

Docente: HAYEK JOUSSEF

Qualifica: DIRIGENTE MEDICO AOUS

Insegnamento: NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

SSD: MED/39

Anno III

Carico didattico dell'insegnamento: 1 CFU

Programma:

- Descrivere l'approccio clinico-strumentale al bambino con deficit intellettivo isolato e sindromico;
- Descrivere l'approccio clinico-strumentale al bambino con disturbo del comportamento.

Conoscenze, capacità, e comportamenti che ci si ripromette di trasmettere o sviluppare, con riferimento agli obiettivi di apprendimento

Alla fine del corso lo studente dovrà aver acquisito conoscenze in merito al percorso clinico-strumentale da seguire nel bambino con patologia neuropsichiatrica.

Tipologie di erogazione adottate (ore complessive per ogni tipologia) e relative modalità di erogazione:

8 ore di lezione frontale (2 ore consecutive al giorno)

Anno IV

Carico didattico dell'insegnamento: 2 CFU

Programma:

- Descrivere l'approccio clinico-strumentale al bambino con disturbo pervasivo dello sviluppo;
- Descrivere l'approccio clinico-strumentale al bambino con autismo.

Conoscenze, capacità, e comportamenti che ci si ripromette di trasmettere o sviluppare, con riferimento agli obiettivi di apprendimento

Alla fine del corso lo studente dovrà aver acquisito conoscenze in merito al percorso clinico-strumentale da seguire nel bambino con patologia neuropsichiatrica.

Tipologie di erogazione adottate (ore complessive per ogni tipologia) e relative modalità di erogazione:

16 ore di lezione frontale (2 ore consecutive al giorno)

Modalità di verifica e di valutazione dell'apprendimento adottate:

Esame orale inerente gli argomenti indicati nel programma fornito e sviluppati nel corso delle lezioni frontali.

Materiale didattico utilizzato e consigliato:

Articoli scientifici specifici indicizzati in PUBMED.

Docente: DONNINI SANDRA

Qualifica: RICERCATORE

Insegnamento: FARMACOLOGIA

SSD: BIO/14

Anno II

Carico didattico dell'insegnamento: 1 CFU

Programma:

- Conoscere gli effetti teratogeni dell'impiego dei farmaci in gravidanza;
- Conoscere i principali farmaci controindicati in gravidanza;
- Descrivere il meccanismo di azione dei farmaci chemioterapici.

Conoscenze, capacità, e comportamenti che ci si ripromette di trasmettere o sviluppare, con riferimento agli obiettivi di apprendimento

Alla fine del corso lo studente dovrà aver acquisito conoscenze in merito alle implicazioni dell'impiego dei farmaci in gravidanza e al meccanismo d'azione dei principali farmaci chemioterapici.

Tipologie di erogazione adottate (ore complessive per ogni tipologia) e relative modalità di erogazione:

8 ore di lezione frontale (2 ore consecutive al giorno)

Anno III

Carico didattico dell'insegnamento: 1 CFU

Programma:

- Conoscere il meccanismo di azione e possibili effetti teratogeni dei principali farmaci impiegati per il trattamento dell'epilessia
- Conoscere il meccanismo di azione e possibili effetti teratogeni dei principali farmaci impiegati per il trattamento dei disturbi dell'umore

Conoscenze, capacità, e comportamenti che ci si ripromette di trasmettere o sviluppare, con riferimento agli obiettivi di apprendimento

Alla fine del corso lo studente dovrà aver acquisito conoscenze in merito al meccanismo di azione e ai possibili effetti teratogeni dei farmaci impiegati nel trattamento dell'epilessia e dei disturbi dell'umore.

Tipologie di erogazione adottate (ore complessive per ogni tipologia) e relative modalità di erogazione:

8 ore di lezione frontale (2 ore consecutive al giorno)

Modalità di verifica e di valutazione dell'apprendimento adottate:

Esame orale inerente gli argomenti indicati nel programma fornito e sviluppati nel corso delle lezioni frontali.

Materiale didattico utilizzato e consigliato:

Articoli scientifici specifici indicizzati in PUBMED.

