

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 Valdelta 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
Data inizio formazione 1-7-2009 data fine formazione 1-7 2014

Anno di corso II
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.	