

BMI: geni e ambiente in 40.000 coppie di gemelli europei

Antonia Stazi
Reparto di Epidemiologia Genetica

Convegno CNESPS
10 Febbraio 2005



ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

Registro Nazionale Gemelli

► Chi siamo

► Tutto sul registro

► Un po' di storia

I gemelli e la genetica
I gemelli e la ricerca

► La ricerca

Adesioni al registro
Le ricerche
I risultati
Pubblicazioni

► Vita da gemelli

I gemelli in pillole
Lo sapevi?
Curiosità

► Associazioni

Internazionali
Italiane

► Registri Gemelli nel mondo

► Glossario

► Domande frequenti

► Partecipate



Il Registro Nazionale Gemelli è un registro di popolazione costituito da coppie di gemelli italiani che vogliono partecipare a ricerche di carattere medico e scientifico finalizzate al miglioramento della salute di tutta la popolazione.

I gemelli sono molto importanti per la ricerca: il confronto tra coppie di gemelli identici (monozigoti) e fraterni (dizigoti) permette di stabilire il ruolo che i fattori ereditari, le abitudini di vita e l'ambiente giocano nel determinare lo stato di salute. Le coppie di gemelli possono partecipare al Registro in due modi. Alcuni gruppi di gemelli sono contattati direttamente dai ricercatori del Registro perché selezionati,

in base al loro anno di nascita o alla loro residenza, per la partecipazione a specifici progetti ([Le ricerche](#)). Per tutti gli altri gemelli che vogliono partecipare esiste la possibilità di un'adesione volontaria ([Partecipate](#)).



In rilievo

Il Registro Nazionale Gemelli sta lavorando a un nuovo studio internazionale che si prefigge di individuare i geni che governano la statura. Per raggiungere l'obiettivo, ci avvarremo della preziosa collaborazione dell'Avis, l'Associazione italiana dei donatori di sangue, nostro partner nella ricerca. [continua](#)



I gemelli in pillole

Una breve introduzione ai gemelli: le prime fasi della formazione dei gemelli monozigoti e di quelli dizigoti, come vengono accertate le loro differenze, qual è la frequenza delle gravidanze gemellari in Italia e nel mondo. [continua](#)



Partecipate

Se siete una coppia di gemelli, se volete entrare a far parte di un progetto di ricerca nazionale, se volete contribuire al miglioramento della salute di tutta la popolazione e se non avete ancora ricevuto la nostra lettera, qui c'è la soluzione. [continua](#)

Io e il mio doppio

La newsletter in formato pdf

Corsi e convegni

Gli appuntamenti della scienza

Eventi e raduni

La vita sociale dei gemelli

Mailing list

Modalità d'iscrizione alla mailing list

Partner

Gemellati per la ricerca



GENOME TWIN

Finanziato dalla Commissione Europea come centro di eccellenza in genomica.

