



REGOLAMENTO DEL MASTER INTERUNIVERSITARIO DI II LIVELLO IN
“NEUROGENETICA”
(in vigore dall’a.a. 2024/2025)

ORDINAMENTO DEL MASTER

ORGANIZZATO DAL	Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Università degli Studi di Napoli Federico II, Napoli
IN CONVENZIONE CON	Dipartimento di Medicina Molecolare, Università degli Studi di Pavia
SEDE AMMINISTRATIVA DEL MASTER	Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università degli Studi di Napoli Federico II, Napoli
PERCENTUALE MINIMA DI FREQUENZA RICHIESTA	80%
CREDITI FORMATIVI UNIVERSITARI	CFU: 60
TITOLO DI STUDIO RICHIESTO PER L’ACCESSO	Laurea/Laurea Magistrale conseguita nelle seguenti Classi (o Titoli equiparati): LM-41 Classe delle Lauree Magistrali in Medicina e Chirurgia
EVENTUALI TITOLI PROFESSIONALI AGGIUNTIVI RICHIESTI PER L’ACCESSO	=====
N. MINIMO ISCRIVIBILI	6
N. MASSIMO ISCRIVIBILI	20

OBIETTIVI FORMATIVI DEL MASTER

Il Master si propone di offrire ai discenti una elevata formazione teorico-pratica nell'ambito della Neurogenetica e di formare figure professionali che operano con pazienti affetti da patologie neurologiche e neuropediatrie di origine genetica. In particolare si prefigge di:

- formare professionisti con elevate conoscenze teoriche e pratiche su epidemiologia, patogenesi e percorsi diagnostico-terapeutici riguardanti le patologie neurogenetiche in età evolutiva ed adulta
- fornire aggiornamenti sulle principali tecniche diagnostiche in neurogenetica sia convenzionali che innovative
- sviluppare protocolli di consenso sulle modalità di gestione dei pazienti con patologie neurogenetiche rare
- migliorare la capacità di ricerca delle evidenze scientifiche a sostegno di interventi diagnostici e terapeutici in neurogenetica
- fornire aggiornamenti su modalità terapeutiche innovative
- fornire aggiornamenti sulla gestione dei pazienti da trattare con terapia genica
- migliorare i livelli di presa in carico e di relazione con i pazienti affetti da patologie neurogenetiche rare e con le loro famiglie
- formare professionisti in grado di diagnosticare e trattare le problematiche del paziente con patologia neurogenetica rara
- migliorare le strategie di prevenzione primaria, secondaria e terziaria in tema di patologie neurogenetiche.

SBOCCHI OCCUPAZIONALI

Il Master si propone di formare specialisti esperti nella diagnosi e cura di pazienti con patologie neurologiche su base genetica, con particolare attenzione alle patologie neurogenetiche rare. Il Master è inoltre disegnato per fornire attitudine all’aggiornamento continuo in Neurogenetica e capacità organizzative nei servizi dedicati a tale ambito specialistico.

RIQUALIFICAZIONE PROFESSIONALE

Il Master si propone di riqualificare professionisti che già operano nell’ambito della diagnosi e delle cure secondarie e terziarie su pazienti, in particolare bambini e adolescenti, con problematiche affetti da patologie neurologiche su base genetica.





ATTIVITA' DEL MASTER	
ATTIVITÀ	NUMERO CFU
LEZIONI	20
LABORATORI	5
ESERCITAZIONI	5
TIROCINI	16
STAGE	4
ATTIVITÀ DI APPRENDIMENTO ATTIVO IN PICCOLI GRUPPI	-
ALTRE ATTIVITÀ (seminari, visite guidate, workshop, ecc.)	4
PROVA FINALE	6
TOTALE CFU	60

SS.SS.DD. DELLE ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE (lezioni, laboratori ed esercitazioni)				
SS.SS.DD. DELLE ATTIVITA' CARATTERIZZANTI				
SSD	DENOMINAZIONE SSD	SSD	DENOMINAZIONE SSD	N. MIN. CFU
MED/03	GENETICA MEDICA	MED/26	NEUROLOGIA	30
MED/39	NEUROPSICHIATRIA INFANTILE	MED/38	PEDIATRIA	
MED/37	NEURORADIOLOGIA	MED/08	ANATOMIA PATOLOGICA	
SS.SS.DD. DELLE ATTIVITA' AFFINI INTEGRATIVE E INTERDISCIPLINARI				
SSD	DENOMINAZIONE SSD	SSD	DENOMINAZIONE SSD	N. MIN. CFU

