



## HapMap sta rivoluzionando la ricerca genetica

*HapMap sta rivoluzionando il modo in cui gli scienziati conducono la ricerca genetica. Già è stato usato per la scoperta di geni associati a varie malattie, e sono attualmente in corso numerosi altri studi promettenti. I campioni raccolti per il Progetto sono attualmente usati in tutto il mondo da centinaia di ricercatori nell'ambito di numerosi altri studi. Tali studi ci stanno consentendo di acquisire una comprensione più approfondita non solo dei processi delle malattie, ma anche di numerosi altri aspetti basilari della biologia.*

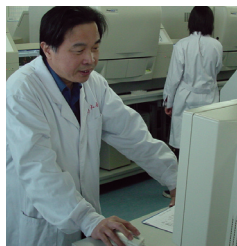
Ricercatori in tutto il mondo stanno usando HapMap in modi inediti ed entusiasmanti per accelerare il processo di scoperta di geni che incidono sulla salute e sulle malattie. Varie imprese biotecnologiche hanno messo a punto nuove tecnologie – chiamate “piattaforme” – basate sull’analisi dei dati raccolti con l’HapMap. Tali piattaforme stanno conducendo a nuovi metodi entusiasmanti per lo screening dei campioni di DNA. HapMap ha creato una scorciatoia grazie alla quale gli scienziati possono ora sottoporre a screening campioni di sangue prelevati da centinaia, se non addirittura da migliaia, di persone che sono affette o meno da determinate malattie. Ciò permette loro di

rilevare associazioni tra determinate variazioni genetiche e malattie.

Dalla scoperta di due importanti geni associati alla degenerazione maculare (comunicata nell’ultimo numero di Notizie HapMap), i ricercatori - usando piattaforme sviluppate usando i dati HapMap - hanno scoperto ulteriori geni associati ad altre condizioni di salute importanti, tra cui:

- ◆ autismo
- ◆ malattia celiaca
- ◆ obesità infantile
- ◆ diabete
- ◆ sclerosi multipla

*continua*

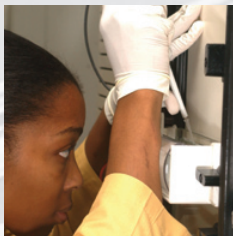


*“La facilità di accesso a HapMap, disponibile al pubblico su Internet, da parte di ricercatori in tutto il mondo sta contribuendo in maniera considerevole all’accelerazione della ricerca biomedica a livello internazionale.”*

- Dottor Huanming Yang, Direttore dell’Istituto di Genomica di Pechino

## Informazioni sul Coriell Institute

Il Coriell Institute for Medical Research, ubicato a Camden, New Jersey, è un istituto di ricerca di base senza scopo di lucro, rinomato a livello internazionale per i risultati conseguiti nel campo della ricerca genetica e della raccolta di cellule. Le sue banche cellulari ospitano una delle maggiori collezioni al mondo di colture cellulari 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 vostro Comitato Consultivo Comunitario (Community Advisory Group), quale altro tipo di informazioni desiderate ricevere. Presso il Coriell Institute, il Dottor Donald Coppock cura la partecipazione dell'istituto al progetto HapMap. Il Dottor Coppock coordina inoltre le relazioni con le comunità ed i ricercatori partecipanti. Egli è reperibile al seguente indirizzo:

Dr. Donald Coppock  
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 dagli altri Paesi

Fax:  
+1 (856) 757 9737

E-mail:  
[dcoppock@coriell.org](mailto:dcoppock@coriell.org)

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



# Scoperto un gene importante associato all'autismo grazie al contributo apportato dal progetto HapMap

Usando i dati dall'HapMap, unitamente ai campioni di DNA provenienti da membri di numerosi nuclei famigliari con bambini autistici, i ricercatori hanno scoperto una variazione genetica associata all'autismo. L'autismo – una condizione che viene solitamente diagnosticata in età pediatrica – causa gravi problemi a livello cognitivo, emotivo e linguistico, e compromette la facoltà di interazione con altri. Affligge più di 3 bambini su 1.000 di età compresa tra i 3 e i 10 anni.

