

<b>Obiettivi formativi:</b>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p><b>obiettivi formativi di base:</b> 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><b>obiettivi formativi della tipologia della Scuola:</b> 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 <b>obiettivi affini o integrativi</b> 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>		
<b>Didattica frontale:</b>	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 1-7-2013 al 16-6-2014	Vedi programma a.a. 2012/13	Vedi programma a.a. 2012/13	
<b>Attività pratico-assistenziale:</b>	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 01-07-2013 al 16-06-2014</p>
<b>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</b>	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	Almeno 5 sedute di ambulatorio di MMG	1) USL7 ambulatori medici di medicina generale MMG dal 04-11-2013 al 28-03-2014
<b>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando )</b>	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento

	<ol style="list-style-type: none"> <li>1) Applicazione e impiego clinico della tecnologia array-CGH (MED/03 Genetica Medica)</li> <li>2) Applicazione e impiego clinico della tecnologia Next Generation Sequencing (MED/03 Genetica Medica)</li> <li>3) Sindrome di Cohen (MED/38 Pediatria generale e specialistica e MED/03 Genetica Medica)</li> <li>4) Sindrome di Alport (MED/03 Genetica Medica)</li> <li>5) Percorso diagnostico nel paziente adulto (MED/06 Oncologia medica; MED/09 Medicina interna; MED/40 Ginecologia e ostetricia e MED/03 Genetica Medica)</li> <li>6) Percorso diagnostico nell'infertilità di coppia (MED/40 Ginecologia e ostetricia e MED/03 Genetica Medica)</li> <li>7) Percorso diagnostico in gravidanze a rischio (MED/40 Ginecologia e ostetricia e MED/03 Genetica Medica)</li> </ol>	UOC Genetica Medica, AOUS dal 01-07-2013 al 16-06-2014
<b>Periodo formativo all'estero</b>	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 5 anno.	
<b>Data esame teorico pratico</b>	17-06-2014	

Programma formativo individuale del Dott. ROSSELLA TITA

Anno di corso V

Data inizio formazione 09-12-2009

data fine formazione 31-01-2014

Tutor Alessandra Renieri

<b>Obiettivi formativi:</b>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p><b>obiettivi formativi di base:</b> 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><b>obiettivi formativi della tipologia della Scuola:</b> 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 <b>obiettivi affini o integrativi</b> 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>		
<b>Didattica frontale:</b>	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 20-05-2013 al 30-01-2014	Vedi programma a.a. 2012/13	Vedi programma a.a. 2012/13	
<b>Attività pratico-assistenziale:</b>	elenco dettagliato attività/interventi e numero		Periodo e U.O. di svolgimento dal 20-05-2013 al 30-01-2014

	<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 20-05-2013 al 30-01-2014</p>
<b>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</b>	elenco dettagliato attività e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	Non prevista al 5 anno.	
<b>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando )</b>	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	<ol style="list-style-type: none"> <li>1) Applicazione della tecnica di Next Generation Sequencing nella diagnosi molecolare della Sindrome di Alport e della Sindrome di Cohen (MED/03 – Genetica Medica)</li> <li>2) Caratterizzazione citogenetica nell'infertilità di coppia (MED/03)</li> </ol>	U.O.C. Genetica Medica AOUS dal 20-05-2013 al 30-01-2014
<b>Periodo formativo all'estero</b>	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 5 anno.	
<b>Data esame teorico pratico</b>	31-01-2014	

Programma formativo individuale del Dott. CHIARA DI MARCO

Anno di corso IV

Data inizio formazione 17-5-2010 data fine formazione da definire sulla base del periodo di utilizzo dei riposi giornalieri

