

Università degli Studi di Siena

**MASTER UNIVERSITARIO DI II° LIVELLO IN  
GENETICA CLINICA: LE MALFORMAZIONI CONGENITE**

A.A. 2007/2008

**Art. 1**

**Oggetto del bando**

L'Università degli Studi di Siena istituisce, per l'A.A. 2007/2008, il Corso di alta formazione permanente e ricorrente, al termine del quale verrà rilasciato il diploma di Master universitario di II° livello in "*Genetica clinica: le malformazioni congenite*" (di seguito denominato Master universitario di II° livello in "*Genetica clinica: le malformazioni congenite*")

Il Master è principalmente rivolto a Medici che abbiano già una specializzazione o un titolo di Dottore di Ricerca in Genetica Medica o che comunque abbiano già effettuato un training in Genetica Medica di almeno due anni. E' un Master interuniversitario che ha come obiettivo formativo la Genetica Clinica. Quest'anno il focus del Master è sulle sindromi malformative. Al termine del Master il partecipante dovrà essere in grado di riconoscere le principali sindromi, di formulare appropriate ipotesi diagnostiche di fronte al paziente, di discutere eventuali diagnosi differenziali e di condurre un'efficace consulenza genetica. Particolare attenzione verrà posta alle correlazioni genotipo-fenotipo e alla genomica funzionale. Verranno introdotte le tecniche di comunicazione utili per condurre una consulenza genetica.

Il programma formativo dura 1 anno e impegna in totale 9 settimane. Il partecipante si sposterà in 6 centri diversi. In ciascun centro il partecipante impiegherà la maggior parte del tempo nelle sedute di consulenza genetica. Riceverà inoltre una lezione formale al giorno (generalmente la mattina). Con questo tipo di programma i partecipanti prenderanno contatto con i servizi italiani di genetica clinica, utile per futuri programmi di formazione e di impiego.

La Direzione del Master universitario è stabilita presso il Dipartimento di Biologia Molecolare Sezione Genetica Medica dell'Università degli Studi di Siena, Policlinico Le Scotte – Viale Bracci– 53100 Siena (tel. 0577/233303 fax 0577/233325 e.mail [fabbiano@unisi.it](mailto:fabbiano@unisi.it)).

Referente per l'organizzazione e la didattica del Master universitario è la Prof.ssa Alessandra Renieri, tel. 0577/233303 fax 0577/233325 e.mail [renieri@unisi.it](mailto:renieri@unisi.it).

Tutor del Master universitario è il Dott. Alessio Fabbiano, tel. 0577/233303 fax 0577/233325.

**Art. 2**

**Requisiti**

Per l'ammissione al Master universitario è richiesto il possesso di:

1. laurea conseguita secondo gli ordinamenti didattici previgenti al decreto ministeriale 3 novembre 1999, n. 509 in Medicina e chirurgia
2. lauree specialistiche ai sensi del D.M. 509/99 e lauree magistrali ai sensi del D.M. 270/2004 classe 46/S

Sono inoltre considerati titoli valutabili: a) Iscrizione Albo dei Medici; b) Abilitazione professionale di Medico Chirurgo; c) Certificato di iscrizione ad una Scuola di Specializzazione in Genetica Medica oppure certificato di iscrizione ad un Dottorato di Ricerca in Genetica oppure Diploma di Specializzazione in Genetica medica oppure titolo di Dottore di Ricerca in Genetica Medica. I suddetti requisiti dovranno essere posseduti alla data di scadenza del termine utile per la presentazione delle domande di ammissione al Master universitario.

Per difetto dei requisiti prescritti l'Ufficio Formazione e Post Laurea potrà disporre, in qualsiasi momento e con provvedimento motivato, l'esclusione dall'ammissione al Master universitario.

Il numero dei posti previsti per l'accesso al Master universitario è stabilito in un massimo 5

Gli studenti portatori di handicap con percentuale di invalidità maggiore o uguale al 66% sono ammessi in soprannumero purché in possesso dei requisiti richiesti per l'ammissione al Master

universitario e previo superamento delle selezioni eventualmente previste.

Gli studenti di cui al precedente comma sono esonerati totalmente dal pagamento di tasse e contributi, comunque denominati, e non concorrono alla formazione del numero minimo di posti eventualmente fissato per l'attivazione del corso. Questi ultimi non possono superare il limite del 10 % sul totale degli studenti, salvo diversa e motivata deliberazione dell'organo competente; tale numero non potrà comunque essere inferiore ad 1.

