



ONCOLOGIA E GENETICA MEDICA APPLICATA ALLA MIDWIFERY

6 CFU - 2° semestre

Docenti titolari dell'insegnamento

PAOLO VIGNERI - Modulo ONCOLOGIA MEDICA - MED/06 - 2 CFU

Email: paolo.vigneri@unict.it

Edificio / Indirizzo: A.O.U. Policlinico "G. Rodolico - S. Marco" - Via S. Sofia, 78 - Padiglione 8/D2

Telefono: 095-3781516

Orario ricevimento: da concordare per e-mail

CORRADO ROMANO - Modulo GENETICA MEDICA - MED/03 - 2 CFU

Email: corrado.romano@unict.it

Edificio / Indirizzo: Dipartimento Biometec/Via Santa Sofia n°97 95123 Catania

Telefono: +39-095-4781189

Orario ricevimento: Mercoledì dalle 12 alle 13 previo appuntamento telefonico

ANNA MARIA GRASSO - Modulo SCIENZE INFERMIERISTICHE E OSTETRICHE - MED/47 - 2 CFU

Email: grasso_annamaria@yahoo.it

Edificio / Indirizzo: edificio 3 piano quarto

Telefono: 3478830032

Orario ricevimento: lunedì dalle ore 13.15 alle ore 13.45

OBIETTIVI FORMATIVI

▪ ONCOLOGIA MEDICA

Obiettivo dell'insegnamento è che gli studenti sappiano descrivere i principali meccanismi di patogenesi del cancro e definire l'impostazione più appropriata del percorso diagnostico e assistenziale necessario per assistere le pazienti affette da patologie oncologiche della mammella, dell'ovaio, dell'endometrio e della cervice. In quest'ottica sarà richiesto di discutere dell'inquadramento clinico generale di queste neoplasie e della gestione della gravidanza in donne in corso di terapia anti-blastica per una patologia neoplastica concomitante. Sarà inoltre dato particolare rilievo all'identificazione e alla gestione delle sindromi tumorali eredo-familiari.

▪ GENETICA MEDICA

Alla fine del corso gli studenti devono essere in grado di:

Descrivere i tipi di variazioni geniche del genoma umano e spiegare il loro ruolo nello stato patologico e nella diversità fenotipica. Effettuare l'analisi del pedigree e comprendere i principi dell'ereditarietà, per calcolare il rischio genetico in una varietà di malattie genetiche e modi di

trasmissione diversi. Incorporare le nozioni di genetica di popolazione per il calcolo del rischio genetico basato sulla frequenza allelica nella popolazione. Conoscere i meccanismi non mendeliani quali penetranza ridotta ed espressività variabile, disomia uniparentale, mosaicismi, imprinting e malattie da espansione da triplette Comprendere le basi molecolari della genetica dello sviluppo e di quella del cancro. Conoscere i principi della consulenza genetica e quelli della farmacogenetica.

▪ **SCIENZE INFERMIERISTICHE E OSTETRICHE**

L'OBIETTIVO DELL'INSEGNAMENTO E' FINALIZZATO ALLA PROMOZIONE DELLA SALUTE DELLA DONNA ,ALLA PREVENZIONE NELLA DIAGNOSI PRECOCE ONCOLOGICA SUPPORTATA DA STRUMENTI DI DIAGNOSTICA

MODALITÀ DI SVOLGIMENTO DELL'INSEGNAMENTO

▪ **ONCOLOGIA MEDICA**

Didattica frontale e discussione interattiva

In caso di limitazione di didattica in presenza per epidemia COVID, si adotterà didattica a distanza su piattaforma Microsoft Teams

▪ **GENETICA MEDICA**

Lezioni frontali.

Qualora l'insegnamento venisse impartito in modalità mista o a distanza potranno essere introdotte le necessarie variazioni rispetto a quanto dichiarato in precedenza, al fine di rispettare il programma previsto e riportato nel syllabus.

▪ **SCIENZE INFERMIERISTICHE E OSTETRICHE**

LEZIONI FRONTALI

LABORATORIO

QUALORA FOSSE NECESSARIO PER LA SITUAZIONE DI INCERTEZZA LEGATA AL COVID-19 ANCHE IN MODALITA' MISTA

PREREQUISITI RICHIESTI

▪ **ONCOLOGIA MEDICA**

Conoscenze di Biologia Cellulare, Biochimica, Patologia Generale.