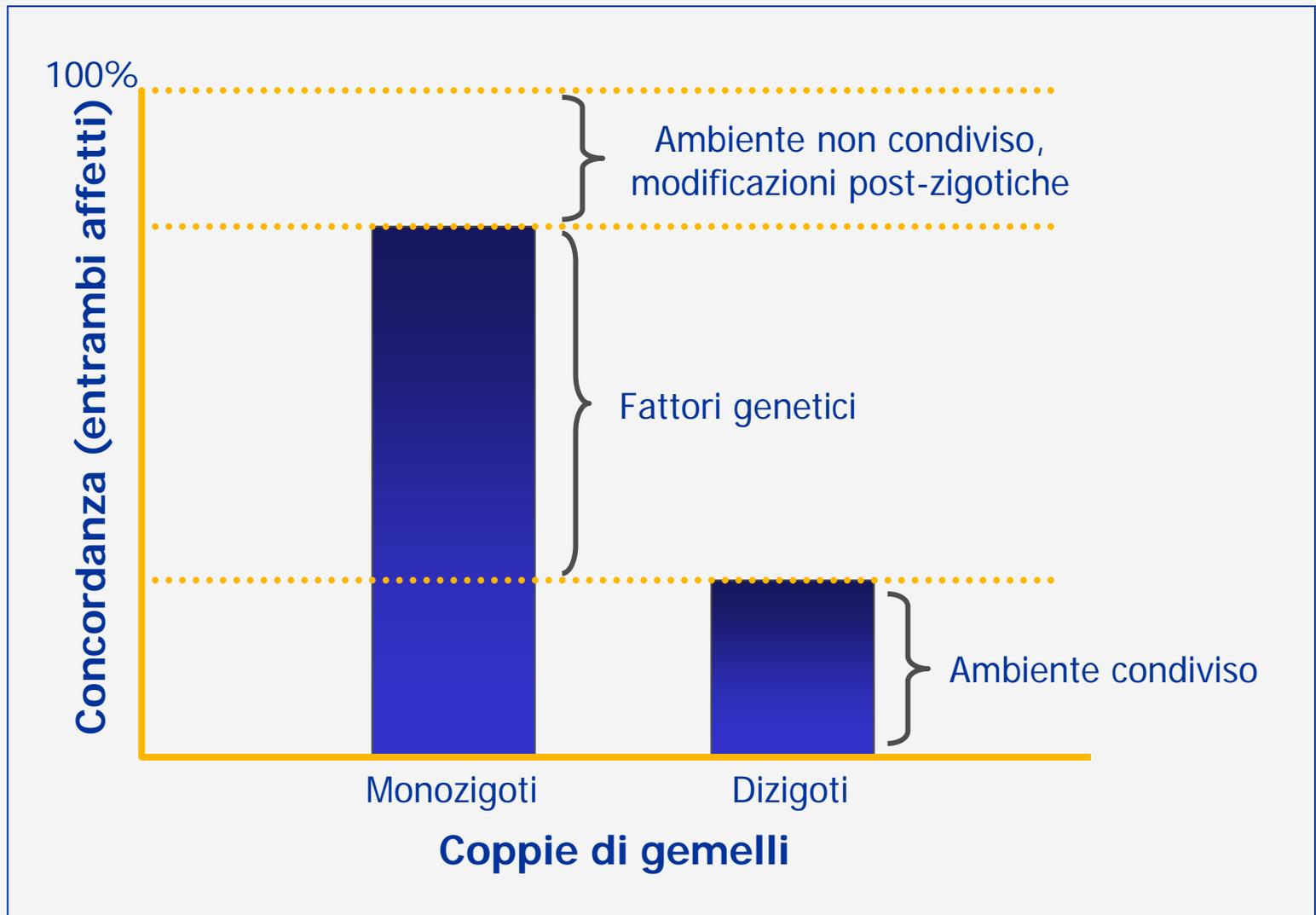
Coorti di gemelli di Danimarca, Finlandia, Italia, Olanda, Norvegia, UK, Svezia e Australia + Coorti Morgam di nove paesi europei.

OBIETTIVI

- ✓ Armonizzare e standardizzare le banche dei dati epidemiologici, fenotipici e genotipici tra i vari centri partecipanti, incluso le banche biologiche;
- ✓ Sviluppare gli strumenti matematici e statistici per stimare il ruolo dei fattori genetici e ambientali e per l'analisi dei dati longitudinali;
- ✓ Sviluppare metodi di genotipizzazione efficienti e a basso costo;
- ✓ Identificare i geni di tratti (statura, BMI) e di malattie complesse (ictus, infarto, emicrania);
- ✓ Approfondire gli aspetti di confidenzialità, etici e legali.

Il contributo dei gemelli allo studio dei caratteri multifattoriali

- ✓ **STIMA DELLA EREDITABILITA'**
Confronto tra le concordanze dei fenotipi nei gemelli
Monozigoti e Dizigoti
- ✓ **IDENTIFICAZIONE DI GENI**
Analisi di Linkage e di Associazione in coppie di gemelli
Dizigoti
- ✓ **ESPRESSIONE GENICA**
Microarray, PCR quantitativa, etc... in coppie di gemelli
Monozigoti discordanti



Proporzioni di varianza dell'indice di massa corporea attribuibili a fattori genetici (G) ed ambientali condivisi (C) e non condivisi (E).

