

---

**Nome Scuola:** Genetica medica

**Ateneo:** Università degli Studi "G. d'Annunzio" CHIETI-PESCARA

**Struttura:** Struttura di raccordo Scuola di Medicina e Scienze della Salute

**Area:** 3 - Area Servizi Clinici

**Classe:** 12 - Classe dei servizi clinici specialistici biomedici

**Accesso:** Studenti con laurea diversa da laurea magistrale in Medicina e Chirurgia

**Ordinamento Didattico:** cod. 8451

## Obiettivi Scuola

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

obiettivi formativi di base: lo specializzando deve acquisire nozioni fondamentali della ereditarietà e dei meccanismi alla base delle malattie dell'uomo. Deve inoltre acquisire le basi teoriche e concettuali della genetica umana e medica e degli aspetti diagnostico-clinici a essa correlati, in particolare test genetici e consulenza genetica. 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 necessarie al completamento della formazione degli specialisti della classe per la semeiotica, diagnosi e terapia delle patologie delle singole tipologie di specializzazione. L'apprendimento delle principali indagini di laboratorio ematologiche, immunoematologiche e di patologia clinica, e della 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.

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 dalle 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 30 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, eseguendo ricerche su banche dati genomiche laddove opportuno, proponendo la programmazione degli interventi diagnostici razionali, e valutando criticamente i dati clinici;

partecipazione ad almeno 30 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 50 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 devono effettuare i seguenti tirocini: frequenza in laboratorio di Citogenetica e Citogenetica Molecolare con:

partecipazione all'esecuzione di almeno 50 cariotipi e/o esami FISH

interpretazione di dati analitici e stesura di referti di almeno 100 cariotipi e/o esami FISH.

partecipazione all'esecuzione di almeno 30 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 50 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 100 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 30 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 30 esami di questa tipologia)

interpretazione dei dati analitici (inclusa analisi bioinformatica) e stesura di referti di almeno 30 esami effettuati con metodiche di sequenziamento di nuova generazione

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

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

## Obiettivi Classe

La classe dei Servizi clinici specialistici Biomedici comprende le Scuole delle seguenti tipologie:

1. Genetica medica
2. Farmacologia e Tossicologia clinica
3. Scienza dell'alimentazione

I profili di apprendimento della Classe dei Servizi clinici specialistici Biomedici sono:

1. Lo specialista in Genetica medica deve aver maturato conoscenze scientifiche e professionali nel settore della Genetica medica, clinica e di laboratorio, e deve essere in grado di fornire informazioni utili all'inquadramento, al controllo e alla prevenzione delle malattie genetiche; 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 ereditarie 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.

2. Lo specialista in Farmacologia e Tossicologia clinica deve aver acquisito le conoscenze essenziali di tipo teorico, tecnico e applicativo per la previsione e la valutazione delle risposte ai farmaci ed ai tossici nei sistemi biologici e nell'uomo in condizioni normali e patologiche, ed essere preparato a svolgere le relative attività di supporto alle attività assistenziali generali e specialistiche; deve conoscere le principali procedure diagnostiche per l'interpretazione degli esami di laboratorio e delle indagini strumentali; deve aver acquisito le conoscenze teorico-pratiche necessarie per l'impostazione razionale degli interventi farmacoterapeutici e tossicologici in condizioni acute e croniche tenendo conto del meccanismo d'azione, delle interazioni e degli effetti collaterali dei farmaci e dei tossici; deve aver acquisito conoscenze approfondite sulle proprietà farmacodinamiche, farmacocinetiche e farmaco-tossicologiche dei principali gruppi di farmaci, ai fini del loro impiego terapeutico, della ricerca e sviluppo di nuovi farmaci, dell'innovazione e miglioramento dei prodotti farmaceutici. Deve aver acquisito conoscenze mediche specifiche, di tipo fisiopatologico e diagnostico per prevedere e interpretare gli effetti dei farmaci e valutare il rapporto rischio/beneficio nonché le conoscenze di medicina e chirurgia e la competenza per la diagnosi e il trattamento degli avvelenamenti più comuni e del sovradosaggio dei farmaci comunemente utilizzati; nonché deve possedere le conoscenze necessarie per l'interpretazione degli effetti tossicologici e per l'impostazione degli interventi terapeutici nelle intossicazioni acute e croniche, nelle farmacodipendenze e nelle emergenze farmacotossicologiche; deve essere in grado di applicare le conoscenze mediche ed i modelli necessari per l'ottimizzazione dei regimi terapeutici. Deve inoltre conoscere i fattori di rischio delle malattie ai fini dell'impiego razionale dei farmaci a scopo preventivo; deve essere a conoscenza delle metodologie relative alla sperimentazione clinica e preclinica dei farmaci nonché delle norme e delle procedure per l'autorizzazione all'immissione in commercio dei medicinali, compresa l'attività dei comitati etici per la sperimentazione nell'uomo. Deve avere acquisito le conoscenze fondamentali di epidemiologia per le valutazioni di farmacoutilizzazione e per l'analisi e l'interpretazione dei dati di farmacovigilanza; deve essere in grado di condurre valutazioni comparative di trattamenti farmacologici alternativi, e di identificare i criteri e le strategie per l'utilizzazione razionale delle risorse disponibili sulla base della valutazione dei costi e dei benefici e applicando i metodi della farmacoeconomia. I percorsi formativi verranno differenziati in base alla laurea di accesso alla scuola di specializzazione.

