

## SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN GENETICA MEDICA

Direttore: Prof. Alessandra Renieri

Direzione: Sezione di Genetica, Dipartimento di Biologia Molecolare, Policlinico Le Scotte, v Bracci 2 Siena- Tel. 0577 233303 - Fax 0577 233325

Durata: 4 anni

Posti previsti a statuto: 4

La Scuola rilascia il titolo di specialista in genetica medica.

### STATUTO

#### Articolo 1. Istituzione Finalità Titolo conseguito

1.1. Nella Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Siena è istituita la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica. La Scuola di Specializzazione in Genetica Medica risponde alle norme generali delle Scuole di Specializzazione dell'area medica e dell'area della diagnostica e del laboratorio. Alla Scuola sono applicate le norme comuni previste dalla Tab. XLV/2 allegata al D.M. 11.5.1995 pubblicato nella G.U. 19.7.1995, nonché, per le parti da questa non regolate, le norme generali comuni previste dal D.P.R. 22.10.1987, pubblicato nella G.U. 23.12.1987 e le norme specifiche previste dal D.M. 16.5.1997 pubblicato nella G.U. 9.10.1997.

1.2. La Scuola ha lo scopo di formare medici specialisti nel settore professionale della Genetica Medica e specialisti di laboratorio di Genetica Medica.

A partire dal terzo anno sono previsti due indirizzi:

- indirizzo medico (laurea di ammissione: Medicina e Chirurgia);
- indirizzo tecnico (lauree di ammissione: Medicina e Chirurgia e Scienze Biologiche).

1.3. La Scuola rilascia il titolo di specialista in Genetica Medica.

#### Articolo 2. Organizzazione della Scuola.

2.1. Il Corso di Specializzazione in Genetica Medica ha la durata di 4 anni con sede amministrativa presso il Dipartimento di Biologia Molecolare.

2.2. Ciascun anno di corso prevede di norma 200 ore di didattica formale e seminariale ed attività di tirocinio guidate da effettuare frequentando le strutture sanitarie delle scuole universitarie e/o ospedaliere convenzionate, sino a raggiungere l'orario annuo complessivo previsto per il personale medico a tempo pieno operante nel Servizio Sanitario Nazionale. Tali ordinamenti delle singole scuole disciplinano gli specifici standards formativi.

2.3. Concorrono al funzionamento della Scuola le strutture delle Facoltà di Medicina e Chirurgia, i Dipartimenti e gli Istituti nonché le strutture ospedaliere eventualmente convenzionate e quelle del S.S.N. individuate nei protocolli d'intesa di cui all'art. 6 comma 2 del D.L./vo 502/1992 ed il relativo personale universitario appartenente ai settori scientifico-disciplinari di cui alla Tabella A e quello dirigente del S.S.N. delle corrispondenti aree funzionali e discipline.

2.4. Le strutture ospedaliere convenzionabili debbono rispondere nel loro insieme a tutti i requisiti di idoneità di cui all'art. 7 del D.L./vo 257/1991.

2.5. Rispondono automaticamente a tali requisiti gli Istituti di ricovero e cura a carattere scientifico, operanti in settori coerenti con quello proprio della Scuola di Specializzazione.

Le predette strutture non Universitarie sono individuate con i protocolli d'intesa di cui allo stesso art. 6, comma 2 del D.L./vo 502/1992.

2.6. La formazione deve avvenire nelle strutture Universitarie ed in quelle Ospedaliere convenzionate, intese come strutture assistenziali tali da garantire, oltre ad una adeguata preparazione teorica, un congruo addestramento professionale pratico, compreso il tirocinio nella misura stabilita dalla normativa comunitaria (L. 428/1990 e D.L./vo 257/1991).

2.7. Fatti salvi i criteri generali per la regolamentazione degli accessi previsti dalle norme vigenti, ed in base alle risorse umane e finanziarie ed alle strutture ed attrezzature disponibili, la Scuola è in grado di accettare un numero massimo di iscritti determinato in 4 per ciascun anno di corso, per un totale di 16 specializzandi.

