

Programma formativo individuale del Dott. Laura Dosa

Anno di corso I

Data inizio formazione 1-7-2009

data fine formazione 1-7 2014

Tutor Francesca Mari

<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 1-12-2010 al 30-4-2010	Vedi programma a.a. 2009/10	Vedi programma a.a. 2009/10	
<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 17-5-2010 al 17-5-2011</p>
<b>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</b>	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 Valdelta dal 1-12-2010 al 30-4-2010</p>
<b>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando )</b>	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	Genetica della sindrome di Cohen	UOC Genetica Medica, AOUS dal 1-12-2010 al 30-4-2010
<b>Periodo formativo all'estero</b>	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 1 anno.	

Programma formativo individuale del Dott. Cinzia Castagnini  
 Data inizio formazione 1-7-2009 data fine formazione 1-7 2014

Anno di corso I  
 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 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><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 60 casi dove documenta 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. 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>
<b>Frequenza nelle strutture della rete formativa:</b>	elenco dettagliato attività/interventi e numero	Periodo e U.O. di svolgimento
	40 consulenze genetiche tra postnatali oncologiche e postnatali pediatriche	<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>
<b>Attività caratterizzanti elettive (a scelta dello specializzando )</b>	Percorsi didattico formativi di approfondimento	Periodo e U.O. di svolgimento
	Genetica del sex reversal Susceptibilità genetica della sindrome VOD	UOC Genetica Medica, AOUS dal 1-12-2010 al 30-4-2010
<b>Periodo formativo all'estero</b>	Programma dettagliato del percorso formativo	Struttura estera e periodo di frequenza
	Non prevista al 1 anno.	

## AA 08-09 LEZIONI FRONTALI SC SP GENETICA MEDICA 1 ANNO NUOVO ORD.

## Genetica Medica Alessandra Renieri 1 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
29-ott-09	12.30	1	La consulenza genetica
26-nov-09	12.30	1	Maniglie diagnostiche per riconoscimento di sindromi note nel bambino: S. di Angelman (cons 1856) e Smith-Magenis (cons 2381)
10-dic-09	12.30	1	Maniglie diagnostiche per riconoscimento di sindromi note nel neonato: trisomia 21 (cons 3529) e trisomia 18 (cons 3075)
14-gen-10	12.30	1	Sindromi emergenti da microdelezioni: percorso diagnostico nel paziente in cui sono state escluse sindromi note. Del7q22(cons 2481) e del3q28(cons 2820).
11-feb-10	12.30	1	Non sempre le sindromi note sono ben riconoscibili (come la S. di Mowat-Wilson o la s. di Cohen): variabilità clinica della sindrome da delezione 22q11. Del22q11 (cons 2282) e s. di Mowat-Wilson (cons 2195)
11-mar-10	12.30	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).
15-apr-10	12.30	1	La sindrome da microdelezione 14q12 e la variante congenita della sindrome di Rett (mutazione FOXP1). Del14q12 (cons 1511)
13-mag-10	12.30	1	Altre sindromi emergenti da microdelezioni e l'approccio clinico al paziente con microduplicazione ereditata da genitore sano. Del6q25 (cons. 3338 e dup 17q12(cons. 3226)

### Farmacologia Daniela Cerretani 1 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
04-nov-09	11.00	2	Farmacocinetica: Assorbimento, Distribuzione, Metabolismo, Eliminazione
11-nov-09	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-09	11.00	2	Farmacodinamica: Struttura molecolare dei recettori. Meccanismi di trasduzione del segnale. Regolazione della risposta recettoriale
25-nov-09	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-nov-09	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-10	11	2	Infertilità genetica maschile: cause ed implicazioni
18-gen-10	11	2	Metodi di studio
25-gen-10	11	2	Cariotipo alterato e spermatogenesi, il cromosoma Y
01-feb-10	11	2	Mutazioni di geni implicati nella fisiopatologia dell'apparato genitale maschile
08-feb-10	11	2	Difetti di supposta origine genetica degli spermatozoi

### Statistica Medica Serena Capitani 1 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
13-01-10	10	3	Concetti generali, organizzazione dei dati, qualità dei dati, distribuzioni di frequenza, rappresentazioni grafiche

