



**Università  
degli Studi  
di Ferrara**

**DIPARTIMENTO DI SCIENZE MEDICHE**

**SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN  
GENETICA MEDICA**

**CLASSE DELLE SPECIALIZZAZIONI IN  
SERVIZI CLINICI SPECIALISTICI BIOMEDICI**

**PROGRAMMA GENERALE  
DI FORMAZIONE**

***ANNO ACCADEMICO 2018/2019***

***RIFORMA UNIVERSITARIA***

D.M. n. 68 del 04-02-2015

# Scuola di Specializzazione in GENETICA MEDICA.

accesso ai 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

## CLASSE DELLE SPECIALIZZAZIONI IN SERVIZI CLINICI SPECIALISTICI BIOMEDICI

L'Università degli studi di Ferrara per l'anno accademico 2018/2019 attiva la Scuola di Specializzazione in GENETICA MEDICA secondo il *D.M. 68 del 2015* e *D.M. 402 del 2017*, che adegua gli ordinamenti didattici delle scuole di specializzazione di area sanitaria afferenti all'area medica, chirurgica e dei servizi al quadro della riforma generale degli studi universitari, di cui al D.M. n. 270/2004, e individua il profilo specialistico, gli obiettivi formativi ed i relativi percorsi didattici suddivisi in aree e classi.

La Scuola di Specializzazione in GENETICA MEDICA qui di seguito illustrata ha una durata di **4 anni**.

L'ammissione alla Scuola di Specializzazione è subordinata al superamento del **Concorso di ammissione** per titoli ed esami le cui modalità sono stabilite nell'apposito **bando** visibile sul sito web: <http://www.unife.it/studenti/scuole-specializzazione-sanitarie>

### Struttura della Scuola

La Scuola di Specializzazione in GENETICA MEDICA in base alla riforma universitaria viene normalmente conseguita nel corso di 4 anni dopo aver acquisito 240 crediti (CFU).

### OBIETTIVI FORMATIVI

Lo specialista in GENETICA MEDICA deve aver acquisito conoscenze e pratica professionale in tutti gli ambiti disciplinari che costituiscono il corso di studio con particolare riferimento agli insegnamenti caratterizzanti la materia.

#### 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 ad 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 della biochimica, biologia molecolare, biologia applicata, farmacologia, citologia, embriologia, statistica medica e patologia generale. Deve apprendere le basi genetiche e molecolari della risposta immune ed i meccanismi di mutagenesi

#### Obiettivi della formazione generale:

Lo specialista in Genetica Medica deve aver maturato conoscenze scientifiche e professionali nei settori della Genetica Medica e di Laboratorio di Genetica Medica 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, oltre ad avere un'ampia conoscenza delle discipline propedeutiche, con particolare riguardo alla genetica, alla biologia, alla biochimica, alla statistica, alla bioinformatica per quanto riguarda la interpretazione dei dati genomici da nuove tecnologie ad elevato parallelismo (next generation sequencing) sviluppi conoscenze specifiche nelle patologie eredo-familiari e genetiche, comprese quelle di mutazione somatica, ed acquisisca conoscenze teoriche e pratiche nella consulenza genetica e nelle attività del laboratorio di genetica medica in ambito citogenetico, molecolare e immunogenetico, finalizzandole alle applicazioni cliniche in ambito diagnostico, prognostico e di trattamento. In particolare, è considerata di specifica competenza del laureato in Medicina e Chirurgia l'attività di consulenza genetica e la conoscenza dei principi di semeiotica, sia fisica che strumentale, e delle nozioni cliniche atte a definire un iter diagnostico, prognostico e terapeutico.

#### Obiettivi della tipologia della Scuola:

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). A tal fine lo specializzando deve partecipare 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:

i) 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).

ii) 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.

Queste attività professionalizzanti devono consentire allo specializzando di apprendere i fondamenti della gestione integrata della diagnostica di laboratorio con quella clinica, anche avvalendosi di collaborazioni esterne, interpretare i risultati e gestire le conclusioni dell'iter diagnostico, compresa l'eventuale attivazione di interventi preventivi, il trattamento e, quando indicato, l'indirizzo verso interventi di supporto.