Docente: ARIANI FRANCESCA

Qualifica: PROFESSORE ASSOCIATO

Insegnamento: GENETICA MEDICA

SSD: MED/03

Anno I

Carico didattico dell'insegnamento: 2 CFU

Programma:

- Definire la genetica dei tumori;
- Conoscere e descrivere i meccanismi molecolari e gli aspetti clinici dei tumori ereditari del colon;
- Conoscere e descrivere i meccanismi molecolari e gli aspetti clinici dei tumori ereditari della mammella;
- Descrivere le principali tecniche di citogenetica e citogenetica molecolare;
- Descrivere le principali tecniche di genetica molecolare: DHPLC, sequenza, MLPA;
- Descrivere la tecnica del Next Generation Sequencing;
- Descrivere la tecnica dell'Exome sequencing: implicazioni tecniche e cliniche.

Conoscenze, capacità, e comportamenti che ci si ripromette di trasmettere o sviluppare, con riferimento agli obiettivi di apprendimento

Alla fine del corso lo studente dovrà aver acquisito conoscenze in merito agli aspetti molecolari e clinici dei principali tumori ereditari. Dovrà inoltre conoscere le diverse tecniche di citogenetica, citogenetica molecolare e genetica molecolare, in particolare le tecniche di più recente introduzione, quali il Next Generation Sequencing.

Tipologie di erogazione adottate (ore complessive per ogni tipologia) e relative modalità di erogazione:

16 ore di lezione frontale (2 ore consecutive al giorno)

Anno II

Carico didattico dell'insegnamento: 1 CFU

Programma:

- Conoscere gli aspetti genetici della sindrome di Rett;
- Descrivere le caratteristiche e l'impiego delle iPS,
- Conoscere gli aspetti molecolari e clinici del Retinoblastoma;
- Descrivere le implicazioni della tecnica dell'Exome sequencing.

Conoscenze, capacità, e comportamenti che ci si ripromette di trasmettere o sviluppare, con riferimento agli obiettivi di apprendimento

Alla fine del corso lo studente dovrà aver acquisito conoscenze in merito agli aspetti genetici della sindrome di Rett e all'impiego delle iPS. Dovrà inoltre conoscere gli aspetti molecolari e clinici del retinoblastoma. Dovrà infine gli aspetti connessi alle recenti tecniche di diagnosi, quali l'Exome Sequencing.

Tipologie di erogazione adottate (ore complessive per ogni tipologia) e relative modalità di erogazione:

8 ore di lezione frontale (2 ore consecutive al giorno)

Anno III

Carico didattico dell'insegnamento: 1 CFU

Programma:

- Descrivere le caratteristiche delle iPS ed il loro possibile impiego nella sindrome di Rett;
- Conoscere la tecnica del Next Generation Sequencing ed i vantaggi del suo impiego nella sindrome di Rett e nella sindrome di Alport;
- Conoscere la tecnica dell'Exome sequencing ed il suo impiego.

Conoscenze, capacità, e comportamenti che ci si ripromette di trasmettere o sviluppare, con riferimento agli obiettivi di apprendimento

Alla fine del corso lo studente dovrà aver acquisito conoscenze in merito alle più recenti tecniche di diagnosi molecolare ed all'impiego delle iPS nell'ambito della ricerca sulla sindrome di Rett.

Tipologie di erogazione adottate (ore complessive per ogni tipologia) e relative modalità di erogazione:

8 ore di lezione frontale (2 ore consecutive al giorno)

Modalità di verifica e di valutazione dell'apprendimento adottate:

Esame orale inerente gli argomenti indicati nel programma fornito e sviluppati nel corso delle lezioni frontali.

Materiale didattico utilizzato e consigliato:

Libro di testo adottato:

G. Neri – M.Genuardi

“Genetica umana e medica”

Editore Elsevier Masson

Articoli scientifici specifici indicizzati in PUBMED.

Docente: MARI FRANCESCA

Qualifica: RICERCATORE

Insegnamento: GENETICA MEDICA

SSD: MED/03

Anno I

Carico didattico dell'insegnamento: 2 CFU

Programma:

- Definire e descrivere la consulenza genetica;
- Definire e descrivere la consulenza genetica prenatale;
- Definire e descrivere gli aspetti molecolari e clinici dei principali tumori ereditari
- Descrivere la tecnica FISH;
- Descrivere la tecnica di array-CGH;
- Conoscere gli aspetti molecolari e clinici dei principali disordini genomici;
- Conoscere gli aspetti molecolari e clinici dei principali riarrangiamenti subtelomerici;
- Definire e descrivere le malattie da difetti dell'imprinting genomico;
- Definire e descrivere le malattie da mutazioni dinamiche;
- Definire la legge di Hardy-Weinberg e il calcolo delle frequenze geniche;
- Definire il mappaggio genico, i marcatori genetici e l'analisi di linkare;
- Definire i caratteri multifattoriali.

