



Insegnamento PATOLOGIA SISTEMICA I

Nome del corso di laurea [Medicina e chirurgia](#)

Codice insegnamento GP005550

Curriculum Comune a tutti i curricula

CFU 11

Regolamento Coorte 2021

Erogato Erogato nel 2023/24

Erogato altro regolamento

Il Portale utilizza **cookie tecnici in forma anonima**, per migliorare l'esperienza di navigazione e **cookie tecnici analitici in forma aggregata e anonima**, per la raccolta di informazioni statistiche sulle modalità di utilizzo, entrambi necessari. Selezionando "**Accetto**" si dà il consenso all'utilizzo di cookie di profilazione di terze parti. Selezionando "**Non accetto**" non sarà possibile utilizzare il servizio "Cerca nel Portale" o altri servizi che utilizzano cookie di profilazione, mentre sarà possibile continuare la navigazione.

[Ulteriori informazioni nell'informativa estesa](#)

Accetto

Chiudi

- [Cognomi M-Z](#)
- [ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO](#)
 - [Cognomi A-L](#)
 - [Cognomi M-Z](#)
- [GENETICA UMANA, MEDICA E CLINICA - MOD. 1](#)
 - [Cognomi A-L](#)
 - [Cognomi M-Z](#)
- [GENETICA UMANA, MEDICA E CLINICA - MOD. 2](#)
 - [Cognomi A-L](#)
 - [Cognomi M-Z](#)
- [NEFROLOGIA](#)
 - [Cognomi A-L](#)
 - [Cognomi M-Z](#)
- [TIROCINIO PROFESSIONALIZZANTE IN ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO](#)
 - [Cognomi A-L](#)
 - [Cognomi M-Z](#)
- [TIROCINIO PROFESSIONALIZZANTE IN NEFROLOGIA](#)
 - [Cognomi A-L](#)
 - [Cognomi M-Z](#)

DIAGNOSTICA MOLECOLARE NELLE MALATTIE ENDOCRINO-METABOLICHE

Codice	GP005627
CFU	1
Docente responsabile	Paolo Sportoletti
Attività	Affine/integrativa
Ambito	Attività formative affini o integrative
Settore	MED/50
Tipo insegnamento	Obbligatorio (Required)

Cognomi A-L

CFU	1
Docente responsabile	Paolo Sportoletti
Docenti	<ul style="list-style-type: none">• Paolo Sportoletti• Daniele Sorcini
Ore	<ul style="list-style-type: none">• 12.5 Ore - Paolo Sportoletti• 4 Ore - Daniele Sorcini
Lingua insegnamento	ITALIANO
Contenuti	<ul style="list-style-type: none">-Reazione a catena della polimerasi (PCR)- Real-Time PCR- Sequenziamento Diretto Sanger- Citogenetica e citogenetica molecolare- citofluorimetria
Testi di riferimento	Referenze pubmed indicate durante la lezione
Obiettivi formativi	Capacità di comprendere le tecniche e il significato delle indagini diagnostiche molecolari. Capacità di interpretare il risultato di esami di laboratorio molecolare relativi a patologie specifiche.
Prerequisiti	Per saper comprendere e affrontare il corso, lo studente deve aver sostenuto con successo gli esami propedeutici descritti nel regolamento relativo al Corso di Laurea.
Metodi didattici	Lezioni frontali
Altre informazioni	N/A
Modalità di verifica dell'apprendimento	Prova orale
Programma esteso	<ul style="list-style-type: none">-Reazione a catena della polimerasi (PCR)- Real-Time PCR- Sequenziamento Diretto Sanger

Cognomi M-Z

CFU	1
Docente responsabile	Paolo Sportoletti
Docenti	<ul style="list-style-type: none">Paolo Sportoletti
Ore	<ul style="list-style-type: none">12.5 Ore - Paolo Sportoletti
Lingua insegnamento	ITALIANO
Contenuti	<ul style="list-style-type: none">-Reazione a catena della polimerasi (PCR)- Real-Time PCR- Sequenziamento Diretto Sanger- Citogenetica e citogenetica molecolare- citofluorimetria
Testi di riferimento	Referenze pubmed indicate durante la lezione
Obiettivi formativi	Capacità di comprendere le tecniche e il significato delle indagini diagnostiche molecolari. Capacità di interpretare il risultato di esami di laboratorio molecolare relativi a patologie specifiche.
Prerequisiti	Per saper comprendere e affrontare il corso, lo studente deve aver sostenuto con successo gli esami propedeutici descritti nel regolamento relativo al Corso di Laurea.
Metodi didattici	Lezioni frontali
Altre informazioni	N/A
Modalità di verifica dell'apprendimento	Prova orale
Programma esteso	<ul style="list-style-type: none">-Reazione a catena della polimerasi (PCR)- Real-Time PCR- Sequenziamento Diretto Sanger

ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO

Codice	A001683
CFU	2
Attività	Caratterizzante
Ambito	Clinica delle specialità medico-chirurgiche
Settore	MED/13
Tipo insegnamento	Obbligatorio (Required)

Cognomi A-L

CFU	2
Docente responsabile	Alberto Falorni
Docenti	<ul style="list-style-type: none">Alberto Falorni
Ore	<ul style="list-style-type: none">25 Ore - Alberto Falorni
Lingua insegnamento	ITALIANO
Contenuti	Fisiopatologia e patologia delle ghiandole endocrine. Diagnostica e cenni di terapia delle patologie endocrine e metaboliche.
Testi di riferimento	Testo consigliato: Guida pratica di endocrinologia, Marco Boscaro Ed, Piccin, Padova 2019
Obiettivi formativi	Fornire informazioni fondamentali sulla etiopatogenesi, fisiopatologia, clinica, diagnostica e terapia delle patologie delle ghiandole endocrine.
Prerequisiti	Aver superato l'esame di biochimica

