

Una pubblicazione del Coriell Institute for Medical Research, Volume 1, 2004

## Il Progetto internazionale HapMap

Aumenta l'entusiasmo mentre gli scienziati avviano la realizzazione di una risorsa denominata "mappa degli aplotipi" o "HapMap" (AplotiMappa). La HapMap servirà ad evidenziare i luoghi in cui il materiale genetico delle persone varia, nonché il DNA e le strutture in cui si verificano tali variazioni. La HapMap sarà pubblicamente accessibile agli scienziati di tutto il mondo tramite basi di dati su computer. Questi scienziati utilizzeranno la HapMap in ricerche venturose per correlare le strutture delle variazioni genetiche con i geni. La scoperta di tali geni consentirà loro di capire il ruolo della genetica in patologie quali cancro, affezioni cardiache, diabete e depressione. Gli scienziati utilizzeranno le informazioni della HapMap anche per contribuire alla scoperta dei geni che influiscono sulla risposta delle persone ai

farmaci. "Questi nuovi dati saranno immensamente utili per scoprire i geni coinvolti in patologie che colpiscono svariati milioni di persone in tutto il mondo", sostiene il Dott. Tom Hudson dell'Università McGill e del Génome Québec Innovation Centre, uno dei ricercatori che partecipano allo sviluppo della HapMap.

La HapMap è in corso di produzione da parte del Consorzio internazionale HapMap. I ricercatori di sei nazioni —Giappone, Regno Unito, Canada, Cina, Nigeria e Stati Uniti —hanno unito le forze per avviare lo sviluppo di questa risorsa. Attualmente, i ricercatori stanno studiando 270 campioni raccolti da quattro popolazioni:

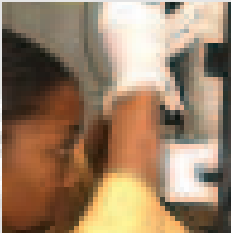
- ◆ yoruba ad Ibadan, Nigeria
- ◆ giapponese a Tokio, Giappone
- ◆ cinese Han a Beijing, Cina
- ◆ residenti nello Utah, Stati Uniti, con progenitori dall'Europa settentrionale ed occidentale

*continua*

*Questo è il primo di una serie di notiziari che verranno pubblicati dal Coriell Institute for Medical Research. È diretto alla vostra comunità e a tutte le comunità che hanno fornito campioni per la HapMap e per ricerche future correlate. L'obiettivo è di informare tutte le comunità dell'uso che viene fatto dei campioni e di ciò che i ricercatori hanno scoperto nelle ricerche che usano i campioni e la HapMap.*

## Informazioni sul Coriell Institute

Il Coriell Institute for Medical Research, a Camden, New Jersey, è un istituto di ricerca di base senza fini di lucro noto a livello internazionale per i risultati conseguiti nel campo della ricerca genetica e della raccolta di cellule. Le sue banche di cellule ospitano la maggior collezione al mondo di colture di cellule a scopi di ricerca e rappresentano una risorsa chiave ed insostituibile per la comunità scientifica mondiale.



## Come contattarci

Invitiamo la vostra comunità a comunicarci, tramite il locale Comitato consultivo comunitario, quali altre informazioni desideriate ricevere. Presso il Coriell Institute, la Dott.ssa Jeanne Beck cura la partecipazione dell'istituto al progetto. La Dott.ssa Beck coordina inoltre le relazioni con le comunità e i ricercatori partecipanti. La dottoressa è reperibile al seguente indirizzo:

Dr. Jeanne Beck  
Director, Coriell Cell Repositories  
Coriell Institute for Medical Research  
403 Haddon Avenue  
Camden, New Jersey 08103, USA

Telefono 800-752-3805 dagli Stati Uniti  
+1-856-757-4848 da altre nazioni

Fax +1-856-757-9737

Email [jbeck@coriell.org](mailto:jbeck@coriell.org)

Sito Web <http://www.coriell.org>



Secondo il Dott. Clement Adebamowo, chirurgo, epidemiologo, nonché ricercatore HapMap presso l'University College Hospital di Ibadan, Nigeria, "La popolazione di Ibadan è fiera di partecipare a quest'importantissimo progetto. Sentiamo che stiamo contribuendo a migliorare la salute delle popolazioni di tutto il mondo".