Conoscenze, capacità, e comportamenti che ci si ripromette di trasmettere o sviluppare, con riferimento agli obiettivi di apprendimento

Alla fine del corso lo studente dovrà aver acquisito conoscenze in merito alle modalità di esecuzione di una consulenza genetica, in particolare in epoca prenatale. Dovrà conoscere le caratteristiche cliniche e gli aspetti molecolari dei principali tumori ereditari e delle malattie da difetti dell'imprinting e da mutazioni dinamiche. Dovrà infine conoscere le caratteristiche cliniche e gli aspetti molecolari dei principali disordini genomici e riarrangiamenti subtelomerici e le relative tecniche di diagnosi.

Tipologie di erogazione adottate (ore complessive per ogni tipologia) e relative modalità di erogazione:

16 ore di lezione frontale (2 ore consecutive al giorno)

Anno II

Carico didattico dell'insegnamento: 3 CFU

Programma:

- Riconoscere e descrivere le principali sindromi da microdelezione;

- Conoscere gli aspetti molecolari e clinici della sindrome di Alport e l'impiego diagnostico del Next generation sequencing;
- Conoscere le caratteristiche molecolari e cliniche della fibrosi polmonare idiopatica;
- Conoscere gli aspetti molecolari e clinici degli aneurismi dell'aorta toracica;
- Conoscere gli aspetti genetici e clinici del mesotelioma;
- Conoscere gli aspetti genetici e clinici della leucemia linfoblastica acuta;
- Descrivere le caratteristiche del Rett Database network;

Conoscenze, capacità, e comportamenti che ci si ripromette di trasmettere o sviluppare, con riferimento agli obiettivi di apprendimento

Alla fine del corso lo studente dovrà aver acquisito conoscenze in merito alle caratteristiche cliniche e gli aspetti genetici delle principali sindromi da microdelezione, della sindrome di Alport, della fibrosi polmonare idiopatica e degli aneurismi dell'aorta toracica. Dovrà inoltre conoscere gli aspetti genetici e clinici di specifici tumori, quali il mesotelioma e la leucemia linfoblastica acuta. Dovrà infine descrivere l'impiego del Next Generation Sequencing e conoscere le caratteristiche del Rett Database network.

Tipologie di erogazione adottate (ore complessive per ogni tipologia) e relative modalità di erogazione:

24 ore di lezione frontale (4 ore consecutive al giorno)

Anno III

Carico didattico dell'insegnamento: 4 CFU

Programma:

- Descrivere gli aspetti molecolari e clinici della sindrome di Alport e delle patologie in diagnosi differenziale;
- Descrivere gli aspetti molecolari e clinici della sindrome di Cohen;
- Descrivere gli aspetti molecolari e clinici della sindrome di Gorlin;
- Descrivere le basi molecolari e le caratteristiche cliniche delle genodermatosi;
- Definire e descrivere le caratteristiche di una biobanca.

Conoscenze, capacità, e comportamenti che ci si ripromette di trasmettere o sviluppare, con riferimento agli obiettivi di apprendimento

Alla fine del corso lo studente dovrà aver acquisito conoscenze in merito alle caratteristiche cliniche e gli aspetti genetici della sindrome di Alport, della sindrome di Cohen, della sindrome di Gorlin e delle principali genodermatosi. Dovrà inoltre conoscere gli aspetti connessi alla creazione e alla gestione di una biobanca.

Tipologie di erogazione adottate (ore complessive per ogni tipologia) e relative modalità di erogazione:

32 ore di lezione frontale (4 ore consecutive al giorno)

Anno IV

Carico didattico dell'insegnamento: 2 CFU

Programma:

- Descrivere gli aspetti molecolari e clinici delle aritmie;
- Descrivere le basi molecolari e le caratteristiche cliniche cardiopatie ipertrofiche;
- Descrivere gli aspetti molecolari e clinici del melanoma familiare;
- Descrivere le basi molecolari e le caratteristiche cliniche delle retinopatie;
- Descrivere le indicazioni all'impiego dell'array-CGH in diagnosi prenatale.

