



# UNIVERSITÀ DI PISA

---

## GENETICA, NEURO-PSICO-FARMACOLOGIA E PSICHIATRIA CLINICA

**LUCIA MIGLIORE**

Anno accademico

2023/24

CdS

PSICOLOGIA CLINICA E DELLA  
SALUTE

Codice

021EF

CFU

15

Moduli	Settore/i	Tipo	Ore	Docente/i
GENETICA MEDICA	MED/03	LEZIONI	35	LUCIA MIGLIORE
NEURO-PSICO-FARMACOLOGIA	BIO/14	LEZIONI	35	GUIDO BOCCI MARCO SCARSELLI
PSICHIATRIA CLINICA	MED/25	LEZIONI	35	LILIANA DELL'OSSO

### Obiettivi di apprendimento

#### Conoscenze

Al termine del corso lo studente avrà acquisito conoscenze su:

- 1) Genetica medica: Eredità mendeliana e non mendeliana; l'identificazione dei geni coinvolti nel comportamento umano; le basi genetiche dei disturbi cognitivi; le basi genetiche delle psicopatologie; la genetica del cancro; i difetti genetici della differenziazione sessuale; malattie da difetti dell'imprinting; epigenetica e malattie complesse; basi genetiche della risposta ai farmaci; valutazione del rischio e consulenza genetica; la diagnosi prenatale: i test genetici; problematiche psicosociali correlate ai test genetici.
- 2) Neuro-psicofarmacologia: farmacodinamica; farmacocinetica; placebo ed effetto placebo; sperimentazione clinica dei farmaci; farmaci antidepressivi; farmaci antipsicotici; farmaci stabilizzanti dell'umore; farmaci ansiolitici; farmaci per l'insonnia; farmaci analgesici oppioidi; anestetici locali; farmaci antiepilettici; farmaci per il trattamento del Morbo di Parkinson; farmaci per le malattie dementigene; tossicodipendenze e sostanze d'abuso; tabacco; etanolo; psicostimolanti e psicodislettici; cannabinoidi.
- 3) Psichiatria clinica: Modello di Spettro e Spettro Autistico Sottosoglia, Disturbo Ossessivo-Compulsivo e Disturbi correlati, Disturbi d'ansia, Disturbo d'ansia sociale e spettro social-fobico, Disturbo di panico e spettro panico-agorafobico, PTSD, Sezione III del DSM 5: un modello alternativo per la valutazione e la diagnosi dei disturbi di personalità, Disturbo Borderline di Personalità. Violenza di genere

#### Modalità di verifica delle conoscenze

La verifica delle conoscenze degli studenti sul contenuto dei moduli sarà oggetto della valutazione scritta a risposta multipla per la parte di neuropsicofarmacologia ed orale per le parti di Genetica medica e Psichiatria

#### Capacità

Al termine del corso lo studente saprà:

- 1) Genetica medica: la definizione dei tratti complessi; analizzare gli studi comportamentali su modelli animali, studi su gemelli e adozioni; analizzare gli studi volti all'identificazione dei geni coinvolti nel comportamento umano (analisi di linkage e gli studi di associazione); contribuire alla consulenza genetica nell'ambito delle problematiche psicosociali correlate ai test genetici
- 2) Neuropsicofarmacologia: identificare la classificazione, il meccanismo d'azione, gli impieghi terapeutici e le reazioni avverse dei farmaci antidepressivi, antipsicotici, ansiolitici, analgesici oppioidi, anestetici locali, antiepilettici, farmaci per il trattamento del Morbo di Parkinson, farmaci per le malattie dementigene. inoltre approfondirà lo studio dell'abuso di tabacco, etanolo, psicostimolanti e psicodislettici.
- 3) Psichiatria clinica  
Le caratteristiche cliniche principali delle seguenti patologie psichiatriche: "Subthreshold Spectrum" e "Subthreshold Autism Spectrum": Spettro e Spettro Autistico Sottosoglia. Disturbo Ossessivo-Compulsivo e Disturbi correlati. Disturbi d'ansia. Disturbo d'ansia sociale e spettro social-fobico. Disturbo di panico e spettro panico-agorafobico. PTSD. Disturbo Borderline di Personalità. Violenza di genere

#### Modalità di verifica delle capacità

La verifica finale del modulo di Neuropsicofarmacologia sarà fatta con quesiti scritti a risposta multipla sugli argomenti di trattati a lezione.