Tutor Maria Antonietta Mencarelli

<b>Obiettivi formativi:</b>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p><b>obiettivi formativi di base:</b> 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><b>obiettivi formativi della tipologia della Scuola:</b> 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 <b>obiettivi affini o integrativi</b> 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>		
<b>Didattica frontale:</b>	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 26-11-2013 al 12-12-2014	Vedi programma a.a. 2012/13	Vedi programma a.a. 2012/13	
<b>Attività pratico-assistenziale:</b>	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 26-11-2013 al 12-12-2014</p>
<p><b>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</b></p>	<p>elenco dettagliato attività/interventi e numero</p>	<p>Periodo e U.O. di svolgimento</p>
	<p>Non prevista.</p>	
<p><b>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando )</b></p>	<p>Percorsi didattico formativi di approfondimento</p>	<p>Periodo e U.O. di svolgimento</p>
	<ol style="list-style-type: none"> <li>1) Applicazione e impiego clinico della tecnologia array-CGH in pazienti con disabilità intellettiva (MED/03 Genetica Medica)</li> <li>2) Diagnosi prenatale in gravidanze a rischio (MED/03 Genetica Medica e MED/40 Ginecologia e Ostetricia)</li> <li>3) Percorso diagnostico nell'infertilità di coppia (MED/40 Ginecologia e ostetricia e MED/03 Genetica Medica)</li> <li>4) Percorso diagnostico nei tumori eredo-familiari (MED/06 Oncologia Medica e MED/03 Genetica Medica)</li> <li>5) Caratterizzazione clinica e genetica di pazienti affetti da retinoblastoma (MED/30 Malattie Apparato Visivo e MED/03 Genetica Medica)</li> </ol>	<p>UOC Genetica Medica, AOUS  dal 26-11-2013 al 12-12-2014</p>

<b>Periodo formativo all'estero</b>	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 4 anno.	
<b>Data esame teorico pratico</b>	15-12-2014	



Programma formativo individuale del Dott. CATERINA LO RIZZO  
 Data inizio formazione 17-5-2010 data fine formazione 17-5-2015

Anno di corso IV  
 Tutor Maria Antonietta Mencarelli

<p><b>Obiettivi formativi:</b></p>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:  <b>obiettivi formativi di base:</b> 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;  <b>obiettivi formativi della tipologia della Scuola:</b> 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.                      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.                      Sono <b>obiettivi affini o integrativi</b> 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>		
<p><b>Didattica frontale:</b></p>	<p>Materia di insegnamento</p>	<p>Docente</p>	<p>CFU</p>
<p>Da svolgere nel periodo dal 18-05-2013 al 16-05-2014</p>	<p>Vedi programma a.a. 2012/13</p>	<p>Vedi programma a.a. 2012/13</p>	
<p><b>Attività pratico-assistenziale:</b></p>	<p>elenco dettagliato attività/interventi e numero</p>		<p>Periodo e U.O. di svolgimento</p>

	<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 18-05-2013 al 16-05-2014</p>
<p><b>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</b></p>	<p>elenco dettagliato attività/interventi e numero</p>	<p>Periodo e U.O. di svolgimento</p>
	<p>Almeno 5 sedute di ambulatorio di MMG</p>	<p>USL7 ambulatori medici di medicina generale MMG dal 04-01-2014 al 16-05-2014</p>
<p><b>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando )</b></p>	<p>Percorsi didattico formativi di approfondimento</p>	<p>Periodo e U.O. di svolgimento</p>
	<ol style="list-style-type: none"> <li>1) Applicazione e impiego clinico della tecnologia array-CGH (MED/03 Genetica Medica)</li> <li>2) Inquadramento clinico del neonato e del lattante con caratteristiche cranio-facciali e fisiche peculiari e/o malformazioni congenite (MED/38 Pediatria generale e specialistica e MED/03 Genetica Medica)</li> <li>3) Inquadramento clinico di pazienti con disabilità intellettiva (MED/38 Pediatria generale e specialistica e MED/03 Genetica Medica)</li> <li>4) Sindrome di Rett (MED/03 Genetica Medica e MED/39 Neuropsichiatria Infantile)</li> <li>5) Diagnosi prenatale in gravidanze a rischio (MED/03 Genetica Medica e MED/40 Ginecologia e Ostetricia)</li> </ol>	<p>UOC Genetica Medica, AOUS dal 18-05-2013 al 16-05-2014</p>

<b>Periodo formativo all'estero</b>	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 4 anno.	
<b>Data esame teorico pratico</b>	19-05-2013	

Programma formativo individuale del Dott. ROSANGELA ARTUSO  
 Data inizio formazione 9-6-2010 data fine formazione 17-5-2015

