD Laboratorio analisi SMEL specializzato in Citogenetica e Genetica Medica
<i>Strutture complementari</i>	FONDAZIONE IST NEUROLOGICO MONDINO	S.C GENETICA MOLECOLARE SMEL 2
	IEO -	Divisione di Prevenzione e Genetica Oncologica – Strutture di genetica oncologica
	FONDAZIONE IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO - PAVIA	
		S.C Ostetricia e Ginecologia 1
		SSD Ostetricia e Ginecologia 2
		S.C Pediatria
		S.C Ematologia1 - Oncoematologia Pediatrica
	S.C Oncologia	
	SSD Stroke Unit.	
<i>Dipartimenti universitari</i>	<i>Dipartimento di Medicina molecolare</i>	
	<i>Dipartimento medicina interna e terapia medica – unità di farmacologia clinica e sperimentale</i>	

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

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	



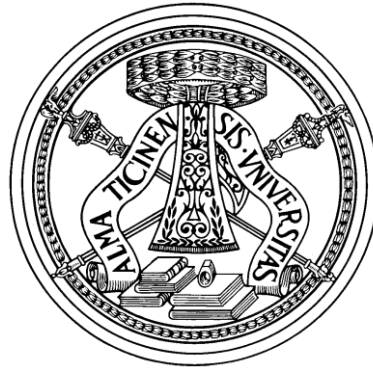
		SECS-S/02 Statistica per la ricerca sperimentale e tecnologica		
		SECS-S/05 Statistica sociale		
		SPS/08 Sociologia dei processi culturali e comunicativi		
		VET/04 Ispezione degli alimenti di origine animale		
		VET/07 Farmacologia e tossicologia veterinaria		
Attività professionalizzanti	Discipline 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			

Scheda scuola di Genetica medica (cod.6960) - Università degli Studi di PAVIA

**SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN GENETICA MEDICA
PERCORSO DIDATTICO COORTE 2022/2023 LAUREATI MEDICI**

	SSD	1 ANNO		2 ANNO		3 ANNO		4 ANNO		TOTALE	
		CFU	CFP	CFU	CFP	CFU	CFP	CFU	CFP	CFU	CFP
SSD	ATTIVITA' DI BASE (CFU 5)										
BIO/11	BIOLOGIA MOLECOLARE	1								1	0
BIO/13	BIOLOGIA APPLICATA	2								2	0
MED/01	STATISTICA MEDICA	1								1	0
MED/04	PATOLOGIA GENERALE	1								1	0
										0	0
TOTALE		5	0	0	0	0	0	0	0	5	0
SSD	TRONCO COMUNE (CFU 15)										
BIO/12	BIOCHIMICA CLINICA E BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA				1					0	1
M-PSI/08	PSICOLOGIA CLINICA						1			0	1
BIO/14	FARMACOLOGIA		1		1					0	2
MED/03	GENETICA MEDICA		1		2		1		1	0	5
MED/40	GINECOLOGIA ED OSTETRICIA				1					0	1
MED/09	MEDICINA INTERNA						1		1	0	2
MED/06	ONCOLOGIA MEDICA						1			0	1
MED/38	PEDIATRIA GENERALE E SPECIALISTICA						1		1	0	2
										0	0
TOTALE		0	2	0	5	0	5	0	3	0	15
SSD	ATTIVITA' SPECIFICHE DELLA TIPOLOGIA (CFU 195)										
MED/03	GENETICA MEDICA	10	41	10	42	8	42	8	34	36	159
										0	0
TOTALE		10	41	10	42	8	42	8	34	36	159
210		10	43	10	47	8	47	8	37	36	174
											210
SSD	ATTIVITA' AFFINI (CFU 5)										
MED/08	ANATOMIA PATOLOGICA			1						1	0
MED/15	MALATTIE DEL SANGUE					1				1	0
MED/39	NEUROPSICHIATRIA INFANTILE					1				1	0
MED/43	MEDICINA LEGALE			1						1	0
MED/26	NEUROLOGIA					1				1	0
										0	0
										0	0
TOTALE		0	0	2	0	3	0	0	0	5	0
SSD	TESI 15									0	0
									15	15	0
TOTALE		0	0	0	0	0	0	15	0	15	0
SSD	ALTRE 5										
L-LIN/12	Abilità linguistiche	2								2	0
INF/01	Abilità informatiche			1						1	0
M-PSI/01	Abilità relazionale					2				2	0
										0	0
										0	0
TOTALE		2	0	1	0	2	0	0	0	5	0
	SUBTOTALE	17	43	13	47	13	47	23	37	66	174
	TOTALE CFU	60		60		60		60		240	

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PAVIA



SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN GENETICA MEDICA

JOB DESCRIPTION

Introduzione

La Scuola di Specializzazione in Genetica Medica dell'Università degli Studi di Pavia ha sede presso la Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia, afferisce al Dipartimento di Medicina Molecolare ed è articolata in 4 anni di corso.