Paese	N coppie	Maschi			Femmine		
		G	C	E	G	C	E
Australia	3202	0.67	-	0.33	0.72	-	0.28
Danimarca	9595	0.77	-	0.23	0.73	-	0.27
Italia	1785	0.86	-	0.14	0.83	-	0.17
Finlandia	7770	0.74	-	0.26	0.78	-	0.22
Olanda	2139	0.66	-	0.34	0.81	-	0.19
Norvegia	3637	0.45	0.31	0.24	0.74	-	0.26
Svezia	9067	0.77	-	0.23	0.73	-	0.27
Regno Unito	475	a	a	a	0.75	-	0.25

a = assente

Il contributo dei gemelli allo studio dei caratteri multifattoriali

- ✓ **STIMA DELLA EREDITABILITA'**

Confronto tra le concordanze dei fenotipi nei gemelli
Monozigoti e Dizigoti

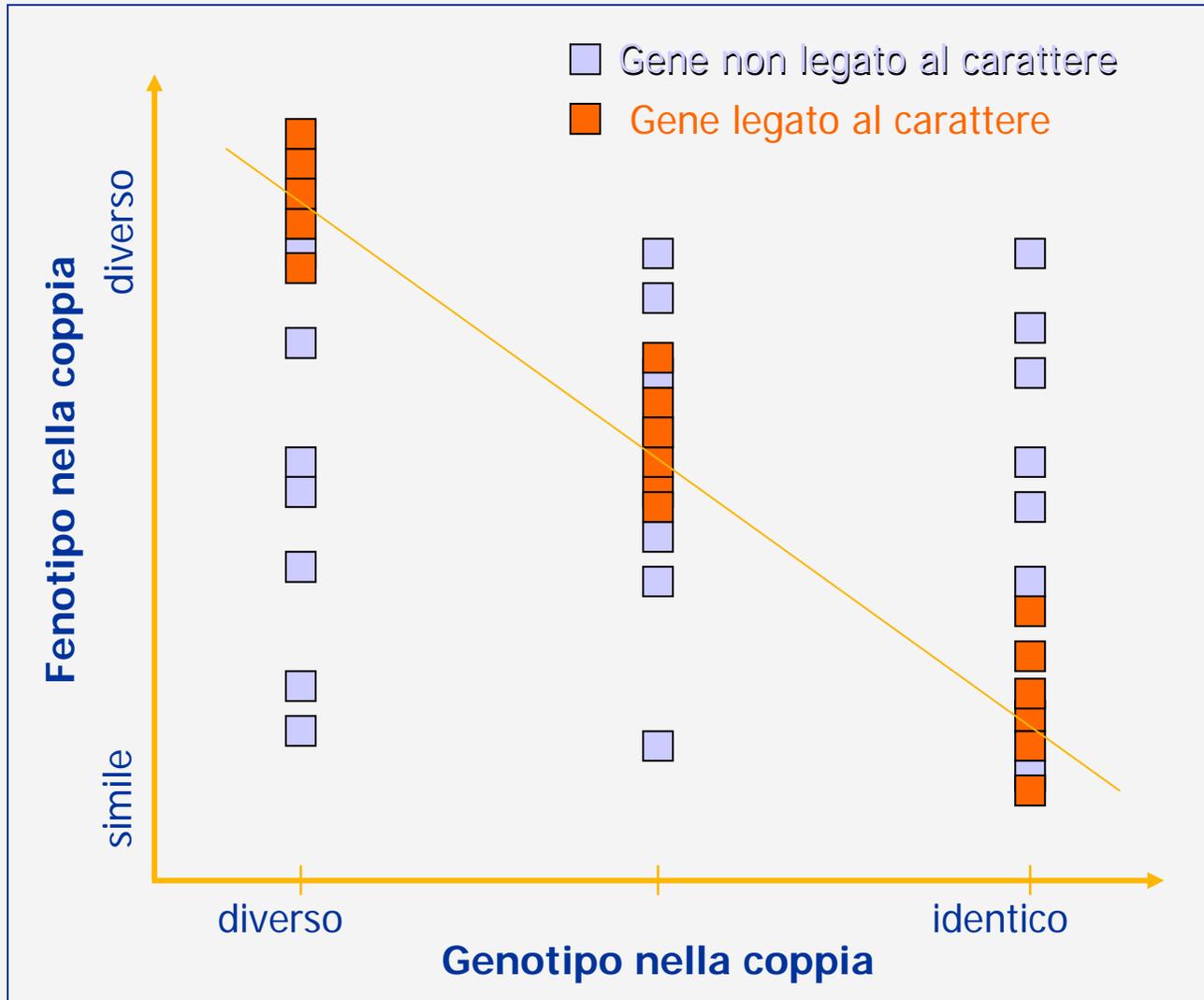
- ✓ **IDENTIFICAZIONE DI GENI**

Analisi di Linkage e di Associazione in coppie di gemelli
Dizigoti

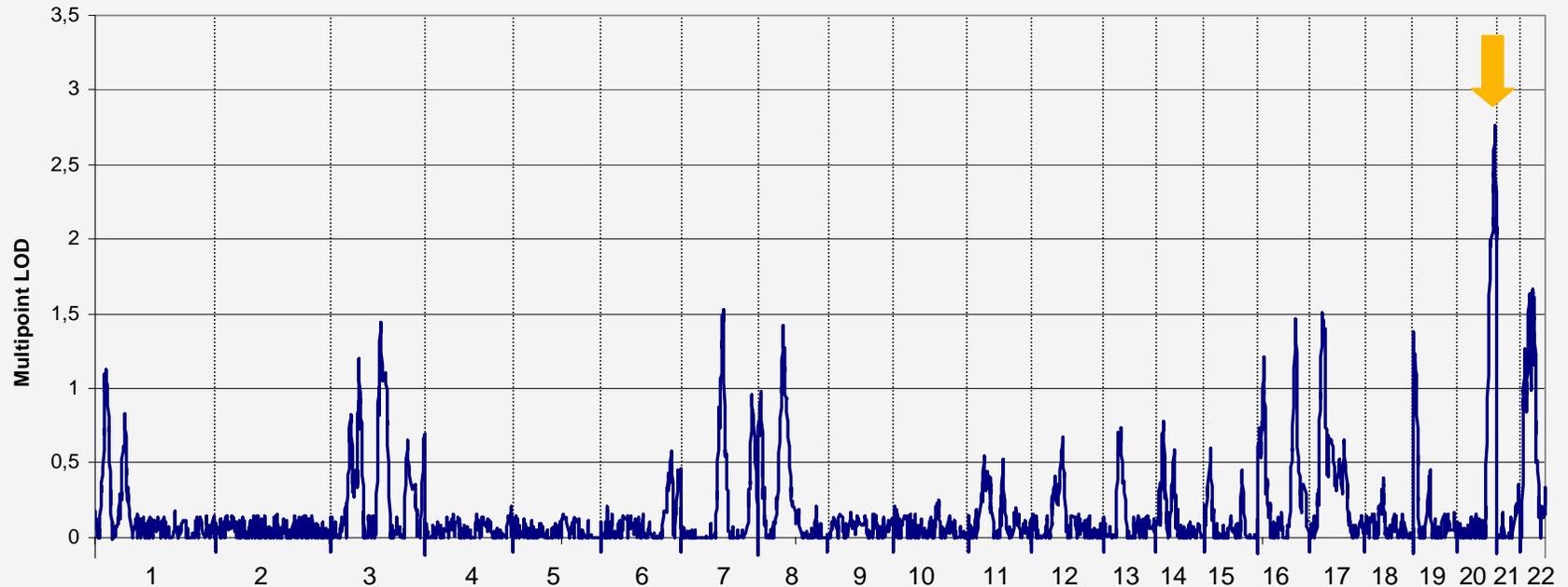
- ✓ **ESPRESSIONE GENICA**

Microarray, PCR quantitativi, etc... in coppie di gemelli
Monozigoti discordanti

Ricerca di geni di caratteri quantitativi in coppie di gemelli DZ



Analisi di Linkage per il BMI cromosomi 1-22



- LOD score 2.75 al marker D20S171

Da: Sammalisto S, 2004, Twin Res.