Conoscenze, capacità, e comportamenti che ci si ripromette di trasmettere o sviluppare, con riferimento agli obiettivi di apprendimento

Alla fine del corso lo studente dovrà aver acquisito conoscenze in merito alle caratteristiche cliniche e gli aspetti genetici di alcune condizioni, in particolare le aritmie, le cardiopatie ipertrofiche, il melanoma familiare e le retinopatie. Dovrà inoltre conoscere le indicazioni all'impiego della analisi di array-CGH in diagnosi prenatale.

Tipologie di erogazione adottate (ore complessive per ogni tipologia) e relative modalità di erogazione:

16 ore di lezione frontale (2 ore consecutive al giorno)

Modalità di verifica e di valutazione dell'apprendimento adottate:

Esame orale inerente gli argomenti indicati nel programma fornito e sviluppati nel corso delle lezioni frontali.

Materiale didattico utilizzato e consigliato:

Libri di testo adottato:

G. Neri – M.Genuardi

“Genetica umana e medica”

Editore Elsevier Masson;

Rimoin, Connor, Reed, Pyeritz, Bruce

“Principles and Practice of Medical Genetics”.

Articoli scientifici specifici indicizzati in PUBMED.

Docente: RENIERI ALESSANDRA

Qualifica: PROFESSORE ORDINARIO

Insegnamento: GENETICA MEDICA

SSD: MED/03

Anno I

Carico didattico dell'insegnamento: 1 CFU

Programma:

- Conoscere e descrivere i meccanismi molecolari e gli aspetti clinici della sindrome di Rett: forma classica e sue varianti;
- Conoscere e descrivere i meccanismi molecolari e gli aspetti clinici delle leucemie;
- Conoscere e descrivere i meccanismi molecolari e gli aspetti clinici dei linfomi.

Conoscenze, capacità, e comportamenti che ci si ripromette di trasmettere o sviluppare, con riferimento agli obiettivi di apprendimento

Alla fine del corso lo studente dovrà aver acquisito conoscenze approfondite in merito agli aspetti molecolari e clinici della sindrome di Rett, delle leucemie e dei linfomi.

Tipologie di erogazione adottate (ore complessive per ogni tipologia) e relative modalità di erogazione:

8 ore di lezione frontale (2 ore consecutive al giorno)

Anno II

Carico didattico dell'insegnamento: 3 CFU

Programma:

- Conoscere i meccanismi di predisposizione genetica ai tumori;
- Descrivere gli aspetti molecolari e clinici del carcinoma della mammella;
- Conoscere le cause di infertilità ed i principali test genetici impiegati;
- Descrivere le principali tecniche di diagnosi citogenetica e molecolare;
- Descrivere la tecnica del Next Generation Sequencing;
- Conoscere le implicazioni cliniche dell'Exome sequencing;
- Riconoscere e descrivere la sindrome di Nicolaides-Baraitser;
- Riconoscere e descrivere la sindrome di Mowat-Wilson;
- Descrivere le caratteristiche molecolari e cliniche della forma classica e delle varianti della sindrome di Rett.

Conoscenze, capacità, e comportamenti che ci si ripromette di trasmettere o sviluppare, con riferimento agli obiettivi di apprendimento

Alla fine del corso lo studente dovrà aver acquisito conoscenze approfondite in merito ai meccanismi di predisposizione genetica ai tumori con particolare riferimento al carcinoma della mammella e agli aspetti connessi all'infertilità di coppia. Dovrà inoltre aver acquisito conoscenze in merito alle principali tecniche di diagnosi citogenetica e molecolare, comprese le tecniche di più recente introduzione, quali il Next Generation Sequencing. Dovrà infine descrivere gli aspetti clinico-molecolari associati alla sindrome di Rett e riconoscere alcuni quadri sindromici emergenti, caratterizzati da deficit intellettivo e caratteristiche facciali peculiari.

Tipologie di erogazione adottate (ore complessive per ogni tipologia) e relative modalità di erogazione:

24 ore di lezione frontale (2 ore consecutive al giorno)

Anno III

Carico didattico dell'insegnamento: 3 CFU

Programma:

- Conoscere gli aspetti molecolari e le caratteristiche cliniche della Sindrome di Kabuki;
- Conoscere le basi molecolari e le caratteristiche cliniche delle acidosi tubulari renali;
- Descrivere gli aspetti molecolari e clinici della Sindrome di Marfan e delle sindromi correlate;
- Descrivere la tecnica di Array-CGH: metodologia e applicazioni cliniche;
- Definire la medicina Medicina Genomica.

