



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

| | |
|---|--|
| SCUOLA | MEDICINA E CHIRURGIA |
| ANNO ACCADEMICO | 2024/2025 |
| CORSO DI LAUREA (o LAUREA MAGISTRALE) | Medicina e Chirurgia |
| INSEGNAMENTO/CORSO INTEGRATO | Corso monografico |
| TIPO DI ATTIVITÀ | A scelta dello studente |
| AMBITO DISCIPLINARE | ----- |
| CODICE INSEGNAMENTO | |
| ARTICOLAZIONE IN MODULI | NO |
| NUMERO MODULI | ----- |
| SETTORE SCIENTIFICO DISCIPLINARE | MED/06 |
| DOCENTE RESPONSABILE | FANALE DANIELE Ricercatore UniPa |
| CFU | 3 |
| NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE | 51 |
| NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITÀ DIDATTICHE ASSISTITE | 24 |
| PROPEDEUTICITÀ | NESSUNA |
| ANNO DI CORSO | TUTTI |
| SEDE DI SVOLGIMENTO DELLE LEZIONI | PALERMO |
| ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA | |
| MODALITÀ DI FREQUENZA | Obbligatoria |
| METODI DI VALUTAZIONE | |
| TIPO DI VALUTAZIONE | Idoneità |
| PERIODO DELLE LEZIONI | Secondo periodo (01/09/2024 -30/09/2025) |
| CALENDARIO DELLE ATTIVITÀ DIDATTICHE | |
| ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI | Mercoledì ore 14.00-15.00 |

RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

Conoscenza e capacità di comprensione

- Acquisizione del linguaggio specifico della Genetica Oncologica;
- Conoscenza e comprensione delle modalità con cui i caratteri ereditari posso essere trasmessi alle generazioni;
- Conoscenza e comprensione delle principali sindromi tumorali ereditarie che coinvolgono alcune neoplasie umane di rilievo o quelle più comuni o di elevata incidenza sul territorio;
- Conoscenza dei criteri di accesso al test genetico e dei programmi di sorveglianza e prevenzione oncologica da somministrare a soggetti portatori di varianti patogene germinali in specifici geni.



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Capacità di distinguere, organizzare ed applicare, in autonomia:

- le conoscenze relative alla capacità di effettuare una consulenza genetica oncologica;
- i criteri di accesso al test genetico per effettuare una diagnosi genetica differenziale delle principali sindromi tumorali ereditarie;
- i percorsi di sorveglianza e prevenzione oncologica a cui sottoporre i soggetti (sani e malati) portatori di variante patogena germinale in un gene specifico.

Autonomia di giudizio

Essere in grado di valutare ed integrare, in maniera autonoma:

- le conoscenze acquisite nell'ambito della genetica oncologica per lo studio e l'identificazione delle principali sindromi tumorali ereditarie;
- le implicazioni che la presenza di una variante patogena germinale ha su famiglie ad alto rischio di sviluppo di neoplasie ereditarie.
- la possibilità di adottare delle strategie di sorveglianza intensiva utili per fare diagnosi precoce e strategie preventive di riduzione del rischio (chirurgia profilattica) in carrier di varianti patogene germinali.

Abilità comunicative

Capacità di comunicare ed illustrare, in maniera semplice, anche ad un pubblico non esperto, i principi base della genetica oncologica e le alterazioni genetiche associate alla predisposizione ereditaria delle principali sindromi tumorali.

Capacità d'apprendimento

Capacità di utilizzare correttamente la bibliografia scientifica specifica del settore, le raccomandazioni e le linee guida nazionali ed internazionali per un continuo aggiornamento delle conoscenze nel campo della genetica oncologica. Capacità di applicare opportunamente nella pratica clinica le conoscenze acquisite durante il corso.

