

BMI : geni e ambiente in 40.000 coppie di gemelli europei

Antonia Stazi, Reparto Epidemiologia genetica

Il Registro nazionale gemelli (www.gemelli.iss.it) è stato istituito nel 2001 grazie a un finanziamento del ministero della Salute. Dal 2002 è entrato a far parte di un network europeo di registri di gemelli che si sono consorziati nel progetto GenomEUtwin, finanziato dalla Commissione Europea come centro di eccellenza in genomica.

Tra gli obiettivi di GenomEUtwin vi è:

- 1) armonizzare e standardizzare le banche dei dati epidemiologici, fenotipici e genotipici tra i vari centri partecipanti, incluse le banche biologiche;
- 2) identificare i geni implicati in alcuni caratteri (statura, indice di massa corporea (BMI)) e malattie complesse (ictus, infarto, emicrania).

Vengono presentati alcuni dati relativi al progetto europeo GenomEUtwin e riguardanti il BMI nelle coorti di gemelli degli otto Paesi afferenti allo studio (Danimarca, Finlandia, Italia, Olanda, Norvegia, Regno Unito, Svezia e Australia). L'ereditabilità del BMI, stimata attraverso la tecnica statistica dei modelli di equazioni strutturali, varia dal 70 all'80% circa nelle coorti analizzate, indicando, per il fenotipo in esame, una forte componente genetica.

L'analisi preliminare di linkage, eseguita sulle coppie di gemelli dizigoti di cui si aveva già a disposizione la scansione del genoma, ha mostrato un picco sul cromosoma 20. Sono state individuate le coppie di gemelli dizigoti più informative dal punto di vista genetico (estremamente discordanti per BMI, oppure estremamente concordanti ma con valori estremi di BMI), e si procederà alla raccolta del DNA e la successiva analisi genetica.

Per valutare l'effetto "ambiente" al netto della componente genetica, su 10 coppie di gemelli monozigoti finlandesi discordanti per BMI sono stati misurati, in adipociti di tessuto adiposo sottocutaneo, i livelli di mRNA di alcuni geni candidati per l'obesità, ed è stato rilevato un diverso grado di espressione di alcuni di essi nei gemelli obesi rispetto ai co-gemelli non obesi. L'esigenza di disporre di campioni biologici per le analisi genetiche nell'ambito del progetto GenomEUtwin ha indotto il Registro Nazionale Gemelli a siglare un accordo di collaborazione scientifica con l'Avis, di cui vengono presentati i principali obiettivi.