Metodi didattici	Lezioni frontali da parte del docente. Tirocinio pratico in ambulatorio di Endocrinologia
Altre informazioni	Nessuna informazione aggiuntiva
Modalità di verifica dell'apprendimento	Esame orale su argomenti sviluppati durante le lezioni. Voto finale numerico.
Programma esteso	<p>Concetti generali di endocrinologia. Definizione e struttura di ormoni e recettori. Fisiopatologia della corteccia surrenalica. Insufficienza corticosurrenalica primitiva e secondaria. Sindrome adrenogenitale. Ipertensione endocrina. Sindrome di Cushing. Feocromocitoma. Iperaldosteronismo primitivo. Sindromi poliendocrine autoimmuni. Fisiopatologia dell'ovaio. Pubertà precoce e pubertà ritardata. Amenorree primarie (definizione, flow-chart diagnostica, ipogonadismo ipergonadotropo e ipogonadotropo organico e funzionale). Sindrome dell'ovaio policistico (PCOS). Insufficienza ovarica prematura. Metabolismo della vitamina D – deficit di vitamina D. Iperparatiroidismo primitivo e secondario. Incidentalomi ipofisari. Iperprolattinemia. Ormone della crescita. Acromegalia. Deficit di GH. Fisiopatologia dell'ormone antidiuretico/vasopressina. Diabete insipido. Fisiopatologia del deficit insulinico - Patogenesi del diabete mellito di tipo 1. Clinica e terapia del diabete mellito di tipo 1. Patogenesi del diabete mellito di tipo 2 - Fisiopatologia dell'obesità e sindrome metabolica. Clinica e terapia del diabete mellito di tipo 2. Complicanze acute e croniche del diabete mellito. Ipoglicemie. Fisiopatologia della tiroide. Tiroiditi. Ipotiroidismo e ipertiroidismo. Noduli tiroidei e tumori tiroidei. Sindrome di Klinefelter.</p>

Cognomi M-Z

CFU	2
Docente responsabile	Carmine Giuseppe Fanelli
Docenti	<ul style="list-style-type: none"> Carmine Giuseppe Fanelli
Ore	<ul style="list-style-type: none"> 25 Ore - Carmine Giuseppe Fanelli

GENETICA UMANA, MEDICA E CLINICA - MOD. 1

Codice	GP005624
CFU	2
Docente responsabile	Antonio Orlacchio
Attività	Base
Ambito	Discipline generali per la formazione del medico
Settore	MED/03
Tipo insegnamento	Obbligatorio (Required)

Cognomi A-L

CFU	2
Docente responsabile	Antonio Orlacchio
Docenti	<ul style="list-style-type: none">Antonio Orlacchio
Ore	<ul style="list-style-type: none">25 Ore - Antonio Orlacchio
Lingua insegnamento	Italiano

Contenuti Organizzazione strutturale e funzionale del materiale genetico. Differenti livelli mutazionali (molecolare, genomico, cromosomico) del DNA umano e loro correlazione con: a) modalità di trasmissione ereditaria; b) test diagnostici; c) ruolo patogenetico; d) manifestazioni cliniche. Classificazione delle malattie genetiche (ereditarietà mendeliana, multifattoriale, cromosomica, mitocondriale). Eredità atipica. I difetti dell'imprinting. Presa in carico, durante la fase

diagnostica, del paziente e della famiglia con malattia ereditaria: "la consulenza genetica". Criteri generali e particolari in riferimento alle diverse condizioni cliniche. La consulenza genetica prima e dopo i test genetici. Il trattamento causale delle malattie genetiche.

Testi di riferimento	Genetica umana e medica Autori: Neri Giovanni, Genuardi Maurizio Editore: Edra Masson (Edizione 4 - 2017)
	Genetica & Genomica nelle scienze mediche Autori: Strachan Tom, Read Andrew P. Editore: UTET (Edizione 3 - 2021)
	Genetica Medica Autori: Dallapiccola Bruno, Novelli Giuseppe Editore: CIC (Edizione 4 - 2022)

Obiettivi formativi	Conoscere i contenuti e le modalità comunicative proprie della consulenza genetica. Riconoscere le manifestazioni cliniche delle principali classi di malattie genetiche ad esordio prenatale e post-natale. Essere in grado di correlare il fenotipo clinico con il corrispondente fattore biologico causale (correlazione fenotipo-genotipo) con le seguenti finalità: 1) impostazione di un percorso analitico "appropriato"; 2) identificazione della mutazione responsabile della condizione in esame (diagnosi eziologica); 3) interpretazione del risultato oltre che per fini diagnostici, anche per la valutazione della prognosi e del follow-up clinico; 4) valutazione del rischio procreativo del probando e dei parenti (rischio di ricorrenza), sulla base della modalità di trasmissione ereditaria; 5) pianificazione degli interventi rivolti alla prevenzione.
----------------------------	---

Prerequisiti	Lo studente deve aver sostenuto con successo l'esame di "Patologia Generale". Inoltre deve aver acquisito una buona metodologia della ricerca.
---------------------	--

Metodi didattici	L'insegnamento sarà effettuato con lezioni frontali e pratiche che andranno a coprire l'intero programma di studio.
-------------------------	---

Altre informazioni	Spiegazioni orali saranno coadiuvate da presentazioni PowerPoint. Una sintesi di queste presentazioni, altri materiali
---------------------------	--

didattici ed eventuali aggiornamenti e comunicazioni, sarà reso disponibile agli studenti in formato pdf per il download, attraverso una homepage dedicata dell'Università di Perugia. Durante tutto l'anno accademico, gli studenti possono richiedere tramite e-mail ricezione personale per l'insegnante.

