

Scuola di Specializzazione in GENETICA MEDICA A.A. 2009/10

Programma formativo individuale del Dott. Chiara Di Marco

Anno di corso I

Data inizio formazione 17-5 2010

data fine formazione 17-5 2015

Tutor Maria Antonietta Mencarelli

<p>Obiettivi formativi:</p>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti: 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; 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. 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 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>		
<p>Didattica frontale:</p>	<p>Materia di insegnamento</p>	<p>Docente</p>	<p>CFU</p>
<p>Da svolgere nel periodo dal 1-12-2010 al 30-4-2010</p>	<p>Vedi programma a.a. 2009/10</p>	<p>Vedi programma a.a. 2009/10</p>	
<p>Attività pratico-assistenziale:</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 17-5-2010 al 17-5-2011</p>
Frequenza nelle strutture della rete formativa:	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	40 consulenze genetiche prenatali	<p>1) Ginecologia, Ospedale Valdichiana dal 1-12-2010 al 30-4-2010</p> <p>2) Ginecologia, Ospedale Valdelsa dal 1-12-2010 al 30-4-2010</p>
Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando)	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	Applicazioni e impiego clinico della tecnologia array-CGH	UOC Genetica Medica, AOUS dal 1-12-2010 al 30-4-2010
Periodo formativo all'estero	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 1 anno.	

Scuola di Specializzazione in GENETICA MEDICA A.A. 2009/10

Programma formativo individuale del Dott. Caterina Lo Rizzo

Anno di corso I

Data inizio formazione 17-5 2010

data fine formazione 17-5 2015

Tutor Maria Antonietta Mencarelli

<p>Obiettivi formativi:</p>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti: 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; 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. 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 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>		
<p>Didattica frontale:</p>	<p>Materia di insegnamento</p>	<p>Docente</p>	<p>CFU</p>
<p>Da svolgere nel periodo dal 1-12-2010 al 30-4-2010</p>	<p>Vedi programma a.a. 2009/10</p>	<p>Vedi programma a.a. 2009/10</p>	
<p>Attività pratico-assistenziale:</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 17-5-2010 al 17-5-2011</p>
Frequenza nelle strutture della rete formativa:	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	40 consulenze genetiche prenatali	<p>1) Ginecologia, Ospedale Valdichiana dal 1-12-2010 al 30-4-2010</p> <p>2) Ginecologia, Ospedale Valdelsa dal 1-12-2010 al 30-4-2010</p>
Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando)	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	Applicazioni e impiego clinico della tecnologia array-CGH	UOC Genetica Medica, AOUS dal 1-12-2010 al 30-4-2010
Periodo formativo all'estero	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 1 anno.	

Scuola di Specializzazione in GENETICA MEDICA A.A. 2009/10

Programma formativo individuale del Dott. Laura Dosa

Anno di corso II

Data inizio formazione 1-7-2009

data fine formazione 1-7 2014

Tutor Francesca Mari

<p>Obiettivi formativi:</p>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti: 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; 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. 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 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>		
<p>Didattica frontale:</p>	<p>Materia di insegnamento</p>	<p>Docente</p>	<p>CFU</p>
<p>Da svolgere nel periodo dal 1-12-2010 al 30-4-2010</p>	<p>Vedi programma a.a. 2009/10</p>	<p>Vedi programma a.a. 2009/10</p>	
<p>Attività pratico-assistenziale:</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</p> <p>dal 17-5-2010 al 17-5-2011</p>
Frequenza nelle strutture della rete formativa:	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	40 consulenze genetiche prenatali	<p>1) Ginecologia, Ospedale Valdichiana dal 1-12-2010 al 30-4-2010</p> <p>2) Ginecologia, Ospedale Valdelsa dal 1-12-2010 al 30-4-2010</p>
Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando)	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	Genetica della sindrome di Alport	UOC Genetica Medica, AOUS dal 1-12-2010 al 30-4-2010
Periodo formativo all'estero	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 2 anno.	