PIANO DI STUDI DEL MASTER				
ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE: INSEGNAMENTI (Lezioni, Laboratori, Esercitazioni)	SSD.	ORE DIDATTICA ASSISTITA IN PRESENZA	ORE DIDATTICA ASSISTITA A DISTANZA	CFU
Modulo 1. Introduzione alla Neurogenetica		-	18	3
Lezioni: L'ambito della Neurogenetica: passato, presente e futuro. DNA, geni e mutazioni. Varianti genetiche umane: evoluzione nella interpretazione e loro rapporti con le malattie neurologiche e psichiatriche. Disturbi genetici del traffico cellulare. Meccanismi epigenetici alla base delle patologie del sistema nervoso. Splicing alternativo nella fisiologia e patologia del sistema nervoso. Geni regolatori della cromatina nella fisiologia e patologia del sistema nervoso. Bioetica e neurogenetica.	MED/03	10	Modalità a distanza	2
Laboratorio – Video elettroencefalografia e neurofisiologia	MED/26	8	Modalità a distanza	1
Modulo 2. Test genetici classici e innovativi.		-	18	3
Lezioni: Overview dei test genetici correntemente utilizzati in un laboratorio diagnostico. Indicazioni ad array-CGH e array-SNP, interpretazione dei risultati. Test per i difetti di metilazione. Short-reads next-generation-sequencing: pannelli, esoma clinico, WES; Arricchimento a sonde e ad ampliconi; limiti diagnostici, pipeline bioinformatica standard, filtraggio delle varianti. Linee guida per la classificazione delle varianti. Test genetici per riarrangiamenti esonici (delezioni/duplicazioni). Test genetici per espansioni dinamiche. Long-reads NGS e potenziali applicazioni. Varianti criptiche. Strutturazione del referto.	MED/03	10	Modalità a distanza	2
Laboratorio – Databases per analisi genetica + Registri di malattia	MED/03	8	Modalità a distanza	1
Modulo 3. Approccio CLINICO e strumentale al paziente con malattia neurogenetica		-	18	3
Lezioni: Approccio clinico al paziente con malattia neurogenetica. Fattori capaci di suggerire la presenza di un disturbo neurogenetico. Importanza della storia familiare. Valutazione dei casi sporadici. Categorie cliniche non specifiche come possibili schermi: serbatoi diagnostici di patologie neurogenetiche. Diagnosi differenziale tra patologia genetica e acquisita del sistema nervoso in età pediatrica. Diagnosi differenziale delle patologie neurogenetiche ad esordio in età adulta. Metodiche di studio strutturali e funzionali del sistema nervoso. Neuroimaging delle encefalopatie malformative. Apporto diagnostico delle indagini neurofisiologiche e delle neuroimmagini. Neuropatologia.	MED/03	10	Modalità a distanza	2
Laboratorio – Biopsie nervo e muscolo + Neuropatologia	MED/08	8	Modalità a distanza	1



