

Programma formativo individuale del Dott. Laura Dosa

Anno di corso IV

Data inizio formazione 1-7-2009

data fine formazione 1-7-2014

Tutor Francesca Mari

Obiettivi formativi:	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p>obiettivi formativi di base: lo specializzando deve acquisire nozioni fondamentali della ereditarietà e dei meccanismi alla base delle malattie dell'uomo. Deve oltreché acquisire le basi teoriche e concettuali della genetica umana e medica e degli aspetti diagnostici-clinici a essa correlati compresa la consulenza genetica ed i test genetici. Deve apprendere gli aspetti avanzati della ricerca relativa alle tecnologie ricombinanti in genetica medica. Deve acquisire le basi scientifiche delle discipline biochimica, biologia molecolare, biologia applicata, farmacologia, citologia, embriologia, statistica medica e patologia generale. Deve apprendere le basi genetiche e molecolari della risposta immune ed i meccanismi di mutagenesi;</p> <p>obiettivi formativi della tipologia della Scuola: lo Specializzando deve aver acquisito nozioni di psicologia clinica, genetica umana e medica, medicina interna, chirurgia generale, neurologia, pediatria e ostetricia 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 ematochimiche, 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.</p> <p>Specifiche per il Laureato in Medicina e Chirurgia: La conoscenza, in relazione alle attività di consulenza genetica, dei principi di semeiotica medica e chirurgica, sia fisica che strumentale, e delle nozioni cliniche atte a definire un iter diagnostico, prognostico e terapeutico.</p> <p>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.</p>		
Didattica frontale:	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 1-7-2012 al 1-7-2013	Vedi programma a.a. 2011/12	Vedi programma a.a. 2011/12	
Attività pratico-assistenziale:	elenco dettagliato attività/interventi e numero		Periodo e U.O. di svolgimento

	<p>Lo specializzando Medico deve partecipare: all'inquadramento diagnostico di almeno 50 casi di patologie genetiche e relativa consulenza genetica; ad almeno 40 casi di consulenza prenatale; all'epicrisi scritta di almeno 80 casi di consulenza pre/posnatale. 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.</p> <p>Per quanto riguarda l'attività di Laboratorio di Genetica Medica: -almeno 80 cariotipi o analisi di array-CGH in ambito postnatale. Queste attività professionalizzanti devono consentire allo specializzando di apprendere i fondamenti della gestione integrata della diagnostica di laboratorio con quella clinica, anche avvalendosi di collaborazioni esterne, interpretare i risultati e gestire le conclusioni dell'iter diagnostico, compresa l'eventuale attivazione di interventi preventivi, il trattamento e, quando indicato, l'indirizzo verso interventi di supporto.</p>	<p>U.O.C. Genetica Medica AOUS</p> <p>dal 10-07-2012 al 30-06-2013</p>
<p>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</p>	<p>elenco dettagliato attività/interventi e numero</p>	<p>Periodo e U.O. di svolgimento</p>
	<p>Almeno 10 consulenze genetiche oncologiche</p> <p>Almeno 10 consulenze genetiche prenatali</p> <p>Almeno 5 consulenze genetiche dismorfologiche</p>	<p>1) Ospedale Valdichiana dal 10-07-2012 al 30-06-2013</p> <p>2) Ospedale Valdelsa dal 10-07-2012 al 30-06-2013</p>
<p>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando)</p>	<p>Percorsi didattico formativi di approfondimento</p>	<p>Periodo e U.O. di svolgimento</p>

	<ol style="list-style-type: none"> 1) Applicazione e impiego clinico della tecnologia array-CGH (MED/03 Genetica Medica) 2) Sindrome di Cohen (MED/38 Pediatria generale e specialistica e MED/03 Genetica Medica) 3) Sindrome di Alport (MED/03 Genetica Medica) 4) Percorso diagnostico nell'infertilità di coppia (MED/40 Ginecologia e ostetricia e MED/03 Genetica Medica) 5) Percorso diagnostico in gravidanze a rischio (MED/40 Ginecologia e ostetricia e MED/03 Genetica Medica) 	UOC Genetica Medica, AOUS dal 10-07-2012 al 30-06-2013
Periodo formativo all'estero	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 4 anno.	
Data esame teorico pratico	04-07-2013	

