

**Docente:** BALESTRI PAOLO

**Qualifica:** PROFESSORE ASSOCIATO

**Insegnamento:** PEDIATRIA

**SSD:** MED/38

**Anno II**

**Carico didattico dell'insegnamento:** 2 CFU

**Programma:**

- Conoscere le cause di ipotonia neonatale e le principali condizioni genetiche associate;
- Conoscere le diverse forme di epilessia nel bambino e le principali condizioni genetiche associate;
- Definire le principali cause di deficit intellettivo isolato e sindromico nel bambino.

**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 cause e alle principali condizioni genetiche associate ad ipotonia neonatale, epilessia e deficit intellettivo nel bambino.

**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 IV**

**Carico didattico dell'insegnamento:** 1 CFU

**Programma:**

- Descrivere l'approccio clinico-strumentale al neonato con ipotonia;
- Descrivere l'approccio clinico-strumentale al bambino con epilessia;
- Descrivere l'approccio clinico-strumentale al bambino con deficit intellettivo isolato e sindromico.

**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 all'approccio clinico-strumentale nel neonato con ipotonia e nel bambino con epilessia o deficit intellettivo isolato o sindromico.

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

8 ore di lezione frontale (1 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:** FIMIANI MICHELE

**Qualifica:** PROFESSORE ORDINARIO

**SSD:** MED/35

**Anno IV**

**Insegnamento:** DERMATOLOGIA

**Carico didattico dell'insegnamento:** 3 CFU

**Programma:**

- Descrivere l'esame della tricoscopia ed il suo impiego;
- Conoscere le cause e le caratteristiche cliniche dell'alopecia;
- Descrivere l'esame microscopico del capello ed il suo impiego;
- Conoscere l'attività di un'ambulatorio di dermatologia.

**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 ad alcune patologie dermatologiche e alle relative tecniche diagnostiche impiegate.

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

24 ore di lezione frontale (3 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:** LONGO ILARIA

**Qualifica:** DIRIGENTE BIOLOGO AUOS

**Insegnamento:** GENETICA MEDICA

**SSD:** MED/03

**Anno IV**

**Carico didattico dell'insegnamento:** 8 CFU

**Programma:**

- definire e descrivere il complesso maggiore di istocompatibilità;
- descrivere le modalità di sviluppo della tolleranza immunitaria;
- descrivere le cause di immunizzazione o sensibilizzazione,
- descrivere la tipizzazione HLA per determinare la predisposizione genetica in patologie HLA associate;
- descrivere la tipizzazione HLA per pazienti oncoematologici per trapianto di cellule staminali emopoietiche (CSE) o da midollo osseo;
- descrivere la tipizzazione HLA per la determinazione della compatibilità in indagini pre-trapianto di organo solido;
- descrivere le indagini per lo studio dei sieri.

**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 nozioni di base di immunogenetica, riguardanti in particolare il complesso maggiore di istocompatibilità, le modalità di sviluppo della tolleranza immunitaria e le cause di immunizzazione e sensibilizzazione. Dovrà inoltre conoscere le principali tecniche per lo studio degli antigeni HLA e dei sieri.

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

64 ore di lezione frontale (4 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:** 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:** PUCCI LUCIA

**Qualifica:** DIRIGENTE BIOLOGO AOUS

**Insegnamento:** GENETICA MEDICA

**SSD:** MED/03

**Anno IV**

**Carico didattico dell'insegnamento:** 1 CFU

**Programma:**

- Descrivere le anomalie di numero e di struttura dei cromosomi umani;
- Descrivere la tecnica del cariotipo standard;
- Definire quando si applica la citogenetica postnatale;
- Definire quando si applica la citogenetica 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 conoscere le anomalie cromosomiche e le tecniche di diagnosi citogenetica impiegate in epoca pre e postnatale.

**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:** SEVERI FILIBERTO MARIA

**Qualifica:** PROFESSORE ASSOCIATO

**Insegnamento:** GINECOLOGIA

**SSD:** MED/40

**Anno** IV

**Carico didattico dell'insegnamento:** 2 CFU

**Programma:**

- Definire e descrivere le tecniche di diagnosi prenatale non invasiva;
- Definire e descrivere le tecniche di diagnosi prenatale invasiva;
- Descrivere le indicazioni alla diagnosi prenatale invasiva e non invasiva;
- Descrivere le malformazioni ecografiche nel II trimestre di gravidanza ed il loro inquadramento.

**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 conoscere le diverse tipologie di test diagnostico che si effettuano in diagnosi prenatale e le indicazioni alla diagnosi invasiva e non invasiva. Dovrà inoltre conoscere le malformazioni ecografiche nel II trimestre di gravidanza ed il loro inquadramento.

**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:** MALANDRINI ALESSANDRO

**Qualifica:** PROFESSORE ASSOCIATO

**Insegnamento:** NEUROLOGIA

**SSD:** MED/26

**Anno IV**

**Carico didattico dell'insegnamento:** 2 CFU

**Programma:**

- Descrivere l'approccio clinico-patologico alle distrofie muscolari;
- Descrivere la correlazione genotipo-fenotipo nelle distrofie muscolari;
- Descrivere l'approccio diagnostico e le indagini molecolari nelle distrofie muscolari;
- Descrivere l'approccio clinico alle neuropatie ereditarie;
- Descrivere l'approccio diagnostico e le indagini molecolari nelle neuropatie ereditarie.

**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 all'approccio clinico e diagnostico nell'ambito delle distrofie muscolari e delle neuropatie ereditarie. Dovrà inoltre conoscere le specifiche indagini molecolari da effettuare.

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

16 ore di lezione frontale (4 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:** ROCCHI RAFFAELE

**Qualifica:** RICERCATORE

**Insegnamento:** NEUROLOGIA

**SSD:** MED/26

**Anno IV**

**Carico didattico dell'insegnamento:** 1 CFU

**Programma:**

- Conoscere l'anatomia funzionale del SNC e SNP;
- Descrivere la fisiopatologia e la clinica delle epilessie;
- Descrivere la fisiopatologia e la clinica delle neuropatie periferiche.

**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 sapere aver acquisito conoscenze relative all'anatomia funzionale del sistema nervoso centrale e periferico. Dovrà inoltre conoscere la fisiopatologia e le caratteristiche cliniche delle epilessie e delle neuropatie periferiche.

**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:** 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.