Modulo 4. Patologie malformative del SNC, facomatosi		-	18	3
Lezioni: Sviluppo del SNC: periodo fetale: citoarchitettura (organizzazione e pattern neuronali implicati). Connettività. Reti neuronali. Genomica, epigenomica e trascrittomica del cervello in via di sviluppo. Microtubuli, cilia, inteneuroni, astrociti, microglia: espressione genica e funzioni. Periodo postnatale: oligodendrociti, ruolo ed espressione genica; sostanza bianca in via di sviluppo. Pruning sinaptico. Anatomia del SNC: principali strutture e funzioni. Genetica delle malformazioni corticali. Genetica delle strutture commissurali. Genetica delle strutture della fossa cranica posteriore. Principali quadri sindromici associati: clinica e neuroimmagini. Principali facomatosi: mTOR patie (sclerosi tuberosa), neurofibromatosi, incontinenza pigmenti, hypomelanosi di Ito: genetica, criteri diagnostici clinici e neuroimaging	MED/38	10	Modalità a distanza	2
Esercitazioni – Casi clinici	MED/39	8	Modalità a distanza	1
Modulo 5. Disturbi del neurosviluppo (DS)		-	18	3
Lezioni: Geni sinaptici e disturbi del neurosviluppo. Sviluppo di Reti e brain networks: meccanismi neuroevolutivi alla base della evoluzione dei circuiti corticali umani. Le spettine alla base dell'architettura e funzione neuronale: alterazioni nei disturbi del neurosviluppo. RNA non codificanti nello sviluppo del Sistema Nervoso. Splicing alternativo neurone-specifico: implicazioni per i disturbi del neurosviluppo. Fenotipo neuropsichiatrico dell'autismo e acquisizione di dati mediante Intelligenza Artificiale. Le complesse basi genetiche del Disturbo dello Spettro dell'Autismo. Genetica del disturbo da deficit d'attenzione/iperattività (ADHD). Ritardo Globale dello Sviluppo e Disabilità intellettiva. The Treatable ID App. Genetica della Disabilità Intellettiva legata al cromosoma X. L'impatto degli studi di sequenziamento su larga scala: il progetto Deciphering Developmental Disorders (DDD).	MED/39	10	Modalità a distanza	2
Esercitazioni – Casi clinici	MED/03	8	Modalità a distanza	1
Modulo 6. Leucodistrofie, paraparesi, atassie		-	18	3
Lezioni: Overview delle leucodistrofie ad esordio pediatrico. Pattern principali neuroradiologici (ipomielinizzazione e dismielinizzazione). Forme ipomielinizzanti: Malattia di Pelizeaus –Merzbacher. Sindrome di Cockayne. Forme dismielinizzanti: Leucodistrofia metacromatica. X-linked adrenoleucodistrofie. Malattia di Krabbe. Sindrome di Aicardi-Goutieres. Malattia di Alexander. Malattia di Canavan. L2 idrossiglutaricoaciduria. Malattia di Kearns Sayre. Vanishing white matter disease. Leucoencefalopatia Megalencefalica con cisti sottocorticali. Paraparesi: overview delle paraparesi spastiche ereditarie ad esordio pediatrico. Ereditarietà: AD, AR e X linked. Genetica e quadri clinici associati. Pattern neuroradiologici. Atassie: overview delle atassie ereditarie spinocerebellari ad esordio pediatrico. Ereditarietà: AD, AR e X linked. Genetica e quadri clinici associati. Pattern neuroradiologici. Overview delle ipoplasie ponto-cerebellari: genetica, quadri clinici associati e pattern neuroradiologici	MED/39	10	Modalità a distanza	2
Esercitazioni – casi clinici (neurooftalmologia pediatrica)	MED/03	8	Modalità a distanza	1
Modulo 7. Neurologia delle malattie ereditarie del metabolismo . Epilessie genetiche		-	18	3
Lezioni: Overview degli errori metabolici congeniti che interessano il cervello: dal neurosviluppo alla neurodegenerazione. Encefalopatie genetiche progressive. Deficit legati a piccole molecole: da accumulo e deficienza. Deficit legati a molecole complesse: da accumulo o deficienza. Disordini del metabolismo energetico. Malattie perossisomiali. Disturbi congeniti della glicosilazione. Errori metabolici congeniti causa di patologia neurologica nell'adulto. Patologie neurogenetiche vitamino-responsive ad esordio adolescenziale e adulto. Manifestazioni psichiatriche rivelatrici di errori metabolici congeniti. Epilessie genetiche e genetica delle epilessie. Epilessie "metaboliche". Encefalopatie epilettiche e dello sviluppo.	MED/39	10	Modalità a distanza	2
Esercitazioni – casi clinici (neuroimaging)	MED/37	8	Modalità a distanza	1
Modulo 8. Patologie neurodegenerative, disturbi del movimento, stroke, emicrania		-	18	3
Lezioni: Malattia di Alzheimer e demenza fronto-temporale. Proteinopatie TDP43-correlate: malattie del motoneurone, complesso SLA-FTLD. Disordini del movimento dell'adulto e dell'età pediatrica su base genetica: forme ipocinetiche (Malattia di Parkinson, Demenza a corpi di Lewy e parkinsonismi) ed ipercinetiche (dystonie, coree, tics, altri disturbi del movimento ipercinetic). Malattie cerebrovascolari: angiopatie amiloidi, leucoencefalopatie vascolari e CADASIL, Malattia di Fabry. Cefalee del bambino e dell'adulto. Emicrania emiplegica familiare ed altre forme rare di emicrania.	MED/26	10	Modalità a distanza	2
Esercitazioni – casi clinici	MED/03	8	Modalità a distanza	1