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.

#### **Obiettivi formativi attività affini ed integrative**

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.

#### **Obiettivi attività caratterizzanti (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.

Gli obiettivi formativi si articolano in Obiettivi formativi di base, della tipologia della Scuola e affini o integrativi.

Data la specifica interconnessione culturale esistente fra le tipologie delle Scuole appartenenti alla stessa Classe, i CFU del tronco comune destinati ad attività professionalizzanti inerenti le specialità affini dovranno comprendere: conoscenze di microbiologia, medicina legale, tecniche di medicina di laboratorio, statistica e conoscenze di base delle malattie cardiovascolari.

#### **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.

- 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 professionali 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.
- Il monitoraggio interno e la documentazione delle attività formative, con particolare riguardo alle attività professionalizzanti, deve essere documentato **dal libretto-diario delle attività formative** nel quale vengono annotate, e certificate mediante firma, le attività svolte dallo specializzando.
- Ai fini delle **periodiche verifiche di profitto** la Scuola può predisporre prove in itinere in rapporto con gli obiettivi formativi.
- La **prova finale** consiste nella discussione della tesi di specializzazione e tiene conto dei risultati delle valutazioni periodiche derivanti dalle prove in itinere, nonché dei giudizi dei docenti-tutori.
- Al termine del corso di specializzazione lo studente consegue il diploma di specializzazione corredato dal **Supplemento al Diploma** rilasciato dalle Università ai sensi dell'art.11, comma 8, del DM 270/2004, che documenta l'intero percorso formativo svolto dallo specializzando e che indica le Attività elettive che hanno caratterizzato lo specifico percorso individuale.

#### **Libretto-diario delle attività formative**

In questo documento devono essere registrate l'attività formativa didattica e quella professionalizzante, la didattica elettiva ed altre attività. Per tutte le abilità pratiche, il libretto dovrà indicare se le stesse sono state osservate, provate, osservate ed eseguite in situazione reale o simulata e dovrà contenere la firma del Tutor nonché la valutazione compiuta dallo stesso. L'impiego del Libretto-Diario è fondamentale, anche ai fini della prossima compilazione del *Diploma supplement*, che registra tutto il percorso formativo seguito dallo Specialista ed il numero dei crediti acquisiti in ogni distinto momento didattico.

### **Attività formative assistenziali**

Le attività assistenziali svolte dal medico in Formazione Specialistica sono qualificate in relazione al progressivo grado di autonomia operativa e decisionale nei seguenti gradi:

- attività di appoggio - quando assiste il personale medico strutturato nello svolgimento delle sue attività;
- attività di collaborazione - quando il medico in formazione svolge personalmente procedure ed attività assistenziali specifiche, sotto il diretto controllo di personale medico strutturato;
- attività autonoma - quando il medico in formazione svolge autonomamente compiti che gli sono stati affidati in modo specifico e puntuale; il personale medico strutturato deve sempre essere disponibile per la consultazione e l'eventuale tempestivo intervento.

La graduale assunzione di compiti assistenziali e la connessa progressiva attribuzione di responsabilità sono oggetto di indirizzo e valutazione da parte del Consiglio della Scuola, tenuto conto dello sviluppo della formazione e considerate le proposte definite d'intesa tra i medici in formazione specialistica, i tutor individuali e i responsabili delle Unità operative nelle quali si svolge la formazione.

Il medico in formazione specialistica è inserito a tempo pieno nelle attività formative della Scuola e prende parte attiva alle attività assistenziali.

L'attività assistenziale dei medici in formazione specialistica è finalizzata alla acquisizione di competenze professionali specifiche con una progressiva assunzione di responsabilità personale nella esplicazione delle attività professionalizzanti fino a raggiungere la piena autonomia. Va peraltro assicurata una adeguata formazione culturale basata su una solida preparazione scientifica.

