



Insegnamento PATOLOGIA SISTEMICA I

Nome del corso di laurea	Medicina e chirurgia
Codice insegnamento	GP005814
Curriculum	Comune a tutti i curricula
CFU	11
Regolamento	Coorte 2021
Erogato	Erogato nel 2023/24
Erogato altro regolamento	
Periodo	Annuale
Tipo insegnamento	Obbligatorio (Required)
Tipo attività	Attività formativa integrata
Suddivisione	<ul style="list-style-type: none">• DIAGNOSTICA MOLECOLARE NELLE MALATTIE ENDOCRINO-METABOLICHE• ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO

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

DIAGNOSTICA MOLECOLARE NELLE MALATTIE ENDOCRINO-METABOLICHE

Codice	GP005886
CFU	1
Docente responsabile	Giovanni Luca
Docenti	<ul style="list-style-type: none"> • Giovanni Luca
Ore	<ul style="list-style-type: none"> • 12.5 Ore - Giovanni Luca
Attività	Affine/integrativa
Ambito	Attività formative affini o integrative
Settore	MED/50
Tipo insegnamento	Obbligatorio (Required)
Lingua insegnamento	ITALIANO
Testi di riferimento	Biotechnologie della riproduzione Umana, 1° edizione, dicembre 2012, Carocci Editore S.p.A. Roma; ISBN 978-88-7466-669-0
Obiettivi formativi	Il programma verterà a puntualizzare gli aspetti molecolari, eziopatogenetici, epidemiologici e diagnostici di II e III livello delle malattie endocrine relative all' apparato riproduttivo maschile e femminile

Metodi didattici	Lezioni frontali interattive. Presentazione di casi clinici.
Modalità di verifica dell'apprendimento	Esame orale
Programma esteso	<p>Diagnostica Molecolare nelle Malattie endocrino-metaboliche (Didattica integrativa)</p> <p>1) Diagnostica di II e III Livello dell'infertilità da "fattore maschile"</p> <ul style="list-style-type: none"> -diagnostica seminologica; -diagnostica immunologica ;diagnostica microbiologica; -diagnostica strumentale; -diagnostica genetica; -diagnostica citopatologica <p>2) Diagnostica di II e III Livello dell'infertilità da "fattore femminile"</p> <ul style="list-style-type: none"> -diagnostica della riserva ovarica; -diagnostica del fattore "utero-tubarico" "-diagnostica molecolare e genetica del gamete femminile.
Obiettivi Agenda 2030 per lo sviluppo sostenibile	Salute e Benessere

ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO

Codice GP005885

CFU 2

Docente responsabile [Giovanni Luca](#)

Docenti • Giovanni Luca

Ore	<ul style="list-style-type: none"> 25 Ore - Giovanni Luca
Attività	Caratterizzante
Ambito	Clinica delle specialità medico-chirurgiche
Settore	MED/13
Tipo insegnamento	Obbligatorio (Required)
Lingua insegnamento	ITALIANO
Contenuti	<p>L'insegnamento si focalizza sugli aspetti eziopatogenetici, fisiopatologici, clinici, diagnostici e terapeutici del diabete mellito e delle principali 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 malattie delle gonadi vengono invece affrontate nell'ambito dell'insegnamento di Diagnostica Molecolare delle Malattie Endocrino-Metaboliche.</p>
Testi di riferimento	Harrison - Principi di Medicina Interna, 20a Edizione
Obiettivi formativi	<p>Fornire agli studenti le conoscenze necessarie a classificare e riconoscere le principali malattie endocrine e metaboliche. Fornire 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.</p>
Prerequisiti	<p>Prerequisiti al corso sono un'adeguata conoscenza dell'anatomia, della biochimica e della fisiologia delle ghiandole endocrine e del metabolismo.</p>
Metodi didattici	Lezioni frontali interattive. Presentazione di casi clinici.
Altre informazioni	/
Modalità di verifica dell'apprendimento	Esame orale.
Programma esteso	- Fisiologia e fisiopatologia del sistema ipotalamo-ipofisi

