



Co-funded by  
the European Union

# 3\_Editing del DNA per curare le patologie



**BIOS4YOU**  
**AR 2.0**

BIO-INSPIRED STEM TOPICS FOR ENGAGING YOUNG GENERATIONS  
THANKS TO THE USE OF AUGMENTED REALITY

Project Number: KA220-BW-23-30-126516

"Funded by the European Union. Views and opinions expressed are however those of the author(s) only and do not necessarily reflect those of the European Union or the European Education and Culture Executive Agency (EACEA). Neither the European Union nor EACEA can be held responsible for them."

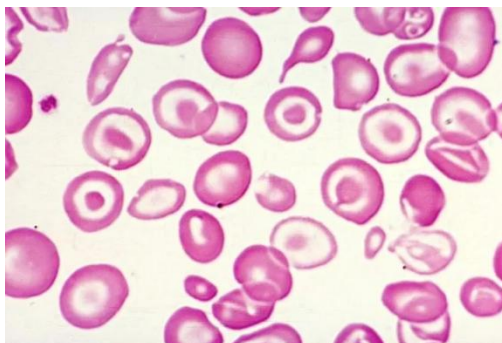




## Indice

|                           |   |
|---------------------------|---|
| <b>Introduzione</b> ..... | 3 |
| <b>Esplorare:</b> .....   | 5 |
| <b>Eseguire:</b> .....    | 5 |
| <b>Potenziare:</b> .....  | 6 |
| <b>Conclusioni</b> .....  | 7 |





|                                                         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|---------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Argomento generale del percorso di apprendimento</b> | Editing del DNA per curare le patologie                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| <b>Nome specifico dell'unità di apprendimento</b>       | <u>Correggere il codice</u>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <b>Età degli utenti target</b>                          | 14-18 anni                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| <b>Requisiti necessari per gli studenti</b>             | <p>Conoscenza di base della biologia cellulare (DNA, geni, proteine, sangue).</p> <p>Conoscenza preliminare dell'eredità genetica.</p> <p>Familiarità con il concetto di mutazioni e i loro effetti.</p> <p>Apertura alla discussione delle implicazioni etiche e sociali della medicina genetica.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| <b>Descrizione dell'unità di apprendimento</b>          | <p>Questa unità introduce gli studenti alla talassemia, una patologia del sangue causata da mutazioni nel gene HBB, che impediscono la produzione di una normale emoglobina. Gli studenti scopriranno innanzitutto cos'è la talassemia e come influisce sull'organismo. Esploreranno poi come la terapia genica (utilizzando strumenti come CRISPR-Cas9) possa riparare o sostituire il DNA difettoso, consentendo così una possibile terapia.</p> <p>L'unità segue la metodologia Esplorare - Eseguire - Potenziare:</p> <p>Esplorare: costruire una base di conoscenze sulla talassemia e sulla terapia genica.</p> |





|                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                             | <p>Eseguire: utilizzare simulazioni di realtà aumentata ed esercizi pratici per “correggere” i geni difettosi.</p> <p>Potenziare: Riflettere sulle applicazioni avanzate, sui dibattiti etici e sul futuro delle terapie genetiche.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| <b>Argomenti e destinatari</b>                                              | <p>Argomenti: Biologia, Scienze della salute, Genetica, Etica, TIC/alfabetizzazione digitale.</p> <p>Destinatari: Studenti (discenti e ricercatori), insegnanti (facilitatori), potenziali esperti ospiti (genetisti, medici professionisti).</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| <b>Parole chiave</b>                                                        | <p>Talassemia, emoglobina, patologie del sangue, terapia genica, CRISPR, biotecnologia, editing del DNA, etica.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| <b>Conoscenze, abilità e competenze chiave che possono essere acquisite</b> | <p>Knowledge: Students gain an understanding of</p> <p>Conoscenze: gli studenti acquisiscono conoscenze sulla talassemia e sulla sua causa genetica (mutazione HBB), imparano a conoscere le terapie attuali (trasfusioni, trapianti di midollo osseo), comprendono i principi della terapia genica e del CRISPR-Cas9 ed esplorano i dibattiti etici e sociali sull'editing genetico.</p> <p>Abilità: sviluppano la capacità di analizzare casi di studio, di utilizzare strumenti di Realtà Aumentata per visualizzare l'editing del DNA, di lavorare in modo collaborativo in équipe scientifiche e di riflettere in modo critico sui rischi e le opportunità delle biotecnologie.</p> <p>Competenze: gli studenti imparano ad applicare le conoscenze genetiche a sfide cliniche reali, a valutare l'impatto sociale delle tecnologie emergenti e ad adottare comportamenti responsabili e riflessivi nei confronti dell'innovazione genetica.</p> |
| <b>Risorse e supporti didattici utilizzati</b>                              | <p>Strumenti interattivi:</p> <p>Simulazioni in Realtà Aumentata dell'editing di geni difettosi tramite CRISPR-Cas9.</p> <p>Modello di DNA con perline o strisce di carta.</p> <p>Registri di laboratorio digitali per le riflessioni degli studenti.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| <b>Criteri di giudizio e valutazione</b>                                    | <p>Conoscenze: comprensione dei concetti di talassemia, emoglobina e terapia genica.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |





|  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|--|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|  | <p>Abilità: capacità di utilizzare la Realtà Aumentata per simulare la correzione genica; partecipazione ad attività di modellazione e a casi di studio.</p> <p>Collaborazione: contributo attivo a progetti di gruppo e discussioni tra pari.</p> <p>Creatività: approcci innovativi alle sfide della Realtà Aumentata o alla definizione di strategie terapeutiche.</p> <p>Riflessione: impegno in dibattiti etici e annotazioni ponderate nei registri di laboratorio.</p> |
|--|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

## Introduzione

La talassemia è una patologia che impedisce al sangue di trasportare una quantità sufficiente di ossigeno. Infatti, chi ne è affetto si sente costantemente stanco, ha la pelle pallida e deve recarsi in ospedale ogni mese per una trasfusione di sangue solo per sopravvivere.

Questa è la situazione in cui si trovano molte persone affette da talassemia, una patologia genetica del sangue che colpisce l'emoglobina, la proteina dei globuli rossi che trasporta l'ossigeno in tutto il corpo (Thalassaemia International Federation, 2021).

Per decenni, la terapia prevedeva trasfusioni regolari e, talvolta, trapianti di midollo osseo (Weatherall & Clegg, 2001). Questi approcci erano utili, ma non curavano la patologia e comportavano dei rischi. Oggi, tuttavia, la scienza sta gettando le basi per un nuovo approccio: la terapia genica. Invece di trattare i sintomi, la terapia genica offre la possibilità di correggere direttamente il gene difettoso. Nel caso della talassemia, ciò significa correggere le istruzioni per la produzione di emoglobina, in modo che l'organismo possa finalmente produrre globuli rossi sani (Cavazza et al., 2016; NIH, 2022).

Questa unità invita gli studenti a intraprendere un viaggio in questa rivoluzione clinica. Passo dopo passo, esploreremo cos'è la talassemia, realizzeremo esperimenti interattivi attraverso la Realtà Aumentata (AR) che mostreranno come funziona la terapia genica e, infine, miglioreremo la nostra





comprensione immaginando le possibilità, le sfide e i risvolti etici della medicina genetica.

## Terapia genica: riscrivere le istruzioni dell'organismo

Ogni cellula del nostro corpo contiene una serie di istruzioni: il nostro DNA. Queste istruzioni dicono alle cellule come costruire le proteine, che a loro volta permettono al nostro corpo di funzionare. Ma cosa succede quando c'è un errore nel DNA, come un passo mancante in una ricetta? Il risultato può essere una grave patologia.

**La terapia genica** è una tecnica clinica che cerca di risolvere il problema all'origine. Invece di trattare solo i sintomi con farmaci o interventi chirurgici, la terapia genica agisce direttamente sul DNA per correggere l'errore. È come correggere la ricetta in modo che il piatto possa finalmente essere preparato correttamente.