Obiettivi formativi:	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p>obiettivi formativi di base: lo specializzando deve acquisire nozioni fondamentali della ereditarietà e dei meccanismi alla base delle malattie dell'uomo. Deve oltreché acquisire le basi teoriche e concettuali della genetica umana e medica e degli aspetti diagnostici-clinici a essa correlati compresa la consulenza genetica ed i test genetici. Deve apprendere gli aspetti avanzati della ricerca relativa alle tecnologie ricombinanti in genetica medica. Deve acquisire le basi scientifiche delle discipline biochimica, biologia molecolare, biologia applicata, farmacologia, citologia, embriologia, statistica medica e patologia generale. Deve apprendere le basi genetiche e molecolari della risposta immune ed i meccanismi di mutagenesi;</p> <p>obiettivi formativi della tipologia della Scuola: Lo specializzando deve 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. Lo Specializzando deve inoltre acquisire nozioni relative alle principali indagini di laboratorio ematochimiche, immunoematologiche e di patologia clinica, alla loro finalità ed utilità all'inquadramento clinico e diagnostico, alla prevenzione ed al monitoraggio di strutture e dei sistemi implicati nelle patologie genetiche.</p> <p>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.</p>		
Didattica frontale:	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 15-10-2012 al 17-05-2013	Vedi programma a.a. 2011/12	Vedi programma a.a. 2011/12	
Attività pratico-assistenziale:	elenco dettagliato attività/interventi e numero		Periodo e U.O. di svolgimento dal 15-10-2012 al 17-05-2013

	<p>Lo specializzando Biologo deve partecipare alle seguenti attività:</p> <p>Citogenetica, documentando di aver eseguito: -almeno 50 cariotipi utilizzando tecniche di citogenetica tradizionale, tecniche di bandeggiamento e/o tecniche di citogenetica molecolare; di avere eseguito attività citogenetica in ambito postnatale, compresa l'analisi citogenetica costituzionale su diversi tessuti e oncologica, e prenatale, su preparati di trofoblasto e di amniociti;</p> <p>Genetica molecolare, documentando di avere acquisito le tecniche di estrazione e di analisi del DNA, dell'RNA e l'uso degli strumenti di laboratorio relativi all'amplificazione del DNA, alle tecniche per l'identificazione di mutazioni, comprese quelle di tipo diretto e indiretto. Questa attività deve essere documentata dall'analisi di almeno 80 casi;</p> <p>Queste attività professionalizzanti devono consentire allo specializzando di apprendere i fondamenti della gestione integrata della diagnostica di laboratorio con quella clinica, anche avvalendosi di collaborazioni esterne, interpretare i risultati e gestire le conclusioni dell'iter diagnostico, compresa l'eventuale attivazione di interventi preventivi, il trattamento e, quando indicato, l'indirizzo verso interventi di supporto</p>	<p>U.O.C. Genetica Medica AOUS</p> <p>Dal 15-10-2012 al 17-05-2013</p>
Frequenza nelle strutture della rete formativa:	elenco dettagliato attività e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	Non prevista al 4 anno.	
Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando)	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	<ol style="list-style-type: none"> 1) Applicazione della tecnica di Next Generation Sequencing nella diagnosi molecolare della Sindrome di Alport e della Sindrome di Cohen (MED/03 – Genetica Medica) 2) Caratterizzazione citogenetica nell'infertilità di coppia (MED/03) 	U.O.C. Genetica Medica AOUS dal 15-10-2012 al 17-05-2013
Periodo formativo all'estero	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 4 anno.	
Data esame teorico pratico	20-05-2013	

Obiettivi formativi:	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p>obiettivi formativi di base: lo specializzando deve acquisire nozioni fondamentali della ereditarietà e dei meccanismi alla base delle malattie dell'uomo. Deve oltreché acquisire le basi teoriche e concettuali della genetica umana e medica e degli aspetti diagnostici-clinici a essa correlati compresa la consulenza genetica ed i test genetici. Deve apprendere gli aspetti avanzati della ricerca relativa alle tecnologie ricombinanti in genetica medica. Deve acquisire le basi scientifiche delle discipline biochimica, biologia molecolare, biologia applicata, farmacologia, citologia, embriologia, statistica medica e patologia generale. Deve apprendere le basi genetiche e molecolari della risposta immune ed i meccanismi di mutagenesi;</p> <p>obiettivi formativi della tipologia della Scuola: lo Specializzando deve aver acquisito nozioni di psicologia clinica, genetica umana e medica, medicina interna, chirurgia generale, neurologia, pediatria e ostetricia 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 ematochimiche, 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.</p> <p>Specifiche per il Laureato in Medicina e Chirurgia: La conoscenza, in relazione alle attività di consulenza genetica, dei principi di semeiotica medica e chirurgica, sia fisica che strumentale, e delle nozioni cliniche atte a definire un iter diagnostico, prognostico e terapeutico.</p> <p>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.</p>		
Didattica frontale:	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 21-05-2012 al 17-05-2013	Vedi programma a.a. 2011/12	Vedi programma a.a. 2011/12	
Attività pratico-assistenziale:	elenco dettagliato attività/interventi e numero		Periodo e U.O. di svolgimento

