



UNIVERSITÀ DI PISA

GENETICA E TERAPIE BIOLOGICO MOLECOLARI

LUCIA MIGLIORE

Academic year	2017/18
Course	PSICOLOGIA CLINICA E DELLA SALUTE
Code	005MF
Credits	6

Modules	Area	Type	Hours	Teacher(s)
GENETICA MEDICA	MED/03	LEZIONI	21	LUCIA MIGLIORE
TERAPIE BIOLOGICO-MOLECOLARI	BIO/14	LEZIONI	21	GUIDO BOCCI

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) Terapie biologico-molecolari: placebo ed effetto placebo; farmaci analgesici oppioidi; anestetici locali; farmaci antiepilettici; farmaci per il trattamento del Morbo di Parkinson; farmaci per le malattie dementigene; tabacco; etanolo; psicostimolanti e psicodislettici.

Modalità di verifica delle conoscenze

La verifica delle conoscenze degli studenti sul contenuto dei due moduli sarà oggetto della valutazione scritta a risposta multipla per la parte di terapie biologico-molecolari ed orale per la parte di genetica medica, contestuale per i due moduli, previsto per ogni sessione d'esame.

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) Terapie biologico-molecolari: identificare la classificazione, il meccanismo d'azione, gli impieghi terapeutici e le reazioni avverse dei farmaci 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.

Modalità di verifica delle capacità

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.

La verifica finale del modulo di Terapie biologico molecolari sarà fatta con quesiti scritti a risposta multipla sugli 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.



UNIVERSITÀ DI PISA

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) Terapie biologico-molecolari: è necessario che lo studente abbia nozioni di base di Chimica, di Biochimica, di Biologia Molecolare, di Neuropsicofarmacologia.

Indicazioni metodologiche

- 1) Genetica Medica: lezioni frontali con l'ausilio di diapositive, che saranno rese disponibili dal docente sul portale e-learning UNIPI
- 2) Terapie biologico-molecolari: 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)

1) 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.

La classificazione delle 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.

2) Terapie biologico-molecolari:

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.

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, etosuccimide, 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 monoaminoossidasi: selegilina. Inibitori catecol-o-metiltransferasi: entacapone. Agonisti dopaminergici: ergolinici - non ergolinici. 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.

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).

Bibliografia e materiale didattico

1) Genetica Medica:

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



UNIVERSITÀ DI PISA

Testi di consultazione:

1. Neri, M. Genuardi, Genetica Umana e Medica, 2014, Elsevier Masson.
 2. Plomin, J. Defries, VS Knopic, JM Neiderhiser, Genetica del comportamento, 2014. Ed. Raffaello Corti
- 2) Terapie biologico-molecolari: Stefano Govoni – Farmacologia – I edizione Casa Editrice Ambrosiana

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 due moduli sarà oggetto della valutazione scritta a risposta multipla per la parte di terapie biologico-molecolari ed orale per la parte di genetica medica, contestuale per i due moduli, previsto per ogni sessione d'esame.

Ultimo aggiornamento 14/02/2018 11:37