L'autismo è uno dei disturbi mentali maggiormente ereditabili. Nel caso di gemelli uniovulari, se uno dei due bambini è affetto da autismo, in pressoché 9 casi su 10 ne è affetto anche l'altro. In caso di fratelli, se uno dei bambini è affetto dalla malattia, il rischio di presenza della stessa malattia per il fratello è 35 volte superiore alla media. Fino a poco tempo fa, tuttavia, i ricercatori non erano

riusciti ad identificare i geni responsabili.

Ora, grazie al contributo apportato da HapMap (e grazie ai campioni donati dalle famiglie con bambini autistici), i ricercatori sono giunti ad un importante punto di svolta. Essi hanno scoperto infatti una variante nella sequenza di un gene (chiamato il "gene del recettore tirosina chinasi MET") che è associato per l'appunto con l'autismo. Questo gene interviene a livello di sviluppo del cervello, funzione immunitaria e riparazione dell'apparato digestivo. La variante genetica causa una riduzione dell'espressione del gene. Le persone che presentano tale variante sono esposte ad un rischio pressoché doppio rispetto al resto della popolazione di affezione da "disturbi rientranti nello spettro delle sindromi autistiche" che vanno dalla forma più grave (autismo) a disturbi dello sviluppo di entità da moderata a considerevolmente più lieve.

Secondo il ricercatore responsabile dello



*Il Dottor Antonio Persico nel suo ufficio.*

studio, Dottor Antonio Persico del Reparto Neuroscienze Sperimentali presso l'IRCCS Fondazione Santa Lucia (Roma, Italia): "L'autismo implica

probabilmente delle interazioni complesse tra diversi fattori genetici ed ambientali. La scoperta di questo gene, nel corso del più ampio studio di genetica famigliare che sia mai stato condotto finora, è però estremamente importante. Questa ricerca, basata sul progetto HapMap, ci ha consentito di compiere dei progressi notevoli avvicinando il momento in cui riusciremo a svelare le incognite che circondano questa malattia."

## HapMap sta rivoluzionando la ricerca genetica

*segue da pagina 1*

Senza HapMap, sarebbero occorsi molti più anni per effettuare queste importantissime scoperte. Sebbene passerà probabilmente diverso tempo prima che l'identificazione di questi geni si traduca in terapie effettive per il trattamento o la cura di queste malattie, l'individuazione dei geni di per sé costituisce un primo passo fondamentale.

Conformemente a quanto dichiarato dal Dottor Huanming Yang, Direttore dell'Istituto di Genomica di Pechino: "La facoltà di libero accesso a HapMap, disponibile al pubblico su Internet a titolo gratuito, da parte di ricercatori in tutto il mondo sta contribuendo in maniera considerevole all'accelerazione della ricerca biomedica a livello internazionale." A titolo di esempio, basandosi sull'HapMap, alcuni ricercatori in Giappone, nel Regno Unito, nell'Estonia ed in svariati altri Paesi stanno ora istituendo delle ampie banche biologiche nazionali

a promozione dell'approfondimento delle conoscenze relative ai fattori sia genetici che non genetici che svolgono un ruolo importante rispetto ad un'ampia gamma di malattie. Negli Stati Uniti è stato stretto di recente un importante rapporto di collaborazione tra enti pubblici ed entità private tramite l'istituzione della cosiddetta rete d'informazione per le associazioni genetiche (Genetic Association Information Network, GAIN), il cui scopo consiste nell'identificare i principali componenti genetici di talune malattie comuni, tra cui il diabete, la schizofrenia, il disturbo bipolare, la depressione, la psoriasi e la sindrome da deficit dell'attenzione/iperattività (attention deficit/hyperactivity disorder, ADHD). Nel Regno Unito è stato avviato un progetto simile incentrato sulle cardiopatie coronariche, il diabete di tipo 1, il diabete di tipo 2, l'artrite reumatoide, il morbo di Crohn e la colite ulcerosa, il disturbo bipolare e l'ipertensione, nonché sulla tubercolosi e la

malaria nel Ghana. In Cina, negli Stati Uniti ed in vari altri Paesi i ricercatori stanno prendendo in esame l'avvio di progetti di ampia portata volti all'individuazione dei geni associati a vari tipi di cancro.