Anno di corso IV  
 Tutor Mirella Bruttini

<b>Obiettivi formativi:</b>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p><b>obiettivi formativi di base:</b> 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><b>obiettivi formativi della tipologia della Scuola:</b> 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 <b>obiettivi affini o integrativi</b> 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>		
<b>Didattica frontale:</b>	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 18-05-2013 al 16-05-2014	Vedi programma a.a. 2012/13	Vedi programma a.a. 2012/13	
<b>Attività pratico-assistenziale:</b>	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 18-05-2013 al 16-05-2014 Laboratorio di Genetica Medica, Ospedale Pediatrico Meyer, Firenze</p>
<b>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</b>	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	Non prevista al 4 anno.	
<b>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando )</b>	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
<b>Periodo formativo all'estero</b>	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 4 anno.	
<b>Data esame teorico pratico</b>	19-05-2014	

<b>Obiettivi formativi:</b>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p><b>obiettivi formativi di base:</b> 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><b>obiettivi formativi della tipologia della Scuola:</b> 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 <b>obiettivi affini o integrativi</b> 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>		
<b>Didattica frontale:</b>	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 28-06-2013 al 06-06-2014	Vedi programma a.a. 2012/13	Vedi programma a.a. 2012/13	
<b>Attività pratico-assistenziale:</b>	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 28-06-2013 al 06-06-2014</p>
<b>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</b>	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	Non prevista al 3 anno	
<b>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando )</b>	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	<ol style="list-style-type: none"> <li>1) Analisi di mutazioni del gene RB1 tramite sequenziamento, MLPA e Next Generation Sequencing (MED 03 – Genetica Medica)</li> <li>2) Analisi di mutazioni tramite Next Generation Sequencing e sequenziamento diretto di geni responsabili di Sindrome di Lynch e di poliposi familiare (MED 03 – Genetica Medica)</li> <li>3) Analisi di polimorfismi per l'identificazione biologica e test di paternità (MED 03 – Genetica Medica)</li> <li>3) Applicazione della tecnica di Next Generation Sequencing nella diagnosi molecolare della Sindrome di Cohen (MED/03 – Genetica Medica)</li> </ol>	<p>UOC Genetica Medica, AOUS</p> <p>dal 28-06-2013 al 06-06-2014</p>
<b>Periodo formativo all'estero</b>	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 3 anno.	

<b>Data esame teorico pratico</b>	09-06-2014	
-----------------------------------	------------	--



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

Anno di corso III  
 Tutor Alessandra Renieri

<b>Obiettivi formativi:</b>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p><b>obiettivi formativi di base:</b> 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><b>obiettivi formativi della tipologia della Scuola:</b> 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 <b>obiettivi affini o integrativi</b> 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>		
<b>Didattica frontale:</b>	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 28-06-2013 al 06-06-2014	Vedi programma a.a. 2012/13	Vedi programma a.a. 2012/13	
<b>Attività pratico-assistenziale:</b>	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 28-06-2013 al 06-06-2014</p>
<b>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</b>	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	Non prevista al 3 anno	
<b>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando )</b>	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	<ol style="list-style-type: none"> <li>1) Applicazione di metodiche di diagnosi prenatale in gravidanze a rischio (MED/03 - Genetica Medica)</li> <li>2) Applicazione della tecnica di array-CGH nella diagnosi molecolare dei pazienti con disabilità intellettiva isolata o sindromica e/o autismo (MED/03 – Genetica Medica)</li> <li>3) Applicazione di metodiche di citogenetica classica e molecolare in oncematologia (MED/03 Genetica Medica – MED/15 – Malattie del Sangue)</li> </ol>	<p>UOC Genetica Medica, AOUS</p> <p>dal 28-06-2013 al 06-06-2014</p>
<b>Periodo formativo all'estero</b>	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 3 anno.	
<b>Data esame teorico pratico</b>	09-06-2014	

Programma formativo individuale del Dott. ENEA NDONI Anno di corso III

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

Tutor Francesca Mari/Alessandra Renieri (da febbraio 2014)