	<p>Lo specializzando Medico deve partecipare: all'inquadramento diagnostico di almeno 50 casi di patologie genetiche e relativa consulenza genetica; ad almeno 40 casi di consulenza prenatale; all'epicrisi scritta di almeno 80 casi di consulenza pre/posnatale. 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.</p> <p>Per quanto riguarda l'attività di Laboratorio di Genetica Medica: -almeno 80 cariotipi o analisi di array-CGH in ambito postnatale. Queste attività professionalizzanti devono consentire allo specializzando di apprendere i fondamenti della gestione integrata della diagnostica di laboratorio con quella clinica, anche avvalendosi di collaborazioni esterne, interpretare i risultati e gestire le conclusioni dell'iter diagnostico, compresa l'eventuale attivazione di interventi preventivi, il trattamento e, quando indicato, l'indirizzo verso interventi di supporto.</p>	<p>U.O.C. Genetica Medica AOUS</p> <p>dal 21-05-2012 al 30-05-2013</p>
Frequenza nelle strutture della rete formativa:	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	Almeno 10 consulenze genetiche oncologiche	1) Ospedale Valdichiana dal 21-05-2012 al 17-05-2013
	Almeno 20 consulenze genetiche prenatali	2) Ospedale Valdelsa dal 21-05-2012 al 17-05-2013
Almeno 5 consulenze dismorfologiche		
Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando)	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento

	<ol style="list-style-type: none"> 1) Applicazione e impiego clinico della tecnologia array-CGH in pazienti con disabilità intellettiva (MED/03 Genetica Medica) 2) Diagnosi prenatale in gravidanze a rischio (MED/03 Genetica Medica e MED/40 Ginecologia e Ostetricia) 3) Percorso diagnostico nell'infertilità di coppia (MED/40 Ginecologia e ostetricia e MED/03 Genetica Medica) 4) Percorso diagnostico nei tumori eredo-familiari (MED/06 Oncologia Medica e MED/03 Genetica Medica) 5) Caratterizzazione clinica e genetica di pazienti affetti da retinoblastoma (MED/30 Malattie Apparato Visivo e MED/03 Genetica Medica) 	UOC Genetica Medica, AOUS dal 21-05-2012 al 17-05-2013
Periodo formativo all'estero	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 3 anno.	
Data esame teorico pratico	20-05-2013	

Obiettivi formativi:	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p>obiettivi formativi di base: lo specializzando deve acquisire nozioni fondamentali della ereditarietà e dei meccanismi alla base delle malattie dell'uomo. Deve oltreché acquisire le basi teoriche e concettuali della genetica umana e medica e degli aspetti diagnostici-clinici a essa correlati compresa la consulenza genetica ed i test genetici. Deve apprendere gli aspetti avanzati della ricerca relativa alle tecnologie ricombinanti in genetica medica. Deve acquisire le basi scientifiche delle discipline biochimica, biologia molecolare, biologia applicata, farmacologia, citologia, embriologia, statistica medica e patologia generale. Deve apprendere le basi genetiche e molecolari della risposta immune ed i meccanismi di mutagenesi;</p> <p>obiettivi formativi della tipologia della Scuola: lo Specializzando deve aver acquisito nozioni di psicologia clinica, genetica umana e medica, medicina interna, chirurgia generale, neurologia, pediatria e ostetricia 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 ematochimiche, 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.</p> <p>Specifiche per il Laureato in Medicina e Chirurgia: La conoscenza, in relazione alle attività di consulenza genetica, dei principi di semeiotica medica e chirurgica, sia fisica che strumentale, e delle nozioni cliniche atte a definire un iter diagnostico, prognostico e terapeutico.</p> <p>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.</p>		
Didattica frontale:	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 21-05-2012 al 17-05-2013	Vedi programma a.a. 2011/12	Vedi programma a.a. 2011/12	
Attività pratico-assistenziale:	elenco dettagliato attività/interventi e numero		Periodo e U.O. di svolgimento

	<p>Lo specializzando Medico deve partecipare: all'inquadramento diagnostico di almeno 50 casi di patologie genetiche e relativa consulenza genetica; ad almeno 40 casi di consulenza prenatale; all'epicrisi scritta di almeno 80 casi di consulenza pre/posnatale. 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.</p> <p>Per quanto riguarda l'attività di Laboratorio di Genetica Medica: -almeno 80 cariotipi o analisi di array-CGH in ambito postnatale. Queste attività professionalizzanti devono consentire allo specializzando di apprendere i fondamenti della gestione integrata della diagnostica di laboratorio con quella clinica, anche avvalendosi di collaborazioni esterne, interpretare i risultati e gestire le conclusioni dell'iter diagnostico, compresa l'eventuale attivazione di interventi preventivi, il trattamento e, quando indicato, l'indirizzo verso interventi di supporto.</p>	<p>U.O.C. Genetica Medica AOUS dal 21-05-2012 al 17-05-2013</p>
<p>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</p>	<p>elenco dettagliato attività/interventi e numero</p>	<p>Periodo e U.O. di svolgimento</p>
	<p>Almeno 10 consulenze genetiche oncologiche Almeno 20 consulenze genetiche prenatali Almeno 5 consulenze dismorfologiche</p>	<p>1) Ospedale Valdichiana dal 21-05-2012 al 17-05-2013 2) Ospedale Valdelsa dal 21-05-2012 al 17-05-2013</p>
<p>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando)</p>	<p>Percorsi didattico formativi di approfondimento</p>	<p>Periodo e U.O. di svolgimento</p>
	<p>1) Applicazione e impiego clinico della tecnologia array-CGH (MED/03 Genetica Medica) 2) Inquadramento clinico di pazienti con disabilità intellettiva (MED/38 Pediatria generale e specialistica e MED/03 Genetica Medica) 3) Sindrome di Rett (MED/03 Genetica Medica e MED/39 Neuropsichiatria Infantile) 4) Diagnosi prenatale in gravidanze a rischio (MED/03 Genetica Medica e MED/40 Ginecologia e Ostetricia)</p>	<p>UOC Genetica Medica, AOUS dal 21-05-2012 al 17-05-2013</p>