Oltre ad usare i dati disponibili nell'ambito della risorsa HapMap, numerosi ricercatori in tutto il mondo stanno studiando essi stessi i campioni per contribuire al rinvenimento di risposte che siano in grado di soddisfare un gran numero di questioni basilari di natura biologica. Ad oggi, i campioni raccolti nell'ambito del progetto HapMap sono stati distribuiti a 138 ricercatori in 16 Paesi diversi, dalla Cina e Singapore all'Islanda, la Polonia, il Sudafrica e la Spagna. Gli studi condotti da questi ricercatori sono destinati ad ampliare, al pari del progetto HapMap stesso, le nostre nozioni sulla salute umana e sulle somiglianze genetiche tra gli esseri umani.

## Articolo di primo piano

Questo numero è dedicato a quattro comunità partecipanti al Progetto HapMap.

### Giapponese a Tokyo, Giappone

I campioni giapponesi analizzati nelle prime due fasi del Progetto sono stati raccolti a Tokyo, la prima città del Giappone in ordine di grandezza, che ospita oltre 12 milioni di abitanti. Molti dei donatori dei campioni sono persone che hanno già partecipato ad altri progetti di ricerca biomedica in passato. Si sono tuttavia tenute delle discussioni in merito al Progetto con molte altre persone oltre a quelle che hanno deciso di donare un campione, perlopiù nell'area di Kanto alla periferia di Tokyo.

In tali discussioni, alcune persone hanno espresso preoccupazione rispetto all'etichettatura dei campioni raccolti in Giappone, in quanto non volevano che le ricerche future basate su HapMap potessero essere usate per discriminare i giapponesi appartenenti a minoranze residenti in Paesi al di fuori del Giappone. Alcune persone

hanno inoltre espresso preoccupazione per quanto concerne la tutela della privacy e della riservatezza, ma tali preoccupazioni sono state dissipate allorché gli interessati hanno appreso che al momento del prelievo dei campioni non si sarebbe raccolto alcun dato anagrafico o altre informazioni d'identificazione personale. Altri ancora hanno sollevato la questione relativa ai potenziali usi commerciali dei campioni conservati da parte di imprese biotecnologiche del mondo occidentale, chiedendo delucidazioni

in merito ai provvedimenti che si intendevano adottare ai fini della garanzia di un controllo adeguato dei campioni al loro invio al Coriell Institute. In risposta ad alcune delle preoccupazioni espresse, il Coriell Institute ha migliorato alcune delle proprie politiche allo scopo di ottenere delle informazioni maggiormente particolareggiate dai ricercatori che ordinano i campioni per poterle poi comunicare al Comitato Consultivo Comunitario (Community Advisory Group, CAG) giapponese.



*Molti donatori del Giappone hanno partecipato in passato ad altri progetti di ricerca biomedica.*



*Il Tempio di Meenakshi a Pearland, Texas, è un importante luogo di raduno per i membri della comunità degli indiani Gujarati di Houston.*

### Indiani gujarati a Houston, Texas

Questi campioni, che verranno analizzati nella prossima fase del Progetto HapMap, sono stati raccolti da persone residenti a Houston, Texas, i cui antenati provengono dalla regione

del Gujarat in India. Il Gujarat è ubicato nella regione nord-occidentale del sottocontinente indiano ed è uno degli Stati più industrializzati dell'India. "Gujarati" è un termine generico usato per descrivere le persone i cui antenati provengono da questa regione geografica generale, dove si parla la lingua Gujarati.