<b>Obiettivi formativi:</b>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p><b>obiettivi formativi di base:</b> 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><b>obiettivi formativi della tipologia della Scuola:</b> 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 <b>obiettivi affini o integrativi</b> 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>		
<b>Didattica frontale:</b>	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 28-06-2013 al 06-06-2014	Vedi programma a.a. 2012/13	Vedi programma a.a. 2012/13	
<b>Attività pratico-assistenziale:</b>	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 28-06-2013 al 06-06-2014</p>
<b>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</b>	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	Non prevista al 3 anno	
<b>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando )</b>	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	<ol style="list-style-type: none"> <li>1) Caratterizzazione del difetto molecolare tramite tecnica di array-CGH in pazienti con disabilità intellettiva (MED/03 - Genetica Medica)</li> <li>2) Applicazione della tecnica di Next Generation Sequencing nella diagnosi molecolare della Retinoschisi legata al cromosoma X (MED/03 – Genetica Medica)</li> </ol>	<p>UOC Genetica Medica, AOUS          dal 28-06-2013 al 06-06-2014</p>
<b>Periodo formativo all'estero</b>	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 3 anno.	
<b>Data esame teorico pratico</b>	09-06-2014	



Programma formativo individuale del Dott. GIULIA DE FALCO

Anno di corso III

Data inizio formazione 1-8-2011

data fine formazione 12-12-2014

Tutor Ilaria Longo

<b>Obiettivi formativi:</b>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p><b>obiettivi formativi di base:</b> 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><b>obiettivi formativi della tipologia della Scuola:</b> 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 <b>obiettivi affini o integrativi</b> 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>		
<b>Didattica frontale:</b>	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 1-7-2013 al 01-04-2014	Vedi programma a.a. 2012/13	Vedi programma a.a. 2012/13	
<b>Attività pratico-assistenziale:</b>	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 1-7-2013 al 01-04-2014</p>
<b>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</b>	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	Non prevista al 3 anno	
<b>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando )</b>	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	4) Applicazione di metodiche di diagnosi prenatale in gravidanze a rischio (MED/03 - Genetica Medica)	UOC Genetica Medica, AOUS dal 1-7-2013 al 01-04-2014
<b>Periodo formativo all'estero</b>	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 3 anno.	
<b>Data esame teorico pratico</b>	09-04-2014	

Programma formativo individuale del Dott. MARIA FATIMA ANTONUCCI  
 Data inizio formazione 06-08-2012

Anno di corso II  
 Tutor Ilaria Longo

data fine formazione 05-08-2017

<b>Obiettivi formativi:</b>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p><b>obiettivi formativi di base:</b> 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><b>obiettivi formativi della tipologia della Scuola:</b> 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 <b>obiettivi affini o integrativi</b> 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>		
<b>Didattica frontale:</b>	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 08-07-2013 al 30-06-2014	Vedi programma a.a. 2012/13	Vedi programma a.a. 2012/13	
<b>Attività pratico-assistenziale:</b>	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 08-07-2013 al 30-06-2014</p>
<p><b>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</b></p>	<p>elenco dettagliato attività/interventi e numero</p>	<p>Periodo e U.O. di svolgimento</p>
<p><b>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando )</b></p>	<p>Percorsi didattico formativi di approfondimento</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) Applicazione di metodiche di diagnosi prenatale in gravidanze a rischio (MED/03 - Genetica Medica)</li> <li>2) Applicazione della tecnica di Next Generation Sequencing nella diagnosi molecolare della sindrome di Alport (MED/03 – Genetica Medica)</li> <li>3) Applicazione della tecnica di Next Generation Sequencing nella diagnosi molecolare della sindrome di Lesch-Nyhan (MED/03 – Genetica Medica)</li> </ol>	<p>Periodo e U.O. di svolgimento</p> <p>UOC Genetica Medica, AOUS          dal 08-07-2013 al 30-06-2014</p>
<p><b>Periodo formativo all'estero</b></p>	<p>Programma dettagliato del percorso formativo</p>	<p>Struttura estera e periodo di frequenza</p>
	<p>Non prevista al 2 anno.</p>	

<b>Data esame teorico pratico</b>	01-07-2014	
-----------------------------------	------------	--

Programma formativo individuale del Dott. CARIGNANI GIULIA  
 Data inizio formazione 05-07-2012 data fine formazione 05-12-2017