Periodo formativo all'estero	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 3 anno.	
Data esame teorico pratico	20-05-2013	

Obiettivi formativi:	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p>obiettivi formativi di base: lo specializzando deve acquisire nozioni fondamentali della ereditarietà e dei meccanismi alla base delle malattie dell'uomo. Deve oltreché acquisire le basi teoriche e concettuali della genetica umana e medica e degli aspetti diagnostici-clinici a essa correlati compresa la consulenza genetica ed i test genetici. Deve apprendere gli aspetti avanzati della ricerca relativa alle tecnologie ricombinanti in genetica medica. Deve acquisire le basi scientifiche delle discipline biochimica, biologia molecolare, biologia applicata, farmacologia, citologia, embriologia, statistica medica e patologia generale. Deve apprendere le basi genetiche e molecolari della risposta immune ed i meccanismi di mutagenesi;</p> <p>obiettivi formativi della tipologia della Scuola: Lo specializzando deve 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. Lo Specializzando deve inoltre acquisire nozioni relative alle principali indagini di laboratorio ematochimiche, immunoematologiche e di patologia clinica, alla loro finalità ed utilità all'inquadramento clinico e diagnostico, alla prevenzione ed al monitoraggio di strutture e dei sistemi implicati nelle patologie genetiche.</p> <p>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.</p>		
Didattica frontale:	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 12-06-2012 al 17-05-2013	Vedi programma a.a. 2011/12	Vedi programma a.a. 2011/12	
Attività pratico-assistenziale:	elenco dettagliato attività/interventi e numero		Periodo e U.O. di svolgimento

	<p>Lo specializzando Biologo deve partecipare alle seguenti attività:</p> <p>Genetica molecolare, documentando di avere acquisito le tecniche di estrazione e di analisi del DNA, dell'RNA e l'uso degli strumenti di laboratorio relativi all'amplificazione del DNA, alle tecniche per l'identificazione di mutazioni, comprese quelle di tipo diretto e indiretto. Questa attività deve essere documentata dall'analisi di almeno 80 casi;</p> <p>Queste attività professionalizzanti devono consentire allo specializzando di apprendere i fondamenti della gestione integrata della diagnostica di laboratorio con quella clinica, anche avvalendosi di collaborazioni esterne, interpretare i risultati e gestire le conclusioni dell'iter diagnostico, compresa l'eventuale attivazione di interventi preventivi, il trattamento e, quando indicato, l'indirizzo verso interventi di supporto</p>	<p>Dal 12-06-2012 al 17-05-2013 Laboratorio di Genetica Medica, Ospedale Pediatrico Meyer, Firenze</p>
Frequenza nelle strutture della rete formativa:	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	Non prevista al 3 anno.	
Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando)	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	1) Applicazione della tecnica di Next Generation Sequencing nella diagnosi molecolare del MODY (MED/03 – Genetica Medica)	Laboratorio di Genetica Medica, Ospedale Pediatrico Meyer, Firenze
Periodo formativo all'estero	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 3 anno.	
Data esame teorico pratico	20-05-2013	