Per la HapMap sono stati raccolti di recente, o verranno raccolti presto, campioni di sangue da svariate altre popolazioni, tra cui:

- ♦ il popolo Luhya ad Eldoret, Kenia
- ♦ una popolazione del Sud Africa (da stabilirsi successivamente)
- ♦ Toscani di un'area vicina a Firenze, Italia
- ♦ una popolazione di origini messicane a Los Angeles, California
- ♦ una popolazione di origini africane negli Stati Uniti sud-occidentali
- ♦ una popolazione della comunità metropolitana cinese Han di Denver (Colorado)
- ♦ indiani ed indio-americani negli Stati Uniti

Una volta conclusa la raccolta di tutti i campioni aggiuntivi, i ricercatori confronteranno alcune delle strutture genetiche di tali popolazioni con le strutture delle quattro popolazioni originali. L'obiettivo sarà di vedere fino a che punto la HapMap sviluppata con i campioni dei primi quattro gruppi umani potrà servire per scoprire geni connessi a patologie in altri gruppi.

## Dai campioni di sangue alle linee di cellule

I campioni di sangue usati per creare la HapMap vengono conservati nelle Banche di cellule genetiche umane (Human Genetic Cell Repository) del Coriell Institute for



*"Questi nuovi dati saranno immensamente utili per scoprire i geni coinvolti in patologie che colpiscono svariati milioni di persone in tutto il mondo".*

- Dott. Tom Hudson dell'Università McGill, che partecipa allo sviluppo della HapMap.

### FATTO

Gli esseri umani condividono circa il 99,9% della stessa varianza genetica. Vale a dire che a livello genetico ci differenziamo l'uno dall'altro per un decimo di 1%.

Medical Research, istituto di ricerca medica senza fini di lucro, a Camden, New Jersey, Stati Uniti. Quando i campioni giungono al Coriell Institute, i tecnici prelevano cellule da ciascun campione. Le cellule vengono quindi trattate in modo che continuino a crescere in laboratorio. Queste cellule trattate vengono chiamate linee di cellule. Tale processo consente a molti ricercatori di

studiare le cellule e il loro DNA per un lungo periodo di tempo. Per conservare le cellule, i tecnici le congelano in un serbatoio di azoto liquido. Quando un ricercatore richiede un campione di cellule o il DNA nelle cellule, i tecnici scongelano le cellule e preparano il campione. Prima che uno scienziato possa utilizzare i campioni del Coriell Institute, un comitato etico controlla che la ricerca

proposta sia coerente con gli accordi firmati dai donatori di sangue. Non è consentito agli scienziati vendere i campioni ottenuti dal Coriell Institute.

Da oltre trent'anni, il Coriell Institute è leader mondiale nel settore della conservazione e distribuzione di linee di cellule umane. Il Coriell Institute ospita la maggior collezione al mondo di linee di cellule umane pubblicamente disponibili a scopi di ricerca. Queste cellule rappresentano una risorsa estremamente preziosa per la comunità scientifica mondiale. Dalla sua fondazione, il Coriell Institute ha fornito centinaia di migliaia di linee di cellule e fiale di DNA a ricercatori di 61 nazioni.

“Siamo molto onorati di partecipare al Progetto HapMap”, dichiara la Dott.ssa Jeanne Beck, direttrice delle Banche di cellule del Coriell Institute. “Prevediamo che i risultati di questa iniziativa avranno un fortissimo impatto sia sulla scienza, sia sulla medicina per molti anni a venire. Inoltre, prendiamo molto sul serio la nostra responsabilità di essere buoni custodi dei campioni così generosamente forniti dai donatori”.