La struttura di sede della Scuola permette ai Medici in formazione specialistica di svolgere la maggior parte della loro attività formativa presso l'USD di Genetica Medica e in particolare presso gli ambulatori di genetica pediatrica, genetica prenatale e patologia della riproduzione. Parte dell'attività clinica si sviluppa inoltre come consulenze per pazienti ricoverati presso diversi reparti, presso le UOC di Pediatria e di Neonatologia e Terapia Intensiva.

Completano il piano formativo i numerosi periodi di formazione svolti presso le altre strutture della rete della Scuola, in particolare presso il Laboratorio di Genetica Molecolare e Citogenetica e l'Ambulatorio di Neurogenetica, presso la Fondazione IRCCS Mondino.

Le attività professionalizzanti obbligatorie volte al raggiungimento dei tre livelli di autonomia previsti nel DM 68/15, fino all'autonomia completa, vengono acquisite anche nel corso di periodi di formazione extra-rete, compatibilmente con gli interessi personali per un particolare ambito all'interno delle aree affini alla scuola di specialità.

Nei periodi di formazione svolti presso la Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia è previsto lo svolgimento di prime visite genetiche, consulenze genetiche e visite di follow-up clinico, sempre in affiancamento ad un dirigente medico.

E' prevista infine la possibilità di frequentare periodi di studio all'estero, nell'ambito di collaborazioni scientifiche.

Durante l'intero percorso formativo, il Medico in formazione specialistica viene avviato alla partecipazione e collaborazione alle attività di ricerca scientifica delle strutture della rete formativa, finalizzate anche a pubblicazioni scientifiche con divulgazione in sede di Congressi nazionali e/o internazionali.

Il percorso formativo è integrato con cicli di lezioni di didattica frontale, la cui frequenza è obbligatoria, organizzate per la Scuola di Genetica Medica. Il Medico in formazione specialistica è tenuto alla partecipazione ai seminari di ricerca e di clinica promossi all'interno della Struttura di sede.

Profilo dello specialista

Lo specialista in genetica medica deve possedere le seguenti conoscenze: meccanismi cellulari e molecolari alla base dell'eredità umana; embriologia e genetica dello sviluppo; farmacogenetica e farmacogenomica; epidemiologia genetica e biostatistica; genetica di popolazione; calcolo del rischio; bioinformatica; epigenetica; interazione tra geni e ambiente; storia della genetica.

Lo specialista deve inoltre aver acquisito, nel corso dei 4 anni di specialità, le seguenti competenze: diagnosi e gestione di pazienti con malattie rare e comuni e dei loro familiari; prescrizione di terapie sostitutive enzimatiche o di farmaci riclassificati nell'ambito di un team multidisciplinare; calcolo della definizione del rischio anche attraverso l'ausilio di programmi; genetica pediatrica inclusa la dismorfologia; malattie ad insorgenza nell'adulto e test presintomatici; genetica prenatale e effetto di teratogeni nello sviluppo fetale; programmi di screening genetico; terapia genica e future applicazioni; malattie comuni con componente genetica; disordini metabolici; neurogenetica e genetica neuromuscolare; genetica dei tumori, dei tessuti connettivi, delle sordità; genetica prenatale e riproduttiva; immunogenetica; genetica cardiovascolare, endocrinologica, dermatologica,

gastrointestinale, ematologica, nefrologica, oftalmologica, psichiatrica, polmonare e scheletrica; questioni etico-legali e consenso informato e riservatezza; tecniche di laboratorio usate nella diagnosi genetica incluso SNP- e CGH-array, sequenziamento dell'esoma e del genoma.