L'attività del medico in formazione specialistica nelle strutture assistenziali e socio-sanitarie non può essere considerata o utilizzata a fini vicarianti le funzioni del personale di ruolo previsto dalla struttura.

Il pieno impegno del medico in formazione specialistica nelle attività formative teoriche e pratiche richiede misure di armonizzazione con i vincoli, anche orari, previsti dal contratto di formazione.

ATTIVITÀ	AMBITI DISCIPLINARI	SSD - DISCIPLINA	CFU PER SSD		
			FRN*	PFS**	TOT
DI BASE	DISCIPLINE GENERALI PER LA FORMAZIONE DELLO SPECIALISTA	BIO/10 BIOCHIMICA	1		5
		BIO/11 BIOLOGIA MOLECOLARE	1		
		BIO/13 BIOLOGIA APPLICATA	1		
		BIO/14 FARMACOLOGIA	1		
		MED704 PATOLOGIA GENERALE	1		
CARATTERIZZANTI	TRONCO COMUNE	BIO/12 BIOCHIMICA CLINICA E BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA	1		15
		MED/03 GENETICA MEDICA		5	
		MED/05 PATOLOGIA CLINICA	2		
		MED/06 ONCOLOGIA MEDICA	1		
		MED/09 MEDICINA INTERNA	1	2	
		MED/38 PEDIATRIA GENERALE E SPECIALISTICA	2		
	MED/40 GINECOLOGIA E OSTETRICIA	1			
	DISC. SPECIFICHE DELLA TIPOLOGIA	MED/03 GENETICA MEDICA	41	154	195
AFFINI O INTEGRATIVE	INTEGRAZIONI INTERDISCIPLINARI	MED/11 MALATTIE DELL'APPARATO CARDIOVASCOLARE	1		5
		MED/13 ENDOCRINOLOGIA	1		
		MED/26 NEUROLOGIA	1		
		MED/43 MEDICINA LEGALE	1		
		MED/46 SCIENZE TECNICHE DI MEDICINA DI LABORATORIO	1		
PROVA FINALE	---		5	10	15
ALTRE	ULTERIORI CONOSCENZE LINGUISTICHE, ABILITA' INFORMATICHE E RELAZIONALI	CONOSCENZE LINGUISTICHE	3		5
		ABILITA' INFORMATICHE	2		

\*FRN frontali (1 CFU FRN = 8 ore) \*\*PFS professionalizzanti (1 CFU PFS = 30 ore)

ATTIVITÀ PROFESSIONALIZZANTI				
Attività formative	Ambiti disciplinari	Settori scientifico-disciplinari	CFU	Tot. CFU
*Attività professionalizzanti	DISCIPLINE PROFESSIONALIZZANTI	MED/03 MED/09 PROVA FINALE	159 2 10	171

\* Il 70% dei CFU di tutte le Attività formative è riservato ad attività pratiche e di tirocinio

# PIANO DEGLI STUDI

I anno (attivato)