- Adenomi ipofisari
- Ipopituitarismi
- Iperprolattinemie
- Acromegalia
- Diabete insipido
- Fisiologia e fisiopatologia della tiroide
- Ipotiroidismi
- Iperitiroidismi
- Tiroiditi
- Gozzo endemico e gozzo sporadico
- Noduli tiroidei
- Fisiologia e fisiopatologia del metabolismo calcio-fosforo
- Iperparatiroidismo primario, secondario e terziario
- Ipoparatiroidismi
- Ipercalcemie
- Osteoporosi
- Osteomalacia
- Fisiologia e fisiopatologia delle ghiandole surrenaliche
- Sindrome di Cushing
- Ipocorticosurrenalismi primitivi (morbo di Addison) e secondari
- Iperaldosteronismi primari (morbo di Conn) e secondari
- Iperensione arteriosa nefro-vascolare
- Sindromi adrenogenitali
- Feocromocitoma
- Neoplasie endocrine multiple di tipo 1 e 2
- Fisiologia e fisiopatologia del metabolismo intermedio
- Sindromi ipoglicemiche
- Diabete mellito di tipo 1
- Diabete mellito di tipo 2
- Terapia del diabete mellito
- Complicanze acute del diabete mellito (Chetoacidosi diabetica e Sindrome Iperglicemica-Iperosmolare)
- Complicanze croniche del diabete mellito (Microangiopatiche: retinopatia, nefropatia e neuropatia. Macroangiopatiche. Piede diabetico)

GENETICA UMANA, MEDICA E CLINICA - MOD. 1

Codice	GP005882
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
Attività	Base
Ambito	Discipline generali per la formazione del medico
Settore	MED/03
Tipo insegnamento	Obbligatorio (Required)
Lingua insegnamento	Italiano
Contenuti	<p>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.</p>
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	L'esame consisterà in una prova orale sugli argomenti elencati

dell'apprendimento 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
-

GENETICA UMANA, MEDICA E CLINICA - MOD. 2

Codice	GP005883
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
Attività	Caratterizzante
Ambito	Discipline pediatriche
Settore	MED/03
Tipo insegnamento	Obbligatorio (Required)
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	<p>Genetica umana e medica Autori: Neri Giovanni, Genuardi Maurizio Editore: Edra Masson (Edizione 4 - 2017)</p> <p>Genetica & Genomica nelle scienze mediche Autori: Strachan Tom, Read Andrew P. Editore: UTET (Edizione 3 - 2021)</p> <p>Genetica Medica Autori: Dallapiccola Bruno, Novelli Giuseppe Editore: Edizioni Scientifiche Falco (Edizione 4 - 2022)</p>
-----------------------------	---

Obiettivi formativi	<p>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.</p>
----------------------------	--

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

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

Altre informazioni	<p>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.</p>
---------------------------	--

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
-

NEFROLOGIA

Codice	GP005887
CFU	2
Docente responsabile	Giacomo Pucci
Docenti	<ul style="list-style-type: none">Giacomo Pucci
Ore	<ul style="list-style-type: none">25 Ore - Giacomo Pucci
Attività	Caratterizzante
Ambito	Clinica delle specialità medico-chirurgiche
Settore	MED/14
Tipo insegnamento	Obbligatorio (Required)
Lingua insegnamento	ITALIANO
Contenuti	<p>Verranno forniti allo studente gli elementi essenziali alla conoscenza generale teorica e pratica delle malattie primitive e secondarie coinvolgenti, da un punto di vista medico, i reni e le vie escretrici.</p> <p>Verranno forniti elementi sintetici e semplificati sugli approcci terapeutici, farmacologici e non farmacologici utili nelle nefropatie mediche, nell'insufficienza renale acuta e cronica</p> <p>Verranno forniti elementi generali per un approccio globale ai pazienti trattati con le terapie sostitutive caratterizzanti la nefrologia, in particolare nella dialisi e nel trapianto di rene.</p>

Testi di riferimento	<p>1- Malattie dei reni e delle vie urinarie - Schena - Selvaggi - Gesualdi - Battaglia. Ed McGraw-Hill</p> <p>2- Nefrologia Medica – C. Ronco – II edizione. Ed. Piccin</p> <p>3- Manuale di Nefrologia – G. Garibotto, R. Pontremoli – Ed. Minerva Medica</p> <p>4- Harrison' s principles of internal medicine di Harrison - Jameson - Loscalzo - Fauci - Kasper - Hauser - Longo</p>
Obiettivi formativi	<p>Conoscenza delle nozioni di base delle principali patologie di interesse nefrologico nella loro fase acuta e cronica.</p> <p>Conoscenza delle indagini biochimiche, strumentali e cliniche necessarie per la loro diagnosi e cenni di terapia. Conoscenza degli elementi di diagnosi differenziale relativamente alla manifestazione clinica delle principali patologie di interesse nefrologico.</p>
Prerequisiti	Conoscenze di anatomia, fisiologia, patologia generale
Metodi didattici	Lezioni frontali
Altre informazioni	Altro materiale didattico ed eventuali aggiornamenti e comunicazioni verranno resi disponibili agli studenti attraverso il sito dedicato dell'Università di Perugia.
Modalità di verifica dell'apprendimento	Colloquio orale
Programma esteso	<p>Cenni di anatomia e fisiologia.</p> <p>Semeiotica nefrologica.</p> <p>Disordini dell'equilibrio acido-base e degli elettroliti</p> <p>Generalità sulle nefropatie glomerulari:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Classificazione delle nefropatie glomerulari. - Meccanismi patogenetici di nefropatia glomerulare. <p>Sindrome Nefrosica:</p> <ul style="list-style-type: none"> - GN a lesioni minime - GN sclerosante focale - GN membranosa <p>Sindrome Nefritica:</p> <ul style="list-style-type: none"> - GN post streptococcica - Nefropatia IgA