Nell'ambito dell'esame orale di Genetica medica verranno proposte domande su specifiche malattie, o categorie di malattie, trattate a lezione, valutando come lo studente sia in grado di indicare le basi genetiche delle patologie comportamentali, identificando correttamente le patologie mendeliane ed i tratti complessi.



## UNIVERSITÀ DI PISA

L'esame orale di Psichiatria clinica sarà relativo agli argomenti di trattati a lezione.

### Comportamenti

Lo studente alla fine del corso avrà acquisito il concetto di tratti mendeliani e tratti complessi nell'ambito dei disturbi cognitivi; sarà in grado di identificare semplici casi in cui è possibile conoscere l'entità del rischio che una coppia possa trasmettere un difetto congenito al figlio. Si ritiene che lo studente attraverso il corso possa acquisire consapevolezza delle interazioni gene-ambiente, in caso di malattie complesse e che possa affrontare in modo propositivo le problematiche psicosociali correlate ai test genetici.

### Modalità di verifica dei comportamenti

Saranno proposti semplici casi di consulenza genetica che prevedono un supporto psicologico, che lo studente potrà inquadrare sulla base delle conoscenze acquisite.

### Prerequisiti (conoscenze iniziali)

- 1) Genetica medica: è necessario che lo studente abbia nozioni di base di Chimica, di Biochimica, di Biologia Molecolare, di Genetica generale.
- 2) Neuropsicofarmacologia: è necessario che lo studente abbia nozioni di base di Chimica, di Biochimica, di Biologia Molecolare, di farmacologia generale.

### Indicazioni metodologiche

- 1) Genetica Medica: lezioni frontali con l'ausilio di diapositive, che saranno rese disponibili dal docente sul portale e-learning UNIFI
  - 2) Neuropsicofarmacologia: lezioni frontali con l'ausilio di diapositive, che saranno rese disponibili dal docente su richiesta degli studenti
  - 3) Psichiatria: lezioni frontali con l'ausilio di diapositive, che saranno rese disponibili dal docente su richiesta degli studenti
- Incontri con i docenti in caso di necessità di chiarimenti e di spiegazioni integrative sugli argomenti trattati a lezione, previo appuntamento per email.

### Programma (contenuti dell'insegnamento)

#### Genetica medica:

Eredità mendeliana e non mendeliana: la definizione dei tratti complessi.

Genetica, ambiente e comportamento: modelli animali, studi su gemelli e adozioni

L'identificazione dei geni coinvolti nel comportamento umano: l'analisi di linkage e gli studi di associazione.

Le basi genetiche dei disturbi cognitivi: malattie monogeniche, malattie cromosomiche, malattie complesse. La genetica delle disabilità cognitive. Le demenze.

Le basi genetiche delle psicopatologie: disordini alimentari, disordini del sonno, dipendenze, disordini dell'umore, schizofrenia, disordini dello spettro autistico.

La genetica del cancro: protooncogeni, geni soppressori tumorali. Tumori ereditari e non ereditari.

Determinazione del sesso. Difetti genetici della differenziazione sessuale.

Epigenetica. Imprinting genomico. Malattie da difetti dell'imprinting. Epigenetica e malattie complesse.

Basi genetiche della risposta ai farmaci.

Valutazione del rischio e consulenza genetica

La diagnosi prenatale (amniocentesi, villocentesi).

I test genetici: test diagnostici, test di screening, test presintomatici, test di suscettibilità.

Problematiche psicosociali correlate ai test genetici.

#### Neuropsicofarmacologia:

Cenni su Sistema Nervoso Centrale e Sistema Nervoso Periferico: Sistema Nervoso Autonomo Parasimpatico e Simpatico.