ATTIVITÀ FORMATIVE	AMBITI DISCIPLINARI	SSD - DISCIPLINA	INSEGNAMENTO	CFU PER SSD					Docenti / Docenti SSN
				FRN	ore	PFS	ore	TOT CFU	
DI BASE	DISCIPLINE GENERALI	BIO/10 BIOCHIMICA	BIOCHIMICA	1	8			1	GIANLUCA AGUIARI
		BIO/11 BIOLOGIA MOLECOLARE	BIOLOGIA MOLECOLARE	1	8			1	MIRKO PINOTTI
		BIO/13 BIOLOGIA APPLICATA	BIOLOGIA APPLICATA	1	8			1	FERNANDA MARTINI
		BIO/14 FARMACOLOGIA	FARMACOLOGIA	1	8			1	MICHELE MORARI
		MED/04 PATOLOGIA GENERALE	PATOLOGIA GENERALE	1	8			1	PAOLO PINTON
ATTIVITÀ CARATTERIZZANTI	TRONCO COMUNE	MED/03 GENETICA MEDICA	GENETICA MEDICA I			1	30	1	ALESSANDRA FERLINI
		MED/05 PATOLOGIA CLINICA	PATOLOGIA CLINICA I	1	8			1	FRANCESCO DI VIRGLIO
		MED/06 ONCOLOGIA MEDICA	ONCOLOGIA MEDICA	1	8			1	ANTONIO FRASSOLDATI
		MED/09 MEDICINA INTERNA	MEDICINA INTERNA I	1	8			1	STEFANO VOLPATO
		MED/38 PEDIATRIA GENERALE E SPECIALISTICA	PEDIATRIA GENERALE E SPECIALISTICA I	1	8			1	RAFFAELLA FAGGIOLI
	DISC. SPEC. DELLA TIPOLOGIA	MED/03 GENETICA MEDICA	GENETICA MEDICA SPECIALISTICA I	3	24	20	600	23	ALESSANDRA FERLINI
				3	24	16	480	19	RITA SELVATICI
				3	24	5	150	8	DONATO GEMMATI
	<b>TOTALE</b>			<b>18</b>	<b>144</b>	<b>42</b>	<b>1260</b>	<b>60</b>	

## OBIETTIVI FORMATIVI DEL PRIMO ANNO

### Obiettivi formativi di base:

lo specializzando deve acquisire conoscenze di biochimica, biologia molecolare, biologia applicata, farmacologia e patologia generale.

### Obiettivi attività caratterizzanti (tronco comune):

lo specializzando deve acquisire:

- conoscenze specifiche sulla modalità di trasmissione ed espressione di caratteri ereditari a livello di cellule, tessuti, organi, individui e popolazioni;
- conoscenza della struttura del materiale genetico e dei suoi livelli di organizzazione nell'uomo;
- conoscenze teoriche e tecniche basilari relativamente alle discipline di patologia clinica, oncologia medica medicina interna e pediatria generale, collegate con la Genetica Medica, a livello di diagnosi e di laboratorio, nonché di prevenzione.

### Obiettivi attività caratterizzanti (discipline specifiche della tipologia):

- Costruzione di alberi genealogici
- Diagnosi, prescrizione di accertamenti genetici specifici e gestione di individui e delle loro famiglie nell'ambito di malattie genetiche ereditarie sia comuni che rare.
- i modelli di eredità ed i metodi per la valutazione del rischio
- Valutazione dei rischi di ricorrenza e gestione delle problematiche inerenti i test genetici
- l'epidemiologia genetica e la biostatistica

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

- acquisizione di conoscenze di base necessarie alla valutazione genealogica, epidemiologica, all'analisi dei modelli di trasmissione per la diagnosi e la formulazione di prognosi di rischio individuale e riproduttivo.
- Acquisizione delle competenze cliniche indispensabili per un adeguato approccio al paziente affetto da patologie genetiche.

A tal fine gli specializzandi devono effettuare i seguenti tirocini:

- a. Addestramento presso strutture complesse o strutture semplici di Genetica Clinica, compresa la Consulenza Genetica.
- b. Attività di laboratorio di Genetica Medica: citogenetica, immunogenetica e genetica molecolare.

Lo specializzando, nell'ambito del percorso formativo, dovrà apprendere 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.

La formazione deve avvenire nelle strutture Universitarie ed in quelle Ospedaliere convenzionate, intese come strutture assistenziali tali da garantire, oltre ad una adeguata preparazione teorica, un congruo addestramento professionale pratico.