▪ **GENETICA MEDICA**

fondamenti di biologia e genetica

▪ **SCIENZE INFERMIERISTICHE E OSTETRICHE**

NESSUNO

FREQUENZA LEZIONI

- **ONCOLOGIA MEDICA**

Obbligatoria per un minimo del 70% dei CFU previsti.

- **GENETICA MEDICA**

obbligatoria

- **SCIENZE INFERMIERISTICHE E OSTETRICHE**

OBBLIGATORIA COME DA REGOLAMENTO

CONTENUTI DEL CORSO

- **ONCOLOGIA MEDICA**

Biologia dei Tumori e Meccanismi di Cancerogenesi

- Oncogeni ed Oncosoppressori
- Cancerogenesi Gerarchica o Stocastica e Cenni sulle Cellule Staminali Tumorali

Epidemiologia e Prevenzione

- Incidenza, Prevalenza e Mortalità in Oncologia
- Fattori di Rischio per i Principali Tumori
- Prevenzione Primaria, Secondaria e Terziaria

Cenni sulle Neoplasie della Donna

- Il Carcinoma della Mammella
- Il Carcinoma dell'Ovaio
- Il Carcinoma dell'Endometrio e della Cervice Uterina

Gestione della Gravidanza nella Paziente Oncologica

- Terapie Oncologiche nelle donne in gravidanza

Sindromi Eredo-Familiari con Neoplasie della Mammella e dell'Ovaio

- Geni *BRCA1* e *BRCA2*
- Correlazioni tra alterazioni nei geni *BRCA1* e *BRCA2* e varianti di carcinoma mammario
- Assistenza alla donna con Patologie Ginecologiche
- Sostegno della donna con patologia neoplastica

- **GENETICA MEDICA**

1. Variazione genetiche, genomiche e loro cause

- a. Concetto di polimorfismo e mutazione e loro significato evolutivo
- b. Classificazione funzionale delle mutazioni
- c. Mutazioni costituzionali e somatiche

2. **Modalità di trasmissione delle malattie genetiche mendeliane e legate al sesso**
 - a. Concetto di allele recessivo, dominante e legato ai cromosomi sessuali
 - b. Ereditarietà pseudodominante e digenica
 - c. Penetranza ed espressività
 - d. Mosaicismo
 - e. Imprinting genomico
 - f. Malattie da ripetizioni di triplette e anticipazione

3. **Altri tipi di ereditarietà**
 - a. Ereditarietà mitocondriale
 - b. Ereditarietà poligenica e multifattoriale
 - c. Modelli di malattie multifattoriali
 - d. Genetica delle malattie complesse

4. **Genetica di popolazione**
 - c. Equilibrio di Hardy-Weinberg e sue deviazioni
 - d. Effetto fondatore e deriva genetica

5. **Le basi cromosomiche delle malattie genetiche**
 - a. Anomalie del numero di cromosomi e non disgiunzione meiotica
 - i. Sindrome di Turner, Sindrome di Down, Sindrome di Edwards, Sindrome di Patau
 - b. Anomalie di struttura
 - i. Traslocazioni, inversioni, delezioni duplicazioni
 - ii. Plasticità del genoma umano: le copy number variants
 - iii. Meccanismi di formazione delle copy number variants
 - c. Disomia Uniparentale
 - i. Trisomic e monosomic rescue
 - d. Tecniche di analisi dell'assetto cromosomico
 - i. Cariotipo
 - ii. FISH
 - iii. Array-CGH e SNP-array

6. **Genetica dello sviluppo**
 - a. Anomalie delle vie del segnale FGF, SSH, Wnt e TGF- β
 - b. Fattori trascrizionali

7. **Genetica del cancro**
 - a. Geni Oncosoppressori
 - b. Oncogeni
 - c. Cancro ereditario

8. **La consulenza genetica**
 - a. Definizioni e principi
 - b. Rischio di ricorrenza, metodo bayesiano

9. Nuove tecniche di genetica molecolare

- a. Array-CGH
- b. Next generation sequencing
- c. Diagnosi prenatale non invasiva

▪ SCIENZE INFERMIERISTICHE E OSTETRICHE

L'ASSISTENZA ALLA DONNA CON PATOLOGIE GINECOLOGICHE
PREVENZIONE PRIMARIA SECONDARIA E TERZIARIA
SOSTEGNO ALLA DONNA CON PATOLOGIA MALIGNA
INDAGINE STRUMENTALE