Modulo 9. Patologie del nervo periferico e del muscolo		-	18	3
Lezioni: Patologie del motoneurone spinale: atrofie muscolari spinali (ereditarietà AD e AR). Neuropatie periferiche: neuropatie ereditarie sensitivo-motorie (AD, AR, X linked), neuropatie ereditarie sensitive e autonome (genetica e quadri clinici associati). Distrofie muscolari progressive (Duchenne, Becker Emery-Dreyfuss, facio-scapolo-omerale, Limb-Girdle) e congenite-con coinvolgimento del SNC (Fukuyama; Walker-Warburg; deficit di Merosina). Miopatie congenite. Miopatie metaboliche (glicogenosi). Miopatie mitocondriali. Miotonie. Miastenie.	MED/26	10 Modalità a distanza	2	
Esercitazioni – casi clinici (neurofisiologia)	MED/39	8 Modalità a distanza	1	
Modulo 10. Strategie terapeutiche per le patologie neurogenetiche		-	18	3
Lezioni: Il trasferimento genico nel sistema nervoso centrale con agenti virali e non virali. Strategie terapeutiche dei disordini neurologici, dalla sostituzione genica all'editing genomico. Terapia genica ex vivo e in vivo dei disordini neurologici. Terapia genica della amaurosi congenita di Leber di tipo 2, il caso "Luxturna" dal laboratorio al letto del paziente. Terapie della atrofia muscolare spinale (SMA) con piccole molecole, oligo-antisense (aso) e terapia genica. Terapia genica della leucodistrofia metacromatica con terapia genica ex vivo. Terapie innovative dei disordini neurologici dalla preclinica alla clinica (Good Laboratory Practice, GLP; Good Clinical Practice, GCP; e Good Manufacturing Practice, GMP). Farmacogenetica e farmacogenomica. L'utilizzo di vecchi farmaci per nuove indicazioni: il "Drug repurposing".	MED/03	10 Modalità a distanza	2	
Laboratorio – Impostazione dei clinical trials + Etica, GDPR e privacy, accreditamento e qualità	MED/38	8 Modalità a distanza	1	
TOTALI ATTIVITA' DIDATTICHE ASSISTITE (Lezioni, Laboratori, Esercitazioni)		180		30
=====	=====	=====	=====	=====
TIROCINI – Ambulatori di Neurogenetica	=====	=====	=====	16
STAGE	=====	=====	=====	4
ATTIVITÀ DI APPRENDIMENTO ATTIVO IN PICCOLI GRUPPI	=====	=====	=====	
=====	=====	=====	=====	=====
ALTRE ATTIVITÀ (seminari, visite guidate, workshop, ecc.)	=====	=====	=====	4
=====	=====	=====	=====	=====
PROVA FINALE	=====	=====	=====	6
=====	=====	=====	=====	=====
TOTALI		=====	=====	60

MODALITÀ DI SVOLGIMENTO E VALUTAZIONE DELLE VERIFICHE PERIODICHE E DELLA PROVA FINALE	
Per le verifiche periodiche:	Per ciascun modulo di insegnamento è prevista una verifica consistente in un esame frontale o test scritto a risposta multipla con giudizio di idoneità. Nell'attività di tirocinio pratico sarà espresso da parte di un tutor giudizio di idoneità.
Per la prova finale:	L'ammissione alla prova finale richiede il superamento di tutte le prove intermedie ed il giudizio positivo di idoneità del tutor. La prova finale consiste nella redazione di una tesi in una delle discipline di insegnamento con l'assistenza di un tutor e nella discussione di tale tesi nella seduta di esame conclusiva





PIANO FINANZIARIO DEL MASTER				
ENTRATE				Importo
Contributo iscrizione:	2.500	X	N. Minimo Iscrivibili	6
Risorse messe a disposizione dal Dipartimento proponente (ivi comprese eventuali economie derivanti da precedenti edizioni)				15.000
Risorse messe a disposizione dalle altre Strutture dell'Ateneo che partecipano all'organizzazione del Master				0
Finanziamenti pubblici esterni				0
Finanziamenti privati esterni				0
TOTALE ENTRATE				15.000

USCITE			
Quota a favore Bilancio di Ateneo	Costo Fisso	Costo Variabile	Importo
25% del totale delle Entrate del Master da destinare al Bilancio di Ateneo	X		3.750
5% del totale delle Entrate del Master da destinare al Bilancio di Ateneo di Pavia	X		750
Spese per contratti per la didattica e seminari	Costo Fisso	Costo Variabile	Importo
Contratti docenza		X	2.500
Contratti Tutor		X	2.500
Contratti di assistenza/tirocinio		X	0
Altro			0
Sottototale			5.000
Spese per attrezzature e materiali a supporto della didattica:	Costo Fisso	Costo Variabile	Importo
Attrezzature, materiali e sussidi per la didattica e la gestione delle aula/laboratori, inventariabili			0
Attrezzature, materiali e sussidi per la didattica e la gestione delle aula/laboratori, non inventariabili		X	4.750
Altro			0
Sottototale			4.750
Spese di gestione e funzionamento:	Costo Fisso	Costo Variabile	Importo
Materiali di consumo - Canoni			0
Contratti esterni per service (noleggio, traduzione, catering ...)			0
Spese viaggi, vitto e alloggio docenti/tutor del master			0
Spese viaggi, vitto e alloggio studenti/esse/tutor del Master			0
Altro			0
Sottototale			0
Benefici e agevolazioni per studenti/esse iscritti/e al Master	Costo Fisso	Costo Variabile	Importo
Borse di Studio			0
Premi			0
Altro			0
Sottototale			0
Spese per attività di promozione:	Costo Fisso	Costo Variabile	Importo
Promozione e Pubblicizzazione		X	750
Seminari			0
Altro (specificare)			0
Sottototale			750
TOTALE USCITE			15.000