# PIANO DEGLI STUDI

Il anno (attivato)

ATTIVITÀ FORMATIVE	AMBITI DISCIPLINARI	SSD - DISCIPLINA	INSEGNAMENTO	CFU PER SSD					Docenti / Docenti SSN
				FRN	ore	PFS	ore	TOT CFU	
ATTIVITÀ CARATTERIZZANTI	TRONCO COMUNE	BIO/12 BIOCHIMICA CLINICA E BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA	BIOCHIMICA CLINICA E BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA	1	8			1	CARLO CERVELLATI
		MED/05 PATOLOGIA CLINICA	PATOLOGIA CLINICA II	1	8			1	FRANCESCO DI VIRGILIO
		MED/09 MEDICINA INTERNA	MEDICINA INTERNA II			1	30	1	ROBERTO MANFREDINI
						1	30	1	STEFANO VOLPATO
		MED/03 GENETICA MEDICA	GENETICA MEDICA II			1	30	1	ALESSANDRA FERLINI
		MED/38 PEDIATRIA GENERALE E SPECIALISTICA	PEDIATRIA GENERALE E SPECIALISTICA II	1	8			1	RAFFAELLA FAGGIOLI
	MED/40 GINECOLOGIA E OSTETRICIA	GINECOLOGIA E OSTETRICIA	1	8			1	PANTALEO GRECO	
	DISC. SPEC. DELLA TIPOLOGIA	MED/03 GENETICA MEDICA	GENETICA MEDICA SPECIALISTICA II	4	32	21	630	25	ALESSANDRA FERLINI
				4	32	16	480	20	RITA SELVATICI
				4	32	4	120	8	DONATO GEMMATI
	<b>TOTALE</b>				<b>16</b>	<b>128</b>	<b>44</b>	<b>1320</b>	<b>60</b>

## OBIETTIVI FORMATIVI DEL SECONDO ANNO

### Obiettivi attività caratterizzanti (tronco comune)

Lo specializzando deve acquisire:

- conoscenze specifiche sulle principali vie metaboliche coinvolte nel passaggio dalla salute alla patologia (in particolare, far acquisire le conoscenze sui meccanismi patogenetici delle principali malattie d'organo), il ruolo e la funzione diagnostica e/o prognostica di biomarkers in Medicina di Laboratorio, in funzione al controllo e prevenzione delle malattie;
- nozioni fondamentali per la valutazione critica e l'interpretazione clinica dei risultati delle principali indagini diagnostiche di laboratorio;
- conoscere, applicare ed interpretare i segni clinici ed i reperti laboratoristici e strumentali delle singole patologie.

### Obiettivi attività caratterizzanti (discipline specifiche della tipologia)

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.

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

- acquisizione di conoscenze di base necessarie alla valutazione genealogica, epidemiologica, all'analisi dei modelli di trasmissione per la diagnosi e la formulazione di prognosi di rischio individuale e riproduttivo.
- acquisizione delle competenze cliniche indispensabili per un adeguato approccio al paziente affetto da patologie genetiche.

A tal fine gli specializzandi devono effettuare i seguenti tirocini:

- Addestramento presso strutture complesse o strutture semplici di Genetica Clinica, compresa la Consulenza Genetica.

b. Attività di laboratorio di Genetica Medica: citogenetica, immunogenetica e genetica molecolare.

Lo specializzando, nell'ambito del percorso formativo, dovrà apprendere 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.

La formazione deve avvenire nelle strutture Universitarie ed in quelle Ospedaliere convenzionate, intese come strutture assistenziali tali da garantire, oltre ad una adeguata preparazione teorica, un congruo addestramento professionale pratico.