Esistono diversi modi per farlo:

- A volte i medici sostituiscono un **gene difettoso** con una copia sana.
- Altre volte utilizzano strumenti speciali come il **CRISPR-Cas9**, spesso chiamato “forbice molecolare”, per **riparare o modificare il gene**.
- In alcuni casi, gli scienziati **introducono un gene completamente nuovo** che aiuta l'organismo a combattere una patologia.

Nella pratica, il processo è spesso strutturato in questo modo: i medici prelevano le cellule dal paziente, le inviano in laboratorio e utilizzano le tecniche di terapia genica per correggere o sostituire il gene difettoso. Una volta corretto, le cellule vengono restituite al corpo del paziente, dove iniziano a funzionare normalmente e a produrre le proteine sane che prima mancavano (NIH, 2022; Mayo Clinic, 2023).

Uno degli esempi più evidenti di questa prospettiva è rappresentato dalle **patologie del sangue come la talassemia**. Questa patologia è causata da una mutazione del **gene HBB**, che impedisce all'organismo di produrre una quantità sufficiente di emoglobina, la proteina che trasporta l'ossigeno nel





sangue. Con la terapia genica, gli scienziati possono correggere il gene HBB difettoso nelle cellule staminali del paziente. Quando queste cellule riparate vengono reintrodotte nell'organismo, possono iniziare a produrre globuli rossi sani. Per molti pazienti, questo potrebbe significare ridurre o addirittura eliminare la necessità di trasfusioni di sangue per tutta la vita (Cavazza et al., 2016).

## Esplorare:

La talassemia è una patologia ereditaria che si manifesta quando un bambino riceve geni difettosi da entrambi i genitori. Il difetto risiede nel gene HBB, responsabile della produzione di parte dell'emoglobina. In assenza di emoglobina perfettamente funzionante, i globuli rossi si rompono troppo rapidamente, lasciando il corpo privo di ossigeno (TIF, 2021).

Gli studenti imparano a conoscere le sfide quotidiane che i pazienti devono affrontare: affaticamento, crescita bloccata e necessità costante di trasfusioni. Il trapianto di midollo osseo può essere d'aiuto, ma richiede un donatore compatibile, il che è raro (Mayo Clinic, 2023). È a questo punto che si passa alla nuova scienza della terapia genica. Invece di sostituire di continuo le cellule del sangue danneggiate, cosa succederebbe se potessimo correggere le istruzioni del DNA? Gli scienziati utilizzano oggi strumenti come CRISPR-Cas9, spesso chiamati “forbici molecolari”, per “tagliare” la sequenza genetica difettosa e sostituirla con una versione sana (NIH, 2022). Immaginate di modificare una ricetta a cui manca una parola in modo che il piatto possa finalmente essere preparato correttamente. Questo è esattamente ciò che fa la terapia genica a livello molecolare.

## Eseguire:

Una volta comprese le nozioni di base, gli studenti si calano nei panni degli scienziati attraverso una pratica interattiva.





In una simulazione di laboratorio in Realtà Aumentata (AR), gli studenti si rimpiccioliscono fino a raggiungere le dimensioni di una cellula. Possono vedere la doppia elica del DNA, individuare il gene HBB difettoso e utilizzare un sistema CRISPR virtuale per tagliarlo e ripararlo. Una volta completata la missione, osservano le cellule modificate che iniziano a produrre emoglobina sana.

Questo esercizio trasforma la scienza astratta in qualcosa di visibile e pratico. L'AR trasforma le molecole invisibili in esperienze dinamiche in 3D.

Oltre alla simulazione, gli studenti analizzano casi reali di pazienti affetti da talassemia che hanno già beneficiato di terapie geniche sperimentali (Cavazza et al., 2016). Inoltre, come attività pratica in classe, possono costruire modelli di DNA con perline o strisce colorate per simulare la differenza tra sequenze difettose e corrette.

Attraverso queste attività, gli studenti non imparano solo a conoscere la terapia genica, ma sperimentano come funziona e perché offre così tante speranze.

## Potenziare:

Ora che gli studenti hanno compreso come la terapia genica possa riparare il DNA difettoso, vengono invitati a pensare più in grande.