La maggior parte dei membri della comunità Gujarati di Houston a cui è stato illustrato il Progetto non ha espresso particolari preoccupazioni in relazione alla ricerca sulle varianti genetiche ed ha mostrato di riporre

grande speranza nella capacità da parte di questa ricerca di gettar luce sulle cause delle malattie e di contribuire al benessere generale dell'umanità. Essi hanno manifestato un interessamento particolare alla partecipazione poiché le persone di origine indiana spesso non sono adeguatamente rappresentate negli studi di ricerca biomedica a paragone dei gruppi etnici di altre regioni del mondo. Gli indiani sudasiatici residenti negli Stati Uniti sono in particolar modo sottorappresentati negli studi a scopo di ricerca poiché vengono spesso "raggruppati" insieme a persone appartenenti ad altri gruppi etnici asiatici. I membri della comunità Gujarati di Houston hanno espresso la speranza che gli esiti che emergeranno dal Progetto HapMap possano promuovere un maggior interesse nello studio dei problemi di salute che affliggono in maniera specifica gli indiani, sia quelli residenti in India che quelli che vivono in altre parti del mondo.

## Yoruba ad Ibadan, Nigeria

I campioni Yoruba analizzati nelle prime due fasi del Progetto sono stati raccolti ad Ibadan, la seconda città della Nigeria in ordine di grandezza, che ospita quasi 2 milioni di abitanti. Gli Yoruba risiedono per lo più in zone urbane e presentano una storia etnica complicata ed una struttura sociale e politica complessa. 40 milioni circa di persone residenti nell'Africa Occidentale, approssimativamente il 30 per cento della popolazione nigeriana e la maggior parte degli abitanti dell'Ibadan sono di origine Yoruba.

La maggior parte dei membri della zona di Yoruba a cui è stato presentato il Progetto ha accolto con vivo entusiasmo l'invito a partecipare a questa ricerca. La cosiddetta teoria "Out of Africa" relativa alla storia della popolazione umana, secondo la quale l'Africa sarebbe la culla dell'intera popolazione mondiale, ha destato in essi particolare interesse. Secondo il parere espresso da alcuni, la ricerca sulle varianti genetiche, aiutando a dimostrare i legami



*I membri del Comitato Consultivo Comunitario degli Yoruba auspicano che la ricerca sulle varianti genetiche possa contribuire ad una maggior unione tra i popoli del mondo.*

biologici tra le persone, potrebbe contribuire in qualche modo a promuovere una maggior unione tra i popoli del mondo, soprattutto per quanto concerne gli Yoruba o altri gruppi di origine africana che sono stati separati dalle proprie radici a causa della schiavitù. I membri della zona di Yoruba sono consapevoli del fatto che trascorrerà diverso tempo prima che la Nigeria possa trarre dei benefici medici concreti dagli esiti che potrebbero emergere dal Progetto, ma si sono dichiarati comunque interessati a

parteciparvi perché possano trarne vantaggio le generazioni future. Alcuni dei partecipanti hanno figli e parenti che, nell'ambito della recente diaspora nigeriana, si sono trasferiti negli Stati Uniti, in Gran Bretagna ed in altri Paesi ed essi ritengono pertanto che se il Progetto dovesse generare dei benefici medici nel breve termine in questi Paesi, costoro potrebbero beneficiarne nel corso della loro esistenza.

## Toscani in Italia

Questi campioni, che verranno analizzati nella prossima fase del Progetto HapMap, sono stati raccolti da persone di origine toscana residenti nella regione Toscana. I campioni raccolti provengono da alcuni abitanti di una fiorente cittadina industriale ubicata nei pressi della città di Firenze che vanta un lungo passato ricco di eventi risalente all'epoca degli Etruschi ed un forte senso di identità locale.