# PIANO DEGLI STUDI

## III anno (attivato)

ATTIVITÀ FORMATIVE	AMBITI DISCIPLINARI	SSD - DISCIPLINA	INSEGNAMENTO	CFU PER SSD					Docenti / Docenti SSN
				FRN	ore	PFS	ore	TOT CFU	
ATTIVITÀ CARATTERIZZANTI	TRONCO COMUNE	MED/03 GENETICA MEDICA	GENETICA MEDICA III			2	60	2	ALESSANDRA FERLINI
	DISC. SPEC. DELLA TIPOLOGIA	MED/03 GENETICA MEDICA	GENETICA MEDICA SPECIALISTICA III	4	32	20	600	24	ALESSANDRA FERLINI
				3	24	10	300	13	RITA SELVATICI
				3	24	10	300	13	DONATO GENMMATI
AFFINI INTEGRATIVE ED INTER-DISCIPLINARI	DISCIPLINE INTEGRATIVE ED INTER-DISCIPLINARI	MED/11 MALATTIE DELL'APPARATO CARDIOVASCOLARE	MALATTIE APPARATO CARDIOVASCOLARE	1	8			1	GIANLUCA CALOGERO CAMPO
		MED/13 ENDOCRINOLOGIA	ENDOCRINOLOGIA	1	8			1	MARIA CHIARA ZATELLI
		MED/43 MEDICINA LEGALE	MEDICINA LEGALE	1	8			1	MARGHERITA NERI
ALTRE	ULTERIORI CONOSCENZE LINGUISTICHE, ABILITÀ INFORMATICHE E RELAZIONALI		CONOSCENZE LINGUISTICHE	3	24			3	ALESSANDRA FERLINI
			ABILITA' INFORMATICHE	2	16			2	RITA SELVATICI
<b>TOTALE</b>				<b>18</b>	<b>144</b>	<b>42</b>	<b>1260</b>	<b>60</b>	

### OBIETTIVI FORMATIVI DEL TERZO ANNO

#### Obiettivi attività caratterizzanti (tronco comune):

- coinvolgere lo specializzando nella attività pratica assistenziale (clinica e di laboratorio) fornendo una forte base pratica all'apprendimento.

#### Obiettivi attività caratterizzanti (discipline specifiche della tipologia):

lo Specializzando deve apprendere i fondamenti della gestione integrata della diagnostica di laboratorio con quella clinica, anche avvalendosi di collaborazioni esterne; interpretare i risultati e gestire le conclusioni dell'iter diagnostico, compresa l'eventuale attivazione di interventi preventivi, il trattamento e, quando indicato, l'indirizzo verso interventi di supporto.

#### Obiettivi attività affini ed integrative:

- acquisire conoscenze teoriche, scientifiche e professionali nel campo della fisiopatologia, clinica e terapia delle malattie cardiovascolari comprese anche le cardiopatie congenite.
- acquisire conoscenze sulle cause ed i meccanismi fisiopatologici delle malattie del sistema endocrino.
- acquisire conoscenze sugli obblighi giuridici del professionista (medico, biologo) e i principali reati di interesse forense. Verranno inoltre focalizzati i temi della responsabilità professionale del danno biologico e i principali temi di patologia e tossicologia forense.

#### Obiettivi attività altre:

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.

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

- acquisizione di conoscenze di base necessarie alla valutazione genealogica, epidemiologica, all'analisi dei modelli di trasmissione per la diagnosi e la formulazione di prognosi di rischio individuale e riproduttivo.
- acquisizione delle competenze cliniche indispensabili per un adeguato approccio al paziente affetto da patologie genetiche.

A tal fine gli specializzandi devono effettuare i seguenti tirocini:

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

b. Attività di laboratorio di Genetica Medica: citogenetica, immunogenetica e genetica molecolare. Lo specializzando, nell'ambito del percorso formativo, dovrà apprendere 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.

La formazione deve avvenire nelle strutture Universitarie ed in quelle Ospedaliere convenzionate, intese come strutture assistenziali tali da garantire, oltre ad una adeguata preparazione teorica, un congruo addestramento professionale pratico.

# PIANO DEGLI STUDI

## IV anno (non attivato)

ATTIVITÀ FORMATIVE	AMBITI DISCIPLINARI	SSD - DISCIPLINA	INSEGNAMENTO	CFU PER SSD					Docenti / Docenti SSN
				FRN	ore	PFS	ore	TOT CFU	
ATTIVITÀ CARATTERIZZANTI	TRONCO COMUNE	MED/03 GENETICA MEDICA	GENETICA MEDICA IV			1	30	1	
	DISC. SPEC. DELLA TIPOLOGIA	MED/03 GENETICA MEDICA	GENETICA MEDICA SPECIALISTICA IV	10	80	32	960	42	
AFFINI INTEGRATIVE ED INTER-DISCIPLINARI	DISCIPLINE INTEGRATIVE ED INTER-DISCIPLINARI	MED/46 SCIENZE TECNICHE DI MEDICINA DI LABORATORIO	SCIENZE TECNICHE DI MEDICINA DI LABORATORIO	1	8			1	
		MED/26 NEUROLOGIA	NEUROLOGIA	1	8			1	
PROVA FINALE				5	40	10	300	15	
<b>TOTALE</b>				<b>17</b>	<b>136</b>	<b>43</b>	<b>1290</b>	<b>60</b>	