Infine, lo specialista in genetica medica deve aver acquisito le seguenti abilità: essere in grado di raccogliere dettagliata anamnesi clinica e familiare e di costruire e interpretare l'albero genealogico; effettuare un esame obiettivo e prescrivere e interpretare appropriati esami strumentali; interrogare database genetici e registri di malattie; gestire in maniera appropriata il tempo e prendere decisioni appropriate; effettuare prelievo di sangue e estrazione bulbo pilifero; fare fotografie cliniche; usare database di dismorfologia; riconoscere segni dismorfici e principali segni clinici neurologici e dei vari organi e apparati; condurre una consulenza genetica e comprendere e gestire le reazioni emotive e crisi familiari in relazione al processo diagnostico genetico; sviluppare buone capacità relazionali con le famiglie e i colleghi; interpretare i risultati di citogenetica, genetica molecolare e analisi genomiche quali SNP- e CGH-array, sequenziamento dell'esoma e del genoma.

Gradi di autonomia degli specializzandi

L'attività degli Specializzandi di Genetica Medica prevede la progressiva acquisizione di competenze professionali in ciascuno degli ambiti clinici elencati, avendo come obiettivo complessivo e sovraordinato quello di raggiungere una capacità di ragionamento clinico atta a permettere la scelta del migliore test genetico e inquadrare correttamente le priorità del paziente per definire adeguati percorsi diagnostici e di follow-up clinico. Il percorso di crescita professionale dovrà essere accompagnato dallo sviluppo di competenze relazionali ed organizzative (relazione e comunicazione con pazienti e loro familiari, lavoro di squadra con altri specialisti per consulenze multidisciplinari, interazione con il laboratorio e con i clinici di riferimento, interazione con la componente gestionale-amministrativa dell'ospedale, etc.)

Secondo le recenti indicazioni dell'Osservatorio Regionale per la Formazione Medico-Specialistica, per ciascun ambito clinico di attività professionalizzante degli Specializzandi va identificato un grado di autonomia secondo il seguente schema:

Livello 1 - ATTIVITÀ DI APPOGGIO	Attività in cui è necessaria la presenza del medico strutturato, che esegue la prestazione e ne affida eventualmente parte al medico in formazione specialistica. La documentazione dell'attività è interamente responsabilità del medico strutturato.
Livello 2 - ATTIVITÀ DI COLLABORAZIONE	Attività che, su indicazione del medico strutturato, può essere eseguita dal medico in formazione specialistica, purché lo strutturato ne vigili l'operato e concluda l'attività dal punto di vista clinico. Analogamente, la documentazione può essere avviata dal medico in formazione specialistica, ma la validazione finale e la firma del documento sanitario è responsabilità del medico strutturato.
Livello 3 - ATTIVITÀ AUTONOMA	Fermo restando che il personale medico strutturato deve sempre essere disponibile per la consultazione e l'eventuale tempestivo intervento a giudizio del medico in formazione specialistica, quest'ultimo svolge attività autonoma attenendosi comunque alle direttive impartite dal tutor, secondo quanto definito dalla programmazione individuale operata dal Consiglio della Scuola.

Sulla base del documento concordato ed approvato dai Direttori delle Scuole di Specializzazione in genetica medica della Regione Lombardia (allegato 4 BIS), il percorso è differenziato in ambiti principali di attività, che prevedono dei livelli crescenti all'interno del percorso, come da tabella seguente:

AMBITO	I Anno		II Anno		III Anno		IV Anno	
	nr	AUT	nr	AUT	nr	AUT	nr	AUT
Esecuzione di inquadramento diagnostico di 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	60	1	65	2	65	2	60	2/3
Esecuzione di 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	20	1/2	10	2	10	3	10	3
Esecuzione di 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.	10	1	30	1/2	30	2	30	2/3
Frequenza in laboratorio di Citogenetica e Citogenetica Molecolare con partecipazione, in presenza di un esperto, all'esecuzione di cariotipi e/o esami FISH	15	1	-		-		-	
Frequenza in laboratorio di Citogenetica e Citogenetica Molecolare con interpretazione di dati analitici e partecipazione alla stesura di referti di almeno 30 cariotipi e/o esami FISH	15	1	15	1/2	-		-	
Frequenza in laboratorio di Citogenetica e Citogenetica Molecolare con partecipazione all'esecuzione, in presenza di un esperto, di almeno 15 analisi per ricerca di riarrangiamenti genomici sbilanciati con metodologie basate su array (array-CGH o array-SNP)	15	1	-		-		-	
Frequenza in laboratorio di Citogenetica e Citogenetica Molecolare con interpretazione di dati analitici e partecipazione alla stesura di referti di analisi per ricerca di riarrangiamenti genomici sbilanciati con metodologie basate su array (array-CGH o array-SNP)	15	1	15	1/2	20	2	-	
Frequenza in laboratorio di Genetica Molecolare con partecipazione, in presenza di un esperto, all'esecuzione di esami di genetica molecolare per ricerca di mutazioni o varianti genetiche, inclusi test	-		20	1	-		-	

immunogenetici, con metodologie tradizionali di analisi diretta o indiretta e/o con metodiche di sequenziamento di nuova generazione								
Frequenza in laboratorio di Genetica Molecolare con interpretazione di dati analitici e partecipazione alla stesura di referti di 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)	-		15	1	15	2	-	
Frequenza in laboratorio di Genetica Molecolare con interpretazione dei dati analitici (inclusa analisi bioinformatica) e partecipazione alla stesura di referti di esami effettuati con metodiche di sequenziamento di nuova generazione	-		5	1	10	1/2	-	

