

Università degli Studi "G. d'Annunzio" CHIETI-PESCARA Facoltà di MEDICINA e CHIRURGIA

Scuola di Genetica medica

Sede: Via dei Vestini, 31 Campus Universitario

66013 - CHIETI (CH)

Tel: 0871 355266

Fax: 0871 355367

Obiettivi Scuola

Lo specialista in Genetica medica deve aver maturato conoscenze scientifiche e professionali nei settori della Genetica Medica e di Laboratorio di Genetica Medica e deve essere in grado di: riconoscere e diagnosticare le malattie genetiche; fornire informazioni utili al loro inquadramento, al loro controllo e alla loro prevenzione; assistere altri specialisti nel riconoscimento, nella diagnosi e nella gestione di queste malattie, conoscere, gestire e interpretare i risultati delle analisi di laboratorio di supporto alla diagnosi delle malattie genetiche. Ai fini del conseguimento di questi obiettivi lo specialista in Genetica medica deve avere maturato conoscenze teoriche, scientifiche e professionali relativamente alle basi biologiche delle malattie genetiche, cromosomiche, geniche e complesse, a larga componente genetica. Le caratteristiche di trasversalità della specializzazione richiedono che lo specializzando, oltre ad avere un'ampia conoscenza delle discipline propedeutiche, con particolare riguardo alla genetica, alla biologia, alla biochimica e alla statistica, sviluppi conoscenze specifiche nelle patologie eredo-familiari e genetiche, comprese quelle di mutazione somatica, ed acquisisca conoscenze teoriche e pratiche nella consulenza genetica e nelle attività del laboratorio di genetica medica in ambito citogenetico, molecolare e immunogenetico, finalizzandole alle applicazioni cliniche in ambito diagnostico, prognostico e di trattamento. I percorsi formativi verranno differenziati in base alla laurea di accesso e in particolare è considerata di specifica competenza del laureato in Medicina e Chirurgia l'attività di consulenza genetica.

Per la Tipologia GENETICA MEDICA (articolata in cinque anni di corso), 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 diagnostico-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.

Ai fini della prova finale lo specializzando dovrà approfondire e discutere a livello seminariale problemi clinici o laboratoristici incontrati in ambito di consulenza genetica.

Lo specializzando dovrà inoltre acquisire capacità di elaborazione ed organizzazione dei dati desunti dalla attività clinica anche attraverso strumenti di tipo informatico. Valutazione delle implicazioni bioetiche della genetica medica.

Sono attività professionalizzanti obbligatorie per il raggiungimento delle finalità didattiche della Tipologia:

La trasversalità della disciplina e l'ampia attività professionale ad essa correlata necessita di figure professionali diverse che esercitano nei Servizi di Genetica Medica, che così come richiesto dal D.P.R. del 10.12.97 n.483 consente l'accesso alla specializzazione di Genetica Medica, oltre che dei laureati in Medicina e Chirurgia, anche dei laureati in Scienze Biologiche. Al fine di perseguire questi propositi, la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica è strutturata in maniera unitaria, per quanto attiene tutto l'iter formativo e l'acquisizione del CFU, mentre si differenzia al livello delle attività professionalizzanti. Esse devono prevedere che 2/3 degli specifici CFU siano rivolti all'addestramento presso strutture di genetica clinica comprendente anche la consulenza genetica e 1/3 al Laboratorio di Genetica Medica per i laureati in Medicina e Chirurgia, e che il rapporto delle attività professionalizzanti sia invertito per i laureati in Scienze biologiche e Biotecnologie.

a. Addestramento presso strutture complesse o strutture semplici di Genetica Clinica (compresa la Consulenza Genetica) eventualmente integrati in Dipartimenti Aziendali o internazionali/Regionali. A tal fine lo specializzando Medico deve partecipare:

all'inquadramento diagnostico di almeno 250 casi di patologie genetiche e relativa consulenza genetica;

ad almeno 200 casi di consulenza prenatale;

all'epicrisi scritta di almeno 400 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.

b. Attività di laboratorio di Genetica Medica. Gli specializzandi Biologi, Biotecnologi e Medici devono effettuare i seguenti tirocini:

Citogenetica, documentando di aver eseguito:

-almeno 100 colture cellulari a breve e a lungo termine;

-almeno 400 cariotipi utilizzando tecniche di citogenetica tradizionale, tecniche di bandeggiamento e 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;

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 300 casi;

Immunogenetica, documentando di avere appreso i fondamenti delle tecniche di tipizzazione cellulare e definizione dei relativi aplotipi genetici, avendo partecipato direttamente all'analisi di almeno 50 casi.

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.

Le attività caratterizzanti elettive a scelta dello studente sono l'acquisizione di conoscenze specifiche sulla modalità di trasmissione ed espressione di caratteri ereditari a livello di cellule, tessuti, organi, individui e popolazioni. Conoscenza della struttura del materiale genetico e dei suoi livelli di organizzazione nell'uomo. Le caratteristiche di trasversalità della specializzazione Genetica Medica, unitamente alla nozione che le caratteristiche del genoma individuale sono patogeneticamente correlate con la maggior parte delle malattie umane, giustificano le ampie interazioni esistenti tra la Genetica Medica e la maggior parte dei settori scientifico-disciplinari specialistici. In questo ambito, costituisce obiettivo prioritario l'acquisizione di conoscenze teoriche e tecniche basilari relativamente ad una serie di discipline collegate con la Genetica Medica, a livello di diagnosi e di laboratorio, nonché di prevenzione.