### OBIETTIVI FORMATIVI DEL QUARTO ANNO

#### Obiettivi attività caratterizzanti (tronco comune):

- conoscenza approfondita dei principi e delle tecniche di laboratorio utilizzate nei test diagnostici e predittivi e interpretazione dei risultati di citogenetica, di genetica molecolare e di immunogenetica.

#### Obiettivi attività caratterizzanti (discipline specifiche della tipologia):

- formazione nel percorso della consulenza genetica per tutti i tipi di malattie genetiche e per tutti i tipi di situazioni riscontrate nella pratica clinica. Ciò include la consulenza in materia di diagnosi prenatale e la capacità di effettuare consulenza genetica nelle patologie ad esordio tardivo, come in alcune condizioni neurodegenerative e sindromi ereditarie di predisposizione al cancro, che comportano test predittivi.  
 - comprensione delle problematiche etiche e della importanza del consenso e della riservatezza delle informazioni acquisite in sede di consulenza.  
 - sviluppo di ottime abilità di comunicazione con i pazienti, i colleghi di altri centri di Genetica, altri specialisti e operatori sanitari, compresa la comprensione e il trattamento delle reazioni avverse.

#### Obiettivi attività affini ed integrative:

- fornire una conoscenza di base dei materiali e degli strumenti più utilizzati in un laboratorio biomedico per l'esecuzione delle principali metodologie biochimiche attualmente in uso nei laboratori clinici e individuare il significato ed utilizzo delle indagini di laboratorio in relazione alle patologie dei principali organi ed apparati.  
 - conoscenza delle cause determinanti e dei meccanismi patogenetici delle malattie del sistema nervoso centrale, periferico e del muscolo; malattie neurodegenerative ad insorgenza tardiva e neuropatologie classiche.

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

- acquisizione di conoscenze di base necessarie alla valutazione genealogica, epidemiologica, all'analisi dei modelli di trasmissione per la diagnosi e la formulazione di prognosi di rischio individuale e riproduttivo.  
 - acquisizione delle competenze cliniche indispensabili per un adeguato approccio al paziente affetto da patologie genetiche. A tal fine gli specializzandi devono effettuare i seguenti tirocini: a. Addestramento presso strutture complesse o strutture semplici di Genetica Clinica, compresa la Consulenza Genetica. b. Attività di laboratorio di Genetica Medica: citogenetica, immunogenetica e genetica molecolare. Lo specializzando, nell'ambito del percorso formativo, dovrà apprendere 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. La formazione deve avvenire nelle strutture Universitarie ed in quelle Ospedaliere convenzionate, intese come strutture assistenziali tali da garantire, oltre ad una adeguata preparazione teorica, un congruo addestramento professionale pratico.

## STRUTTURA DELLA RETE FORMATIVA

### 1. **Struttura di sede**

AZIENDA OSPEDALIERA-UNIVERSITARIA DI FERRARA Genetica Medica

### 2. **Strutture collegate**

AZIENDA OSPEDALIERA DI PERUGIA Centro di riferimento regionale per la Genetica Medica

### 3. **Strutture complementari**

I.R.S.T. SRL IRCCS (Meldola) : Laboratorio di Bioscienze

ISTITUTO ORTOPEDICO RIZZOLI Genetica Medica e Malattie Rare (Ortopediche Dott. Sangiorgi)

AZIENDA OSPEDALIERA-UNIVERSITARIA DI MODENA - Laboratorio Genomica Clinica (Dip. di Scienze Mediche e Chirurgiche Materno Infantili e dell'Adulto - Prof Tagliafico)