



## Università degli Studi di MILANO

### Facoltà di MEDICINA e CHIRURGIA

#### Scuola di Farmacologia medica

#### Obiettivi Classe

La classe dei SERVIZI CLINICI SPECIALISTICI BIOMEDICI comprende le Scuole delle seguenti tipologie:

1. Genetica medica (accesso per laureati specialisti in Medicina e Chirurgia (Classe 46/S) e ai laureati del vecchio ordinamento in Medicina e Chirurgia, i laureati specialisti in Biologia (Classe 6/S) e ai laureati quadriennali del vecchio ordinamento in Scienze biologiche).
2. Scienza dell'alimentazione (accesso per laureati specialisti in Medicina e Chirurgia (Classe 46/S) e ai laureati del vecchio ordinamento in Medicina e Chirurgia, i laureati specialisti in Biologia (Classe 6/S), in Biotecnologie mediche, veterinarie e farmaceutiche (Classe 9/S), in Farmacia e Farmacia industriale (Classe 14/S), in Chimica (Classe 62/S), Medicina Veterinaria (Classe 47/S), Scienza della Nutrizione Umana (Classe 69/S), Scienze e Tecnologie Agrarie (Classe 77/S), Scienze e Tecnologie Agro Alimentari (Classe 78/S), Scienze e Tecnologie Agrozootecniche (Classe 79/S), e i laureati quadriennali del vecchio ordinamento nelle lauree di Scienze biologiche, Farmacia, Chimica, Chimica e tecnologia farmaceutica, Veterinaria, Agraria).
3. Farmacologia medica (accesso per laureati specialisti in Medicina e Chirurgia (Classe 46/S) e ai laureati del vecchio ordinamento in Medicina e Chirurgia, i laureati specialisti in Medicina veterinaria (Classe 47/S), Biologia (Classe 6/S), in Biotecnologie mediche, veterinarie e farmaceutiche (Classe 9/S), in Farmacia e Farmacia industriale (Classe 14/S), in Chimica (Classe 62/S), e i laureati quadriennali del vecchio ordinamento nelle lauree di Medicina veterinaria, Scienze biologiche, Farmacia, Chimica, Chimica e tecnologia farmaceutica).

I profili di apprendimento della Classe dei SERVIZI CLINICI SPECIALISTICI BIOMEDICI sono:

1. 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.

2. Lo specialista in Scienza dell'alimentazione deve avere maturato conoscenze teoriche, scientifiche e professionali nel campo dell'alimentazione e nutrizione, composizione e proprietà strutturali e "funzionali" degli alimenti, metodi di analisi dei principali componenti alimentari, valutazione della qualità igienica e nutrizionale degli alimenti, identificazione delle

malattie trasmesse con gli alimenti e conoscenza della legislazione relativa. Deve inoltre conoscere la definizione dei bisogni in energia e nutrienti per il singolo individuo e per la popolazione, il ruolo degli alimenti nel soddisfare i bisogni di energia e nutrienti dell'uomo, la valutazione dello stato di nutrizione e dei fabbisogni di energia e nutrienti per il singolo individuo sano e per la popolazione nelle varie fasce di età, lo studio dei disturbi del comportamento alimentare, delle patologie nutrizionali a carattere ereditario, delle allergie alimentari, le indagini sui consumi alimentari dell'individuo e della popolazione; le procedure di valutazione e collaudo dei processi produttivi alimentari relativamente agli aspetti biologici (certificazione di qualità) e controllo dei punti critici (sistema HACCP), nonché l'organizzazione dei servizi riguardanti l'alimentazione e la nutrizione umana. Lo specializzando laureato in medicina e chirurgia seguirà attività formative riguardanti la valutazione dello stato di nutrizione e dei bisogni in energia e nutrienti per l'individuo malato, la diagnosi ed il trattamento dietetico e clinico nutrizionale delle patologie con alta componente nutrizionale e l'organizzazione dei servizi dietetici ospedalieri. Sono specifici ambiti di competenza per lo specialista in Scienza dell'Alimentazione: la sicurezza alimentare delle collettività e della popolazione; l'identificazione e controllo di merci di origine biologica; la valutazione della composizione ed i metodi di analisi dei principali componenti degli alimenti e delle acque, l'analisi sensoriale degli alimenti, la valutazione delle caratteristiche nutrizionali degli alimenti e delle loro modificazioni indotte dai processi tecnologici e biotecnologici; l'analisi della biodisponibilità dei nutrienti negli alimenti e delle interazioni tra nutrienti e farmaci; la valutazione dell'adeguatezza dell'alimentazione ai livelli raccomandati di energia e nutrienti. Avrà inoltre competenza sulla prevenzione delle patologie correlate al regime alimentare (obesità, ipertensione arteriosa, dislipidemie, diabete mellito di tipo 2, malattie cardio e cerebrovascolari, neoplasie, malattie gastrointestinali, osteoporosi, carie dentaria, malattie correlate all'abuso di alcool, etc.), le indagini sui consumi alimentari dell'individuo e della popolazione, e l'organizzazione dei servizi di sorveglianza nutrizionale e di ristorazione collettiva; sull'informazione ed educazione rivolta agli operatori istituzionali ed alla popolazione; sulle disposizioni legislative in materia di alimenti. Sono di specifica competenza del laureato in Medicina e Chirurgia: la diagnosi ed il trattamento nutrizionale (dietoterapia, nutrizione artificiale) in tutte le fasce di età delle patologie correlate all'alimentazione o che possono giovare di un intervento nutrizionale e l'organizzazione dei servizi dietetici ospedalieri.