Conoscenze, capacità, e comportamenti che ci si ripromette di trasmettere o sviluppare, con riferimento agli obiettivi di apprendimento

Alla fine del corso lo studente dovrà aver acquisito conoscenze approfondite in merito a specifiche condizioni caratterizzate da deficit intellettivo ed altre anomalie congenite multiple, quali la sindrome di Kabuki. Dovrà conoscere le principali patologie coinvolgenti il tubulo renale e le principali patologie a carico del tessuto connettivo. Dovrà infine acquisire conoscenze in merito alla tecnica di array-CGH ed al suo impiego ed acquisire nozioni di Medicina Genomica.

Tipologie di erogazione adottate (ore complessive per ogni tipologia) e relative modalità di erogazione:

24 ore di lezione frontale (2 ore consecutive al giorno)

Modalità di verifica e di valutazione dell'apprendimento adottate:

Esame orale inerente gli argomenti indicati nel programma fornito e sviluppati nel corso delle lezioni frontali.

Materiale didattico utilizzato e consigliato:

Libro di testo adottato:

G. Neri – M.Genuardi

“Genetica umana e medica”

Editore Elsevier Masson

Rimoin, Connor, Reed, Pyeritz, Bruce

“Principles and Practice of Medical Genetics”

Articoli scientifici specifici indicizzati in PUBMED.

Docente: PUCCETTI LUCA

Qualifica: PROFESSORE ASSOCIATO

Insegnamento: MEDICINA INTERNA

SSD: MED/09

Anno II

Carico didattico dell'insegnamento: 2 CFU

Programma:

- Descrivere i principali disordini della coagulazione;
- Conoscere le linee guida relative ai disordini della coagulazione.

Conoscenze, capacità, e comportamenti che ci si ripromette di trasmettere o sviluppare, con riferimento agli obiettivi di apprendimento

Alla fine del corso lo studente dovrà aver acquisito una conoscenza approfondita in merito ai disordini della coagulazione e alle relative linee guida.

Tipologie di erogazione adottate (ore complessive per ogni tipologia) e relative modalità di erogazione:

16 ore di lezione frontale (4 ore consecutive al giorno)

Anno III

Carico didattico dell'insegnamento: 1 CFU

Programma:

- Conoscere le basi genetiche e gli aspetti clinici delle Sindromi Poliendocrine autoimmuni;
- Descrivere le variazioni genetiche del gene LOX-1 e il rischio di aterotrombosi;
- Descrivere l'influenza genetica nella intolleranza alle statine.

Conoscenze, capacità, e comportamenti che ci si ripromette di trasmettere o sviluppare, con riferimento agli obiettivi di apprendimento

Alla fine del corso lo studente dovrà aver acquisito una conoscenza approfondita in merito alle Sindromi Poliendocrine autoimmuni. Dovrà inoltre aver acquisito delle conoscenze sui fattori genetici connessi con il rischio di aterotrombosi e l'intolleranza alle statine.

Tipologie di erogazione adottate (ore complessive per ogni tipologia) e relative modalità di erogazione:

8 ore di lezione frontale (2 ore consecutive al giorno)

Anno IV

Carico didattico dell'insegnamento: 1 CFU

Programma:

- Descrivere le fisiopatologia e la clinica del diabete mellito;
- Descrivere la fisiopatologia e la clinica delle dislipidemie;
- Descrivere l'approccio clinico-strumentale nell'ipertensione arteriosa e nelle cerebrovasculopatie.

Conoscenze, capacità, e comportamenti che ci si ripromette di trasmettere o sviluppare, con riferimento agli obiettivi di apprendimento

Alla fine del corso lo studente dovrà aver acquisito una conoscenza approfondita in merito alla fisiopatologia e alle caratteristiche cliniche del diabete mellito e delle dislipidemie. Dovrà inoltre aver acquisito conoscenze in merito valutazione clinica e strumentale da effettuare nell'ipertensione e nelle cerebrovasculopatie.

Tipologie di erogazione adottate (ore complessive per ogni tipologia) e relative modalità di erogazione:

8 ore di lezione frontale (2 ore consecutive al giorno)

Modalità di verifica e di valutazione dell'apprendimento adottate:

Esame orale inerente gli argomenti indicati nel programma fornito e sviluppati nel corso delle lezioni frontali.

Materiale didattico utilizzato e consigliato:

Articoli scientifici specifici indicizzati in PUBMED.