

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.