Attività di ricerca

Durante l'intero percorso formativo, il medico in formazione specialistica viene avviato alla partecipazione e collaborazione all'attività di ricerca scientifica delle strutture della rete formativa, anche finalizzata a pubblicazioni scientifiche.

Il medico in formazione specialistica, già a partire dal I anno, è inoltre stimolato e aiutato a sviluppare i propri interessi scientifici, compatibilmente con le linee strategiche e le dotazioni strumentali della sede di struttura o delle strutture all'interno della rete formativa, attraverso proposte di temi di ricerca che potranno rappresentare argomenti validi ai fini della tesi di diploma finale.

Tutti i settori coinvolti nella didattica della scuola possono costituire argomento di ricerca, ma deve esistere un chiaro legame con gli obiettivi formativi della Scuola di Genetica Medica.

I risultati dell'attività di ricerca svolta dal medico in formazione specialistica possono essere presentati a congressi e convegni nazionali o internazionali, per la cui partecipazione esso può ricevere il rimborso parziale/totale delle spese con i fondi dedicati.

Le attività finalizzate alla tesi saranno maggiormente concentrate nei sei mesi finali di corso.

Il medico in formazione specialistica è inoltre tenuto alla partecipazione ai seminari di ricerca e di clinica promossi all'interno della Struttura di riferimento.

La Scuola stimola la pubblicazione dei risultati di progetti in cui il medico in formazione specialistica è coinvolto. La Scuola si impegna a fornire gli adeguati strumenti metodologici per poter migliorare le abilità di osservazione, analisi e scrittura.

Attività formativa professionalizzante finalizzata alla stesura dell'elaborato di tesi

Questa viene svolta a partire dal II anno, in accordo con il tutor e con una cadenza di incontri periodici che permettano di seguirne l'avanzamento. Le attività finalizzate alla tesi saranno maggiormente concentrate nei sei mesi finali del corso.

In caso di attività presso strutture al di fuori della rete formativa della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica dell'Università di Pavia, tale periodo dovrà ricevere l'autorizzazione del Consiglio di Scuola.

GENETICA MEDICA

1. INTRODUZIONE

L'obiettivo di questo documento è definire i gradi di autonomia dello specializzando nello svolgimento delle attività professionalizzanti. Tuttavia, i vari livelli di autonomia clinica non potranno prescindere da un'adeguata e parallela progressione nella cultura disciplinare, in particolare nei campi della genetica di laboratorio, della semeiotica medica e strumentale, e della metodologia di approccio diagnostico al paziente. Infine, per poter completare l'autonomia professionale dello specializzando in Genetica Medica, riteniamo essenziale una solida conoscenza della metodologia di ricerca clinica, che consentirà di interpretare le evidenze scientifiche per applicarle nella pratica clinica.

In ottemperanza alle norme vigenti, e a contemporanea garanzia della qualità formativa e della sicurezza clinica, lo schema generale di progressiva autonomia dovrà essere preliminarmente condiviso tra l'Università di appartenenza dello specializzando e la Direzione Sanitaria di ciascuna delle strutture ospedaliere afferenti alla rete formativa.

Lo schema qui di seguito proposto si basa evidentemente sulla semplice sequenza temporale dei vari semestri di formazione specialistica ma non potrà prescindere da una validazione individuale degli obiettivi raggiunti da ogni singolo specializzando da parte del tutore, e certificato da parte del Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica e dalla Direzione Sanitaria dell'ospedale afferente alla rete formativa.