Modalità di verifica dell'apprendimento L'esame consisterà in una prova orale a risposta multipla sugli argomenti elencati nel syllabus.

Programma esteso Le Basi della Genetica Umana

- Introduzione
- Organizzazione e variazioni del genoma umano
- Metodi per l'analisi molecolare degli acidi nucleici
- Cromosomi umani e meccanismi di formazione delle anomalie cromosomiche
- Tecniche di citogenetica
- Eredità mendeliana e principi fondamentali di genetica medica
- Meccanismi atipici di ereditarietà
- Ordine dei geni sui cromosomi
- Caratteri multifattoriali ed epigenetica
- Consulenza genetica

La Genetica nella Pratica Clinica

- Anomalie cromosomiche di numero
- Anomalie cromosomiche di struttura
- Anomalie dei cromosomi sessuali
- Malattie da difetti dell'imprinting genomico
- Malattie neurodegenerative su base genetica (monofattoriali)
- Malattie neurodegenerative su base genetica (multifattoriali)
- Malattie da mutazioni dinamiche
- Malattie neuromuscolari su base genetica
- Genetica dell'epilessia
- Genetica del ritardo mentale
- Sindromi da difetti dei recettori per i fattori di crescita fibroblastici
- Malattie ereditarie del tessuto connettivo
- Facomatosi

- Errori congeniti del metabolismo
- Patologie correlate al gene CFTR
- Difetti genetici degli organi di senso
- Disordini dello sviluppo sessuale
- Difetti congeniti

**Obiettivi Agenda
2030 per lo
sviluppo
sostenibile**

Istruzione di qualità

Cognomi M-Z

CFU

2

**Docente
responsabile**

[Antonio Orlacchio](#)

Docenti

- Antonio Orlacchio
-

Ore

- 25 Ore - Antonio Orlacchio
-

**Lingua
insegnamento**

Italiano

Contenuti

Organizzazione strutturale e funzionale del materiale genetico. Differenti livelli mutazionali (molecolare, genomico, cromosomico) del DNA umano e loro correlazione con: a) modalità di trasmissione ereditaria; b) test diagnostici; c) ruolo patogenetico; d) manifestazioni cliniche. Classificazione delle malattie genetiche (ereditarietà mendeliana, multifattoriale, cromosomica, mitocondriale). Eredità atipica. I difetti dell'imprinting. Presa in carico, durante la fase diagnostica, del paziente e della famiglia con malattia ereditaria: "la consulenza genetica". Criteri generali e particolari in riferimento alle diverse condizioni cliniche. La consulenza genetica prima e dopo i test genetici. Il trattamento causale delle malattie genetiche.

Testi di riferimento

Genetica umana e medica
Autori: Neri Giovanni, Genuardi Maurizio

Editore: Edra Masson (Edizione 4 - 2017)

Genetica & Genomica nelle scienze mediche

Autori: Strachan Tom, Read Andrew P.

Editore: UTET (Edizione 3 - 2021)

Genetica Medica

Autori: Dallapiccola Bruno, Novelli Giuseppe

Editore: CIC (Edizione 4 - 2022)

Obiettivi formativi	Conoscere i contenuti e le modalità comunicative proprie della consulenza genetica. Riconoscere le manifestazioni cliniche delle principali classi di malattie genetiche ad esordio prenatale e post-natale. Essere in grado di correlare il fenotipo clinico con il corrispondente fattore biologico causale (correlazione fenotipo-genotipo) con le seguenti finalità: 1) impostazione di un percorso analitico "appropriato"; 2) identificazione della mutazione responsabile della condizione in esame (diagnosi eziologica); 3) interpretazione del risultato oltre che per fini diagnostici, anche per la valutazione della prognosi e del follow-up clinico; 4) valutazione del rischio procreativo del probando e dei parenti (rischio di ricorrenza), sulla base della modalità di trasmissione ereditaria; 5) pianificazione degli interventi rivolti alla prevenzione.
Prerequisiti	Lo studente deve aver sostenuto con successo l'esame di "Patologia Generale". Inoltre deve aver acquisito una buona metodologia della ricerca.
Metodi didattici	L'insegnamento sarà effettuato con lezioni frontali e pratiche che andranno a coprire l'intero programma di studio.
Altre informazioni	Spiegazioni orali saranno coadiuvate da presentazioni PowerPoint. Una sintesi di queste presentazioni, altri materiali didattici ed eventuali aggiornamenti e comunicazioni, sarà reso disponibile agli studenti in formato pdf per il download, attraverso una homepage dedicata dell'Università di Perugia. Durante tutto l'anno accademico, gli studenti possono richiedere tramite e-mail ricezione personale per l'insegnante.
Modalità di verifica	L'esame consisterà in una prova orale a risposta multipla sugli

dell'apprendimento argomenti elencati nel syllabus.