Informative pairs

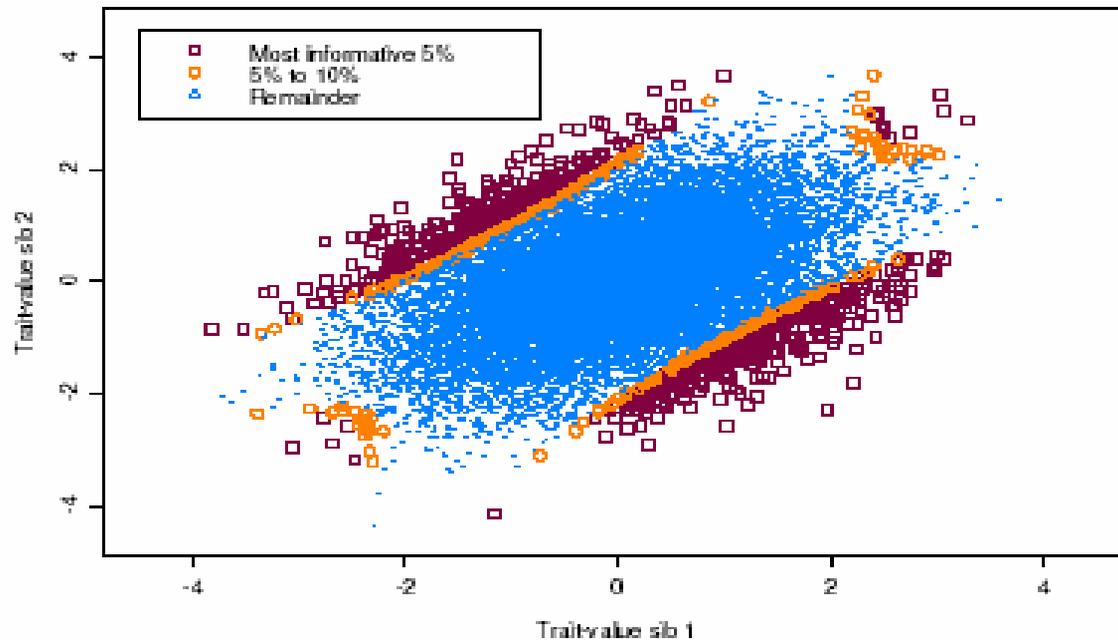
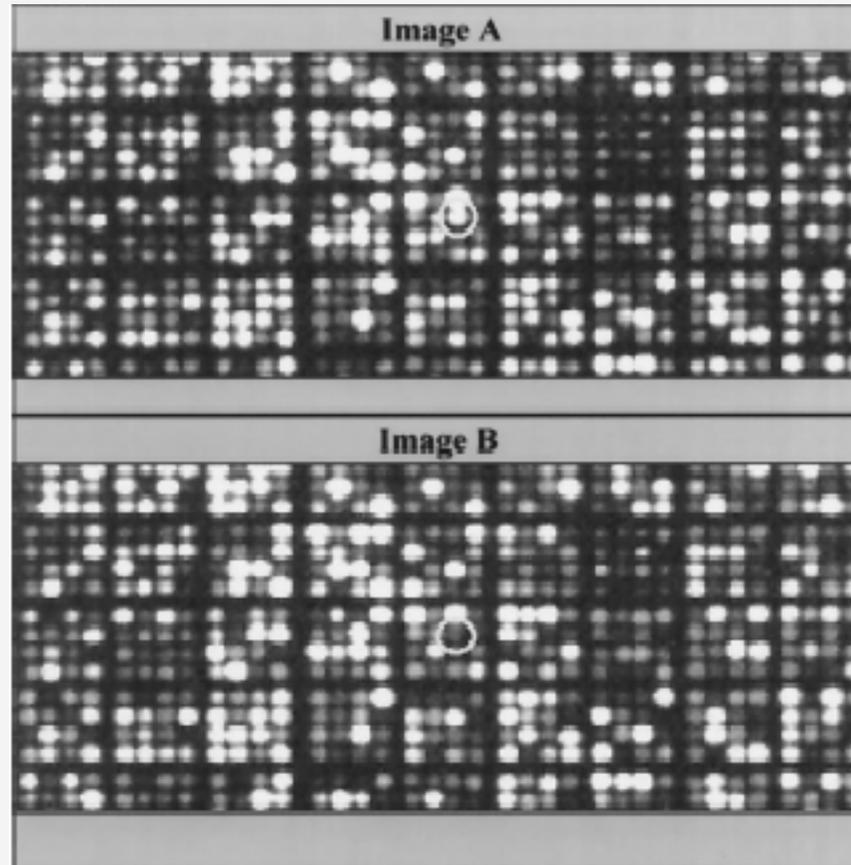


Figure 2: Scatterplot of trait values. Pairs are classified according to whether their information content is ranked in the top 5%, between 5% and 10% or in the remainder (not belonging to the 10% most informative).

