

SCIENZE UMANE E GENETICA UMANA (MT000010)

1. lingua insegnamento/language

Italiano.

2. contenuti/course contents

Coordinatore/Coordinator: Prof. REFOLO PIETRO

Anno di corso/Year Course: II

Semestre/Semester: 1°

CFU/UFC: 5

Moduli e docenti incaricati /Modules and lecturers:

- BIOETICA (MT000063) - 2 cfu - ssd MED/43

Prof. Pietro Refolo

- GENETICA MEDICA (MT000062) - 3 cfu - ssd MED/03

Prof. Paolo Niccolo' Doronzio

3. testi di riferimento/BIBLIOGRAPHY

BIOETICA

- Spagnolo AG (a cura di). Argomenti di Bioetica e Medical Humanities. Roma: Società Editrice Universo; 2025

(solo il capitolo 1. Origini della bioetica, capitolo 3. Modelli etici in bioetica, capitolo 8. Bioetica e questioni di inizio vita (solo pp. 177-187) e capitolo; 11. Etica della ricerca biomedica) (obbligatori)

GENETICA MEDICA

- Neri G., Genuardi M. Genetica Umana e Medica. Roma: Società Editrice Edra; Edizione V 2024.
In alternativa, altri testi di Genetica Medica a scelta libera, in cui siano trattati gli argomenti del corso in maniera esaustiva.

4. obiettivi formativi/LEARNING OBJECTIVES

Conoscenza e capacità di comprensione - Knowledge and understanding

Bioetica: Lo studente deve dimostrare di conoscere e comprendere i problemi che hanno portato alla nascita della bioetica come disciplina autonoma, nonché i principali orientamenti e principi etici che caratterizzano il dibattito contemporaneo. Particolare attenzione sarà dedicata alla rilevanza e alle implicazioni che tali questioni etiche comportano per l'attività scientifica e professionale del medico di oggi, con specifico riferimento ai dilemmi sollevati dalle più recenti scoperte e applicazioni tecnologiche, in particolare in ambito genetico. Lo studente dovrà inoltre sviluppare una riflessione critica sugli scopi e i limiti della medicina, attraverso l'analisi storica dei dilemmi etici emersi nel corso dello sviluppo delle scienze biomediche, incluse le biotecnologie genetiche, e delle pratiche cliniche.

Genetica medica: Il corso è strutturato per fornire allo studente gli elementi essenziali per comprendere le basi genetiche delle malattie umane, ponendo in connessione i dati genomici con quelli clinici. In particolare, ha lo scopo di chiarire i modelli di ereditarietà e di patogenesi, se monofattoriale o multifattoriale; di indicare l'appropriatezza dei test genetici, le modalità della loro corretta interpretazione e la valenza dei risultati del test genetico sia per la valutazione del rischio di ricorrenza familiare (e le concatenate modalità di screening familiare), sia per approcci terapeutici mirati. Il corso si prefigge di fornire allo studente le conoscenze scientifiche più moderne riguardo alle tecniche per la diagnosi genetica, allo studio sui meccanismi di malattia, e alle metodiche di ingegneria genetica per la ricerca e per la terapia.

Conoscenza e capacità di comprensione applicate – Applying knowledge and understanding

Bioetica: Lo studente deve saper applicare le teorie e i principi etici alle diverse situazioni attuali rilevanti dal punto di vista bioetico, riconoscendo i diversi orientamenti etici sottesi, anche attraverso l'analisi di testi di autori significativi e di fatti di attualità. Deve inoltre essere in grado di cogliere la dimensione etica e antropologica dell'agire medico mediante un approccio interdisciplinare, che include la lettura critica di opere iconografiche e letterarie presentate durante il corso, utili a sviluppare una riflessione narrativa e simbolica sulle pratiche e sulle decisioni cliniche.

Genetica umana: Lo studente deve essere in grado di poter applicare alla pratica clinica le conoscenze acquisite attraverso le lezioni e gli esempi clinici trattati. La capacità di comprensione verrà valutata nel corso delle lezioni frontali con quesiti posti agli studenti e discussione aperta delle riposte.