Scuola di Specializzazione in GENETICA MEDICA A.A. 2009/10

Programma formativo individuale del Dott. Cinzia Castagnini

Anno di corso II

Data inizio formazione 1-7-2009

data fine formazione 1-7 2014

Tutor Maria Antonietta Mencarelli

<p>Obiettivi formativi:</p>	<p>Gli obiettivi formativi sono i seguenti: 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; 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. 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 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>		
<p>Didattica frontale:</p>	<p>Materia di insegnamento</p>	<p>Docente</p>	<p>CFU</p>
<p>Da svolgere nel periodo dal 1-12-2010 al 30-4-2010</p>	<p>Vedi programma a.a. 2009/10</p>	<p>Vedi programma a.a. 2009/10</p>	
<p>Attività pratico-assistenziale:</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 17-5-2010 al 17-5-2011</p>
Frequenza nelle strutture della rete formativa:	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	40 consulenze genetiche prenatali	<p>1) Ginecologia, Ospedale Valdichiana dal 1-12-2010 al 30-4-2010</p> <p>2) Ginecologia, Ospedale Valdelsa dal 1-12-2010 al 30-4-2010</p>
Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando)	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	Genetica delle distrofie corneali	UOC Genetica Medica, AOUS dal 1-12-2010 al 30-4-2010
Periodo formativo all'estero	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 2 anno.	

AA 09-10 LEZIONI FRONTALI SC SP GENETICA MEDICA 1 ANNO NUOVO ORD.

Genetica Medica Alessandra Renieri 1 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
15-set-10	12	1	La consulenza genetica
22-ott-10	12	1	I test genetici
18-nov-10	12	1	Sindrome di Cohen (cons.1541 e 2720 e 1872) e sindrome di Gorlin (cons.653)
07-dic-10	12	1	Sindrome di Rothmund Thomson (cons.2016)
13-gen-11	12	1	Maniglie diagnostiche per riconoscimento di sindromi note nel neonato: trisomia 21 (cons 3529 e 4847) e trisomia 18 (cons 3075) e atrofia muscolare spinale (cons 5463)
10-feb-11	12	1	Maniglie diagnostiche per riconoscimento di sindromi note nel bambino: Smith-Magenis (cons 2381) e s. di Mowat-Wilson (cons 2195)
17-mar-11	12	1	La sindrome di Rett e varianti. Rett classica (mutazione MECP2)(cons 1667) e Rett variante con insorgenza precoce delle convulsioni (mutazione CDKL5)(cons 1759). Del14q12 (cons 1511) S. di Angelman (cons 1856)
14-apr-11	12	1	Sindrome di Kabuki (cons. 2959)

10-mag-11	12	1	Del22q11 (cons 2282 e 2377 e 2923)
-----------	----	---	------------------------------------

Farmacologia Daniela Cerretani 1 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
04-nov-10	11.00	2	Farmacocinetica: Assorbimento, Distribuzione, Metabolismo, Eliminazione
11-nov-10	11.00	2	Farmacocinetica: Principali parametri farmacocinetici: volume di distribuzione, emivita, clearance, AUC. Farmacocinetica quantitativa, cinetiche di ordine zero e di ordine primo
18-nov-10	11.00	2	Farmacodinamica: Struttura molecolare dei recettori. Meccanismi di trasduzione del segnale. Regolazione della risposta recettoriale
25-nov-10	11.00	2	Principi di farmacogenetica: Variabilità inter-individuale nella risposta ai farmaci. Polimorfismi genetici che influenzano la risposta farmacologica. Aspetti genetici nel metabolismo degli xenobiotici.
02-dic-10	11.00	2	Principi di farmacogenetica: Farmacogenetica delle reazioni avverse (ADR). Farmacogenomica e personalizzazione della terapia.

Biologia applicata Giulia Collodel 1 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
11-gen-11	11	2	Infertilità genetica femminile: cause ed implicazioni
18-gen-11	11	2	Infertilità genetica maschile: cause ed implicazioni
25-gen-11	11	2	Cariotipo alterato e spermatogenesi, il cromosoma Y
01-feb-11	11	2	Mutazioni di geni implicati nella fisiopatologia dell'apparato genitale maschile
08-feb-11	11	2	Difetti di supposta origine genetica degli spermatozoi

Statistica Medica Stefania Rossi 1 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
------	--------	---------------	-----------