Programma esteso Le Basi della Genetica Umana

- Introduzione
- Organizzazione e variazioni del genoma umano
- Metodi per l'analisi molecolare degli acidi nucleici
- Cromosomi umani e meccanismi di formazione delle anomalie cromosomiche
- Tecniche di citogenetica
- Eredità mendeliana e principi fondamentali di genetica medica
- Meccanismi atipici di ereditarietà
- Ordine dei geni sui cromosomi
- Caratteri multifattoriali ed epigenetica
- Consulenza genetica

La Genetica nella Pratica Clinica

- Anomalie cromosomiche di numero
- Anomalie cromosomiche di struttura
- Anomalie dei cromosomi sessuali
- Malattie da difetti dell'imprinting genomico
- Malattie neurodegenerative su base genetica (monofattoriali)
- Malattie neurodegenerative su base genetica (multifattoriali)
- Malattie da mutazioni dinamiche
- Malattie neuromuscolari su base genetica
- Genetica dell'epilessia
- Genetica del ritardo mentale
- Sindromi da difetti dei recettori per i fattori di crescita fibroblastici
- Malattie ereditarie del tessuto connettivo
- Facomatosi
- Errori congeniti del metabolismo
- Patologie correlate al gene CFTR
- Difetti genetici degli organi di senso
- Disordini dello sviluppo sessuale
- Difetti congeniti

Obiettivi Agenda Istruzione di qualità

GENETICA UMANA, MEDICA E CLINICA - MOD. 2

Codice	GP005625
CFU	2
Docente responsabile	Antonio Orlacchio
Attività	Caratterizzante
Ambito	Discipline pediatriche
Settore	MED/03
Tipo insegnamento	Obbligatorio (Required)

Cognomi A-L

CFU	2
Docente responsabile	Antonio Orlacchio
Docenti	<ul style="list-style-type: none">Antonio Orlacchio
Ore	<ul style="list-style-type: none">25 Ore - Antonio Orlacchio
Lingua insegnamento	Italiano
Contenuti	Organizzazione strutturale e funzionale del materiale genetico. Differenti livelli mutazionali (molecolare, genomico, cromosomico) del DNA umano e loro correlazione con: a) modalità di trasmissione ereditaria; b) test diagnostici; c) ruolo patogenetico; d) manifestazioni cliniche. Classificazione delle malattie genetiche (ereditarietà mendeliana,

multifattoriale, cromosomica, mitocondriale). Eredità atipica. I difetti dell'imprinting. Presa in carico, durante la fase diagnostica, del paziente e della famiglia con malattia ereditaria: "la consulenza genetica". Criteri generali e particolari in riferimento alle diverse condizioni cliniche. La consulenza genetica prima e dopo i test genetici. Il trattamento causale delle malattie genetiche.

Testi di riferimento

Genetica umana e medica

Autori: Neri Giovanni, Genuardi Maurizio

Editore: Edra Masson (Edizione 4 - 2017)

Genetica & Genomica nelle scienze mediche

Autori: Strachan Tom, Read Andrew P.

Editore: UTET (Edizione 3 - 2021)

Genetica Medica

Autori: Dallapiccola Bruno, Novelli Giuseppe

Editore: Edizioni Scientifiche Falco (Edizione 4 - 2022)

Obiettivi formativi

Conoscere i contenuti e le modalità comunicative proprie della consulenza genetica. Riconoscere le manifestazioni cliniche delle principali classi di malattie genetiche ad esordio prenatale e post-natale. Essere in grado di correlare il fenotipo clinico con il corrispondente fattore biologico causale (correlazione fenotipo-genotipo) con le seguenti finalità: 1) impostazione di un percorso analitico "appropriato"; 2) identificazione della mutazione responsabile della condizione in esame (diagnosi eziologica); 3) interpretazione del risultato oltre che per fini diagnostici, anche per la valutazione della prognosi e del follow-up clinico; 4) valutazione del rischio procreativo del probando e dei parenti (rischio di ricorrenza), sulla base della modalità di trasmissione ereditaria; 5) pianificazione degli interventi rivolti alla prevenzione.

Prerequisiti

Lo studente deve aver sostenuto con successo l'esame di "Patologia Generale". Inoltre deve aver acquisito una buona metodologia della ricerca.

Metodi didattici

L'insegnamento sarà effettuato con lezioni frontali e pratiche che andranno a coprire l'intero programma di studio.

Altre informazioni Spiegazioni orali saranno coadiuvate da presentazioni PowerPoint. Una sintesi di queste presentazioni, altri materiali didattici ed eventuali aggiornamenti e comunicazioni, sarà reso disponibile agli studenti in formato pdf per il download, attraverso una homepage dedicata dell'Università di Perugia. Durante tutto l'anno accademico, gli studenti possono richiedere tramite e-mail ricezione personale per l'insegnante.

Modalità di verifica dell'apprendimento L'esame consisterà in una prova orale sugli argomenti elencati nel syllabus.

Programma esteso Le Basi della Genetica Umana

- Introduzione
- Organizzazione e variazioni del genoma umano
- Metodi per l'analisi molecolare degli acidi nucleici
- Cromosomi umani e meccanismi di formazione delle anomalie cromosomiche
- Tecniche di citogenetica
- Eredità mendeliana e principi fondamentali di genetica medica
- Meccanismi atipici di ereditarietà
- Ordine dei geni sui cromosomi
- Caratteri multifattoriali ed epigenetica
- Consulenza genetica

La Genetica nella Pratica Clinica

- Anomalie cromosomiche di numero
- Anomalie cromosomiche di struttura
- Anomalie dei cromosomi sessuali
- Malattie da difetti dell'imprinting genomico
- Malattie neurodegenerative su base genetica (monofattoriali)
- Malattie neurodegenerative su base genetica (multifattoriali)
- Malattie da mutazioni dinamiche
- Malattie neuromuscolari su base genetica
- Genetica dell'epilessia
- Genetica del ritardo mentale
- Sindromi da difetti dei recettori per i fattori di crescita