19-01-10	11	2	Indici di sintesi, misure di dispersione, concetti di variabilità, variabili casuali, distribuzioni di probabilità, distribuzione normale, introduzione alla statistica inferenziale, campionamento
02-02-10	10	3	Stima dei parametri, verifica delle ipotesi, test di ipotesi parametrici

### Statistica Medica Stefania Rossi 1 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
02-mar-10	15,00	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-10	15,00	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-10	15,00	2	Utilizzo di Software Open-source per l'analisi statistica dei dati (strutturazione del data-base e tecniche descrittive)
23-mar-10	15,00	2	Utilizzo di Software Open-source per l'analisi statistica dei dati (tecniche inferenziali)
30-mar-10	15,00	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-10	10	3	esame emocromocitometrico e sue alterazioni 1 parte
14-gen-10	10	3	esame emocromocitometrico e sue alterazioni 2 parte
26-gen-10	10	3	emostasi e le sue alterazioni; proteine plasmatiche e le principali alterazioni del quadro elettroforetico 1 parte
28-gen-10	10	3	emostasi e le sue alterazioni; proteine plasmatiche e le principali alterazioni del quadro elettroforetico 2 parte
11-feb-10	10	3	i principali esami per la valutazione della alterata funzione epatica e renale 1 parte

13-feb-10	10	3	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-09	14-17	3	tipologia di esami e tipologia di laboratori utili nella pratica clinica
17-nov-09	14-17	3	utilità delle analisi biochimiche: paziente medico collettività
19-nov-09	14-17	3	malattie genetiche e screening
24-nov-09	14-17	3	diagnosi e follow-up di malattie metaboliche

### Genetica Medica Francesca Ariani 1 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
22-giu-10	16-18	2	Tecniche di laboratorio 1
24-giu-10	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.
02-lug-10	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 Silvia Sestini 1 CFU

data	orario	durata in ore	contenuto
01-mar-10	9.00	2	generalità sugli enzimi
03-mar-10	9.00	2	metabolismo dei carboidrati
04-mar-10	9.00	2	metabolismo dei lipidi e delle proteine
05-mar-10	9.00	2	principali tecniche biochimiche

### Biologia Molecolare Cosima Baldari 1 CFU

collaboratore alla didattica Laura Patrussi

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



01-giu-10	10:00	2	Vie di segnalazione degli immunorecettori: macchinario molecolare
03-giu-10	10:00	2	Vie di segnalazione degli immunorecettori: organizzazione topologica
08-giu-10	10:00	2	Difetti di segnalazione nelle immunodeficienze congenite a carico dell'immunità innata
10-giu-10	10:00	2	Difetti di segnalazione nelle immunodeficienze congenite a carico dell'immunità adattativa

AA 08-09 TIROCINIO SC SP GENETICA MEDICA 1 ANNO NUOVO ORD.

Genetica Medica Alessandra Renieri 31 CFU  
specializzando medico Laura Dosa, tutor Francesca Mari

data	orario	durata in ore	luogo
01-ott-09	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 Cinzia Castagnini, tutor Maria A. Mencarelli

data	orario	durata in ore	luogo
01-ott-09	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 Laura Dosa e Cinzia Castagnini

data	orario	durata in ore	luogo
19-gen-10	10.00-13.00	50	Dip. Farmacologia - S. Maria alle Scotte

effettive16 ore

Farmacologia Daniela Cerretani 3 CFU  
specializzando biologo Tita Rossella

data	orario	durata in ore	luogo
19-gen-10	10.00-13.00	75	Dip. Farmacologia - S. Maria alle Scotte

effettive16 ore

Medicina Interna Stefano Gonnelli 2 CFU

specializzando medico Laura Dosa

data	orario	durata in ore	luogo
01-feb-10	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 Cinzia Castagnini

data	orario	durata in ore	luogo
15-feb-10	9.00-14.00	50	UO Medicina Interna I 6 piano 3°lotto dal 15 al 27 Febbraio 2010

Patologia Clinica Lucia Ciccoli 6 CFU

data	orario	durata in ore	luogo
20-gen-10	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-10	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 Tita Rossella, tutor Mirella Bruttini

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