Autonomia di giudizio - Making judgements

Bioetica: Lo studente deve essere in grado di integrare le conoscenze e le competenze acquisite per sviluppare un giudizio autonomo sulle diverse situazioni rilevanti dal punto di vista bioetico, con l'obiettivo di prendere parte in modo consapevole al dibattito contemporaneo e, in prospettiva, di assumere decisioni cliniche informate, sia individualmente sia all'interno di un'équipe professionale. Deve inoltre saper confrontare in modo critico il passato e il presente, riconoscendo continuità e discontinuità, e maturare la consapevolezza che la coscienza storica è, al tempo stesso, coscienza di sé, del proprio contesto storico-culturale e della propria identità professionale ed etica.

Genetica umana: Lo studente deve conoscere le basi molecolari che sottointendono le malattie genetiche e di integrarle con la storia familiare, utilizzando le conoscenze apprese per poter riconoscere le malattie ed indirizzare il paziente verso il corretto test genetico, quindi definirne il rischio di ricorrenza familiare.

Abilità comunicative – Communication skills

Bioetica: Lo studente deve saper comunicare in modo chiaro e argomentato le proprie conoscenze e convinzioni, utilizzando correttamente gli strumenti metodologici propri della bioetica, e dialogando efficacemente sia con interlocutori specialisti sia con non specialisti. Deve inoltre acquisire competenze comunicative che gli consentano di relazionarsi in modo appropriato con il

paziente, in particolare rispetto ai valori implicati nei comportamenti e nelle decisioni cliniche. È importante che lo studente sappia esporre con chiarezza e proprietà di linguaggio le proprie interpretazioni etiche in merito a situazioni biomediche complesse, sviluppando la consapevolezza che, accanto al linguaggio denotativo tipico della scienza medica, è fondamentale coltivare anche un linguaggio connotativo, proprio delle scienze umane, in cui il tono, il ritmo e le sfumature espressive arricchiscono la comunicazione e la rendono più efficace nella relazione con l'altro.

Genetica umana: L'abilità comunicativa verrà valutata attraverso la proposta di alberi genealogici e la presentazione di situazioni cliniche esemplificative, che si chiederà agli studenti di discutere utilizzando i termini e i concetti acquisiti durante il corso.

Capacità di apprendere – Learning skills

Bioetica: Lo studente deve essere in grado di aggiornarsi e ampliare le proprie conoscenze in modo autonomo, attingendo a pubblicazioni di carattere bioetico e filosofico, nonché di effettuare ricerche bibliografiche e approfondire testi specialistici del settore. Deve inoltre saper integrare criticamente saperi diversi al fine di sviluppare una comprensione profonda e multidimensionale delle questioni etiche connesse alla pratica clinica e alla ricerca biomedica.

Genetica umana: Al termine del corso lo studente deve essere in grado di approfondire in autonomia gli argomenti del corso. Verranno insegnati agli studenti gli strumenti per potersi tenere aggiornati mediante consultazione della letteratura scientifica e la consultazione delle linee guida specialistiche, con senso critico, per poter gestire la complessità della pratica clinica.

5. prerequisiti/prerequisites

È richiesta la formazione scolastica di base e una sommaria conoscenza della storia della filosofia. È richiesta la formazione scolastica di base e la conoscenza delle materie scientifiche di base relative alla genetica, alla chimica e alla matematica. È consigliabile che sia stato sostenuto l'esame di Cellule, Organi e Tessuti, del I anno di corso della Laurea in Medicina e Chirurgia a indirizzo tecnologico, per la concatenazione degli argomenti svolti.

6. metodi didattici/TEACHING METHODS

Bioetica: Lezioni frontali allo scopo di offrire un inquadramento generale sui contenuti storici e fondativi della bioetica, come pure sulle dimensioni etico-antropologica della medicina dalle origini ad oggi. Presentazione e discussione interattiva dei diversi modelli etici e relazionali e delle teorie dei vari autori con lo scopo di consentire allo studente di valutarli in maniera personale e critica.

Genetica umana: Lezioni frontali allo scopo di inquadrare gli argomenti fondamentali della genetica medica. Presentazione e discussione di alberi genealogici e di casi clinici esemplificativi per la pratica clinica.

