

DNA DETECTIVE: come si eredita la fibrosi cistica



Fondazione per la Ricerca
sulla Fibrosi Cistica - ETS
fibrosicisticaricerca.it

Guida per l'insegnante



Obiettivi

- * Comprendere la trasmissione genetica della fibrosi cistica
- * Promuovere la riflessione su temi etici e sociali
- * Favorire la sensibilizzazione verso le malattie genetiche



Materiali

- * Carte con i personaggi e i loro genotipi
- * Griglia di Punnett
- * Carta, penna
- * Presentazione introduttiva (opzionale)



Suggerimenti

- * Stimola il confronto tra gruppi
- * Guida la riflessione etica senza giudizio
- * Eventualmente, coinvolgi esperti esterni



Fasi dell'attività

- 1 **Introduzione teorica** (15 min)
- 2 **Attività pratica in gruppi** (20 min)
- 3 **Discussione guidata** (20 min)
- 4 **Conclusione** (5 min)

1

Introduzione teorica



15
min

- * Breve spiegazione della fibrosi cistica (cos'è, come si trasmette, ruolo del gene CFTR)
- * Spiegazione della griglia di Punnett e dei genotipi (AA, Aa, aa)



Guida per l'insegnante

2 Attività pratica in gruppi



20
min

- * Distribuire agli studenti le schede dei personaggi, ciascuno con un diverso genotipo relativo alla mutazione F508del di CFTR.
- * Gli studenti, in coppia o piccoli gruppi, incrociano i genotipi dei personaggi usando la griglia di Punnett per prevedere la probabilità che i loro figli ereditino la malattia.
- * Durante il lavoro, gli studenti riflettono sulle modalità di trasmissione genetica della fibrosi cistica, confrontano i risultati ottenuti e discutono le implicazioni biologiche e mediche della malattia. L'insegnante può accompagnare la spiegazione con esempi pratici e chiarimenti, guidando gli studenti a collegare la teoria genetica con un caso concreto di malattia ereditaria.
- * Sintesi dei risultati: ciascuno studente o gruppo presenta i propri risultati. Per ciascuna coppia, qual è la probabilità a ogni gravidanza di avere figli senza FC, portatori o con FC?

3 Discussione guidata



20
min

- * Passare tra i gruppi per supportare il ragionamento e chiarire dubbi. Per stimolare una discussione consapevole, si possono proporre alcune domande aperte:
 - ✓ Come può cambiare la vita di una persona o di una coppia se scopre di essere portatore sano di una malattia genetica?
 - ✓ È giusto scegliere di fare un test genetico prima di avere figli? Perché sì, perché no?
 - ✓ In che modo la società dovrebbe sostenere chi ha una malattia rara o cronica?
 - ✓ Cosa significa vivere con una condizione genetica oggi, rispetto al passato?

- * Collegare quanto emerge ad aspetti medici reali: test genetici e screening neonatale; programmi di sostegno psicologico e sanitario per malati e famiglie; esempi di campagne informative o iniziative pubbliche su malattie genetiche.

* Dai un'occhiata alla campagna di sensibilizzazione *1 su 30 e non lo sai* di FFC Ricerca! www.testfibrosicistica.it

Questa fase permette di sviluppare competenze trasversali come l'empatia, il pensiero critico e la cittadinanza attiva.

Suggerimenti: come condurre la discussione



- * **Crea uno spazio di ascolto:** incoraggia la partecipazione libera e rispettosa, chiarendo che non ci sono risposte giuste o sbagliate.
- * **Fornisci contesto, non giudizi:** accompagna le riflessioni con spiegazioni neutrali, senza spingere verso una posizione etica specifica.
- * **Valorizza tutti i punti di vista:** anche le posizioni più incerte o divergenti possono essere utili per arricchire il dialogo.

4 Conclusione



5
min

- * **Sintesi dei concetti chiave**
- * **Una domanda finale da lasciare agli studenti per casa o per riflessione personale**
(es. Qual è il ruolo dell'informazione genetica nelle scelte di vita? Come la scienza e la società potrebbero collaborare per affrontare queste sfide in futuro?)

DNA DETECTIVE: come si eredita la fibrosi cistica



Fondazione per la Ricerca
sulla Fibrosi Cistica - ETS
fibrosicisticaricerca.it

Personaggi



Luca

22 anni

Genotipo Aa

Studente di medicina, ha fatto il test genetico per motivi didattici e ha scoperto una mutazione nel gene CFTR. È in coppia stabile e si pone domande sul futuro.