Le persone che sono state contattate per il Progetto si sono mostrate generalmente piuttosto ben disposte a parteciparvi, se non addirittura grandemente interessate o ben informate sull'argomento. Le implicazioni d'ordine etico e sociale del Progetto hanno dato adito ad accese discussioni tra alcuni, compreso un dibattito sul significato di essere un abitante di una città, sul significato d'esser "Toscani" e sull'importanza delle definizioni dell'identità

di individui e gruppi in termini sociali piuttosto che biologici. I partecipanti ad un gruppo di lavoro istituito per il Progetto, in collaborazione con i ricercatori che hanno raccolto i campioni, hanno steso una dichiarazione per iscritto in cui hanno espresso il proprio parere circa i rischi ed i benefici potenziali associati al Progetto e le loro aspirazioni rispetto al medesimo, chiedendo che "... la ricerca che verrà condotta con e sul nostro sangue non venga usata per la perpetrazione di discriminazioni sociali o politiche contro le quali abbiamo combattuto tanto duramente, né per scopi

militari, né per la clonazione riproduttiva".

Il Coriell Institute includerà la suddetta dichiarazione in ogni singola scatola contenente i campioni provenienti da questa zona che spedisce ai ricercatori. Per accedere alla versione integrale della dichiarazione si prega di visitare <http://ccr.coriell.org/nhgri/tuscan.html>.



*I membri del Comitato Consultivo Comunitario dei toscani hanno dibattuto le implicazioni derivanti dal Progetto HapMap per la loro comunità.*

## Stabilita l'accresciuta efficacia del monitoraggio dei campioni HapMap

La gestione della banca biologica presso il Coriell Institute ove vengono conservati i campioni raccolti nell'ambito del Progetto HapMap è stata ristrutturata al fine di garantire un più rigoroso monitoraggio sull'uso futuro dei campioni da parte dei ricercatori e allo scopo di consentire una più ampia introduzione di spunti da parte delle comunità di donatori (per mezzo dei rispettivi comitati consultivi comunitari). La banca, la cui gestione è ora affidata all'Istituto nazionale per la ricerca sui genomi umani (National Human Genome Research Institute, NHGRI), continuerà ad essere amministrata dallo stesso personale presso il Coriell Institute, sotto la direzione del Dottor Donald Coppock, il quale collabora al Progetto HapMap per conto del Coriell Institute da oltre 4 anni. Il luogo di



*Il Dottor Donald Coppock, Ph.D., Ricercatore Principale (a sinistra) e la Dottoressa Christine Beiswanger, Ph.D., Co-ricercatrice Principale (a destra), ritratti insieme ai membri del personale dei Laboratori di colture cellulari del Coriell Institute che hanno studiato i campioni HapMap.*

conservazione dei campioni rimarrà invariato. La riorganizzazione di cui sopra, permetterà al personale del Coriell Institute di

monitorare in maniera più efficace l'uso futuro dei campioni e quindi meglio informare in merito le comunità dei donatori.

Nel prossimo numero di HapMap News ci si soffermerà su altre comunità partecipanti e si forniranno ulteriori informazioni sul Progetto HapMap e sulle importanti scoperte da esso scaturite.

Le versioni in formato elettronico di questo numero di Notizie HapMap sono rinvenibili all'indirizzo: <http://www.coriell.org/index.php/content/view/65/120/> in ciascuna delle seguenti lingue: cinese, inglese, francese, italiano, giapponese, spagnolo, swahili e yoruba. Ulteriori informazioni di interesse sono inoltre affisse nel sito Web del Progetto Internazionale HapMap all'indirizzo, <http://www.hapmap.org>.



Coriell Institute for Medical Research  
403 Haddon Avenue  
Camden, New Jersey 08103, USA

Telefono: (800) 752 3805 dagli Stati Uniti • +1 (856) 757 4848 dagli altri Paesi  
Fax: +1 (856) 757 9737

<http://www.coriell.org>