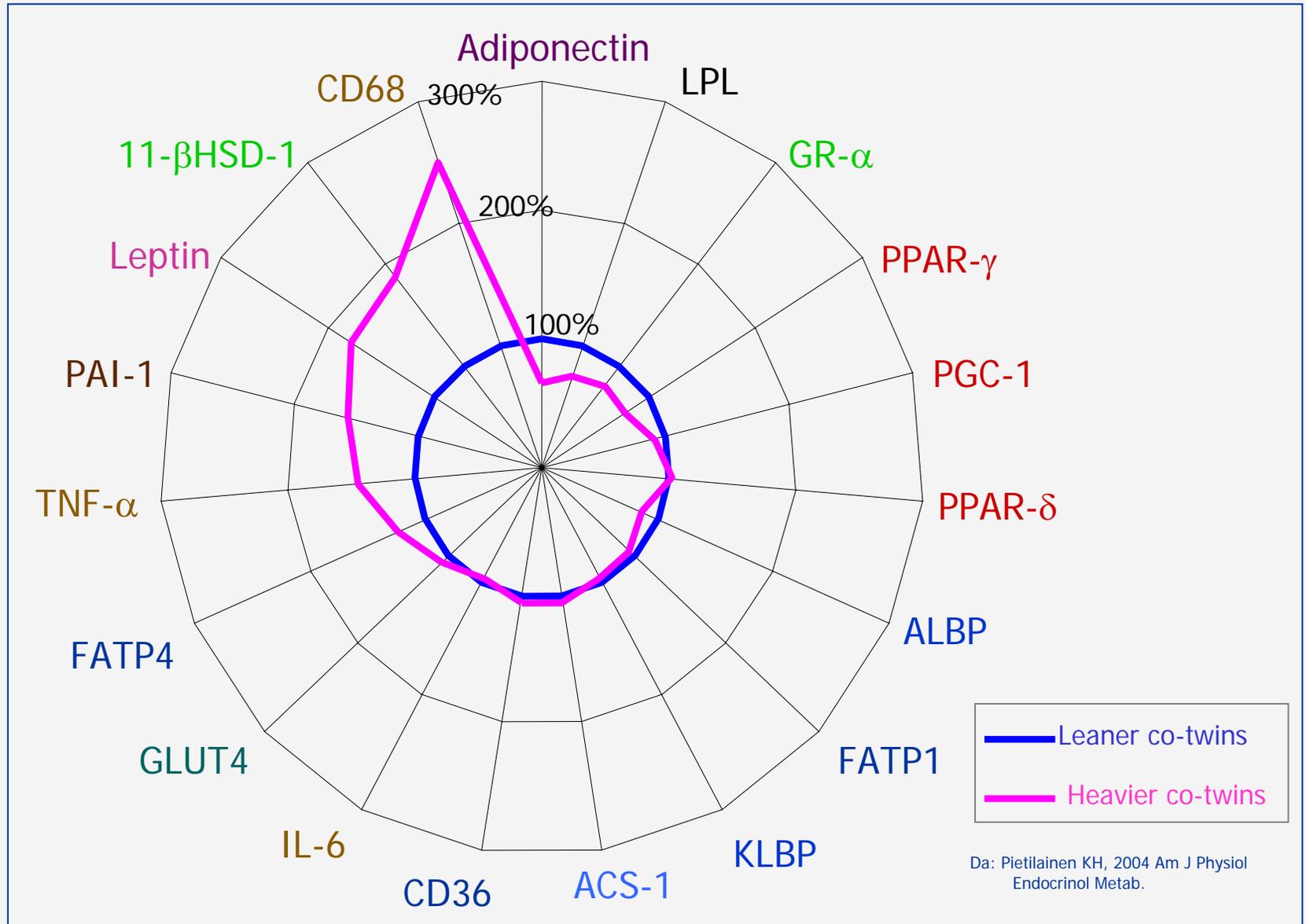
Il contributo dei gemelli allo studio dei caratteri multifattoriali