Programma formativo individuale del Dott. Sara Amitrano Anno di corso II

Data inizio formazione 1-8-2011 data fine formazione 31-07-2016

Tutor Francesca Ariani

Obiettivi formativi:	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p>obiettivi formativi di base: lo specializzando deve acquisire nozioni fondamentali della ereditarietà e dei meccanismi alla base delle malattie dell'uomo. Deve oltreché acquisire le basi teoriche e concettuali della genetica umana e medica e degli aspetti diagnostici-clinici a essa correlati compresa la consulenza genetica ed i test genetici. Deve apprendere gli aspetti avanzati della ricerca relativa alle tecnologie ricombinanti in genetica medica. Deve acquisire le basi scientifiche delle discipline biochimica, biologia molecolare, biologia applicata, farmacologia, citologia, embriologia, statistica medica e patologia generale. Deve apprendere le basi genetiche e molecolari della risposta immune ed i meccanismi di mutagenesi;</p> <p>obiettivi formativi della tipologia della Scuola: Lo specializzando deve 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. Lo Specializzando deve inoltre acquisire nozioni relative alle principali indagini di laboratorio ematochimiche, immunoematologiche e di patologia clinica, alla loro finalità ed utilità all'inquadramento clinico e diagnostico, alla prevenzione ed al monitoraggio di strutture e dei sistemi implicati nelle patologie genetiche.</p> <p>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.</p>		
Didattica frontale:	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 1-7-2012 al 27-06-2013	Vedi programma a.a. 2011/12	Vedi programma a.a. 2011/12	
Attività pratico-assistenziale:	elenco dettagliato attività/interventi e numero		Periodo e U.O. di svolgimento

	<p>Lo specializzando Biologo deve partecipare alle seguenti attività:</p> <p>Genetica molecolare, documentando di avere acquisito le tecniche di estrazione e di analisi del DNA, dell'RNA e l'uso degli strumenti di laboratorio relativi all'amplificazione del DNA, alle tecniche per l'identificazione di mutazioni, comprese quelle di tipo diretto e indiretto. Questa attività deve essere documentata dall'analisi di almeno 80 casi;</p> <p>Queste attività professionalizzanti devono consentire allo specializzando di apprendere i fondamenti della gestione integrata della diagnostica di laboratorio con quella clinica, anche avvalendosi di collaborazioni esterne, interpretare i risultati e gestire le conclusioni dell'iter diagnostico, compresa l'eventuale attivazione di interventi preventivi, il trattamento e, quando indicato, l'indirizzo verso interventi di supporto.</p>	<p>U.O.C. Genetica Medica AOUS</p> <p>dal 01-07-2012 al 27-06-2013</p>
Frequenza nelle strutture della rete formativa:	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	Non prevista al 1 anno	
Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando)	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	1) Analisi di mutazioni del gene RB1 tramite DHPLC, sequenziamento, MLPA e Next Generation Sequencing.	UOC Genetica Medica, AOUS dal 01-08-2012 al 27-06-2013
Periodo formativo all'estero	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 2 anno.	
Data esame teorico pratico	28-06-2013	

Programma formativo individuale del Dott. Veronica Bizzarri
 Data inizio formazione 1-8-2011 data fine formazione 31-07-2016

Anno di corso II

Tutor Mirella Bruttini

Obiettivi formativi:	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p>obiettivi formativi di base: lo specializzando deve acquisire nozioni fondamentali della ereditarietà e dei meccanismi alla base delle malattie dell'uomo. Deve oltreché acquisire le basi teoriche e concettuali della genetica umana e medica e degli aspetti diagnostici-clinici a essa correlati compresa la consulenza genetica ed i test genetici. Deve apprendere gli aspetti avanzati della ricerca relativa alle tecnologie ricombinanti in genetica medica. Deve acquisire le basi scientifiche delle discipline biochimica, biologia molecolare, biologia applicata, farmacologia, citologia, embriologia, statistica medica e patologia generale. Deve apprendere le basi genetiche e molecolari della risposta immune ed i meccanismi di mutagenesi;</p> <p>obiettivi formativi della tipologia della Scuola: Lo specializzando deve 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. Lo Specializzando deve inoltre acquisire nozioni relative alle principali indagini di laboratorio ematochimiche, immunoematologiche e di patologia clinica, alla loro finalità ed utilità all'inquadramento clinico e diagnostico, alla prevenzione ed al monitoraggio di strutture e dei sistemi implicati nelle patologie genetiche.</p> <p>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.</p>		
Didattica frontale:	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 1-7-2012 al 27-06-2013	Vedi programma a.a. 2011/12	Vedi programma a.a. 2011/12	
Attività pratico-assistenziale:	elenco dettagliato attività/interventi e numero		Periodo e U.O. di svolgimento

	<p>Lo specializzando Biologo deve partecipare alle seguenti attività:</p> <p>Genetica molecolare, documentando di avere acquisito le tecniche di estrazione e di analisi del DNA, dell'RNA e l'uso degli strumenti di laboratorio relativi all'amplificazione del DNA, alle tecniche per l'identificazione di mutazioni, comprese quelle di tipo diretto e indiretto. Questa attività deve essere documentata dall'analisi di almeno 80 casi;</p> <p>Queste attività professionalizzanti devono consentire allo specializzando di apprendere i fondamenti della gestione integrata della diagnostica di laboratorio con quella clinica, anche avvalendosi di collaborazioni esterne, interpretare i risultati e gestire le conclusioni dell'iter diagnostico, compresa l'eventuale attivazione di interventi preventivi, il trattamento e, quando indicato, l'indirizzo verso interventi di supporto.</p>	<p>U.O.C. Genetica Medica AOUS</p> <p>dal 01-07-2012 al 27-06-2013</p>
Frequenza nelle strutture della rete formativa:	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	Non prevista al 1 anno	
Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando)	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	<ol style="list-style-type: none"> 1) Caratterizzazione molecolare tramite DHPLC, sequenziamento, MLPA e Next Generation Sequencing, in pazienti affetti da sindrome di Cohen (MED/03 - Genetica Medica) 2) Identificazione del gene malattia in una famiglia con Sindrome di DeLange-like (MED/03 – Genetica Medica) 	<p>UOC Genetica Medica, AOUS</p> <p>dal 01-07-2012 al 27-06-2013</p>
Periodo formativo all'estero	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 2 anno.	
Data esame teorico pratico	28-06-2013	