Qualora il numero degli studenti portatori di handicap con percentuale superiore o uguale al 66% superi il limite sopra individuato il beneficio verrà concesso in base alla graduatoria di ammissione.

Nel caso in cui il numero delle domande di ammissione non dovesse superare i posti previsti dall'avviso di selezione l'organo deliberativo del Master universitario individuerà i criteri oggettivi in base ai quali attribuire i benefici sopraccitati.

A tal fine lo studente dovrà allegare alla domanda di ammissione un certificato di invalidità indicante la percentuale riconosciuta dalle competenti autorità.

Per il conseguimento del master universitario, della durata di 12 mesi, è necessaria l'acquisizione di 60 crediti formativi universitari.

Il Master universitario è in convenzione con:

1. Università di Bologna
2. Università di Genova
3. Università di Padova
4. Università di Roma – La Sapienza
5. Azienda Ospedaliera Galliera, Genova
6. Fondazione Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli e Regina Elena, Milano

### **Art. 3**

#### **Presentazione delle domande**

La domanda di ammissione, redatta in carta semplice indirizzata al Magnifico Rettore dell'Università degli Studi di Siena, dovrà essere presentata direttamente, spedita per posta a mezzo raccomandata con avviso di ricevimento o inviata per via telematica all'Ufficio Formazione e Post Laurea (Centro Didattico – Policlinico Le Scotte – Strada delle Scotte – 53100 Siena; tel. 0577/233109; fax 0577/233408; e-mail: [post-laurea-medicina@unisi.it](mailto:post-laurea-medicina@unisi.it)) **entro il termine perentorio del 9 ottobre 2007.**

Per le domande presentate direttamente farà fede la ricevuta rilasciata dall'Ufficio Formazione e Post Laurea, per quelle inviate per posta, il timbro a data dell'Ufficio Postale accettante, e per quelle inviate tramite fax e tramite posta elettronica, la data del terminale dell'Ufficio che le riceve. Nel caso d'invio tramite posta o via telematica l'Amministrazione declina ogni responsabilità per la mancata ricezione delle domande derivante da responsabilità di terzi o da cause tecniche che rendessero impossibile la trasmissione.

Per essere certi della effettiva ricezione e della correttezza della propria domanda, gli interessati potranno rivolgersi direttamente all'Ufficio Formazione e Post Laurea (tel.0577/233109). Si evidenzia che alle domande inviate per via telematica dovrà essere allegata, ai sensi del D.P.R. 445/2000, copia di un documento di identità dell'interessato.

Le domande presentate con documentazione carente o irregolare e quelle spedite oltre il termine sopraindicato saranno respinte.

Alla domanda di ammissione, redatta secondo il fac-simile (Allegato A), i candidati dovranno produrre i seguenti documenti:

- dichiarazione sostitutiva di certificazione (ai sensi del D.P.R. del 28 dic. 2000, n° 445 art. 46) dei requisiti di cui all'art. 2 comma 1 (Allegato B);
- curriculum vitae et studiorum;
- abstract della tesi di laurea, dottorato e specializzazione (massimo 4 cartelle)
- eventuali pubblicazioni;
- copia di un documento di identità personale in corso di validità.
- copia del Codice Fiscale.

Non è consentito il riferimento generico a documenti e titoli presentati presso questa Amministrazione allegati a domande di partecipazione ad altri corsi.

L'Amministrazione non assume alcuna responsabilità per la dispersione di comunicazioni dipendente da inesatta indicazione del recapito da parte del concorrente oppure da mancata o tardiva comunicazione del cambiamento di indirizzo indicato nella domanda, né per eventuali

disguidi postali o telegrafici, o comunque imputabili a fatto di terzi, a caso fortuito o forza maggiore. I candidati con disabilità, ai sensi della Legge del 5 febbraio 1992, n.104, e i soggetti destinatari della Legge 68/1999, dovranno fare esplicita richiesta in relazione alle proprie esigenze, riguardo l'ausilio necessario, nonché l'eventuale necessità di tempi aggiuntivi per poter sostenere le eventuali prove di ammissione. A tal fine dovranno contattare l'Ufficio Accoglienza Disabili – Via Banchi di Sotto, 55 – Siena – Tel. 0577/232250.

Possono, inoltre, presentare domanda di ammissione i candidati in possesso di un titolo accademico conseguito all'estero equiparabile per durata e contenuto al titolo accademico italiano richiesto per l'accesso al corso prescelto. L'iscrizione, tuttavia, resta subordinata alla valutazione della idoneità del titolo da parte degli organi accademici ai soli fini dell'iscrizione, nonché al superamento dei rispettivi esami di ammissione, ove previsti.