OBIETTIVI FORMATIVI DEL CORSO

- Distinguere le differenti fasi della consulenza genetica oncologica (fase pre-test, test genetico, post-test);
- Ricostruire l'albero genealogico di un probando attraverso la raccolta di informazioni documentate relative all'anamnesi personale e familiare;
- Distinguere i concetti di familiarità ed ereditarietà.
- Distinguere il ruolo preventivo e predittivo del test genetico;
- Conoscere il rischio cumulativo di sviluppare un tumore ereditario associato ad una specifica variante patogena germinale;
- Apprendere le modalità di classificazione delle varianti genetiche;
- Apprendere i criteri di accesso al test genetico per le principali sindromi tumorali ereditarie;
- Conoscere i programmi di sorveglianza e prevenzione oncologica per i soggetti portatori di una variante patogena germinale in un gene specifico.



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

| | DENOMINAZIONE DEL CORSO Neoplasie eredo-familiari e counselling oncogenetico |
|----------------------------------|--|
| ORE FRONTALI 24 | ATTIVITA' DIDATTICHE FRONTALI – OBIETTIVI SPECIFICI E PROGRAMMA |
| 4 ore | Principi di Genetica Oncologica – Oncogeni e oncosoppressori – Geni caretakers e gatekeepers - Ereditarietà mendeliana – Penetranza ed espressività - Concetto di familiarità ed ereditarietà – Consulenza genetica oncologica (CGO). Fasi della CGO - Ricostruzione albero genealogico. |
| 4 ore | I geni <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i> : scoperta, funzioni, struttura - Sindrome HBOC e neoplasie coinvolte (tumori della mammella, dell'ovaio, della prostata e del pancreas) - Effetto Jolie - Tumori ereditari della mammella e dell'ovaio - Rischio cumulativo associato ad alterazioni a carico dei geni <i>BRCA1/2</i> – Test genetico germinale e somatico - Caratteristiche biologiche e cliniche dei tumori <i>BRCA</i> -associati. |
| 4 ore | Criteri di accesso al test genetico <i>BRCA</i> per pazienti oncologici - Criteri di accesso alla consulenza genetica oncologica per soggetti sani - Test genetico <i>BRCA1/2</i> : ruolo preventivo e predittivo - Concetto di letalità sintetica - Test genetico <i>BRCA</i> nei pazienti con carcinoma della prostata e del pancreas metastatico - Interpretazione del test genetico - Classificazione delle varianti genetiche e interpretazione del loro significato clinico. |
| 4 ore | Programmi di sorveglianza e prevenzione oncologica nei carrier di variante patogena germinale <i>BRCA1/2</i> – Impatto delle strategie chirurgiche di riduzione del rischio – Utilità clinica del test <i>BRCA</i> - Geni di suscettibilità ad alta, moderata, bassa penetranza - Predisposizione ai tumori della mammella e dell'ovaio associata ad altri geni di suscettibilità - Carcinoma del pancreas ereditario – Pannelli multigenici. |
| 4 ore | I tumori ereditari dello stomaco e del colonretto - Cancro gastrico diffuso ereditario – Sindrome di Lynch: criteri di accesso al test e strategie di sorveglianza – Poliposi ereditarie: FAP, aFAP, MAP (poliposi associata <i>MUTYH</i>), poliposi giovanile. |
| 4 ore | Sindrome di Li-Fraumeni - Sindrome di Cowden - Sindrome di Peutz-Jeghers - Melanoma ereditario – Altre sindromi tumorali ereditarie |
| | |
| | ESERCITAZIONI |



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

| | |
|------------------------------|---|
| TESTI CONSIGLIATI | <ul style="list-style-type: none">- Raccomandazioni AIOM 2021 per l'implementazione del test <i>BRCA</i> predittivo e preventivo nei tumori della mammella, dell'ovaio, del pancreas e della prostata;- Raccomandazioni AIOM 2023 per l'implementazione dell'analisi delle varianti patogenetiche di <i>BRCA</i> nei pazienti con carcinoma della prostata metastatico;- Raccomandazioni AIOM 2022 per l'implementazione del test universale su carcinomi coloretali ed endometriali per l'identificazione della Sindrome di Lynch;- Raccomandazioni AIOM 2022 sui tumori ereditari dello stomaco e del colon-retto;- NCCN Clinical Practice Guidelines 2024 "Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic" (v.2.2024);- NCCN Clinical Practice Guidelines 2023 "Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal" (v.2.2023) |
|------------------------------|---|