Programma formativo individuale del Dott. Enea Ndoni Anno di corso II

Data inizio formazione 1-8-2011 data fine formazione 31-07-2016

Tutor Ilaria Longo

Obiettivi formativi:	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p>obiettivi formativi di base: lo specializzando deve acquisire nozioni fondamentali della ereditarietà e dei meccanismi alla base delle malattie dell'uomo. Deve oltreché acquisire le basi teoriche e concettuali della genetica umana e medica e degli aspetti diagnostici-clinici a essa correlati compresa la consulenza genetica ed i test genetici. Deve apprendere gli aspetti avanzati della ricerca relativa alle tecnologie ricombinanti in genetica medica. Deve acquisire le basi scientifiche delle discipline biochimica, biologia molecolare, biologia applicata, farmacologia, citologia, embriologia, statistica medica e patologia generale. Deve apprendere le basi genetiche e molecolari della risposta immune ed i meccanismi di mutagenesi;</p> <p>obiettivi formativi della tipologia della Scuola: Lo specializzando deve 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. Lo Specializzando deve inoltre acquisire nozioni relative alle principali indagini di laboratorio ematochimiche, immunoematologiche e di patologia clinica, alla loro finalità ed utilità all'inquadramento clinico e diagnostico, alla prevenzione ed al monitoraggio di strutture e dei sistemi implicati nelle patologie genetiche.</p> <p>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.</p>		
Didattica frontale:	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 1-7-2012 al 27-06-2013	Vedi programma a.a. 2011/12	Vedi programma a.a. 2011/12	
Attività pratico-assistenziale:	elenco dettagliato attività/interventi e numero		Periodo e U.O. di svolgimento

	<p>Lo specializzando Biologo deve partecipare alle seguenti attività: Citogenetica, documentando di aver eseguito: -almeno 100 cariotipi utilizzando tecniche di citogenetica tradizionale, tecniche di bandeggiamento e/o tecniche di citogenetica molecolare; di avere eseguito attività citogenetica in ambito postnatale, compresa l'analisi citogenetica costituzionale su diversi tessuti e oncologica, e prenatale, su preparati di trofoblasto e di amniociti;</p> <p>Genetica molecolare, documentando di avere acquisito le tecniche di estrazione e di analisi del DNA, dell'RNA e l'uso degli strumenti di laboratorio relativi all'amplificazione del DNA, alle tecniche per l'identificazione di mutazioni, comprese quelle di tipo diretto e indiretto. Questa attività deve essere documentata dall'analisi di almeno 10 casi;</p> <p>Queste attività professionalizzanti devono consentire allo specializzando di apprendere i fondamenti della gestione integrata della diagnostica di laboratorio con quella clinica, anche avvalendosi di collaborazioni esterne, interpretare i risultati e gestire le conclusioni dell'iter diagnostico, compresa l'eventuale attivazione di interventi preventivi, il trattamento e, quando indicato, l'indirizzo verso interventi di supporto.</p>	<p>U.O.C. Genetica Medica AOUS dal 01-07-2012 al 27-06-2013</p>
Frequenza nelle strutture della rete formativa:	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	Non prevista al 2 anno	
Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando)	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	1) Caratterizzazione del difetto molecolare tramite tecnica di array-CGH in pazienti con disabilità intellettiva (MED/03 - Genetica Medica)	UOC Genetica Medica, AOUS dal 01-08-2012 al 27-07-2013
Periodo formativo all'estero	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 2 anno.	
Data esame teorico pratico	28-06-2013	

