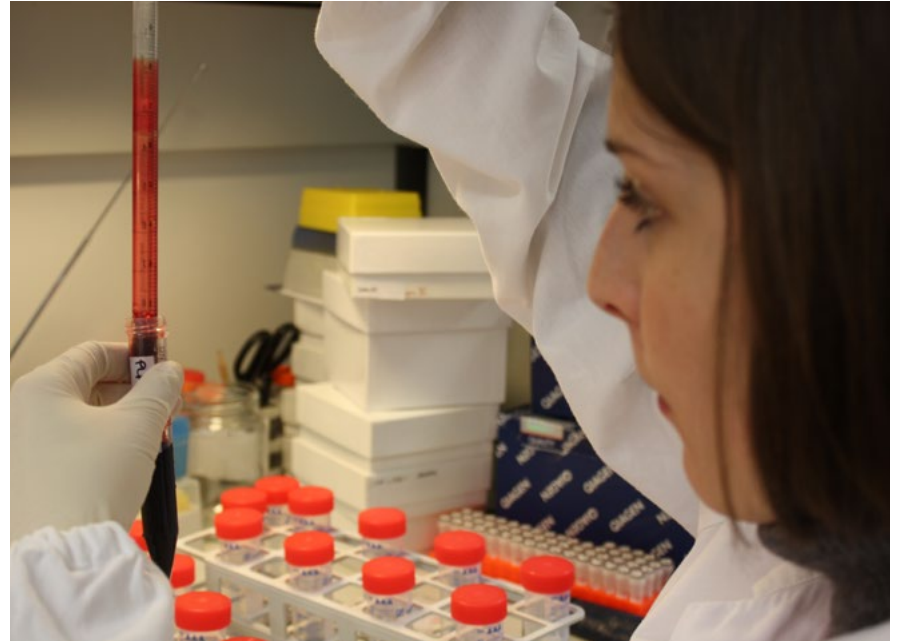


## Lo studio GenNova



## La ricerca medica

Il genoma umano rappresenta un manuale di istruzioni per il funzionamento dell'organismo. Secondo gli studi più recenti, sono oltre 20.000 i geni che regolano il nostro metabolismo. Il loro comportamento anomalo potrebbe disturbare alcune funzioni o favorire lo sviluppo di malattie. È il caso per esempio dei geni che regolano il glucosio nel sangue: elevati livelli di questo zucchero possono favorire lo sviluppo del diabete, una malattia che oggi colpisce oltre il 10 per cento della popolazione. Ecco perché gli studi medici come GenNova indagano le associazioni tra geni e funzioni del metabolismo.

I 1300 campioni raccolti con lo studio in Venosta sono stati e continuano a essere esaminati dai ricercatori dell'EURAC. I risultati delle analisi vengono confrontati con i risultati ottenuti da altri studi che seguono un protocollo simile, nell'ambito di collaborazioni scientifiche internazionali. Questa ampia disponibilità di risultati ha permesso di individuare centinaia di caratteristiche genetiche collegate a molteplici funzioni metaboliche.

Ora i ricercatori lavorano perché i risultati ottenuti possano trasformarsi in strumenti di screening o prevenzione. Grazie a test di laboratorio e studi sempre più approfonditi, la ricerca si impegna anno dopo anno per trasformare queste informazioni in soluzioni concrete per migliorare la prevenzione, la diagnosi e il trattamento delle malattie comuni.



**Inizio:** ottobre 2002



**Dove:** Stelvio, Martello, Vallelunga (BZ)



**Partecipanti:** 1.300



**Donne** 56%, **Uomini** 44%



**Età media:** 46 (minima 18 – massima 88)



**Esami effettuati:**

analisi del sangue, elettrocardiogramma, pressione arteriosa, peso, altezza, massa corporea e questionario sulla salute e sullo stile di vita