Anno di corso II  
 Tutor Annabella Marozza

<b>Obiettivi formativi:</b>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p><b>obiettivi formativi di base:</b> 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><b>obiettivi formativi della tipologia della Scuola:</b> 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 <b>obiettivi affini o integrativi</b> 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>		
<b>Didattica frontale:</b>	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 08-07-2013 al 28-11-2014	Vedi programma a.a. 2012/13	Vedi programma a.a. 2012/13	
<b>Attività pratico-assistenziale:</b>	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 08-07-2013 al 28-11-2014</p>
<b>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</b>	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	<p>Almeno 10 consulenze genetiche oncologiche</p> <p>Almeno 20 consulenze genetiche prenatali</p> <p>Almeno 5 consulenze dismorfologiche</p>	<p>1) Ospedale Valdichiana dal 08-07-2013 al 28-11-2014</p> <p>2) Ospedale Valdelsa dal 08-07-2013 al 28-11-2014</p>
<b>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando )</b>	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	<p>1) Applicazione e impiego clinico della tecnologia array-CGH (MED/03 Genetica Medica)</p> <p>2) Inquadramento clinico di pazienti con disabilità intellettiva e/o autismo (MED/38 Pediatria generale e specialistica, MED/39 Neuropsichiatria Infantile e MED/03 Genetica Medica)</p> <p>3) Diagnosi prenatale in gravidanze a rischio (MED/03 Genetica Medica e MED/40 Ginecologia e Ostetricia)</p>	<p>UOC Genetica Medica, AOUS dal 08-07-2013 al 28-11-2014</p>
<b>Periodo formativo all'estero</b>	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 2 anno.	

<b>Data esame teorico pratico</b>	01-12-2014	
-----------------------------------	------------	--

Programma formativo individuale del Dott. EVA TREVISSON  
 Data inizio formazione 05-07-2012 data fine formazione 30-06-2017

Anno di corso II  
 Tutor Annabella Marozza

<b>Obiettivi formativi:</b>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p><b>obiettivi formativi di base:</b> 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><b>obiettivi formativi della tipologia della Scuola:</b> 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 <b>obiettivi affini o integrativi</b> 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>		
<b>Didattica frontale:</b>	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 08-07-2013 al 30-06-2014	Vedi programma a.a. 2012/13	Vedi programma a.a. 2012/13	
<b>Attività pratico-assistenziale:</b>	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 Padova</p> <p>dal 08-07-2013 al 30-06-2014</p>
<b>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</b>	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	Non prevista al 2 anno	<p>1) Ospedale Valdichiana 08-07-2013 al 30-06-2014</p> <p>2) Ospedale Valdelsa dal 05-07-2012 al 03-07-2013</p>
<b>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando )</b>	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	<p>1) Applicazione e impiego clinico della tecnologia array-CGH (MED/03 Genetica Medica)</p> <p>2) Diagnosi prenatale in gravidanze a rischio (MED/03 Genetica Medica e MED/40 Ginecologia e Ostetricia)</p>	UOC Genetica Medica, AOUS dal 08-07-2013 al 30-06-2014
<b>Periodo formativo all'estero</b>	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 2 anno.	

<b>Data esame teorico pratico</b>	01-07-2014	
-----------------------------------	------------	--



Programma formativo individuale del Dott. MARGHERITA BALDASSARRI  
 Data inizio formazione 08-08-2013 data fine formazione 07-08-2018

Anno di corso I  
 Tutor Annabella Marozza

<b>Obiettivi formativi:</b>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p><b>obiettivi formativi di base:</b> 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><b>obiettivi formativi della tipologia della Scuola:</b> 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 <b>obiettivi affini o integrativi</b> 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>		
<b>Didattica frontale:</b>	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 08-08-2013 al 11-07-2014	Vedi programma a.a. 2012/13	Vedi programma a.a. 2012/13	
<b>Attività pratico-assistenziale:</b>	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 08-08-2013 al 11-07-2014</p>
<p><b>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</b></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 20 consulenze genetiche prenatali</p> <p>Almeno 5 consulenze dismorfologiche</p> <p>Almeno 5 sedute di ambulatorio di MMG</p>	<p>1) Ospedale Valdichiana dal 08-08-2013 al 11-07-2014</p> <p>2) Ospedale Valdelsa dal 08-08-2013 al 11-07-2014</p> <p>3) USL7 ambulatori medici di medicina generale MMG dal 04-11-2013 al 28-03-2014</p>
<p><b>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando )</b></p>	<p>Percorsi didattico formativi di approfondimento</p>	<p>Periodo e U.O. di svolgimento</p>