Il numero effettivo degli iscritti è determinato dalla programmazione nazionale stabilita di concerto tra il Ministero della Sanità ed il Ministero dell'Università e della Ricerca Scientifica e Tecnologica e dalla successiva ripartizione dei posti tra le singole Scuole. Il numero degli iscritti alla Scuola non può superare quello totale previsto nello Statuto. Il numero massimo dei laureati non medici iscrivibili alla Scuola è determinato in 4.

2.8. Sono ammessi al Concorso di ammissione alla Scuola i laureati del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia e in Scienze Biologiche.

Sono altresì ammessi al Concorso coloro che siano in possesso di un titolo di studio conseguito presso Università straniera e ritenuto equipollente dalle competenti Autorità accademiche italiane.

2.9. I laureati in Medicina e Chirurgia utilmente collocati in graduatoria di merito per l'accesso alle scuole di specializzazione possono essere iscritti alle scuole stesse purchè

conseguano il titolo di abilitazione all'esercizio professionale entro la prima sessione utile successiva all'effettivo inizio dei singoli corsi. Durante tale periodo i predetti specializzandi acquisiscono conoscenze teoriche e le prime nozioni pratiche nell'ambito di una progressiva assunzione di responsabilità professionale.

### Art.icolo 3. Piano di studio e addestramento professionale

3.1. Il Consiglio della Scuola è tenuto a determinare l'articolazione del Corso di Specializzazione ed il relativo piano degli studi nei diversi anni e nelle strutture di cui al precedente articolo 2.3.

Il Consiglio della Scuola, al fine di conseguire lo scopo di cui all'art. 1.2 e gli obiettivi previsti nel successivo art. 3.2 e specificati nelle Tabelle A e B relative agli standards formativi per la specializzazione in Genetica Medica determina pertanto, nel rispetto dei diritti dei malati:

- a) la tipologia delle opportune attività didattiche, ivi comprese le attività di laboratorio pratiche e di tirocinio;
- b) la suddivisione nei periodi temporali delle attività didattica teorica e seminariale, di quella di tirocinio e le forme di tutorato.

3.2. Il Piano di studi è determinato dal Consiglio della Scuola nel rispetto degli obiettivi generali e di quelli da raggiungere nelle diverse aree, degli obiettivi specifici e dei relativi settori scientifico-disciplinari riportati nella Tabella A.

L'organizzazione del processi di addestramento, ivi compresa l'attività svolta in prima persona, minima indispensabile per il conseguimento del Diploma, è attuata nel rispetto di quanto previsto nella Tabella B.

3.3. Il Piano dettagliato delle attività formative di cui ai precedenti commi 3.1 e 3.2 è deliberato dal Consiglio della Scuola e reso pubblico nel Manifesto annuale degli Studi che terrà conto, se necessario per la Scuola di Specialità in Genetica Medica, di quanto disposto nell'art.3, 1° comma del D.I. 21.2.1997 per quanto riguarda la necessità di un periodo di attività didattica teorico-pratica finalizzata all'acquisizione di conoscenze radioprotezionistiche che tengano conto, per le singole discipline, del possibile svolgimento di attività radiodiagnostiche complementari all'esercizio clinico.

### Articolo 4. Programmazione annuale dell'Attività e verifica del Tirocinio.

4.1. All'inizio di ciascun anno di corso il Consiglio della Scuola programma le attività comuni per gli specializzandi e quelle specifiche relative al tirocinio.

4.2. Per tutta la durata della Scuola gli specializzandi sono guidati nel loro percorso formativo da tutori designati annualmente dal Consiglio della Scuola.

4.3. Il Tirocinio è svolto nelle strutture universitarie ed in quelle ospedaliere convenzionate. Lo svolgimento dell'attività di Tirocinio e l'esito positivo del medesimo sono attestati dai docenti ai quali sia affidata la responsabilità didattica, in servizio nelle strutture presso cui il medesimo Tirocinio sia stato svolto.

4.4. Il Consiglio della Scuola potrà autorizzare un periodo di frequenza all'estero in strutture Universitarie ed extrauniversitarie coerenti con le finalità della Scuola per periodi complessivamente non superiori ad un anno. A conclusione del periodo di frequenza all'estero, il Consiglio della Scuola potrà riconoscere utile, sulla base di idonea documentazione, l'attività svolta nelle suddette strutture estere.