Nefropatie glomerulari Secondarie:

- LES

- Nefropatia diabetica

- Gammopatia monoclonale di significato renale - amiloidosi

- Vasculiti ANCA associate

- Nefropatia ateroembolica

Insufficienza renale acuta – danno renale acuto

Insufficienza renale cronica

Dialisi e trapianto

Malattia Policistica dell'Adulto

Nefropatie ereditarie

Rene e ipertensione

TIROCINIO PROFESSIONALIZZANTE IN ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO

Codice	GP005888
CFU	1
Docente responsabile	Giovanni Luca
Docenti	<ul style="list-style-type: none">Giovanni Luca
Ore	<ul style="list-style-type: none">25 Ore - Giovanni Luca
Attività	Altro
Ambito	Tirocini formativi e di orientamento
Settore	MED/13
Tipo insegnamento	Obbligatorio (Required)
Lingua insegnamento	ITALIANO
Metodi didattici	Tirocinio

TIROCINIO PROFESSIONALIZZANTE IN NEFROLOGIA

Codice	GP005889
CFU	1
Docente responsabile	Giacomo Pucci
Docenti	<ul style="list-style-type: none">Giacomo Pucci
Ore	<ul style="list-style-type: none">25 Ore - Giacomo Pucci
Attività	Altro
Ambito	Tirocini formativi e di orientamento
Settore	MED/14
Tipo insegnamento	Obbligatorio (Required)
Lingua insegnamento	ITALIANO
Contenuti	La partecipazione al tirocinio professionalizzante in nefrologia consentirà di sviluppare le abilità teorico-pratiche per il riconoscimento del tipo di patologia nefrologica e per l'inquadramento diagnostico valutandone i sintomi, i segni clinici, gli esami laboratoristici e strumentali.
Testi di riferimento	1- Malattie dei reni e delle vie urinarie - Schena - Selvaggi - Gesualdi - Battaglia. Ed McGraw-Hill 2- Harrison' s principles of internal medicine di Harrison - Jameson - Loscalzo - Fauci - Kasper - Hauser - Longo
Obiettivi formativi	Lo studente deve acquisire abilità di comprendere le problematiche delle principali patologie nefrologiche mediante la valutazione del paziente nefrologico, attraverso l'interpretazione della sintomatologia. Deve conoscere le

alterazioni metaboliche e cliniche dell'insufficienza renale acuta e cronica, dell'equilibrio acido-base ed idrosalino.

Prerequisiti	Conoscenze di anatomia, fisiologia, patologia generale
---------------------	--

Metodi didattici	Esercitazioni teorico-pratiche. Frequenza presso il reparto di nefrologia.
-------------------------	--

Altre informazioni	Altro materiale didattico ed eventuali aggiornamenti e comunicazioni verranno resi disponibili agli studenti attraverso il sito dedicato dell'Università di Perugia.
---------------------------	--

Modalità di verifica dell'apprendimento	Colloquio orale
--	-----------------

Programma esteso	<p>Cenni di anatomia e fisiologia.</p> <p>Semeiotica nefrologica.</p> <p>Disordini dell'equilibrio acido-base e degli elettroliti</p> <p>Generalità sulle nefropatie glomerulari:</p> <ul style="list-style-type: none">- Classificazione delle nefropatie glomerulari.- Meccanismi patogenetici di nefropatia glomerulare. <p>Sindrome Nefrosica:</p> <ul style="list-style-type: none">- GN a lesioni minime- GN sclerosante focale- GN membranosa <p>Sindrome Nefritica:</p> <ul style="list-style-type: none">- GN post streptococcica- Nefropatia IgA <p>Nefropatie glomerulari Secondarie:</p> <ul style="list-style-type: none">- LES- Nefropatia diabetica- Rene e mieloma- Vasculiti ANCA associate- Nefropatia ateroembolica <p>Insufficienza renale acuta</p> <p>Insufficienza renale cronica</p> <p>Dialisi e trapianto</p> <p>Malattia Policistica dell'Adulto</p> <p>Nefropatie ereditarie:</p> <p>Rene e ipertensione</p>
-------------------------	--

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