02-mar-11	16	2	Aspetti fondamentali per la stesura di progetto/protocollo di ricerca: razionale; plausibilità biologica delle ipotesi di ricerca; scelta del disegno di studio (classificazione e principali caratteristiche degli studi epidemiologici osservazionali)
09-mar-11	16	2	Aspetti fondamentali per la stesura di progetto/protocollo di ricerca: dimensione del campione e potenza dello studio; pianificazione dell'analisi statistica in funzione delle ipotesi e del tipo di dati
16-mar-11	16	2	Utilizzo di Software Open-source per l'analisi statistica dei dati (strutturazione del data-base e tecniche descrittive)
23-mar-11	16	2	Utilizzo di Software Open-source per l'analisi statistica dei dati (tecniche inferenziali)
30-mar-11	16	2	Importanza della corretta interpretazione dei risultati della ricerca: studi di associazione e significatività statistica

Patologia Clinica Lucia Ciccoli 2 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
12-gen-11	9	2	esame emocromocitometrico e sue alterazioni 1 parte
12-gen-11	11	2	esame emocromocitometrico e sue alterazioni 2 parte
17-gen-11	11	2	emostasi e le sue alterazioni; proteine plasmatiche e le principali alterazioni del quadro elettroforetico 1 parte
19-gen-11	11	2	emostasi e le sue alterazioni; proteine plasmatiche e le principali alterazioni del quadro elettroforetico 2 parte
24-gen-11	11	2	i principali esami per la valutazione della alterata funzione epatica e renale 1 parte
26-gen-11	11	2	i principali esami per la valutazione della alterata funzione epatica e renale 2 parte

Biochimica Clinica Patrizia Borgogni 1 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
12-nov-10	14-16	2	tipologia di esami e tipologia di laboratori utili nella pratica clinica

17-nov-10	14-16	2	utilità delle analisi biochimiche: paziente medico collettività
19-nov-10	14-16	2	malattie genetiche e screening
24-nov-10	14-16	2	diagnosi e follow-up di malattie metaboliche

Genetica Medica Francesca Ariani 1 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
20-giu-11	16-18	2	Tecniche di laboratorio 1
22-giu-11	14-16	2	Tecniche di laboratorio 2. Basi genetiche del cancro. Oncogeni e oncosoppressori. Meccanismi di controllo del ciclo cellulare e dell'integrità del genoma. L'evoluzione multi-step dei tumori.
24-giu-11	9.00-11.00	2	Malattie multifattoriali. Difetti del tubo neurale. Determinazione del rischio di ricorrenza. Carenza materna di Acido Folico e prevenzione dei difetti del tubo neurale

Biochimica Vanna Micheli 1 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
01-mar-11	16.00	2	Deficit di HPRT e sindrome di Lesch-Nyhan
02-mar-11	14.00	2	Iperattività della PRPP sintetasi Deficit di APRT
03-mar-11	16.00	2	Deficit di ADSL e autismo Deficit di ADA e di PNP : SCID (Severe Combined Immuno-deficiency) Deficit di XOD e xantinuria ereditaria
04-mar-11	16.00	2	Iperattività della 5'NT Deficit/polimorfismo di TPMT Deficit di UMPs e orotico-aciduria ereditaria

08-mar-11	16.00	2	Deficit di UMPH1, DHPD e di DHPA. Deficit di TP e Mytochondrial Neuro-Gastro-Intestinal Encephalo-myopathy (MNGIE)
-----------	-------	---	---

Biologia Molecolare Cosima Baldari 1 CFU
collaboratore alla didattica Laura Patrussi

data	orario	durata in ore	contenuto
01-giu-11	11:00	2	Il sistema immunitario: tipologie cellulari e loro funzioni
03-giu-11	11:00	2	Immunodeficienze gravi combinate con difetti a carico dei recettori antigenici
08-giu-11	11:00	2	Immunodeficienze gravi combinate con difetti a carico del macchinario molecolare di segnalazione
10-giu-11	11:00	2	Immunodeficienze congenite a carico dell'immunità innata

Furini Simone Informatica Medica 1CFU

data	orario	durata in ore	contenuto

Patologia Generale Paola Marcolongo 1 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
30-03-11	11	2	Fisiopatologia del metabolismo dei carboidrati (alcuni esempi)
13-04-11	11	2	Fisiopatologia del metabolismo degli aminoacidi (alcuni esempi)
04-05-11	11	2	Fisiopatologia del surrene

AA 09-10 TIROCINIO SC SP GENETICA MEDICA 1 ANNO NUOVO ORD.