Il cittadino non comunitario, residente in Italia e titolare di carta di soggiorno o di permesso di soggiorno per motivi di lavoro subordinato o autonomo, per motivi familiari, per asilo politico o umanitario o per motivi religiosi (art. 39, comma 5 del D.L. 286 del 25.07.1998, come modificato dall'art. 26, Legge 30 luglio 2002 n.189), ovvero regolarmente soggiornante in Italia da almeno un anno in possesso di laurea conseguita in Italia nonché gli stranieri ovunque residenti che sono titolari dei diplomi finali delle scuole italiane all'estero o delle scuole straniere o internazionali, funzionanti in Italia o all'estero, oggetto di intese bilaterali o di normative speciali per il riconoscimento dei titoli di studio e che soddisfino le condizioni generali richieste per l'ingresso per studio e il cittadino comunitario in possesso di titoli accademici conseguiti all'estero dovranno presentare o spedire la domanda, con allegata la documentazione richiesta dall'avviso di selezione, entro la scadenza prevista dal medesimo, all'Ufficio Affari Generali Studenti –Via Sallustio Bandini n 25 – Siena- tel. 0577/232324 e.mail wittman@unisi.it.

Tutti i documenti redatti in lingua straniera dovranno essere tradotti, legalizzati e muniti di dichiarazione di valore redatte dalla Rappresentanza diplomatico-consolare italiana all'estero competente per territorio. L'Ufficio Affari Generali Studenti controllerà la rispondenza della documentazione esibita alla normativa in vigore e trasmetterà la pratica all'Ufficio Formazione e Post Laurea.

I cittadini non comunitari residenti all'estero dovranno presentare domanda alla Rappresentanza diplomatica italiana del Paese d'origine o di ultima residenza che ne effettuerà la trasmissione all'Università avendo avuto cura di verificare il possesso, da parte degli interessati, di tutti i requisiti di ammissione richiesti dall'avviso di selezione.

Per coloro che sono in possesso di titoli e di abilitazione all'esercizio della professione conseguiti all'estero, l'Università potrà procedere al loro riconoscimento ai soli fini dell'iscrizione al corso.

#### **Art. 4**

##### **Valutazione e prove**

Qualora il numero delle domande di ammissione risulti, invece, superiore al contingente dei posti stabilito, l'ammissione al Master universitario avverrà a seguito della valutazione dei curricula presentati da ciascun candidato, stilando una graduatoria di merito. Saranno valutati i titoli appartenenti ad una delle seguenti categorie:

- a) titolo di studio fino al massimo di punti 25/45
- b) diplomi o attestati di specializzazione e qualificazione professionale fino ad un massimo di punti 10/45
- c) ulteriori titoli fino ad un massimo di punti 10/45

I criteri per la valutazione di tali titoli saranno preliminarmente fissati dall'organo competente, nel corso della prima riunione.

Per ogni candidato la commissione dovrà redigere una scheda riepilogativa, che farà parte integrante del verbale, nella quale verranno menzionati analiticamente i titoli ricondotti alle varie categorie ed i corrispondenti punteggi.

Verranno ammessi all'iscrizione i candidati utilmente collocati in graduatoria.

A parità di merito fra candidati risultati idonei, sarà ammesso il più giovane d'età.

In caso di rinuncia verranno ammessi i candidati che seguiranno nella graduatoria di merito. In tal senso si darà corso alle sostituzioni fino all'inizio dei corsi.

#### **Art. 5**

### **Modalità di iscrizione**

L'Ufficio Formazione e Post Laurea procederà ad inviare a ciascun candidato, ammesso al Master universitari, apposita comunicazione a mezzo posta, e-mail, telegramma o fax.

La pratica di iscrizione dovrà essere perfezionata facendo pervenire all'Ufficio Formazione e Post Laurea i documenti previsti al comma successivo entro il termine indicato nella comunicazione.

I documenti utili ai fini dell'iscrizione sono i seguenti:

- domanda di iscrizione su modulo fornito dall'Ufficio Formazione e Post Laurea, reso legale con marca da bollo dell'importo previsto dalla normativa vigente;
- dichiarazione sostitutiva di certificazioni;
- ricevuta dell'avvenuto pagamento della tassa di iscrizione;
- copia di un documento di riconoscimento in corso di validità.