- fibroblastici
- Malattie ereditarie del tessuto connettivo
 - Facomatosi
 - Errori congeniti del metabolismo
 - Patologie correlate al gene CFTR
 - Difetti genetici degli organi di senso
 - Disordini dello sviluppo sessuale
 - Difetti congeniti

**Obiettivi Agenda
2030 per lo
sviluppo
sostenibile**

Istruzione di qualità

Cognomi M-Z

CFU

2

**Docente
responsabile**

[Antonio Orlacchio](#)

Docenti

- Antonio Orlacchio
-

Ore

- 25 Ore - Antonio Orlacchio
-

**Lingua
insegnamento**

Italiano

Contenuti

Organizzazione strutturale e funzionale del materiale genetico. Differenti livelli mutazionali (molecolare, genomico, cromosomico) del DNA umano e loro correlazione con: a) modalità di trasmissione ereditaria; b) test diagnostici; c) ruolo patogenetico; d) manifestazioni cliniche. Classificazione delle malattie genetiche (ereditarietà mendeliana, multifattoriale, cromosomica, mitocondriale). Eredità atipica. I difetti dell'imprinting. Presa in carico, durante la fase diagnostica, del paziente e della famiglia con malattia ereditaria: "la consulenza genetica". Criteri generali e particolari in riferimento alle diverse condizioni cliniche. La consulenza genetica prima e dopo i test genetici. Il

trattamento causale delle malattie genetiche.

Testi di riferimento	Genetica umana e medica Autori: Neri Giovanni, Genuardi Maurizio Editore: Edra Masson (Edizione 4 - 2017) Genetica & Genomica nelle scienze mediche Autori: Strachan Tom, Read Andrew P. Editore: UTET (Edizione 3 - 2021) Genetica Medica Autori: Dallapiccola Bruno, Novelli Giuseppe Editore: Edizioni Scientifiche Falco (Edizione 4 - 2022)
-----------------------------	--

Obiettivi formativi	Conoscere i contenuti e le modalità comunicative proprie della consulenza genetica. Riconoscere le manifestazioni cliniche delle principali classi di malattie genetiche ad esordio prenatale e post-natale. Essere in grado di correlare il fenotipo clinico con il corrispondente fattore biologico causale (correlazione fenotipo-genotipo) con le seguenti finalità: 1) impostazione di un percorso analitico "appropriato"; 2) identificazione della mutazione responsabile della condizione in esame (diagnosi eziologica); 3) interpretazione del risultato oltre che per fini diagnostici, anche per la valutazione della prognosi e del follow-up clinico; 4) valutazione del rischio procreativo del probando e dei parenti (rischio di ricorrenza), sulla base della modalità di trasmissione ereditaria; 5) pianificazione degli interventi rivolti alla prevenzione.
----------------------------	---

Prerequisiti	Lo studente deve aver sostenuto con successo l'esame di "Patologia Generale". Inoltre deve aver acquisito una buona metodologia della ricerca.
---------------------	--

Metodi didattici	L'insegnamento sarà effettuato con lezioni frontali e pratiche che andranno a coprire l'intero programma di studio.
-------------------------	---

Altre informazioni	Spiegazioni orali saranno coadiuvate da presentazioni PowerPoint. Una sintesi di queste presentazioni, altri materiali didattici ed eventuali aggiornamenti e comunicazioni, sarà reso disponibile agli studenti in formato pdf per il download, attraverso una homepage dedicata dell'Università di Perugia. Durante tutto l'anno accademico, gli studenti possono
---------------------------	---

richiedere tramite e-mail ricezione personale per l'insegnante.

Modalità di verifica dell'apprendimento L'esame consisterà in una prova orale sugli argomenti elencati nel syllabus.

Programma esteso Le Basi della Genetica Umana

- Introduzione
- Organizzazione e variazioni del genoma umano
- Metodi per l'analisi molecolare degli acidi nucleici
- Cromosomi umani e meccanismi di formazione delle anomalie cromosomiche
- Tecniche di citogenetica
- Eredità mendeliana e principi fondamentali di genetica medica
- Meccanismi atipici di ereditarietà
- Ordine dei geni sui cromosomi
- Caratteri multifattoriali ed epigenetica
- Consulenza genetica

La Genetica nella Pratica Clinica

- Anomalie cromosomiche di numero
- Anomalie cromosomiche di struttura
- Anomalie dei cromosomi sessuali
- Malattie da difetti dell'imprinting genomico
- Malattie neurodegenerative su base genetica (monofattoriali)
- Malattie neurodegenerative su base genetica (multifattoriali)
- Malattie da mutazioni dinamiche
- Malattie neuromuscolari su base genetica
- Genetica dell'epilessia
- Genetica del ritardo mentale
- Sindromi da difetti dei recettori per i fattori di crescita fibroblastici
- Malattie ereditarie del tessuto connettivo
- Facomatosi
- Errori congeniti del metabolismo
- Patologie correlate al gene CFTR

- Difetti genetici degli organi di senso
- Disordini dello sviluppo sessuale
- Difetti congeniti

Obiettivi Agenda 2030 per lo sviluppo sostenibile	Istruzione di qualità
--	-----------------------

NEFROLOGIA

Codice	GP005628
CFU	2
Docente responsabile	Gianpaolo Reboldi
Attività	Caratterizzante
Ambito	Clinica delle specialità medico-chirurgiche
Settore	MED/14
Tipo insegnamento	Obbligatorio (Required)

Cognomi A-L

CFU	2
Docente responsabile	Gianpaolo Reboldi
Docenti	<ul style="list-style-type: none">• Gianpaolo Reboldi
Ore	<ul style="list-style-type: none">• 25 Ore - Gianpaolo Reboldi
Lingua insegnamento	ITALIANO
Contenuti	Utilizzare le conoscenze di Anatomia, Fisiologia, Biochimica e

delle altre discipline di base nell'affrontare le patologie d'organo e/o apparato.