Farmacodinamica: recettori, potenza e efficacia farmacologica. Agonisti e antagonisti recettoriali. Tolleranza e sindrome da astinenza.

Farmacocinetica: assorbimento e metabolismo dei farmaci.

Placebo ed effetto placebo. Definizioni ed evoluzione del concetto di placebo nel corso degli anni. Il placebo nella sperimentazione clinica dei farmaci. Teorie e meccanismi neurobiologici alla base dell'effetto placebo.

Antidepressivi di prima e seconda generazione e farmaci per l'ansia (benzodiazepine).

Antipsicotici tipici e atipici: aspetti clinici, effetti avversi, meccanismo di azione e affinità recettoriali.

Stabilizzanti dell'umore: sali di litio.

Analgesici oppioidi. Definizione di dolore e classificazione. Fisiologia del dolore e vie di trasmissione. Indicazioni al trattamento in base alla gravità. Cenni su FANS e paracetamolo. Oppioidi: cenni storici, sistema oppioide endogeno, recettori oppioidi, farmacodinamica degli oppioidi.

Classificazione degli oppioidi esogeni. Principali effetti sistemici degli oppioidi ed indicazioni terapeutiche. Esempi di farmaci: morfina, fentanyl, metadone, ossicodone, idromorfone, tramadolo, tapentadolo. Tolleranza, overdose, dipendenza e sindrome di astinenza. Naloxone e naltrexone. Altri impieghi di derivati oppioidi: loperamide, codeina fosfato.

Anestetici locali. Definizione di anestesia locale. Anestetici locali: cenni storici, classificazione (esteri e amidi), meccanismo d'azione e target molecolare, caratteristiche farmacocinetiche, reazioni avverse. Indicazioni terapeutiche. Esempi di farmaci: lidocaina, tetracaina.

Farmaci antiepilettici. Inquadramento fisiopatologico e clinico delle epilessie. Farmaci che possono scatenare crisi convulsive. Farmaci

antiepilettici: cenni storici, classificazione e strategie terapeutiche, meccanismi d'azione, farmacocinetica e reazioni avverse. Esempi di farmaci: fenobarbital, primidone, clonazepam, fenitoina, carbamazepina, oxcarbazepina, acido valproico, etosuccinimide, vigabatrin, tiagabina, felbamato, lamotrigina, topiramato, gabapentin, levetiracetam, lacosamide e rufinamide. Criteri essenziali per terapia con antiepilettici, monitoraggio terapeutico, rischio teratogeno.

Farmaci per il trattamento del Morbo di Parkinson. Inquadramento fisiopatologico e clinico della malattia di Parkinson. Strategie terapeutiche di trattamento. Levodopa: meccanismo d'azione, farmacocinetica, effetti avversi, inibitori della DOPA-decarbossilasi (benserazide e carbidopa).

Inibitori delle monoamminossidasi: selegilina. Inibitori catecol-o-metiltransferasi: entacapone. Agonisti dopaminergici: ergolinici - non ergolinici.



## UNIVERSITÀ DI PISA

Amantadina. Anticolinergici: benztropina.

Farmaci per le malattie dementigene. Inquadramento fisiopatologico e clinico dei disturbi della memoria e malattie dementigene. Approcci terapeutici alla malattia di Alzheimer: interventi non farmacologici e farmacologici. Inibitori dell'acetilcolinesterasi: donepezil, galantamina e rivastigmina. Antagonisti dei recettori NMDA: memantina.

Tossicodipendenza e sostanze d'abuso: basi neurobiologiche della dipendenza.

Tabacco. Cenni storici. Fumo di tabacco e suoi effetti farmacologici sul SNC e a livello periferico. Aspetti farmacocinetici. Tolleranza e dipendenza. Effetti dannosi del fumo e rischi per la salute. Trattamenti farmacologici per la dipendenza da tabacco: terapie sostitutive della nicotina (NRT), farmacoterapie non nicotiniche.

Etanolo. Epidemiologia, assorbimento, metabolismo. Effetti farmacologici dell'etanolo su SNC. Effetti comportamentali e periferici.