TESTI DI RIFERIMENTO

▪ ONCOLOGIA MEDICA

Collegio degli Oncologi Medici Italiani - Manuale di Oncologia Medica - 2018 - Edizioni
Minerva Medica

▪ GENETICA MEDICA

Genetica Umana e Medica (Neri, Genuardi), seconda edizione, Elsevier

Medical Genetics (Jorde, Carey, Bamshad) fifth edition, Elsevier

▪ SCIENZE INFERMIERISTICHE E OSTETRICHE

LADEWING-LONDON-DAVIDSON "ASSISTENZA ALLA MATERNITA' " PICCIN

ALTRO MATERIALE DIDATTICO

▪ ONCOLOGIA MEDICA

<http://studium.unict.it/>

▪ GENETICA MEDICA

dispense del docente

▪ SCIENZE INFERMIERISTICHE E OSTETRICHE

SLIDE E LINE GUIDA NAZIONALI

PROGRAMMAZIONE DEL CORSO

ONCOLOGIA MEDICA

Argomenti

Riferimenti testi

1 Oncogeni ed Oncosoppressori; Cancerogenesi Gerarchica o Stocastica e Cenni sulle Cellule Staminali Tumoral; Incidenza, Prevalenza e Mortalità in Oncologia; Fattori di Rischio per i Principali Tumori; Prevenzione Primaria, Secondaria e Terziaria; Cenni sulle Neoplasie della Donna: Il Carcinoma della Mammella - Il Carcinoma dell'Ovaio - Il Carcinoma dell'Endometrio e della Cervice; Gravidanza nella paziente oncologica; Terapie Oncologiche nelle donne in gravidanza; Geni BRCA1 e BRCA2

2 Correlazioni tra alterazioni nei geni BRCA1 e BRCA2 e varianti di carcinoma mammario; Assistenza alla donna con Patologie Ginecologiche; Sostegno della donna con patologia neoplastica

GENETICA MEDICA

Argomenti	Riferimenti testi
1 Variazioni genetiche, genomiche e loro cause	Slides fornite dal docente / Neri Genuardi capitolo 9
2 Modalità di trasmissione delle malattie genetiche mendeliane e legate al sesso	Slides fornite dal docente / Neri Genuardi capitolo 6
3 Le basi cromosomiche delle malattie genetiche	Slides fornite dal docente /Neri Genuardi capitolo 15,16,17
4 Test genetici	Slides fornite dal docente /Neri Genuardi capitolo 4,5

SCIENZE INFERMIERISTICHE E OSTETRICHE

Argomenti	Riferimenti testi
1 LINEE GUIDA E PROTOCOLLI	LADEWING-LONDON-DAVIDSON "ASSISTENZA ALLA MATERNITA' "" PICCIN

VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

MODALITÀ DI VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

- **ONCOLOGIA MEDICA**

Test Scritto a Scelta Multipla

- **GENETICA MEDICA**

colloquio orale.

La verifica dell'apprendimento potrà essere effettuata anche per via telematica, qualora le

condizioni lo dovessero richiedere.

- **SCIENZE INFERMIERISTICHE E OSTETRICHE**
ESAMI ORALI O DISCUSSIONE DI UN ELABORATO

MA QUALORA LE CONDIZIONI LO DOVESSERO RICHIEDERE PER COVID-19 LA VERIFICA POTRA' ESSERE EFFETTUATA ANCHE PER VIA TELEMATICA

ESEMPI DI DOMANDE E/O ESERCIZI FREQUENTI

- **ONCOLOGIA MEDICA**

1. **Le cellule staminali tumorali presentano tutte le caratteristiche sotto elencate tranne:**

- a] Sono poco proliferanti e/o quiescenti
- b] Si replicano solo per divisione simmetrica
- c] Si replicano sia per divisione simmetrica che per divisione asimmetrica
- d] Crescono in micro- e macro-aggregati denominati sfere

- **GENETICA MEDICA**

- Concetti di penetranza incompleta e espressività variabile
- mutazioni gain-of-function, loss of function e dominanti negative
- Sindrome ATRX
- Retinoblastoma
- disomia uniparentale
- Imprinting
- Rischio di ricorrenza
- Malattie multifattoriali
- Mutazioni dinamiche
- X-inattivazione

- **SCIENZE INFERMIERISTICHE E OSTETRICHE**
LINEE GUIDA PROCEDURE ASSISTENZA PIANIFICATA
-