1.1. Ambiti Clinici per l'Attività Professionalizzante degli Specializzandi in Genetica Medica

L'attività degli Specializzandi di Genetica Medica prevede la progressiva acquisizione di competenze professionali in ciascuno degli ambiti clinici elencati, avendo come obiettivo complessivo e sovraordinato quello di raggiungere una capacità di ragionamento clinico atta a permettere la scelta del migliore test genetico e inquadrare correttamente le priorità del paziente per definire adeguati percorsi diagnostici e di follow-up clinico. Il percorso di crescita professionale dovrà essere accompagnato dallo sviluppo di competenze relazionali ed organizzative (relazione e comunicazione con pazienti e loro familiari, lavoro di squadra con altri specialisti per consulenze multidisciplinari, interazione con il laboratorio e con i clinici di riferimento, interazione con la componente gestionale-amministrativa dell'ospedale, etc.)

Gli ambiti clinici in cui si svolge l'attività clinica degli specializzandi di Genetica Medica sono molteplici:

- Genetica della riproduzione
- Genetica prenatale
- Genetica neonatale
- Genetica pediatrica
- Genetica dell'età adulta
- Oncogenetica

2. GRADI DI AUTONOMIA DEGLI SPECIALIZZANDI NEI VARI AMBITI CLINICI

Secondo le recenti indicazioni dell'Osservatorio Regionale per la Formazione Medico-Specialistica, per ciascun ambito clinico di attività professionalizzante degli Specializzandi va identificato un grado di autonomia secondo il seguente schema.

ATTIVITÀ DI APPOGGIO	Attività in cui è necessaria la presenza del medico strutturato, che esegue la prestazione e ne affida eventualmente parte al medico in formazione specialistica. La documentazione dell'attività è interamente responsabilità del medico strutturato.
ATTIVITÀ DI COLLABORAZIONE	Attività che, su indicazione del medico strutturato, può essere eseguita dal medico in formazione specialistica, purché lo strutturato ne vigili l'operato e concluda l'attività dal punto di vista clinico. Analogamente, la documentazione può essere avviata dal medico in formazione specialistica, ma la validazione finale e la firma del documento sanitario è responsabilità del medico strutturato.
ATTIVITÀ AUTONOMA	Fermo restando che il personale medico strutturato deve sempre essere disponibile per la consultazione e l'eventuale tempestivo intervento a giudizio del medico in formazione specialistica, quest'ultimo svolge attività autonoma attenendosi comunque alle direttive impartite dal tutor, secondo quanto definito dalla programmazione individuale operata dal Consiglio della Scuola.

2.1. Schema riassuntivo della SSM Genetica Medica

Quello che segue è lo schema riassuntivo del percorso della SSM per quanto concerne i gradi di autonomia nelle attività cliniche.

Il percorso è differenziato in ambiti principali di attività, che prevedono dei livelli crescenti all'interno del percorso.

1 = Attività di Appoggio,
2 = Attività di Collaborazione,
3 = Attività Autonoma

AMBITO	I Anno		II Anno		III Anno		IV Anno	
	I sem	II sem	I sem	II sem	I sem	II sem	I sem	II sem
Patologia della riproduzione	1	2		3				
Genetica dell'Adulto	1		2				3	
Oncogenetica	1		2				3	
Genetica pediatrica	1		2				3	
Genetica prenatale	1		2				3	

L'Attività Autonoma in Genetica Medica potrà essere autorizzata solo dopo che lo specializzando dimostri una solida conoscenza delle tecniche di analisi genetica (conseguita attraverso la frequenza prevista nei laboratori), di approccio al paziente e della metodologia di ricerca clinica, in particolare tramite la partecipazione ad attività scientifiche (journal club, valutazione critica di articoli scientifici, partecipazione a studi clinici sperimentali ed osservazionali, etc.) e confronto collegiale con i medici strutturati per l'inquadramento clinico dei casi in esame nei singoli ambiti.

Inoltre, sulla base del documento "Carico di lavoro del medico genetista" redatto dalla Società di Genetica Umana (SIGU), le attività cliniche di genetica sono suddivise in semplici e complesse; pertanto, data la variabile complessità dei singoli casi e la molteplicità degli ambiti clinici in cui lo specializzando opera, la gestione in autonomia dei casi complessi per ogni ambito può essere raggiunta solo se lo specializzando ha svolto attività pratiche di almeno 6 mesi in quell'ambito specifico.

Il documento è stato redatto dai Direttori delle Scuole di Specializzazione in Genetica Medica lombarde, coadiuvati da alcuni loro collaboratori, e approvato all'unanimità dai Consigli Didattici di tutte le Scuole.

Prof.ssa Monica Rosa Miozzo (Università degli Studi di Milano)

Prof.ssa Enza Maria Valente (Università di Pavia)

Prof.ssa Angela Bentivegna (Università Milano Bicocca)