Obiettivi formativi:	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p>obiettivi formativi di base: lo specializzando deve acquisire nozioni fondamentali della ereditarietà e dei meccanismi alla base delle malattie dell'uomo. Deve oltreché acquisire le basi teoriche e concettuali della genetica umana e medica e degli aspetti diagnostici-clinici a essa correlati compresa la consulenza genetica ed i test genetici. Deve apprendere gli aspetti avanzati della ricerca relativa alle tecnologie ricombinanti in genetica medica. Deve acquisire le basi scientifiche delle discipline biochimica, biologia molecolare, biologia applicata, farmacologia, citologia, embriologia, statistica medica e patologia generale. Deve apprendere le basi genetiche e molecolari della risposta immune ed i meccanismi di mutagenesi;</p> <p>obiettivi formativi della tipologia della Scuola: Lo specializzando deve 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. Lo Specializzando deve inoltre acquisire nozioni relative alle principali indagini di laboratorio ematochimiche, immunoematologiche e di patologia clinica, alla loro finalità ed utilità all'inquadramento clinico e diagnostico, alla prevenzione ed al monitoraggio di strutture e dei sistemi implicati nelle patologie genetiche.</p> <p>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.</p>		
Didattica frontale:	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 1-7-2012 al 27-06-2013	Vedi programma a.a. 2011/12	Vedi programma a.a. 2011/12	
Attività pratico-assistenziale:	elenco dettagliato attività/interventi e numero		Periodo e U.O. di svolgimento

	<p>Lo specializzando Biologo deve partecipare alle seguenti attività:</p> <p>Citogenetica, documentando di aver eseguito: -almeno 100 cariotipi utilizzando tecniche di citogenetica tradizionale, tecniche di bandeggiamento e/o tecniche di citogenetica molecolare; di avere eseguito attività citogenetica in ambito postnatale, compresa l'analisi citogenetica costituzionale su diversi tessuti e oncologica, e prenatale, su preparati di trofoblasto e di amniociti;</p> <p>Genetica molecolare, documentando di avere acquisito le tecniche di estrazione e di analisi del DNA, dell'RNA e l'uso degli strumenti di laboratorio relativi all'amplificazione del DNA, alle tecniche per l'identificazione di mutazioni, comprese quelle di tipo diretto e indiretto. Questa attività deve essere documentata dall'analisi di almeno 10 casi;</p> <p>Queste attività professionalizzanti devono consentire allo specializzando di apprendere i fondamenti della gestione integrata della diagnostica di laboratorio con quella clinica, anche avvalendosi di collaborazioni esterne, interpretare i risultati e gestire le conclusioni dell'iter diagnostico, compresa l'eventuale attivazione di interventi preventivi, il trattamento e, quando indicato, l'indirizzo verso interventi di supporto.</p>	<p>U.O.C. Genetica Medica AOUS</p> <p>dal 01-07-2012 al 27-06-2013</p>
Frequenza nelle strutture della rete formativa:	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	Non prevista al 2 anno	
Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando)	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	1) Applicazione di metodiche di diagnosi prenatale in gravidanze a rischio (MED/03 - Genetica Medica)	UOC Genetica Medica, AOUS dal 01-08-2012 al 31-07-2013
Periodo formativo all'estero	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 2 anno.	
Data esame teorico pratico	28-06-2013	

Programma formativo individuale del Dott. NON MEDICO

Anno di corso I

Data inizio formazione 06-08-2012

data fine formazione 05-08-2017

Tutor Ilaria Longo

Obiettivi formativi:	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p>obiettivi formativi di base: lo specializzando deve acquisire nozioni fondamentali della ereditarietà e dei meccanismi alla base delle malattie dell'uomo. Deve oltreché acquisire le basi teoriche e concettuali della genetica umana e medica e degli aspetti diagnostici-clinici a essa correlati compresa la consulenza genetica ed i test genetici. Deve apprendere gli aspetti avanzati della ricerca relativa alle tecnologie ricombinanti in genetica medica. Deve acquisire le basi scientifiche delle discipline biochimica, biologia molecolare, biologia applicata, farmacologia, citologia, embriologia, statistica medica e patologia generale. Deve apprendere le basi genetiche e molecolari della risposta immune ed i meccanismi di mutagenesi;</p> <p>obiettivi formativi della tipologia della Scuola: Lo specializzando deve 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. Lo Specializzando deve inoltre acquisire nozioni relative alle principali indagini di laboratorio ematochimiche, immunoematologiche e di patologia clinica, alla loro finalità ed utilità all'inquadramento clinico e diagnostico, alla prevenzione ed al monitoraggio di strutture e dei sistemi implicati nelle patologie genetiche.</p> <p>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.</p>		
Didattica frontale:	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 06-08-2012 al 03-07-2013	Vedi programma a.a. 2011/12	Vedi programma a.a. 2011/12	
Attività pratico-assistenziale:	elenco dettagliato attività/interventi e numero		Periodo e U.O. di svolgimento