*“La popolazione di Ibadan è fiera di partecipare a quest'importantissimo progetto. Sentiamo che stiamo contribuendo a migliorare la salute delle popolazioni di tutto il mondo”.*

- Dott. Clement Adebamowo, chirurgo, epidemiologo, nonché ricercatore HapMap presso l'University College Hospital di Ibadan



## Costruire una risorsa per il futuro

Nell'anno appena trascorso, svariate centinaia di persone hanno donato campioni di sangue per il Progetto HapMap. Ciascun donatore ha firmato un modulo autorizzando l'utilizzo dei campioni per il Progetto HapMap e per ricerche future correlate. Il progetto non ha raccolto informazioni cliniche dai donatori e non è possibile collegare i nomi di donatori specifici con alcun campione.

Un Comitato consultivo comunitario (Community Advisory Group, CAG) verrà istituito in ciascuna comunità partecipante per fungere da collegamento tra la comunità, il Progetto HapMap ed il Coriell Institute.

## FATTO

Se si sommasse tutto il DNA nel corpo di un unico individuo, da un'estremità all'altra, potrebbe raggiungere il sole e tornare indietro oltre 600 volte.

Questi comitati consultivi comunitari saranno composti da membri della comunità in grado di aiutare le proprie comunità ad approfondire la loro conoscenza del Progetto HapMap e dell'uso che viene fatto dei campioni. Ciò verrà

realizzato in parte condividendo le informazioni del presente e di futuri notiziari, nonché di rendiconti trimestrali forniti dal Coriell Institute ad ogni comunità partecipante.

“È un grande onore per noi partecipare al Progetto HapMap, e prevediamo che i risultati di questa iniziativa avranno un fortissimo impatto sia sulla scienza, sia sulla medicina per molti anni a venire. Inoltre, prendiamo molto sul serio la nostra responsabilità di essere buoni custodi dei campioni così generosamente forniti dai donatori”.

- Dott.ssa Jeanne Beck, direttrice delle Banche di cellule del Coriell Institute.



## Le prossime edizioni del presente notiziario si soffermeranno su:

- le comunità e le popolazioni presso le quali sono stati raccolti i campioni;
- i progressi e le scoperte interessanti del Progetto HapMap;
- l'uso che verrà fatto della HapMap in ricerche future finalizzate alla scoperta di geni;
- l'uso che viene fatto dei campioni in ricerche correlate e le scoperte interessanti emerse da tali ricerche.

Il sito Web del Progetto internazionale HapMap (<http://www.hapmap.org>) descrive il progetto, la scienza dell'uso degli aplotipi per mappare i geni che influiscono sulle malattie, nonché i relativi problemi etici.

I due recenti articoli di seguito indicati descrivono gli aspetti scientifici, etici e culturali del Progetto internazionale HapMap:

International HapMap Consortium.  
*Il Progetto internazionale HapMap.*  
Nature 426 (2003):789-796.

International HapMap Consortium.  
*Integrating Ethics and Science in the International HapMap Project.*  
(Integrazione di etica e scienza nel Progetto Internazionale HapMap).  
Nature Reviews Genetics 5 (2004):467-475.

## Glossario

### DNA:

Materiale all'interno delle cellule che trasmette informazioni genetiche da genitore a figlio. Queste informazioni influiscono sullo sviluppo e sul funzionamento del corpo degli individui.

### Gene:

Sezione di DNA per una funzione specifica del corpo.

### Aplotipo:

Regione di DNA che può presentarsi in forme diverse in persone diverse. Ciascuna forma viene chiamata un aplotipo.

### Linea di cellule:

Insieme di cellule in grado di vivere a lungo in laboratorio.

### Donatore:

Persona che dona un campione da studio per il Progetto HapMap e per ricerche future correlate.

### Campione:

Sangue prelevato da donatori per il Progetto HapMap, nonché le linee di cellule e il DNA derivati da tale campione.



Coriell Institute for Medical Research  
403 Haddon Avenue  
Camden, New Jersey 08103 USA  
Tel +1-856-757-4826  
Fax +1-856-964-0254  
<http://www.coriell.org>