

# Università degli Studi "G. d'Annunzio" CHIETI-PESCARA

## Scuola di Medicina e Scienze della Salute

### Scuola di Genetica Medica

#### Obiettivi Scuola

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.

**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.

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 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 metodologie 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 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.