## Articolo 5. Esame di diploma

5.1. L'esame finale consta nella presentazione di un elaborato scritto su una tematica assegnata dell'indirizzo scelto assegnata allo specializzando almeno un anno prima dell'esame stesso e realizzata sotto la guida di un docente della Scuola.

5.2. La Commissione d'esame per il conseguimento del diploma di Specializzazione è nominata dal Rettore dell'Ateneo, secondo la vigente normativa.

5.3. Lo specializzando, per essere ammesso all'esame finale, deve aver frequentato in misura corrispondente al monte ore previsto, aver superato gli esami annuali ed il tirocinio ed aver condotto in prima persona, con progressiva assunzione di autonomia professionale, atti medici specialistici certificati secondo gli standards nazionali specifici riportati nella Tabella B.

## Articolo 6. Protocolli di Intesa e Convenzioni.

6.1. L'Università, su proposta del Consiglio della Scuola di specializzazione in Genetica Medica e del Consiglio della Facoltà di Medicina e Chirurgia, quando trattasi di più Scuole per la stessa Convenzione, può stabilire protocolli d'intesa ai sensi del 2° comma dell'art. 6 del D.L./vo 502/1992, per i fini di cui all'art. 16 del medesimo D.L./vo.

6.2. L'Università, su proposta del Consiglio della Scuola di specializzazione può altresì stabilire Convenzioni con Enti Pubblici o Privati con finalità di sovvenzionamento per lo svolgimento di attività coerenti con gli scopi della Scuola.

## Articolo 7. Norme finali.

7.1. Le Tabelle A e B, che definiscono gli standards nazionali per la Scuola di specializzazione in Genetica Medica (sugli obiettivi formativi e relativi settori scientifico-disciplinari di pertinenza e sull'attività minima dello specializzando per l'ammissione all'esame finale), sono decretate ed aggiornate dal Ministero dell'Università e della Ricerca Scientifica e Tecnologica, con le procedure di cui all'art. 9 della L. 341/1990. Gli standards sono applicati a tutti gli indirizzi previsti.

7.2. La Tabella relativa ai requisiti minimi necessari per le strutture convenzionabili è decretata ed aggiornata con le procedure di cui all'art. 7 del D.L./vo 257/1991.

Tabella A - Aree di addestramento professionalizzante e relativi settori scientifico-disciplinari.

#### A) AREA PROPEDEUTICA

Obiettivo: Lo specializzando deve apprendere le conoscenze fondamentali di genetica, di statistica, di biologia, con particolare riguardo alle patologie genetiche, cromosomiche e multifattoriali applicabili alla genetica medica. Deve inoltre acquisire le basi teorico-pratiche della consulenza di genetica e del laboratorio di genetica.

Settori: BIO/10 Biochimica, BIO/18 Genetica, BIO/13 Biologia applicata, MED/01 Statistica medica, MED/03 Genetica medica, MED/04 Patologia generale, MED/43 Medicina legale.

#### B) AREA TECNICO-METODOLOGICA

Obiettivo: Lo specializzando deve acquisire le conoscenze fondamentali teoriche e le tecniche dei settori di laboratorio di genetica medica, particolarmente in ambito molecolare, citogenetico, immunogenetico e le relative applicazioni cliniche a scopo diagnostico e prognostico.

Settori: BIO/13 Biologia applicata, MED/03 Genetica medica, MED/04 Patologia generale.

#### C) AREA GENETICO-CLINICA

Obiettivo: Lo specializzando deve acquisire le conoscenze di base necessarie alla valutazione genealogica, epidemiologica, all'analisi dei modelli di trasmissione per la diagnosi e la formulazione di prognosi di rischio individuale e riproduttivo. Deve inoltre acquisire quelle competenze cliniche indispensabili per un adeguato approccio al paziente affetto da patologie genetiche.

Settori: MED/01 Statistica medica, MED/03 Genetica medica, MED/06 Oncologia medica, MED/40 Ostetricia e ginecologia, MED/43 Medicina legale.