Saper valutare criticamente i metodi diagnostici comunemente utilizzati nella pratica medica.

Saper riconoscere i segni e i sintomi delle principali malattie, interpretare gli esiti degli esami di laboratorio e strumentali.

Conoscere la patogenesi e la prognosi delle malattie trattate.

-
- Testi di riferimento**
- Harrison's Principles of Internal Medicine Ed. McGraw Hill 19th edition;
 - Cecil Textbook of Medicine, 25th Edition, 2016;
 - Johnson R, Feehally J, Floege J, Tonelli M. Comprehensive Clinical Nephrology 6th Edition, Elsevier 2018.

-
- Obiettivi formativi**
- L'obiettivo del corso è quello di fornire conoscenze aggiornate, in base ai principi della medicina basata sulle evidenze, delle principali patologie mediche dell'apparato escretore. Capacità di definire gli stadi di funzione renale, di interpretare i principali esami di laboratorio e strumentali e definire ipotesi diagnostiche. Conoscenza delle terapie sostitutive della funzione renale: dialisi e trapianto.
- Alla conclusione del Corso lo studente dovrà:
- 1) Conoscere eziologia, patogenesi, fisiopatologia, clinica, complicanze e prognosi delle principali malattie del rene.
 - 2) Saper valutare correttamente i principali elementi anamnestici e obiettivi utili all'inquadramento della malattia renale.
 - 3) Saper interpretare gli esami di laboratorio e strumentali nell'ottica del loro significato e del loro utilizzo per la diagnostica delle malattie renali.
 - 4) Conoscere i principali quadri anatomo-patologici delle nefropatie glomerulari, vascolari, tubulo-interstiziali e cistiche.
 - 5) Conoscere le complicanze che può presentare il paziente affetto da patologia nefro-urinaria e gli aspetti fisiopatologici e clinici dell'insufficienza renale acuta e cronica e la terapia sostitutiva dell'insufficienza renale terminale (dialisi e trapianto renale).

-
- Prerequisiti**
- Conoscenza di anatomia e fisiologia del rene e delle vie

urinarie.

Metodi didattici	<p>Lezioni frontali con l'utilizzo di supporti audiovisivi e discussione in aula con gli studenti ed esercitazioni pratiche in piccoli gruppi in ambulatori, reparti e centro dialisi e trapianto</p> <p>Gli insegnamenti verranno erogati in modalità "in presenza", salvo successive diverse disposizioni ministeriali legate all'emergenza pandemica</p>
Altre informazioni	<p>Per ulteriori dettagli e chiarimenti, contattare il Professore per e-mail</p>
Modalità di verifica dell'apprendimento	<p>La valutazione degli obiettivi conseguiti sarà effettuata con esame orale</p>
Programma esteso	<p>EFROLOGIA</p> <p>ELEMENTI DIAGNOSTICI DELLE NEFROPATIE</p> <ul style="list-style-type: none">- Valutazione della funzione renale (filtrazione glomerulare, funzione tubulare, flusso ematico) e dell'esame urine -Segni/sintomi delle nefropatie: le sindromi nefrologiche- Indagini strumentali (ecografia, indagini radiologiche, indagini radioisotopiche)- Biopsia Renale <p>NEFROPATIE GLOMERULARI (GN)</p> <ul style="list-style-type: none">- Classificazione ed eziopatogenesi- Principali quadri anatomico-clinici delle GN primitive- Sindrome nefrosica e sindrome nefritica (cause, fisiopatologia, complicanze) - Glomerulonefrite rapidamente progressiva- GN secondarie (lupus, vasculiti, diabete) <p>RENE E DISCRASIE PLASMACELLULARI</p> <ul style="list-style-type: none">- Rene e mieloma, amiloidosi, gammopatie <p>NEFROPATIE VASCOLARI</p> <ul style="list-style-type: none">- Nefroangiosclerosi- Stenosi arteria renale (ipertensione nefrovascolare): elementi di sospetto, eziopatogenesi, fisiopatologia, diagnostica) <p>NEFROPATIE TUBULO-INTERSTIZIALI - Nefriti interstiziali acute e croniche</p> <ul style="list-style-type: none">- Nefropatia da reflusso <p>DISORDINI IDRO-ELETTROLITICI</p>

- Disordini di volume: fisiopatologia della ritenzione idrosalina e patogenesi dell'edema; stati di deplezione
 - Iponatriemia ed ipernatriemia
 - Disordini del potassio e dell'equilibrio acido-base
 - Disordini del metabolismo calcio-fosforo e magnesio
- INFEZIONI RENI E VIE URINARIE - Pielonefrite acuta e cronica
- NEFROPATIE MALFORMATIVE E DISPLASICHE - Rene policistico, rene a spugna, nefronoftisi
- INSUFFICIENZA RENALE ACUTA
- Classificazione, eziopatogenesi
 - Elementi diagnostici, clinica e prevenzione
- INSUFFICIENZA RENALE CRONICA - Cause, fisiopatologia
- Alterazioni metaboliche
 - Prevenzione e monitoraggio: pazienti a rischio, fattori di progressione della malattia renale cronica con individuazione di quelli correggibili
 - Elementi clinici e terapia sostitutiva (emodialisi, dialisi peritoneale, trapianto renale)

Nella trattazione saranno sottolineate le differenze di genere nella prevalenza, espressività clinica, evoluzione, risposta terapeutica delle singole nefropatie e nella malattia renale cronica.