3. Lo specialista in Farmacologia medica deve aver acquisito le conoscenze essenziali di tipo teorico, tecnico e applicativo per la previsione e la valutazione delle risposte ai farmaci nei sistemi biologici e nell'uomo in condizioni normali e patologiche, ed essere preparato a svolgere le relative attività di supporto alle attività assistenziali generali e specialistiche; deve conoscere le principali procedure diagnostiche per l'interpretazione degli esami di laboratorio e delle indagini strumentali; deve aver acquisito le conoscenze teorico-pratiche necessarie per l'impostazione razionale degli interventi farmacoterapeutici in condizioni acute e croniche tenendo conto del meccanismo d'azione, delle interazioni e degli effetti collaterali dei farmaci; deve aver acquisito conoscenze approfondite sulle proprietà farmacodinamiche, farmacocinetiche e farmaco-tossicologiche dei principali gruppi di farmaci, ai fini del loro impiego terapeutico, della ricerca e sviluppo di nuovi farmaci, dell'innovazione e miglioramento dei prodotti farmaceutici. Deve aver acquisito conoscenze mediche specifiche, di tipo fisiopatologico e diagnostico per prevedere e interpretare gli effetti dei farmaci e valutare il rapporto rischio/beneficio nonché le conoscenze di microbiologia, oncologia, immunologia e immunopatologia necessarie per l'impiego dei farmaci chemioterapici; deve possedere le conoscenze necessarie per l'interpretazione degli effetti tossicologici e per l'impostazione degli interventi terapeutici nelle intossicazioni acute e croniche, nelle farmacodipendenze e nelle emergenze farmacotossicologiche; deve essere in grado di applicare le conoscenze mediche ed i modelli necessari per l'ottimizzazione dei regimi terapeutici. Deve inoltre conoscere i fattori di rischio delle malattie ai fini dell'impiego razionale dei farmaci a scopo preventivo; deve essere a conoscenza delle metodologie relative alla sperimentazione clinica e preclinica dei farmaci nonché delle norme e delle procedure per l'autorizzazione all'immissione in commercio dei medicinali, compresa l'attività dei comitati etici per la sperimentazione nell'uomo. Deve avere acquisito le conoscenze fondamentali di epidemiologia per le valutazioni di farmacoutilizzazione e per l'analisi e l'interpretazione dei dati di farmacovigilanza; deve essere in grado di condurre valutazioni comparative di trattamenti farmacologici alternativi, e di identificare i criteri e le strategie per l'utilizzazione razionale delle risorse disponibili sulla base della valutazione dei costi e dei benefici e applicando i metodi della farmaco-economia. I percorsi formativi verranno differenziati in base alla laurea di accesso alla scuola di specializzazione. In particolare sono di specifica competenza del laureato in Medicina e Chirurgia: la valutazione, l'interpretazione diagnostica e il monitoraggio terapeutico degli effetti clinici favorevoli e avversi dei farmaci; l'impostazione di schemi appropriati di interventi di terapia farmacologica; la partecipazione a studi di sperimentazione clinica dei farmaci.

## OBIETTIVI FORMATIVI

Obiettivi formativi integrati (ovvero tronco comune): lo specializzando deve aver acquisito conoscenze di fisiopatologia, semeiotica funzionale e strumentale e monitoraggio terapeutico nel campo delle malattie di tipo internistico, neurologico e psichiatrico, pediatrico, ostetrico-ginecologico e medico specialistico indispensabili alla formazione propedeutica degli specialisti della classe per gli obiettivi diagnostici e terapeutici delle condizioni patologiche di interesse delle singole tipologie di specializzazione, attraverso l'utilizzazione di insegnamenti afferenti ai pertinenti settori scientifico-disciplinari.

1. 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 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.

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