Utilizzando nuovamente l'AR, testano scenari più complessi: Cosa succede se solo metà delle cellule del paziente viene corretta? La tecnica potrebbe essere utile anche per l'anemia falciforme, un'altra patologia genetica del sangue? In che modo la terapia genica potrebbe essere somministrata a organi diversi dal sangue?





Questa fase utilizza anche la gamification per aumentare il coinvolgimento. Gli studenti guadagnano punti e riconoscimenti per le missioni completate con successo, scalano le classifiche per la loro creatività e sbloccano nuovi livelli in cui devono curare “pazienti virtuali” più complessi. Le sfide collaborative spingono i gruppi a progettare strategie insieme, promuovendo il lavoro di squadra e la comunicazione scientifica.

Ma non si tratta solo di scienza, bensì anche di etica. In dibattiti guidati, gli studenti si interrogano su questioni spinose: La terapia genica dovrebbe essere disponibile per tutti o solo per coloro che possono permettersela? Quali rischi corriamo modificando il genoma umano? Queste conversazioni collegano l'apprendimento in classe alle sfide del mondo reale, sottolineando come la scienza sia sempre legata alla responsabilità.

## Conclusioni

Al termine di questo percorso, gli studenti avranno:

Esplorato le origini genetiche della talassemia e la scienza che si cela dietro la produzione di emoglobina.

Eseguito attività pratiche, dalle missioni in AR all'elaborazione di modelli di DNA, per sperimentare il funzionamento della terapia genica.

Migliorato le proprie conoscenze riflettendo su casi reali, questioni etiche e sul futuro della medicina genetica.

La Realtà Aumentata ha conferito visibilità alla biologia molecolare, la gamification l'ha resa coinvolgente e i dibattiti l'ha resa socialmente rilevante. Gli studenti non solo hanno imparato a conoscere come la terapia genica potrebbe curare la talassemia, ma anche a comprendere più a fondo cosa significhi cambiare il codice stesso della vita.





La terapia genica è più di un trattamento, ma rappresenta un nuovo capitolo della medicina, in cui le patologie ereditarie potranno un giorno essere corrette all'origine.

| Fase       | Descrizione                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Esplorare  | <p>- Ricerca e scoperta:<br/>In questa prima fase, gli studenti si addentrano nelle basi scientifiche della talassemia. Scoprono che si tratta di una patologia genetica del sangue causata da mutazioni nel gene HBB, che interrompe la produzione di emoglobina. Senza una quantità sufficiente di emoglobina, i globuli rossi non possono trasportare efficacemente l'ossigeno, causando anemia cronica e altre complicazioni per la salute (Thalassaemia International Federation, 2021). Agli studenti vengono presentate anche le terapie attuali, come le trasfusioni regolari di sangue e i trapianti di midollo osseo. Queste soluzioni prolungano la vita ma non curano la patologia. Questo pone le basi per la prospettiva della terapia genica, che agisce sul DNA difettoso per ripristinare la normale produzione di emoglobina (Cavazza et al., 2016).</p> |
|            | <p>- Sviluppo dei contenuti:<br/>I contenuti sono strutturati con cura in modo che gli studenti comprendano innanzitutto il problema (una mutazione che causa un difetto nell'emoglobina) prima di essere introdotti alla soluzione (la terapia genica). Gli insegnanti utilizzano diagrammi, video e analogie chiare ad esempio paragonando il gene difettoso a una ricetta con istruzioni mancanti e la terapia genica alla modifica della ricetta per farla funzionare di nuovo.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
|            | <p>- Analisi dei bisogni:<br/>Gli studenti delle scuole superiori spesso faticano a visualizzare processi microscopici e astratti come le mutazioni del DNA o l'editing genico. Hanno bisogno di supporti visivi, spiegazioni dettagliate e attività interattive per comprenderne la complessità. Gli studenti devono anche capire perché la terapia genica è importante: stabilire un collegamento tra la scienza e le storie reali dei pazienti crea empatia e motivazione nell'apprendimento.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| Esegui     | <p>- Attuazione del programma:<br/>In questa fase, la teoria diventa pratica. Gli studenti entrano in <b>un laboratorio virtuale AR</b>, dove possono vedere e intervenire sul DNA come se fossero all'interno di una cellula. Il programma li guida attraverso il processo di localizzazione del gene HBB difettoso e di riparazione con CRISPR-Cas9.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
|            | <p>- Esercizi interattivi:<br/>Missione AR: gli studenti identificano il gene HBB difettoso nel DNA di un paziente virtuale, lo tagliano con CRISPR e inseriscono una sequenza corretta. Osservano quindi i globuli rossi che iniziano a funzionare correttamente.<br/>Attività su casi di studio: gli studenti esaminano gli esperimenti di terapia genica per la talassemia condotti nel mondo reale, confrontando i risultati dei trattamenti tradizionali con i nuovi approcci genetici.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|            | <p>- Raccolta di feedback:<br/>Feedback immediato in Realtà Aumentata: l'applicazione mostra se il gene è stato corretto e se le cellule del paziente ora producono emoglobina. L'insegnante osserva, lo studente riflette.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| Potenziare | <p>- Integrazione AR: L'AR viene integrata per testare scenari avanzati. Gli studenti possono esplorare cosa succede se la terapia genica corregge solo una parte delle cellule del paziente, o come la stessa tecnica potrebbe essere applicata ad altre patologie genetiche del sangue come l'anemia falciforme. L'AR fornisce un ambiente sicuro per sperimentare possibilità che non possono essere replicate in una classe reale.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
|            | <p>- Apprendimento interattivo: gli studenti sono incoraggiati a pensare in modo critico: In che modo la terapia genica potrebbe ridurre la necessità di trasfusioni?</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |



**Contenuti gamificati:**

Poi Punti e riconoscimenti: guadagnati per ciascuna missione AR di editing del gene andata a buon fine.

Classifiche: le squadre competono sulla precisione e sulla creatività.

Missioni e livelli: vengono sbloccate nuove sfide, come la correzione di più geni difettosi o la progettazione di terapie per altre patologie.

Premi per l'esplorazione: riconoscimento bonus per gli studenti che presentano esempi di recenti scoperte genetiche tratte dalle notizie o dalla ricerca.

Attività collaborative gamificate: i gruppi devono lavorare insieme per trattare un paziente virtuale, dividendosi compiti come la progettazione, la modifica e la presentazione dei risultati.

**Valutazioni basate su AR:**

Gli studenti dimostrano la loro padronanza completando le missioni di editing genico.

Spiegano le loro strategie tramite presentazioni o registri di laboratorio.

Gli insegnanti valutano l'accuratezza, il lavoro di squadra, la creatività e la capacità di collegare la scienza all'etica.

## Riferimenti

Mayo Clinic. (2023). Thalassemia – Diagnosis and Treatment. Retrieved from <https://www.mayoclinic.org>

National Institutes of Health (NIH). (2022). What is Gene Therapy? Retrieved from <https://medlineplus.gov/genetherapy.html>

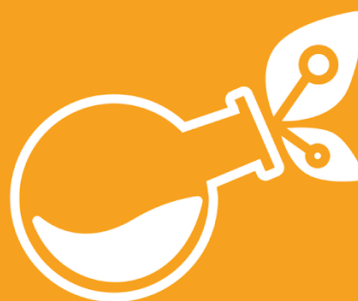
Thalassaemia International Federation (TIF). (2021). What is Thalassaemia? Retrieved from <https://thalassaemia.org.cy>

Weatherall, D. J., & Clegg, J. B. (2001). The Thalassaemia Syndromes (4th ed.). Blackwell Science.





Co-funded by  
the European Union



# BIOS4YOU

## AR 2.0

BIO-INSPIRED STEM TOPICS FOR ENGAGING YOUNG GENERATIONS  
THANKS TO THE USE OF AUGMENTED REALITY



Project Number: KA220-BW-23-30-126516

\*Funded by the European Union. Views and opinions expressed are however those of the author(s) only and do not necessarily reflect those of the European Union or the European Education and Culture Executive Agency (EACEA). Neither the European Union nor EACEA can be held responsible for them.\*