Genetica Medica Alessandra Renieri 31 CFU
specializzando medico Chiara Di Marco, tutor Francesca Mari

data	orario	durata in ore	luogo
01-ott-10	9.00	775	ambulatorio consulenze genetiche 1 piano 3 lotto periodo ottobre 09-giugno 10 lunedì-venerdì ore 9-18

Genetica Medica Alessandra Renieri 31 CFU
specializzando medico Caterina Lorizzo, tutor Maria A. Mencarelli

data	orario	durata in ore	luogo
01-ott-10	9.00	775	ambulatorio consulenze genetiche 1 piano 3 lotto ottobre 09-giugno 10 venerdì ore 9-18 periodo lunedì-

Farmacologia Daniela Cerretani 2 CFU
specializzandi medici Chiara Di Marco e Caterina Lorizzo

data	orario	durata in ore	luogo
19-gen-11	10.00-13.00	50	Dip. Farmacologia - S. Maria alle Scotte

effettive16 ore

Farmacologia Daniela Cerretani 3 CFU
specializzando biologo Rosangela Artuso

data	orario	durata in ore	luogo
19-gen-11	10.00-13.00	75	Dip. Farmacologia - S. Maria alle Scotte

effettive16 ore

Medicina Interna Stefano Gonnelli 2 CFU

specializzando medico Chiara Di Marco

data	orario	durata in ore	luogo
01-feb-11	9.00-14.00	50	UO Medicina Interna I 6 piano 3°lotto dal 1 al 13 Febbraio 2010

Medicina Interna Stefano Gonnelli 2 CFU

specializzando medico Caterina Lorizzo

data	orario	durata in ore	luogo
14-feb-11	9.00-14.00	50	UO Medicina Interna I 6 piano 3°lotto dal 14 al 27 Febbraio 2010

Patologia Clinica Lucia Ciccoli 6 CFU

data	orario	durata in ore	luogo
20-gen-11	9.00-18.00	150	Dip. Fisiopatologia - Istituti Biologici San Miniato

effettive 4 ore

Biochimica Clinica Patrizia Borgogni 4 CFU

data	orario	durata in ore	luogo
21-gen-11	9.00-18.00	100	Laboratorio Centralizzato - 1° p. 3° I. S.Maria alle Scotte

effettive 0 ore

Genetica Medica Francesca Ariani 32 CFU

specializzando biologo Rosangela Artuso, tutor Mirella Bruttini

data	orario	durata in ore	luogo
01-ott-10	9.00	800	laboratorio genetica medica 1 piano 3 lotto periodo ottobre 09-giugno 10 lunedì-venerdì ore 9-18

AA 09-10 LEZIONI FRONTALI SC SP GENETICA MEDICA 2 ANNO

Medicina Interna Luca Puccetti 2 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
12-gen-11	14 aula 8° piano-3° lotto	2	dislipidemie
19-gen-11	14	2	diabete mellito
26-gen-11	14	2	ipertensione arteriosa
09-feb-11	14	2	cardiopatia ischemica
16-feb-11	14	2	cerebrovasculopatie
23-feb-11	14	2	diatesi trombofiliche
09-mar-11	14	2	diatesi emorragiche
16-mar-11	14	2	FUO (fever of uncertain origin)

Oncologia Pier Paolo Correale 1 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
	Piano -4 II lotto		
22-mar-11	14	2	Il carcinoma renale
22-apr-11	14	2	Il carcinoma pancreatico
20-mag-11	14	2	Il carcinoma mammario

Genetica Medica Francesca Mari 3 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
13-dic-10	12	1	genetica del carcinoma midollare tiroide
11-gen-11	12	1	genetica dell'obesità
12-apr-10	12	1	resistenza periferica ormoni tiroidei
10-mag-11	12	1	(pseudo)pseudoipoparatiroidismo

Genetica Medica Alessandra Renieri 4 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
21-ott-10	12	4	biobanking
22-ott-10	10	2	biobanking
18-nov-10	12	1	Sindrome di Cohen (cons.1541 e 2720 e 1872) e sindrome di Gorlin (cons.653)
25-nov-10	12	2	biobanking
26-nov-10	12	2	biobanking
02-dic-10	12	2	biobanking
03-dic-10	10	2	biobanking
07-dic-10	12	1	Sindrome di Rothmund Thomson (cons.2016)
13-dic-10	12	1	genetica delle Aritmie
16-dic-10	12	2	biobanking
17-dic-10	10	2	biobanking
11-gen-10	12	1	Sindrome di Alport
13-gen-11	12	1	Retinopatie
08-feb-11	12	1	genetica delle cardiopatie Ipertrofiche
10-feb-11	12	1	Retinoblastoma
15-mar-11	12	1	BRCA1 e BRCA2
12-apr-11	12	1	genetica delle cardiopatie dilatative
14-apr-11	12	1	sindrome di Kabuki
10-mag-11	12	1	Del22q11 (cons 2282 e 2377 e 2923)