- ✓ **STIMA DELLA EREDITABILITA'**
Confronto tra le concordanze dei fenotipi nei gemelli
Monozigoti e Dizigoti
- ✓ **IDENTIFICAZIONE DI GENI**
Analisi di Linkage e di Associazione in coppie di gemelli
Dizigoti
- ✓ **ESPRESSIONE GENICA**
Microarray, PCR quantitativi, etc... in coppie di gemelli
Monozigoti discordanti

Microarray



mRNA expression in coppie MZ discordanti per BMI



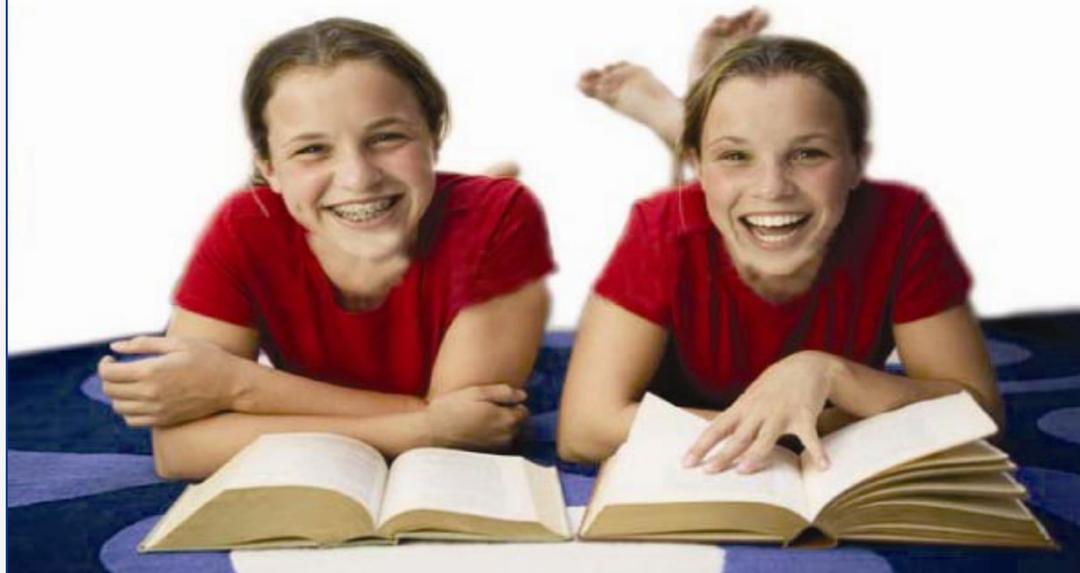
AVIS, gemellato per la Ricerca.



Tramite un accordo di collaborazione scientifica con l'Istituto Superiore di Sanità, AVIS diventa partner ufficiale del Registro Nazionale Gemelli.

Il Registro Nazionale Gemelli è un registro di popolazione, nato nel 2001 e costituito dal progressivo arruolamento di coppie di gemelli residenti in Italia. Il confronto tra coppie di gemelli identici (monozigoti) e non identici (dizigoti) permette di stabilire il ruolo che la genetica, le abitudini di vita e l'esposizione a fattori ambientali giocano nel determinare lo stato di salute. Gli interessi di ricerca principali del Registro riguardano alcune patologie autoimmuni, il disagio psico-sociale in adolescenza, i disturbi cognitivi negli anziani, l'invecchiamento in buone condizioni fisiche e la longevità.

Il contributo di AVIS per una sanità più efficace



IL GRUPPO DI LAVORO

Sonia Brescianini

Lia Cirrincione

Rodolfo Cotichini

Cristina D'Ippolito

Tanja Dukic

Corrado Fagnani

Emanuela Medda

Lorenza Nisticò

Valeria Patriarca

Simonetta Pulciani