## Tabella B - Standard complessivo di addestramento professionalizzante

La tesi di specializzazione potrà essere svolta su un argomento relativo alle materie del corso di specializzazione.

Gli specializzandi, per essere ammessi all'esame di diploma, debbono aver adempiuto ai seguenti obblighi, in relazione all'indirizzo seguito:

### 1. Indirizzo medico

Per considerare l'accREDITAMENTO formativo (lezioni teoriche ed esperienza diretta) e permettere l'assunzione progressiva di responsabilità:

- partecipazione all'attività di 50 casi di consulenza genetica con responsabilità diretta alla diagnostica;
- espletamento delle consulenze stesse;
- partecipazione all'attività e all'interpretazione di 10 analisi di citogenetica, 10 analisi di genetica molecolare e 10 analisi di immunogenetica, discusse con il docente.

Durante tutto il corso di specializzazione devono essere previste frequenze in reparti clinici per il completamento della preparazione genetico-clinica dello specializzando.

### 2. Indirizzo tecnico

Per considerare l'accREDITAMENTO formativo (lezioni teoriche ed esperienza diretta) e permettere l'assunzione progressiva di responsabilità:

- esecuzione diretta di 30 analisi di citogenetica;
- esecuzione diretta di 30 analisi di genetica molecolare;
- esecuzione diretta di 30 analisi di immunogenetica;
- refertazioni delle analisi stesse.

Nel Regolamento didattico dell'Ateneo verranno eventualmente specificate le tipologie delle diverse metodologie ed il relativo peso specifico.

---

Personale Docente (indicare – per ogni area di insegnamento e tirocinio professionale – cognome e nome, titolo e disciplina, impegno orario previsto)

A) AREA PROPEDEUTICA (ore complessive previste: 300)

Micheli Vanna	PA	BIO/10 Biochimica	Medicina	ore	20
Sestini Silvia	PA	BIO/10 Biochimica	Medicina	ore	20
Renieri Tommaso	PA	BIO/18 Genetica	Scienze	ore	60
Bacciotti Baccio **	PO	BIO/13 Biologia applicata	Medicina	ore	20
Piomboni Paola	Ric	BIO/13 Biologia applicata	Medicina	ore	20
Capitani Serena	Ric	MED/01 Statistica medica	Medicina	ore	30
Renieri Alessandra	PA	MED/03 Genetica medica	Medicina	ore	60
Ferrali Marco	PA	MED/04 Patologia generale	Medicina	ore	20
Fulceri Rosella *	PO	MED/04 Patologia generale	Medicina	ore	20
Coluccia Anna	PA	MED/43 Medicina legale	Medicina	ore	30

B) AREA TECNICO-METODOLOGICA (ore complessive previste: 200)

Bacciotti Baccio **	PO	BIO/13 Biologia applicata	Medicina	ore	30
Piomboni Paola	Ric	BIO/13 Biologia applicata	Medicina	ore	30
Renieri Alessandra	PA	MED/03 Genetica medica	Medicina	ore	80
Ferrali Marco	PA	MED/04 Patologia generale	Medicina	ore	30
Fulceri Rosella *	PO	MED/04 Patologia generale	Medicina	ore	30

C) AREA GENETICO-CLINICA (ore complessive previste: 300)

Capitani Serena	Ric	MED/01 Statistica medica	Medicina	ore	50
Renieri Alessandra	PA	MED/03 Genetica medica	Medicina	ore	100
Francini Guido	PO	MED/06 Oncologia medica	Medicina	ore	50
Centini Giovanni	Ric	MED/40 Ostetricia e ginec.	Medicina	ore	50
Anna Coluccia	PA	MED/43 Medicina legale	Medicina	ore	50

\* sost. con Paola Marcolongo Ric MED/04 Patologia generale

\*\* sost. con Giulia Collodel Ric BIO/13 Biologia applicata

---

Personale di supporto (Bibliotecari, tecnici laureati, indicare biblioteca o laboratorio in cui sono addetti)

Mirella Bruttini Laboratorio di Genetica Medica