Per tutti i moduli è prevista l'utilizzazione della piattaforma Blackboard sulla quale gli studenti si devono iscrivere all'inizio dei corsi e dove verranno proposte le attività e i materiali didattici integrativi, con la possibilità di attivare forum e discussione tra gli studenti e i docenti, e dove caricare gli eventuali compiti assegnati.

7. altre informazioni/OTHER INFORMATION

La frequenza alle lezioni è obbligatoria nella percentuale prevista dall'ordinamento didattico. I docenti ricevono dopo le lezioni e per appuntamento, in presenza o per via telematica. I contatti con i docenti sono indicati nelle pagine personali dei singoli docenti sul sito dell'Università. Il coordinatore dell'insegnamento (prof. Pietro Refolo) può essere contattato tramite email: pietro.refolo@unicatt.it o tramite la Segreteria della Sez. di Bioetica e Medical Humanities (int. 5861 o 6658).

8. modalità di verifica dell'apprendimento/METHODS FOR VERIFYING LEARNING AND FOR EVALUATION

L'apprendimento sarà verificato attraverso un esame scritto finale, strutturato sotto forma di questionario a risposta multipla sui contenuti affrontati nei diversi moduli. Per alcuni moduli potranno essere previste ulteriori verifiche in itinere, consistenti in quiz, domande aperte o brevi elaborati, eventualmente collegati alla visione di filmati o alla lettura guidata di articoli.

La valutazione finale sarà espressa in trentesimi, e il voto complessivo deriverà dalla media delle valutazioni ottenute nei singoli moduli.

Il conseguimento del punteggio massimo è subordinato alla partecipazione attiva alle lezioni (in termini di presenza) e allo svolgimento delle eventuali prove in itinere proposte nel corso dell'insegnamento.

9. programma esteso/program

Bioetica

- Il senso della riflessione bioetica nell'ambito delle scienze sperimentali: la giustificazione epistemologica della bioetica
- Le radici della bioetica nella medicina del '900 e i problemi che hanno portato alla nascita della disciplina (storia della bioetica)
- Definizioni, interpretazioni e pionieri della bioetica
- Origine comune della bioetica e dell'etica dell'ambiente
- Le questioni etiche nell'ambito della genetica
- Modelli etici in bioetica
- Il principio di autonomia e la sua espressione nel consenso informato e nelle disposizioni anticipate di trattamento
- La sperimentazione preclinica (sull'animale) e clinica come paradigma della nascita delle questioni bioetiche - Lo statuto dell'embrione umano come paradigma del dibattito sulla persona

Genetica umana

- Organizzazione del genoma umano
- Cromosomi umani: Riarrangiamenti cromosomici bilanciati e sbilanciati
- Concetto di: allele; locus; eterozigosi; eterozigosi composta; omozigosi; penetranza; espressività; ereditarietà mendeliana AR, AD, X-linked
- Eterogeneità genetica ed eterogeneità fenotipica

- Ereditarietà mitocondriale
- Imprinting genomico
- Meccanismi molecolari di mutazione genica
- Mutazioni dinamiche
- Concetto di aploinsufficienza e di effetto dominante-negativo
- Genetica di popolazione: equilibrio di Hardy-Weinberg
- Linkage disequilibrium
- Sequenziamento di vecchia e nuova generazione
- DNA ricombinante
- Analisi di citogenetica e di citogenetica molecolare: cariotipo; array-CGH/SNP array; FISH; MLPA; Real time PCR; NIPT
- Classificazione ed interpretazione delle varianti
- Aneuploidie significative
- Sindromi da aploinsufficienza
- Malattie da difetto dell'imprinting: meccanismi molecolari e test genetici
- Basi genetiche dei tumori umani
- Tumori eredo-familiari: basi molecolari; esempio del retinoblastoma e di tumori mammella-ovaio
- Sindromi costituzionali con predisposizione a neoplasia: basi molecolari
- Malattie multifattoriali
- Emoglobinopatie
- Introduzione alla terapia delle malattie genetiche
- Applicazione dell'ingegneria genetica in medicina
- Attualità sulla terapia genica