La tassa di iscrizione ammonta a **euro 1.700,00** al netto di qualsiasi onere ed eventuali commissioni bancarie. Tale somma dovrà essere versata in due rate: la prima, di euro **1.000,00**, all'atto del perfezionamento della pratica di iscrizione; la seconda rata, di euro **700,00**, entro e non oltre il 30 dicembre 2007, la cui copia dovrà essere consegnata o fatta pervenire all'Ufficio Formazione e Post Laurea Centro Didattico – Policlinico Le Scotte – Strada delle Scotte – 53100 Siena , anche via fax al n. 0577/233408, entro la scadenza sopra indicata.

Rientrando il Master universitario nell'attività istituzionale dell'Ateneo, e non in quella commerciale, le tasse di iscrizione restano al di fuori del campo di applicazione I.V.A., pertanto non potrà essere rilasciata alcuna fattura.

In caso di rinuncia l'amministrazione si riserva la possibilità di autorizzare il rimborso per gravi e giustificati motivi nel caso in cui i corsi non abbiano avuto inizio.

### **Art. 6**

#### **Organi del Master universitario**

Sono organi del Master universitario:

- il Coordinatore, nominato dal Collegio dei docenti tra i docenti dell'Università degli Studi di Siena
- il Consiglio del Master:

Dott. Agatino Battaglia  
Dott. Franca Dagna Bricarelli  
Dott. Domenico Coviello  
Prof. Bruno Dallapiccola  
Dott. Maja Di Rocco  
Dott. Francesca Faravelli  
Dott. Livia Garavelli  
Dott. Carmelo Laganà  
Dott. Faustina Lalatta  
Dott. Margherita Lerone  
Dott. Manuela Priolo  
Prof. Roberto Ravazzolo  
Prof. Alessandra Renieri  
Dott. Corrado Romano  
Prof. Giovanni Romeo  
Dott. Gioacchino Scarano  
Dott. Angelo Selicorni  
Prof. Marco Seri  
Prof. Margherita Silengo  
Prof. Romano Tenconi

### **Art. 7**

#### **Percorso formativo**

La frequenza è obbligatoria. Sono permesse assenze giustificabili fino ad un massimo del 20% delle attività di stage, tirocini e didattica frontale.

Il Master universitario avrà inizio il 20 novembre 2007 e termine il 19 novembre 2008.

Il calendario sarà comunicato dalla Direzione del Master universitario.

Sede prevalente di svolgimento delle attività didattiche sono le sedi convenzionate di cui all'art. 2 ultimo comma.

Vengono individuate all'interno del percorso formativo le seguenti aree disciplinari:

DENOMINAZIONE AREA DI INSEGNAMENTO Area propedeutica

ARGOMENTI TRATTATI

Epidemiologia

Raccolta informazioni (anamnesi familiare –chi, sino a che livello di informazione, consultazione di cartelle cliniche, fotografie, limiti, privacy ecc.; anamnesi personale- sino a che punto, consultazione cartelle, revisione dei dati, ad es. Rx, esami ecc.)

Esame obiettivo del paziente e dei suoi familiari, mirato alla identificazione delle malformazioni

Lettura ed interpretazione degli esami di laboratorio e strumentali

Consulenze

CREDITI 6

RESPONSABILE/I Prof. Romano Tenconi

DENOMINAZIONE AREA DI INSEGNAMENTO Area propedeutica 2

ARGOMENTI TRATTATI

Processo diagnostico: peso dei segni (bayesiano) e diagnostica differenziale

Processo diagnostico: uso di sistemi esperti e interpretazione dei risultati

Visione e revisione della letteratura

Preparazione delle relazione

La syndrome del mese: Beckwith-Wiedeman syndrome

Consulenze

CREDITI 6

RESPONSABILE/I Prof. Romano Tenconi

DENOMINAZIONE AREA DI INSEGNAMENTO Genomica funzionale

ARGOMENTI TRATTATI

Approccio per famiglie di sindromi

Pathway proteici e anomalie fenotipiche

Correlazione genotipo-fenotipo nella sindromi da microdelezione

Array-CGH: cosa c'è di nuovo all'orizzonte?