CONSIGLIO SCIENTIFICO DEL MASTER						
Nominativo	Componente interno/a "Fed II"	Componente esterno/a "Fed II"	Proponente	Qualifica (PO/PA/RU/RD o altro)	S.S.D.	Dipartimento o altra Struttura di appartenenza
Coordinatore:	X		X	PO	MED/38	Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali
1. Nicola Brunetti Pierri						
2. Gaetano Terrone						
3. Enrico Surace	X	UniPV	X	PA	MED/03	Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali
4. Enza Maria Valente						
5. Elisa Giorgio						
6. Ennio Del Giudice		X		altro	MED/39	Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali



SCHEDA INFORMATIVA PER LA VALUTAZIONE DEL MASTER IN
“NEUROGENETICA”

(A.A. 2024/2025)

MODALITÀ DI SVOLGIMENTO DEL MASTER		CONVENZIONALE (in presenza)
		MISTA (a distanza e in presenza)
	X	A DISTANZA (in modalità telematica sincrona e/o asincrona)

SEDE/I DISPONIBILI PER LO SVOLGIMENTO DELLE ATTIVITÀ DIDATTICHE IN PRESENZA		
	Aule	n. _____
	Laboratori	n. _____
	Altro	n. _____

SEDE/SEDI DI SVOLGIMENTO DELLE ATTIVITÀ DI TIROCINIO/STAGE	
A.O.U. Federico II, Napoli	
Telethon Institute of Genetics and Medicine, Pozzuoli	
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Nazionale Mondino, Pavia	
(altri enti potenzialmente da convenzionare)	

CONVENZIONI CON AZIENDE E/O ENTI ESTERNI PER LO SVOLGIMENTO DI ATTIVITÀ DI TIROCINIO/STAGE	
Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM) – Centro di elevata qualificazione per stage e tirocini pratici (laboratori di genetica molecolare e biologia cellulare, terapia delle malattie neurogenetiche)	
Fondazione Mondino - Istituto Neurologico Nazionale a Carattere scientifico IRCCS – Istituto di Ricovero e Cura a carattere scientifico con focus neurologico, per stage e tirocini pratici (ambulatori di neurogenetica, laboratori di genetica molecolare e citogenetica, neuroradiologia e neurofisiologia).	

DOCENTI E TUTOR	
N. DOCENTI DI RUOLO DELL'ATENEO CHE SI PREVEDE DI IMPIEGARE NELLE ATTIVITÀ DIDATTICHE	7
N. DOCENTI DI RUOLO DI ALTRE UNIVERSITÀ ITALIANE O ESTERE CHE SI PREVEDE DI IMPIEGARE NELLE ATTIVITÀ DIDATTICHE (docenti PV inclusi)	7
N. ESPERTI ESTERNI NECESSARI AD ASSICURARE IL COLLEGAMENTO CON IL MONDO DEL LAVORO E DELLE IMPRESE E GLI OBIETTIVI DI AGGIORNAMENTO PROFESSIONALE	6
N. TUTOR PER ATTIVITÀ DI SUPPORTO ORGANIZZATIVO	-
N. TUTOR PER IL SOSTEGNO ALLA DIDATTICA ATTIVA (UniNA + UniPV)	8
N. TUTOR PER IL COORDINAMENTO DELLE ATTIVITÀ DI TIROCINIO (UniNA + UniPV)	6

DICHIARAZIONI DI INTERESSE DA PARTE DI AZIENDE E/O ENTI ESTERNI
-

EVENTUALI AGEVOLAZIONI PREVISTE PER GLI/LE STUDENTI/ESSE IN AGGIUNTA A QUELLE OBBLIGATORIE
-

RILEVAZIONE DELL'OPINIONE DEGLI/DELLE STUDENTI/ESSE DEL MASTER SULLE ATTIVITÀ SVOLTE	
X	Prevista
	Non prevista