Verranno, inoltre, affrontate le problematiche delle cure palliative nei pazienti con malattia renale cronica avanzata e della terapia del dolore nel paziente con insufficienza renale.

**Obiettivi Agenda
2030 per lo
sviluppo
sostenibile**

Salute e benessere

Cognomi M-Z

CFU

2

**Docente
responsabile**

[Gianpaolo Reboldi](#)

Docenti	<ul style="list-style-type: none"> • Gianpaolo Reboldi
Ore	<ul style="list-style-type: none"> • 25 Ore - Gianpaolo Reboldi
Lingua insegnamento	ITALIANO
Contenuti	<p>Utilizzare le conoscenze di Anatomia, Fisiologia, Biochimica e delle altre discipline di base nell'affrontare le patologie d'organo e/o apparato.</p> <p>Saper valutare criticamente i metodi diagnostici comunemente utilizzati nella pratica medica.</p> <p>Saper riconoscere i segni e i sintomi delle principali malattie, interpretare gli esiti degli esami di laboratorio e strumentali.</p> <p>Conoscere la patogenesi e la prognosi delle malattie trattate.</p>
Testi di riferimento	<p>- Harrison's Principles of Internal Medicine Ed. McGraw Hill 19th edition;</p> <p>- Cecil Textbook of Medicine, 25th Edition, 2016;</p> <p>- Johnson R, Feehally J, Floege J, Tonelli M. Comprehensive Clinical Nephrology 6th Edition, Elsevier 2018.</p>
Obiettivi formativi	<p>L'obiettivo del corso è quello di fornire conoscenze aggiornate, in base ai principi della medicina basata sulle evidenze, delle principali patologie mediche dell'apparato escretore. Capacità di definire gli stadi di funzione renale, di interpretare i principali esami di laboratorio e strumentali e definire ipotesi diagnostiche. Conoscenza delle terapie sostitutive della funzione renale: dialisi e trapianto.</p> <p>Alla conclusione del Corso lo studente dovrà:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Conoscere eziologia, patogenesi, fisiopatologia, clinica, complicanze e prognosi delle principali malattie del rene. 2) Saper valutare correttamente i principali elementi anamnestici e obiettivi utili all'inquadramento della malattia renale. 3) Saper interpretare gli esami di laboratorio e strumentali nell'ottica del loro significato e del loro utilizzo per la diagnostica delle malattie renali.

- 4) Conoscere i principali quadri anatomo-patologici delle nefropatie glomerulari, vascolari, tubulo-interstiziali e cistiche.
- 5) Conoscere le complicanze che può presentare il paziente affetto da patologia nefro-urinaria e gli aspetti fisiopatologici e clinici dell'insufficienza renale acuta e cronica e la terapia sostitutiva dell'insufficienza renale terminale (dialisi e trapianto renale).

Prerequisiti	Conoscenza di anatomia e fisiologia del rene e delle vie urinarie.
---------------------	--

Metodi didattici	<p>Lezioni frontali con l'utilizzo di supporti audiovisivi e discussione in aula con gli studenti ed esercitazioni pratiche in piccoli gruppi in ambulatori, reparti e centro dialisi e trapianto</p> <p>Gli insegnamenti verranno erogati in modalità "in presenza", salvo successive diverse disposizioni ministeriali legate all'emergenza pandemica</p>
-------------------------	---

Altre informazioni	Per ulteriori dettagli e chiarimenti, contattare il Professore per e-mail
---------------------------	---

Modalità di verifica dell'apprendimento	La valutazione degli obiettivi conseguiti sarà effettuata con esame orale
--	---

Programma esteso	<p>EFROLOGIA</p> <p>ELEMENTI DIAGNOSTICI DELLE NEFROPATIE</p> <ul style="list-style-type: none">- Valutazione della funzione renale (filtrazione glomerulare, funzione tubulare, flusso ematico) e dell'esame urine -- Segni/sintomi delle nefropatie: le sindromi nefrologiche- Indagini strumentali (ecografia, indagini radiologiche, indagini radioisotopiche)- Biopsia Renale <p>NEFROPATIE GLOMERULARI (GN)</p> <ul style="list-style-type: none">- Classificazione ed eziopatogenesi- Principali quadri anatomo-clinici delle GN primitive- Sindrome nefrosica e sindrome nefritica (cause, fisiopatologia, complicanze) - Glomerulonefrite rapidamente progressiva- GN secondarie (lupus, vasculiti, diabete)
-------------------------	---

RENE E DISCRASIE PLASMACELLULARI

- Rene e mieloma, amiloidosi, gammopatie NEFROPATIE

VASCOLARI

- Nefroangiosclerosi

- Stenosi arteria renale (ipertensione nefrovascolare): elementi di sospetto, eziopatogenesi, fisiopatologia, diagnostica)

NEFROPATIE TUBULO-INTERSTIZIALI - Nefriti interstiziali acute e croniche

- Nefropatia da reflusso

DISORDINI IDRO-ELETTROLITICI

- Disordini di volume: fisiopatologia della ritenzione idrosalina e patogenesi dell'edema; stati di deplezione

- Iponatriemia ed ipernatriemia

- Disordini del potassio e dell'equilibrio acido-base

- Disordini del metabolismo calcio-fosforo e magnesio

INFEZIONI RENI E VIE URINARIE - Pielonefrite acuta e cronica

NEFROPATIE MALFORMATIVE E DISPLASICHE - Rene policistico, rene a spugna, nefronoftisi

INSUFFICIENZA RENALE ACUTA

- Classificazione, eziopatogenesi

- Elementi diagnostici, clinica e prevenzione

INSUFFICIENZA RENALE CRONICA - Cause, fisiopatologia

- Alterazioni metaboliche

- Prevenzione e monitoraggio: pazienti a rischio, fattori di progressione della malattia renale cronica con individuazione di quelli correggibili

- Elementi clinici e terapia sostitutiva (emodialisi, dialisi peritoneale, trapianto renale)

Nella trattazione saranno sottolineate le differenze di genere nella prevalenza, espressività clinica, evoluzione, risposta terapeutica delle singole nefropatie e nella malattia renale cronica.