## Ecco qualche esempio dei principali risultati legati allo studio GenNova.

<b>diabete</b>	Identificati 53 geni collegati ai livelli di glucosio che è il principale indicatore del diabete. I geni individuati aiutano a comprendere perché gli individui presentano naturalmente livelli di glucosio diversi nel sangue e quindi sono più o meno soggetti a sviluppare il diabete.
<b>ipertensione</b>	Individuate 29 regioni genetiche collegate all'ipertensione. La scoperta contribuisce a far luce sui meccanismi biologici e genetici legati alla regolazione della pressione. Apre la strada a nuovi studi sulle possibilità terapeutiche per prevenire disturbi cardiovascolari spesso legati all'ipertensione.
<b>lipidi</b>	Identificate 30 regioni genetiche collegate all'obesità o all'accumulo di grassi. Le analisi hanno evidenziato inoltre che sono oltre 95 i geni coinvolti nella regolazione di lipidi come il colesterolo, 59 di questi non erano mai stati identificati prima. Questi risultati possono essere la base per capire, ad esempio, perché persone che seguono una dieta simile abbiano livelli di colesterolo molto diversi.
<b>coagulazione del sangue</b>	Identificati 10 geni coinvolti nella coagulazione. La scoperta può contribuire a elaborare nuovi mezzi per la prevenzione e per il trattamento della trombosi arteriosa e venosa.
<b>metabolismo del ferro</b>	Individuate due varianti genetiche legate rispettivamente ad alti e bassi livelli di ferro. La scoperta contribuisce a capire come queste varianti insieme alla proteina epcidina regolano il metabolismo del ferro.
<b>le gambe senza riposo</b>	Scoperta una regione genetica responsabile della sindrome delle gambe senza riposo. Si tratta di una regione del DNA che viene ereditata di generazione in generazione. Fino al 2006 erano note solamente tre delle regioni genetiche associate a questo disturbo.
<b>funzione renale</b>	Individuate 26 regioni genetiche collegate alla funzione renale. I geni contenuti in queste regioni sono coinvolti in diversi processi che regolano forma e dimensione dei reni oppure la capacità di filtrazione delle tossine.

## La ricerca storica

Attraverso un'approfondita ricerca storica, il team dell'EURAC ha realizzato per i tre paesi coinvolti una rete di alberi genealogici che individua le relazioni di parentela tra i partecipanti. I ricercatori hanno consultato i libri parrocchiali di Stelvio, Curon e Martello ed esaminato il questionario familiare compilato da ogni partecipante. In questo modo hanno ripercorso le relazioni di parentela per 12 generazioni. Con questi dati i genetisti possono osservare le mutazioni genetiche responsabili di numerose malattie e le cause di determinate malattie genetiche. L'analisi di questa genealogia ha permesso infatti di quantificare la componente ereditaria di molte condizioni cliniche. Gli studi hanno confermato per esempio che la longevità ha una forte componente ereditaria e che esistono fattori genetici comuni che regolano la longevità e la capacità riproduttiva di una persona.

Il lavoro del gruppo storico, che oltre alla genealogia contiene uno studio sul comportamento matrimoniale, è raccolto nel libro in lingua tedesca "Gene und Geschichte". La pubblicazione che descrive la storia dei tre paesi e i risultati delle ricerche storico-demografiche è in vendita presso l'EURAC. Richiesta per l'acquisto a [press@eurac.edu](mailto:press@eurac.edu).

### Grazie a

Se GenNova non fosse stato un successo scientifico, mai avremmo pensato di proseguire con uno studio dieci volte più grande come è CHRIS. Ma quello che ci ha motivati di più è stata la partecipazione convinta degli abitanti dei comuni di Stelvio, Martello e Curon. Il loro entusiasmo ci ha dato la sicurezza che in Val Venosta ci saremmo sentiti di nuovo "a casa".

Da parte di tutti noi ricercatori un ringraziamento a:

- i venostani che hanno partecipato coinvolgendo le loro famiglie
  - i medici di base Raffaella Stocker, Stefan Waldner, Toni Pizzocco, Josef Plangger, Ugo Marcadent
  - il personale del laboratorio dell'Ospedale di Silandro
  - il gruppo di storici Alice Riegler, Umberta Dal Cero e Gerd Klaus Pinggera
  - i finanziatori: Ripartizione diritto allo studio, università, ricerca scientifica della Provincia autonoma di Bolzano e Fondazione Cassa di Risparmio di Bolzano.
- (Una parte della ricerca è stata finanziata da fondi europei destinati alla ricerca medica)

**Il team GenNova e CHRIS**