	<p>Lo specializzando Biologo deve partecipare alle seguenti attività:</p> <p>Citogenetica, documentando di aver eseguito: -almeno 100 cariotipi utilizzando tecniche di citogenetica tradizionale, tecniche di bandeggiamento e/o tecniche di citogenetica molecolare; di avere eseguito attività citogenetica in ambito postnatale, compresa l'analisi citogenetica costituzionale su diversi tessuti e oncologica, e prenatale, su preparati di trofoblasto e di amniociti;</p> <p>Genetica molecolare, documentando di avere acquisito le tecniche di estrazione e di analisi del DNA, dell'RNA e l'uso degli strumenti di laboratorio relativi all'amplificazione del DNA, alle tecniche per l'identificazione di mutazioni, comprese quelle di tipo diretto e indiretto. Questa attività deve essere documentata dall'analisi di almeno 10 casi;</p> <p>Queste attività professionalizzanti devono consentire allo specializzando di apprendere i fondamenti della gestione integrata della diagnostica di laboratorio con quella clinica, anche avvalendosi di collaborazioni esterne, interpretare i risultati e gestire le conclusioni dell'iter diagnostico, compresa l'eventuale attivazione di interventi preventivi, il trattamento e, quando indicato, l'indirizzo verso interventi di supporto.</p>	<p>U.O.C. Genetica Medica AOUS</p> <p>dal 06-08-2012 al 03-07-2013</p>
Frequenza nelle strutture della rete formativa:	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	Non prevista al 2 anno	
Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando)	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	1) Applicazione di metodiche di diagnosi prenatale in gravidanze a rischio (MED/03 - Genetica Medica)	UOC Genetica Medica, AOUS dal 06-08-2012 al 03-07-2013
Periodo formativo all'estero	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 1 anno.	
Data esame teorico pratico	04-07-2013	

Obiettivi formativi:	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p>obiettivi formativi di base: lo specializzando deve acquisire nozioni fondamentali della ereditarietà e dei meccanismi alla base delle malattie dell'uomo. Deve oltreché acquisire le basi teoriche e concettuali della genetica umana e medica e degli aspetti diagnostici-clinici a essa correlati compresa la consulenza genetica ed i test genetici. Deve apprendere gli aspetti avanzati della ricerca relativa alle tecnologie ricombinanti in genetica medica. Deve acquisire le basi scientifiche delle discipline biochimica, biologia molecolare, biologia applicata, farmacologia, citologia, embriologia, statistica medica e patologia generale. Deve apprendere le basi genetiche e molecolari della risposta immune ed i meccanismi di mutagenesi;</p> <p>obiettivi formativi della tipologia della Scuola: lo Specializzando deve aver acquisito nozioni di psicologia clinica, genetica umana e medica, medicina interna, chirurgia generale, neurologia, pediatria e ostetricia 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 ematochimiche, 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.</p> <p>Specifiche per il Laureato in Medicina e Chirurgia: La conoscenza, in relazione alle attività di consulenza genetica, dei principi di semeiotica medica e chirurgica, sia fisica che strumentale, e delle nozioni cliniche atte a definire un iter diagnostico, prognostico e terapeutico.</p> <p>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.</p>		
Didattica frontale:	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 05-07-2012 al 03-07-2013	Vedi programma a.a. 2011/12	Vedi programma a.a. 2011/12	
Attività pratico-assistenziale:	elenco dettagliato attività/interventi e numero		Periodo e U.O. di svolgimento

	<p>Lo specializzando Medico deve partecipare: all'inquadramento diagnostico di almeno 50 casi di patologie genetiche e relativa consulenza genetica; ad almeno 40 casi di consulenza prenatale; all'epicrisi scritta di almeno 80 casi di consulenza pre/posnatale. 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.</p> <p>Per quanto riguarda l'attività di Laboratorio di Genetica Medica: -almeno 80 cariotipi o analisi di array-CGH in ambito postnatale. Queste attività professionalizzanti devono consentire allo specializzando di apprendere i fondamenti della gestione integrata della diagnostica di laboratorio con quella clinica, anche avvalendosi di collaborazioni esterne, interpretare i risultati e gestire le conclusioni dell'iter diagnostico, compresa l'eventuale attivazione di interventi preventivi, il trattamento e, quando indicato, l'indirizzo verso interventi di supporto.</p>	<p>U.O.C. Genetica Medica AOUS dal 05-07-2012 al 03-07-2013</p>
Frequenza nelle strutture della rete formativa:	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	Almeno 10 consulenze genetiche oncologiche	1) Ospedale Valdichiana dal 05-07-2012 al 03-07-2013 2) Ospedale Valdelsa dal 05-07-2012 al 03-07-2013
	Almeno 20 consulenze genetiche prenatali	
Almeno 5 consulenze dismorfologiche		
Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando)	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	<ol style="list-style-type: none"> 1) Applicazione e impiego clinico della tecnologia array-CGH (MED/03 Genetica Medica) 2) Diagnosi prenatale in gravidanze a rischio (MED/03 Genetica Medica e MED/40 Ginecologia e Ostetricia) 	UOC Genetica Medica, AOUS dal 05-07-2012 al 03-07-2013
Periodo formativo all'estero	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 1 anno.	
Data esame teorico pratico	04-07-2013	