Neurotossicità. Conseguenze dell'abuso di etanolo. Effetti sullo sviluppo fetale. Tolleranza e dipendenza, sindrome di astinenza.

Approcci farmacologici per il trattamento della dipendenza da etanolo.

Psicostimolanti e psicodislettici. Classificazione psicostimolanti. Cocaina (farmacocinetica, meccanismo d'azione, effetti e tossicodipendenza),

Amfetamine (farmacocinetica, meccanismo d'azione, effetti e tossicodipendenza), Ecstasy. Classificazione psicodislettici.

Cannabinoidi (farmacocinetica, meccanismo d'azione, effetti e tossicodipendenza). Psichedelici (LSD, psilocibina, mescalina, fenciclidina, ketamina).

### MODULO DI "PSICHIATRIA CLINICA" Docente: Liliana Dell'Osso

- "Subthreshold Spectrum" e "Subthreshold Autism Spectrum": Modello di Spettro e Spettro Autistico Sottosoglia
- Disturbo Ossessivo-Compulsivo e Disturbi correlati
- Disturbi d'ansia
- Disturbo d'ansia sociale e spettro social-fobico
- Disturbo di panico e spettro panico-agorafobico
- PTSD
- Sezione III del DSM 5: un modello alternativo per la valutazione e la diagnosi dei disturbi di personalità
- Disturbo Borderline di Personalità
- Violenza di genere

### Bibliografia e materiale didattico

Genetica Medica:

Testo di riferimento: Tobias, M. Connor, M. Ferguson-Smith Fondamenti di Genetica Medica. Ed. Pearson, 2014.

Testi di consultazione:

1. Neri, M. Genuardi, Genetica Umana e Medica, 2017, Elsevier Masson.
2. Plomin, J. Defries, VS Knopik, JM Neiderhiser, Genetica del comportamento, 2014. Ed. Raffaello Corti

Neuropsicofarmacologia:

Stefano Govoni – Farmacologia – I edizione Casa Editrice Ambrosiana

Annunziato-Di Renzo - Trattato di Farmacologia

Goodman - Gilman - Le basi farmacologiche della terapia

Clementi - Fumagalli - Farmacologia generale e molecolare

### MODULO DI PSICHIATRIA

#### Testi consigliati

- Vita A, Dell'Osso L, Mucci A (a cura di). Manuale di clinica e riabilitazione psichiatrica. Dalle conoscenze teoriche alla pratica dei servizi di salute mentale. Giovanni Fioriti Editore, 2018.
- A.P.A., "Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali", 5-TR ed., 2023
- Liliana Dell'Osso e Riccardo Dalle Luche. "L'altra Marilyn. Psichiatria e psicoanalisi di un cold case". Le lettere 2016.
- Liliana Dell'Osso e Barbara Carpita, "L'abisso negli occhi. Spettro autistico e violenza di genere nel mito e nell'arte" ETS, 2019
- Liliana Dell'Osso e Daniela Toschi "Il corpo geniale" Alpes, 2021
- Liliana Dell'Osso e Primo Lorenzi "Psichiatria 2.0. Tra sfide e promesse". Franco Angeli, 2021

#### Testi di consultazione

- B. Cassano, "Trattato Italiano di Psichiatria", Masson 1993. L. Conti, S. Principe, "Salute Mentale e Società", Piccin 1989.
- Sarteschi, Maggini (1989). "Manuale di Psichiatria". Milano: Monduzzi editore. Sims (2009).
- "Introduzione alla psicopatologia descrittiva" (4ed). Milano: Raffaello Cortina.



## UNIVERSITÀ DI PISA

---

### Indicazioni per non frequentanti

Il Corso prevede la frequenza obbligatoria (almeno il 75% delle lezioni).

### Modalità d'esame

La verifica delle conoscenze degli studenti sul contenuto dei moduli sarà oggetto della valutazione scritta a risposta multipla per la parte di Neuropsicofarmacologia ed orale per la parte di Genetica medica e Psichiatria.

*Ultimo aggiornamento 29/09/2023 21:56*