	<ol style="list-style-type: none"> <li>1) Applicazione e impiego clinico della tecnologia array-CGH in pazienti con disabilità intellettiva (MED/03 Genetica Medica)</li> <li>2) Percorso diagnostico nei tumori eredo-familiari (MED/06 Oncologia Medica e MED/03 Genetica Medica)</li> <li>3) Diagnosi prenatale in gravidanze a rischio (MED/03 Genetica Medica e MED/40 Ginecologia e Ostetricia)</li> <li>4) Percorso diagnostico nell'infertilità di coppia (MED/40 Ginecologia e ostetricia e MED/03 Genetica Medica)</li> </ol>	UOC Genetica Medica, AOUS dal 708-07-2013 al 11-07-2014
<b>Periodo formativo all'estero</b>	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 1 anno.	
<b>Data esame teorico pratico</b>	14-07-2014	

Programma formativo individuale del Dott. MAFALDA MUCCIOLO

Anno di corso I

Data inizio formazione 08-08-2013

data fine formazione 07-08-2018

Tutor Alessandra Renieri

<b>Obiettivi formativi:</b>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p><b>obiettivi formativi di base:</b> 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><b>obiettivi formativi della tipologia della Scuola:</b> 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 <b>obiettivi affini o integrativi</b> 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>		
<b>Didattica frontale:</b>	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 08-08-2013 al 11-07-2014	Vedi programma a.a. 2012/13	Vedi programma a.a. 2012/13	
<b>Attività pratico-assistenziale:</b>	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 08-08-2013 al 11-07-2014</p>
<p><b>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</b></p>	<p>elenco dettagliato attività/interventi e numero</p>	<p>Periodo e U.O. di svolgimento</p>
	<p>Non prevista al 1 anno</p>	
<p><b>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando )</b></p>	<p>Percorsi didattico formativi di approfondimento</p>	<p>Periodo e U.O. di svolgimento</p>
	<p>1) Analisi con tecnica di array-CGH in pazienti con disabilità intellettiva (MED/03 Genetica Medica)</p> <p>2) Percorso diagnostico su materiale abortivo (MED/40 Ginecologia e ostetricia e MED/03 Genetica Medica)</p> <p>3) Applicazione della tecnica di Next Generation Sequencing nella diagnosi molecolare del carcinoma midollare della tiroide FMTC (MED/03 – Genetica Medica)</p>	<p>UOC Genetica Medica, AOUS dal          708-07-2013 al 11-07-2014</p>
<p><b>Periodo formativo all'estero</b></p>	<p>Programma dettagliato del percorso formativo</p>	<p>Struttura estera e periodo di frequenza</p>
	<p>Non prevista al 1 anno.</p>	

<b>Data esame teorico pratico</b>	14-07-2014	
-----------------------------------	------------	--

Programma formativo individuale del Dott. SERENA SOMMA

Anno di corso I

Data inizio formazione 08-08-2013

data fine formazione 07-08-2018

Tutor Mirella Bruttini

<b>Obiettivi formativi:</b>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti:</p> <p><b>obiettivi formativi di base:</b> 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><b>obiettivi formativi della tipologia della Scuola:</b> 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 <b>obiettivi affini o integrativi</b> 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>		
<b>Didattica frontale:</b>	Materia di insegnamento	Docente	CFU
Da svolgere nel periodo dal 08-08-2013 al 11-07-2014	Vedi programma a.a. 2012/13	Vedi programma a.a. 2012/13	
<b>Attività pratico-assistenziale:</b>	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 08-08-2013 al 11-07-2014</p>
<b>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</b>	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	Non prevista al 1 anno	
<b>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando )</b>	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	1) Applicazione della tecnica di Next Generation Sequencing nella diagnosi molecolare del Retinoblastoma (MED/03 – Genetica Medica)	UOC Genetica Medica, AOUS dal 08-07-2013 al 11-07-2014
<b>Periodo formativo all'estero</b>	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 1 anno.	
<b>Data esame teorico pratico</b>	14-07-2014	