La sindrome del mese: la sindrome di Cohen

Consulenze

CREDITI 6

RESPONSABILE/I Prof. Alessandra Renieri

DENOMINAZIONE AREA DI INSEGNAMENTO Genomica funzionale 2

ARGOMENTI TRATTATI

Il setting della consulenza genetica

Labiopalatoschisi: correlazione clinico-molecolare

Sindromi da geni contigui e sindromi genomiche

Nuove sindromi

La sindrome del mese: la sindrome di Mowat-Wilson

Consulenze

CREDITI 6

RESPONSABILE/I Prof. Alessandra Renieri

DENOMINAZIONE AREA DI INSEGNAMENTO Malattie cardiache e del SNC

ARGOMENTI TRATTATI

Gestire una unità di Genetica Medica con l'uso del software SHIRE

La sindrome di Joubert

Cardiopatía congenita isolata

Sindromi con cardiopatía congenita

La sindrome del mese: la sindrome di Williams

Consulenze

CREDITI 6

RESPONSABILE/I Prof. Bruno Dallapiccola

DENOMINAZIONE AREA DI INSEGNAMENTO Malattie della cute e degli occhi

**ARGOMENTI TRATTATI**

Imparare a usare il database ORPHANET  
 Genodermatosi I  
 Genodermatosi II  
 Malformazioni oculari  
 La syndrome del mese: la syndrome di Noonan  
 Consulenze  
 CREDITI 6  
 RESPONSABILE/I Prof. Bruno Dallapiccola

DENOMINAZIONE AREA DI INSEGNAMENTO Consulenza genetica

**ARGOMENTI TRATTATI**

Feto malformato: consulenza genetica e interazione multidisciplinare  
 Fibrosi cistica: differenti approcci nella consulenza prenatale e postnatale  
 Distrofinopatie: differenti approcci nella consulenza prenatale e postnatale  
 Sordità ereditarie: differenti approcci nella consulenza prenatale e postnatale  
 La syndrome del mese: la syndrome di C. De Lange  
 Consulenze  
 CREDITI 6  
 RESPONSABILE/I Dott.ssa Faustina Lalatta

DENOMINAZIONE AREA DI INSEGNAMENTO Malattie scheletriche

**ARGOMENTI TRATTATI**

La valutazione degli esami radiologici fatta dal non radiologo  
 Malattie scheletriche: classificazione e diagnosi differenziale  
 Casi clinici: obiettivi e insidie della diagnosi  
 Integrazione clinico-radiologica e risultati molecolari  
 La syndrome del mese  
 Consulenze  
 CREDITI 6  
 RESPONSABILE/I Dott.ssa Francesca Faravelli, Dott.ssa Franca Dagna Bricarelli, Prof. Roberto Ravazzolo

DENOMINAZIONE AREA DI INSEGNAMENTO Malattie del rene e dell'intestino

**ARGOMENTI TRATTATI**

Malformazioni intestinali  
 Malattia di Hirschsprung sindromica e non sindromica  
 Anomalie dei genitali e del differenziamento sessuale  
 Coinvolgimento renale nei casi sindromici  
 La syndrome del mese: la syndrome di Sotos  
 Consulenze  
 CREDITI 6  
 RESPONSABILE/I Prof. Marco Seri, Prof. Gianni Romeo

Le attività di stage saranno definite da un'apposita programmazione ad opera del Collegio dei Docenti.

**Art. 8****Verifica finale**

La verifica finale, che conferirà n. 6 CFU, consisterà nella prova scritta volta a verificare le conoscenze acquisite

Il risultato della verifica finale dovrà essere sintetizzato in uno dei seguenti giudizi: sufficiente/buono/distinto/ottimo salvo diverse disposizioni previste dall'organo competente.

**Art. 9****Rilascio del titolo**

L'Università degli Studi di Siena provvederà al rilascio del titolo finale che, in quanto titolo congiunto, dovrà contenere nel diploma originale l'apposizione dei loghi degli Atenei e la firma di tutti i Rettori.

Il rilascio della certificazione conclusiva è subordinata ad apposita richiesta da effettuarsi su modulo disponibile presso l'Ufficio Formazione e Post Laurea. I diplomi e gli attestati rilasciati dall'Università degli studi di Siena sono soggetti al pagamento di un contributo così come previsto dall'art. 8 comma 6 del Regolamento per la determinazione delle tasse e dei contributi universitari.

#### **Art. 10**

##### **Trattamento dei dati personali**

Ai sensi del D.Lgs 30.06.2003 n. 196, i dati personali forniti dai candidati saranno raccolti presso l'Università degli Studi di Siena – Area servizi agli studenti - per le finalità di gestione dell'ammissione e saranno trattati anche successivamente alla eventuale iscrizione al Master universitario, per finalità inerenti e conseguenti alla gestione del rapporto medesimo.

L'interessato gode dei diritti previsti dall'art. 7 del citato D.Lgs tra i quali figura il diritto di accesso ai dati che lo riguardano.

Tali diritti potranno essere fatti valere nei confronti dell'Università degli Studi di Siena - Via Banchi di Sotto n.55 - Siena, titolare del trattamento.

Per quanto non previsto nel presente bando, si fa riferimento al Regolamento sui Master universitari dell'Università degli Studi di Siena.