Verranno, inoltre, affrontate le problematiche delle cure palliative nei pazienti con malattia renale cronica avanzata e della terapia del dolore nel paziente con insufficienza renale.

TIROCINIO PROFESSIONALIZZANTE IN ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO

Codice	GP005630
CFU	1
Attività	Altro
Ambito	Tirocini formativi e di orientamento
Settore	MED/13
Tipo insegnamento	Obbligatorio (Required)

Cognomi A-L

CFU	1
Docente responsabile	Alberto Falorni
Docenti	<ul style="list-style-type: none">Efisio Puxeddu (Codocenza)
Ore	<ul style="list-style-type: none">25 Ore (Codocenza) - Efisio Puxeddu
Lingua insegnamento	ITALIANO
Contenuti	Il tirocinio professionalizzante si focalizza sugli aspetti diagnostici e terapeutici del diabete mellito e delle malattie che interessano l'ipofisi, la tiroide, il metabolismo calcio-fosforo e l'osso, le ghiandole surrenali, il sistema endocrino diffuso e le cellule neuroendocrine, le gonadi maschili e femminili, che vengono incontrate durante lo svolgimento dell'attività ambulatoriale o nella corsia di degenza.

Testi di riferimento	Harrison - Principi di Medicina Interna, 20a Edizione
Obiettivi formativi	Fornire agli studenti gli strumenti per applicare in modo corretto i processi di diagnostica e diagnostica differenziale. Fornire informazioni sulla prevenzione primaria e secondaria e sui principi di terapia.
Prerequisiti	Prerequisito al tirocinio è un adeguato studio della teoria relativa alle malattie endocrino-metaboliche come presentato nell'insegnamento di Endocrinologia e Malattie Metaboliche.
Metodi didattici	Analisi di casi clinici reali focalizzando su segni e sintomi clinici, esami diagnostici, ragionamento clinico e diagnostica differenziale, terapie prescritte.
Altre informazioni	/
Modalità di verifica dell'apprendimento	Verifica in itinere della autonomia clinica sviluppata dagli studenti.
Programma esteso	Gli argomenti trattati deriveranno dal confronto con la casistica di pazienti affetti da patologie endocrino-metaboliche che afferiscono alla corsia di degenza, agli ambulatori di endocrinologia generale e a quelli dedicati (Ipofisi, tiroide, surrene, osteoporosi, auxologia, andrologia, infertilità femminile, tumori neuroendocrini) della Struttura Complessa di Endocrinologia e Malattie Metaboliche dell'Azienda di Perugia.
Obiettivi Agenda 2030 per lo sviluppo sostenibile	Salute e benessere.

Cognomi M-Z

CFU	1
Docente responsabile	Carmine Giuseppe Fanelli
Docenti	<ul style="list-style-type: none"> Carmine Giuseppe Fanelli

Ore

- 25 Ore - Carmine Giuseppe Fanelli

TIROCINIO PROFESSIONALIZZANTE IN NEFROLOGIA

Codice	GP005631
CFU	1
Docente responsabile	Gianpaolo Reboldi
Attività	Altro
Ambito	Tirocini formativi e di orientamento
Settore	MED/14
Tipo insegnamento	Obbligatorio (Required)

Cognomi A-L

CFU	1
Docente responsabile	Gianpaolo Reboldi
Docenti	<ul style="list-style-type: none">• Gianpaolo Reboldi
Ore	<ul style="list-style-type: none">• 25 Ore - Gianpaolo Reboldi

Cognomi M-Z

CFU	1
Docente responsabile	Gianpaolo Reboldi
Docenti	<ul style="list-style-type: none">• Gianpaolo Reboldi
Ore	<ul style="list-style-type: none">• 25 Ore - Gianpaolo Reboldi

Condividi su



[Unipg.it](#)

[Accessibilità](#)

[Albo online](#)

[Amministrazione trasparente](#)

[Assistenza e FAQ](#)

[Atti di notifica](#)

[Bandi di gara e contratti](#)

[Bilanci](#)

[Codice etico](#)

[FOIA](#)

[Note legali](#)

[Unipg.it](#)

[PagoPA](#)

[Piano delle performance](#)

[Protezione dati personali](#)

[Sicurezza online](#)

[Tuttogare](#)

[Cookie](#)

[Credits](#)

[Il Portale](#)

[Mappa sito](#)

[Statistiche](#)

[Collaborazioni](#)

[I nostri partner](#)

[Certificazioni](#)

Certificazioni ISO

Comunicazione

Magazine e Risorse per la stampa

Radio e Social media

Merchandising e shop

5xmille, Donazioni, Fundraising

Università degli Studi di Perugia



Piazza Università, 1
06123 Perugia



+39 0755851



Contatti

Social



A.D. 1308

unipg

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI PERUGIA

