



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

SCUOLA	MEDICINA E CHIRURGIA
ANNO ACCADEMICO	2024/2025
CORSO DI LAUREA (o LAUREA MAGISTRALE)	Tutti i corsi di laurea o laurea magistrale
INSEGNAMENTO/CORSO INTEGRATO	Corso monografico
TIPO DI ATTIVITÀ	A scelta dello studente
AMBITO DISCIPLINARE	-----
CODICE INSEGNAMENTO	
ARTICOLAZIONE IN MODULI	NO
NUMERO MODULI	-----
SETTORE SCIENTIFICO DISCIPLINARE	
DOCENTE RESPONSABILE	
CFU	3
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLO STUDIO PERSONALE	51
NUMERO DI ORE RISERVATE ALLE ATTIVITÀ DIDATTICHE ASSISTITE	24
PROPEDEUTICITÀ	NESSUNA
ANNO DI CORSO	TUTTI
SEDE DI SVOLGIMENTO DELLE LEZIONI	Complesso Aule nuove (aula da definire)
ORGANIZZAZIONE DELLA DIDATTICA	
MODALITÀ DI FREQUENZA	Obbligatoria
METODI DI VALUTAZIONE	
TIPO DI VALUTAZIONE	Idoneità
PERIODO DELLE LEZIONI	secondo semestre
CALENDARIO DELLE ATTIVITÀ DIDATTICHE	
ORARIO DI RICEVIMENTO DEGLI STUDENTI	

RISULTATI DI APPRENDIMENTO ATTESI

Vanno espressi utilizzando i descrittori di Dublino

Conoscenza e capacità di comprensione

Comprendere le basi genetiche, molecolari e fisiopatologiche delle talassemie. Conoscere le diverse forme di talassemia, i meccanismi di trasmissione ereditaria e le relative mutazioni genetiche. Approfondire le metodologie diagnostiche, dai test ematologici alle indagini genetiche avanzate. Esaminare le opzioni terapeutiche disponibili, incluse le trasfusioni, la terapia chelante e le prospettive future della terapia genica.

Capacità di applicare conoscenza e comprensione

Saper interpretare i risultati di esami diagnostici per identificare i diversi fenotipi di talassemia. Applicare le conoscenze acquisite alla gestione clinica dei pazienti affetti da talassemia, valutando le opzioni terapeutiche più appropriate. Integrare un approccio multidisciplinare nella presa in carico del paziente,



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

considerando aspetti genetici, clinici e terapeutici.

Autonomia di giudizio

Valutare criticamente le scelte terapeutiche in base alle evidenze scientifiche disponibili e alle condizioni specifiche del paziente. Riconoscere i fattori di rischio e le implicazioni cliniche delle talassemie nelle diverse fasce d'età e contesti socio-sanitari. Sviluppare un approccio riflessivo e autonomo nella consulenza genetica e nella prevenzione delle talassemie nelle popolazioni a rischio.

Abilità comunicative

Comunicare efficacemente con pazienti e familiari, fornendo informazioni chiare e accessibili sulla malattia, sulla trasmissione ereditaria e sulle opzioni terapeutiche. Collaborare con specialisti di diverse discipline (ematologi, genetisti, biologi, infermieri) per garantire un approccio integrato alla gestione della patologia.

Capacità d'apprendimento

Sviluppare un metodo di studio autonomo per l'aggiornamento continuo sulle innovazioni scientifiche e terapeutiche nel campo delle talassemie. Acquisire competenze nell'interpretazione di articoli scientifici e linee guida internazionali per mantenere un approccio basato sull'evidenza.

Partecipare attivamente a discussioni e attività di formazione continua per migliorare le proprie competenze diagnostiche e terapeutiche.

OBIETTIVI FORMATIVI DEL CORSO

Comprendere le basi genetiche e molecolari delle talassemie e le diverse forme di talassemia, con particolare attenzione alla trasmissione ereditaria e alle mutazioni responsabili. Approfondire le modalità diagnostiche e la gestione clinica delle talassemie, esplorando i protocolli di trattamento e le problematiche legate alla diagnosi precoce e alla gestione delle complicanze. Esaminare le opzioni terapeutiche attuali per le talassemie, inclusi il trattamento con trasfusioni di sangue, la chelazione del ferro e le innovazioni terapeutiche come la terapia genica. Adottare un approccio multidisciplinare nella cura del paziente, integrando competenze di medici, genetisti, infermieri e altri professionisti della salute nella gestione globale del paziente talassemico. Fornire strumenti per la consulenza genetica e la prevenzione, per supportare la diagnosi, il monitoraggio e la prevenzione della trasmissione della malattia nelle popolazioni a rischio. Fornire gli strumenti per conoscere gli sviluppi recenti nella terapia genica, esplorando le possibilità future per il trattamento e la cura delle talassemie.

TALASSEMIE: DALLA BIOLOGIA MOLECOLARE ALLA CURA DEL PAZIENTE



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

ORE FRONTALI 24 (6)	<p>Introduzione e basi genetiche e molecolari delle talassemie</p> <ul style="list-style-type: none">• Definizione e classificazione delle talassemie• Epidemiologia e distribuzione geografica• Impatto socio-sanitario della patologia• Struttura e funzione dell'emoglobina• Mutazioni genetiche responsabili delle talassemie• Modalità di trasmissione ereditaria• Meccanismi di compensazione dell'eritropoiesi
(4)	<ul style="list-style-type: none">• Diagnosi delle talassemie• Esami di laboratorio: emocromo, elettroforesi dell'emoglobina, test biochimici• Diagnostica genetica: PCR, sequenziamento del DNA• Diagnosi prenatale e preimpianto• Diagnosi differenziale con altre anemie emolitiche
(5)	<ul style="list-style-type: none">• Aspetti clinici e complicanze della malattia• Presentazione clinica delle diverse forme di talassemia• Sovraccarico di ferro e complicanze sistemiche• Alterazioni endocrinologiche, metaboliche e cardiache• Aspetti psicologici e qualità della vita dei pazienti talassemici



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO

(6)	<ul style="list-style-type: none">• Gestione terapeutica• Terapia trasfusionale: indicazioni, modalità e complicanze• Terapia ferrochelante: farmaci disponibili, monitoraggio e gestione degli effetti collaterali• Trapianto di midollo osseo: criteri di selezione e risultati clinici• Terapie innovative e terapia genica: stato attuale della ricerca e prospettive future
(2)	<ul style="list-style-type: none">• Prevenzione e consulenza genetica• Screening delle popolazioni a rischio• Diagnosi prenatale e strategie di prevenzione• Consulenza genetica per coppie portatrici• Politiche sanitarie e programmi di prevenzione delle emoglobinopatie
	ESERCITAZIONI -----
TESTI CONSIGLIATI	