3. Lo specialista in Scienza dell'alimentazione deve avere maturato conoscenze teoriche, scientifiche e professionali nel campo dell'alimentazione e nutrizione, composizione e proprietà strutturali e funzionali degli alimenti, metodi di analisi dei principali componenti alimentari, valutazione della qualità igienica e nutrizionale degli alimenti, identificazione delle malattie trasmesse con gli alimenti e conoscenza della legislazione relativa. Deve conoscere la definizione dei bisogni in energia e nutrienti per il singolo individuo, per la popolazione e per gruppi vulnerabili, il ruolo dell'alimentazione bilanciata, equilibrata e ottimale, valutando lo stato di nutrizione e dei fabbisogni per il singolo individuo sano e per la popolazione nelle varie fasce di età; effettuare indagini sui consumi alimentari dell'individuo e della popolazione; conoscere l'organizzazione dei servizi di sorveglianza nutrizionale e di ristorazione collettiva, le procedure di valutazione e collaudo dei processi produttivi alimentari relativamente agli aspetti biologici (certificazione di qualità) e controllo dei punti critici, nonché l'organizzazione dei servizi riguardanti l'alimentazione, la nutrizione umana e la sicurezza alimentare delle collettività e della popolazione; seguendo i protocolli di qualità relativi alle attività di controllo, gestione e coordinamento nell'ambito della filiera agro-alimentare, allo scopo di garantire la sicurezza, la qualità e la salubrità degli alimenti, avendo una specifica conoscenza della componente nutrizionale e nutraceutica degli alimenti. Di particolare importanza è l'attività svolta dallo specialista in Scienza dell'alimentazione nella: sicurezza alimentare e tutela della salute dei consumatori; sorveglianza e prevenzione e promozione di stili di vita



sani e di programmi organizzati di screening ; sorveglianza e prevenzione nutrizionale; salute animale e igiene urbana veterinaria. Sono ambiti di competenza per lo specialista in Scienza dell'alimentazione: la sicurezza alimentare delle collettivit? e della popolazione; il controllo di merci alimentari; la valutazione della composizione ed i metodi di analisi dei principali componenti degli alimenti e delle acque, l'analisi sensoriale degli alimenti, la valutazione delle caratteristiche nutrizionali degli alimenti e delle loro modificazioni indotte dai processi tecnologici e biotecnologici; la qualit? chimica, fisica degli alimenti; le procedure e il sistema di certificazione per le produzioni biologiche; l'analisi della biodisponibilit? dei nutrienti e delle interazioni tra nutrienti e farmaci; conoscenza del diritto alimentare; conoscenze sulle procedure e sistemi di certificazione degli alimenti dietetici, degli alimenti funzionali e dei prodotti nutraceutici; conoscenze avanzate e di impatto applicativo in ambito nutrizionale, in campo analitico ed economico.

#### OBIETTIVI FORMATIVI

Obiettivi formativi integrati (ovvero tronco comune): lo specializzando deve aver acquisito conoscenze di fisiopatologia, semeiotica funzionale e strumentale e monitoraggio terapeutico nel campo delle malattie di tipo internistico, neurologico e psichiatrico, pediatrico, ostetrico-ginecologico e medico specialistico indispensabili alla formazione propedeutica degli specialisti della classe per gli obiettivi diagnostici e terapeutici delle condizioni patologiche di interesse delle singole tipologie di specializzazione, attraverso l'utilizzazione di insegnamenti afferenti ai pertinenti settori scientifico-disciplinari.

Attivit?	Ambito	Settore	Cfu	Cfu Tot
<b>Attivit? formative di base</b>	Discipline generali per la formazione dello specialista	<b>BIO/11</b> Biologia molecolare		5
		<b>BIO/13</b> Biologia applicata		
		<b>BIO/18</b> Genetica		
		<b>INF/01</b> Informatica		
		<b>MED/01</b> Statistica medica		
		<b>MED/04</b> Patologia generale		
<b>Attivit? caratterizzanti</b>	Tronco comune	<b>BIO/12</b> Biochimica clinica e biologia molecolare clinica	15	210
		<b>BIO/14</b> Farmacologia		
		<b>M-PSI/08</b> Psicologia clinica		
		<b>MED/03</b> Genetica medica		
		<b>MED/05</b> Patologia clinica		
		<b>MED/06</b> Oncologia medica		
		<b>MED/09</b> Medicina interna		
		<b>MED/38</b> Pediatria generale e specialistica		
		<b>MED/40</b> Ginecologia e ostetricia		



	Discipline specifiche della tipologia Genetica medica	<b>MED/03</b> Genetica medica	195	
<b>Attivit? affini o integrative</b>	Discipline integrative ed interdisciplinari	<b>MED/03</b> Genetica medica		5
		<b>MED/08</b> Anatomia patologica		
		<b>MED/11</b> Malattie dell'apparato cardiovascolare		
		<b>MED/13</b> Endocrinologia		
		<b>MED/15</b> Malattie del sangue		
		<b>MED/26</b> Neurologia		
		<b>MED/30</b> Malattie apparato visivo		
		<b>MED/43</b> Medicina legale		
<b>Attivit? professionalizzanti</b>	Discipline professionalizzanti	<b>BIO/14</b> Farmacologia		168
		<b>MED/03</b> Genetica medica		
		<b>MED/09</b> Medicina interna		
<b>Per la prova finale</b>				15
<b>Altre</b>	Ulteriori conoscenze linguistiche,abilit? informatiche e relazionali			5
<b>Totale</b>				<b>240</b>
Note	** i CFU delle Attivit? Professionalizzanti sono: 168			