Marta

28 anni

Genotipo AA

Infermiera pediatrica, convive con il compagno e stanno valutando di avere un figlio. Nessuna storia familiare di malattia genetica.



Elisa

30 anni

Genotipo aa

Appassionata di pittura ad acquerello, dipinge soggetti diversi che rappresentano il suo stato d'animo. Ha la fibrosi cistica. Prende farmaci ogni giorno.



Davide

31 anni

Genotipo Aa

Ingegnere informatico, vive a Milano con la moglie. Ha scoperto per caso di essere portatore sano durante uno screening prematrimoniale. I suoi genitori non conoscono il loro stato di portatori.



Chiara

32 anni

Genotipo AA

Architetta appassionata di fotografia. Sta per sposarsi e ha partecipato con il partner a un incontro informativo sulle malattie genetiche ereditarie.



Paolo

25 anni

Genotipo aa

Lavora nel settore turistico, è un appassionato di sport, soprattutto il ciclismo che pratica a livello leggero. Ha la fibrosi cistica.



Anna

26 anni

Genotipo Aa

Lavora in un asilo nido. Ha perso una cugina a causa della fibrosi cistica e ora vuole sapere se può trasmettere la malattia ai suoi futuri figli.



Marco

35 anni

Genotipo AA

Impiegato in un'azienda. Non conosce la sua storia genetica ma nella sua famiglia c'è un caso di fibrosi cistica.



Serena

34 anni

Genotipo Aa

Madre di un bambino malato di fibrosi cistica, vuole capire quali rischi corre per eventuali future gravidanze. È portatrice sana, non ha sintomi.



Matteo

26 anni

Genotipo aa

Lavora come grafico freelance e ha la fibrosi cistica fin da piccolo. Riceve cure continue. Insieme alla sua compagna, sta valutando se e come affrontare la possibilità di avere figli.



Giulia

29 anni

Genotipo Aa

Biologa molecolare, ha scoperto di essere portatrice sana durante una ricerca universitaria. Ora si interroga sul valore dei test genetici come strumento per una scelta consapevole in ambito sanitario.



Roberto

40 anni

Genotipo AA

Professore di liceo, non ha familiarità con la fibrosi cistica ma ha deciso di approfondire l'argomento assieme alla sua compagna dopo che un suo studente gli ha parlato della malattia.



Alessandra

33 anni

Genotipo aa

Lavora come designer di interni e gestisce bene la malattia grazie a una routine ben organizzata. Condivide spesso la sua esperienza sui social per sensibilizzare.



Nicola

36 anni

Genotipo Aa

Cuoco in un ristorante stellato. Durante gli esami per una donazione di midollo osseo ha scoperto di essere portatore sano.



Francesca

27 anni

Genotipo AA

Lavora nel settore del marketing digitale. Ha fatto il test genetico insieme al partner per curiosità, senza alcun caso noto in famiglia.



Alberto

28 anni

Genotipo aa

Tecnico audio freelance, ha di recente ridotto il carico di lavoro a causa di un lieve peggioramento. Convive con la fibrosi cistica da sempre. Si dedica alla musica anche da casa e mantiene una rete di relazioni che lo sostiene nei momenti più complessi.



Veronica

31 anni

Genotipo Aa

Lavora in una casa editrice. Ha deciso di sottoporsi al test genetico dopo che la sorella ha avuto un figlio con fibrosi cistica.



Simone

58 anni

Genotipo AA

Imprenditore nel settore agricolo. Non ha mai fatto test genetici ma recentemente si sta informando per via della gravidanza della figlia.



Irene

30 anni

Genotipo Aa

Assistente sociale. Ha un fratello malato di fibrosi cistica e per questo è molto coinvolta nelle attività di sensibilizzazione e raccolta fondi.



Gabriele

35 anni

Genotipo aa

Attore teatrale, vive da anni con la fibrosi cistica e usa la recitazione come forma di espressione e resilienza. Sta scrivendo un monologo autobiografico sulla malattia.

DNA DETECTIVE: come si eredita la fibrosi cistica



Fondazione per la Ricerca
sulla Fibrosi Cistica - ETS
fibrosicisticaricerca.it

Griglia di Punnett



Usa questa tabella per simulare un incrocio genetico (es. $Aa \times Aa$)

Alleli paterni →

Alleli materni ↓

| Alleli paterni → | | |
|------------------|--|--|
| Alleli materni ↓ | | |
| | | |
| | | |