Genetica Medica Francesca Ariani 1 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto

Genetica Medica Maria Antonietta Mencarelli 3 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
11-gen	15	1	Diagnosi prenatale
08-feb	15	1	Infertilità
15-mar	15	1	Darier/Haley-Haley
12-apr-11	15	1	array-CGH in prenatale
10-mag-11	15	1	melanoma

Farmacologia Daniela Cerretani 1 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
03-giu-11	15	2	
07-giu-11	15	2	
10-giu-11	15	2	

AA 09-10 TIROCINIO SC SP GENETICA MEDICA 2 ANNO NUOVO ORD.

Medicina Interna Luca Puccetti 5 CFU
specializzando medico Laura Dosa

data	orario	durata in ore	luogo
dal 17-01-11 da lun a ven	09.00-11.00	63	U.O.C. MEDICINA INTERNA 3 - S. Maria alle Scotte

Medicina Interna Luca Puccetti 5 CFU
specializzando medico Cinzia Castagnini

data	orario	durata in ore	luogo
dal 07-03-11 da lun a ven	09.00-11.00	63	U.O.C. MEDICINA INTERNA 3 - S. Maria alle Scotte

Oncologia Medica Pier Paolo Correale 4 CFU
specializzando medico Laura Dosa

data	orario	durata in ore	luogo
dal 15/3/2011 al 15/6/2011	09.00-11.00	50	Oncologia- S. Maria alle Scotte

Oncologia Medica Pier Paolo Correale 4 CFU
specializzando medico Laura Dosa

data	orario	durata in ore	luogo
dal 15/3/2011 al 15/6/2011	09.00-11.00	50	Oncologia- S. Maria alle Scotte

Pediatria Salvatore Grosso 4 CFU
specializzando medico Cinzia Castagnini

data	orario	durata in ore	luogo
------	--------	---------------	-------

dal 10/01/2011 al 19/01/2011	08:30 - 14:00	50	Clinica Pediatrica - S. Maria alle Scotte
---------------------------------	---------------------	----	---

Pediatria Salvatore Grosso 4 CFU
specializzando medico Laura DOSA

data	orario	durata in ore	luogo
dal 24/01/2011 al 31/01/2011	08:30 - 14:00	50	Clinica Pediatrica - S. Maria alle Scotte

Genetica Medica Alessandra Renieri 27 CFU
specializzando medico Laura Dosa, tutor Francesca Mari

data	orario	durata in ore	luogo
dal 01-10-2010	9.00- 18.00	338	ambulatorio consulenze genetiche 1 piano 3 lotto periodo luglio 10-giugno 11 lunedì-venerdì ore 9-18

Genetica Medica Alessandra Renieri 27 CFU
specializzando medico Cinzia Castagnini, tutor Maria A. Mencarelli

data	orario	durata in ore	luogo
dal 01-10-2010	9.00- 18.00	338	ambulatorio consulenze genetiche 1 piano 3 lotto periodo luglio 10-giugno 11 lunedì-venerdì ore 9-18

Farmacologia Daniela Cerretani 2 CFU
specializzandi Laura Dosa Cinzia Castagnini e Tita Rossella

data	orario	durata in ore	luogo
19-gen-11	10.00- 13.00	50	Dip. Farmacologia - S. Maria alle Scotte

Genetica Medica Francesca Ariani 27 CFU
specializzando biologo Rossella Tita, tutor Mirella Bruttini

data	orario	durata in ore	luogo
dal 01-10-2010	9.00-18.00	800	ambulatorio consulenze genetiche 1 piano 3 lotto periodo luglio 10-giugno 11 lunedì-venerdì ore 9-18

Psicologia Mario Reda 3 CFU

data	orario	durata in ore	luogo
dal 24-11-2010 mercoledì	9.00-13.00	38	Genetica Medica - S. Maria alle Scotte