

Una pubblicazione del Coriell Institute for Medical Research, Volume 2, 2005

*Nei soli tre anni dalla sua istituzione, il Progetto HapMap si è già affermato quale preziosissima risorsa per i ricercatori. Scienziati di tutto il mondo sono convinti che questo prezioso strumento li aiuterà a comprendere il ruolo della genetica rispetto alla salute umana e a malattie quali il cancro, le cardiopatie, il diabete e la depressione, oltre ad esser a loro d'ausilio relativamente alla scoperta dei geni che influiscono sulla risposta delle persone ai farmaci.*

## HapMap raggiunge la sua prima pietra miliare

In occasione di un grande evento celebrativo e conferenza stampa tenutisi nell'ottobre del 2005 a Salt Lake City, Utah, negli Stati Uniti, il Consorzio Internazionale HapMap ha annunciato il completamento del Progetto HapMap di base. Detta risorsa, che contiene un elevato numero di dati, mostra i modelli di variazione genetica presentati da campioni di DNA tratti da 270 persone. I campioni

studiatì ai fini dello sviluppo di questa risorsa provengono dai seguenti gruppi di popolazione:

- ◆ yoruba ad Ibadan, Nigeria
- ◆ giapponese a Tokyo, Giappone
- ◆ cinese Han a Pechino, Cina
- ◆ CEPH (una comunità statunitense dello Utah, di stirpe proveniente dall'Europa settentrionale e occidentale).

*segue*

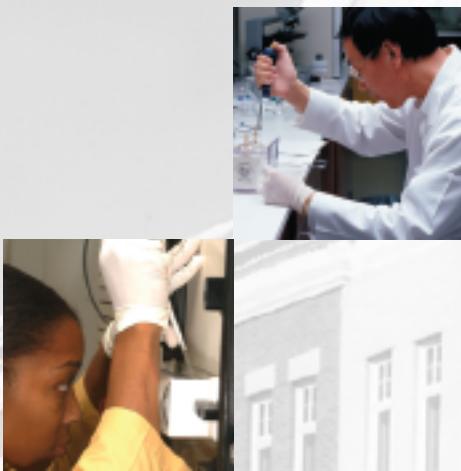


*"Numerose sono state le persone in tutto il mondo che hanno contribuito al Progetto HapMap, desideriamo però esprimere in modo particolare la nostra gratitudine a coloro che hanno donato i campioni di sangue. Senza la loro generosità non sarebbe stato possibile realizzare questo progetto".*

- Yusuke Nakamura, leader del gruppo HapMap a RIIKEN e presso l'Università di Tokyo in Giappone

## Informazioni sul Coriell Institute

Il Coriell Institute for Medical Research di Camden, New Jersey, è un istituto di ricerca di base senza fini di lucro rinomato a livello internazionale per via dei 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 cellulari destinate alla ricerca, e rappresentano una risorsa chiave ed insostituibile per la comunità scientifica mondiale.



## Come contattarci

Invitiamo la vostra comunità a comunicarci, tramite il Comitato Consultivo Comunitario (Community Advisory Group), quali altri tipi di informazioni desiderate ricevere. Presso il Coriell Institute, la Dott.ssa Jeanne Beck cura la partecipazione dell'istituto al progetto HapMap. La Dott.ssa Beck coordina inoltre le relazioni con le comunità e i ricercatori partecipanti. La dottessa 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:  
+1 (800) 752 3805 dagli Stati Uniti  
+1 (856) 757 4822 dagli altri Paesi  
Fax:  
+1 (856) 757 9737  
E-mail:  
[jbeck@coriell.org](mailto:jbeck@coriell.org)  
Sito Web:  
<http://www.coriell.org>



## Primo gene scoperto grazie all'uso di HapMap

Prima ancora della conclusione della prima fase del Progetto HapMap, lo si è utilizzato per contribuire alla scoperta dei geni associati al rischio di insorgenza di varie malattie umane comuni. Il primo grande successo è stato realizzato con la scoperta di numerosi geni correlati alla degenerazione maculare legata all'età.

La degenerazione maculare interessa 25-30 milioni di persone ed è una delle cause principali della cecità nel mondo.

La scoperta di tali geni non procura ovviamente una cura immediata per la degenerazione maculare, ma si tratta pur sempre di un primo passo importante. Sarà infatti in

base a queste nuove conoscenze che i ricercatori potranno prima o poi sviluppare un test teso a stabilire quali persone presentano la forma del gene (la cosiddetta "variante") che le pone maggiormente a rischio di sviluppare questa malattia. Quando i pazienti sono sottoposti al test e risultano presentare questa variante, il loro medico curante può consigliar loro di assumere particolari precauzioni allo scopo di diminuire le possibilità che hanno di diventare cieche, come ad esempio non fumare, evitare il più possibile l'esposizione alla luce diretta del sole, mangiare più verdura e sottoporsi a più frequenti esami della vista. Le informazioni possedute

sui geni associati alla degenerazione maculare aiuteranno i medici a rilevare più precocemente la malattia nelle persone che già ne sono affette, e potrebbero un giorno condurre a metodi di trattamento più efficaci.

Si profilano altre scoperte all'orizzonte. I ricercatori, ad esempio, stanno già utilizzando i dati contenuti in HapMap per contribuire all'identificazione dei geni associati al diabete di tipo 2, alle malattie renali e alla risposta diversa dei pazienti ad alcuni farmaci. Nei prossimi numeri di HapMap News saranno pubblicate delle relazioni su alcune delle nuove scoperte risultanti da questa e da altre ricerche annesse.



*segue da pagina 1*

"Numerose sono state le persone in tutto il mondo che hanno contribuito al Progetto HapMap, desideriamo però esprimere in modo particolare la nostra gratitudine a coloro che hanno donato i campioni di sangue. Senza la loro generosità non sarebbe stato possibile realizzare questo progetto" ha dichiarato il Dott. Yusuke Nakamura, leader del gruppo HapMap a RIKEN e presso l'Università di Tokyo in Giappone.

Il raggiungimento di questa pietra miliare rappresenta soltanto il primo passo nello sviluppo di ciò che alla fine costituirà una risorsa ancora più utile. I ricercatori accederanno molto presto ad una nuova fase del Progetto in cui verranno sottoposti a studio campioni provenienti da sette ulteriori gruppi di popolazione:

- ◆ Luhya da Webuye, Kenya,
- ◆ Maasai da Simba, Kenya
- ◆ una popolazione di origini africane negli Stati Uniti sud-occidentali
- ◆ una popolazione della comunità metropolitana cinese Han di Denver, Colorado (U.S.A)

◦ toscani in Toscana, Italia  
◦ una popolazione di origini messicane a Los Angeles, California (U.S.A.)  
◦ Gujarati (India) a Houston, Texas (U.S.A.).

Mettendo a confronto i modelli di variazione genetica nei campioni provenienti da tali gruppi i ricercatori disporranno di un ausilio per la comprensione dell'efficacia della versione basica di HapMap - che è stata sviluppata grazie a campioni provenienti dai primi quattro gruppi di popolazioni - rispetto alla scoperta di geni associati alle malattie nelle persone che vivono in altre parti del mondo o che hanno antenati

provenienti da altre parti del mondo.

"Man mano che vengono sottoposti a studio campioni provenienti da più gruppi, HapMap si trasformerà in una risorsa ancora più ampia, utile ed inclusiva," ha affermato il Dott. David Altshuler, leader del gruppo HapMap presso il Broad Institute e il Massachusetts General Hospital di Boston, Massachusetts (U.S.A.). Se da una parte ciascuna comunità che ha donato campioni di sangue ha caratteristiche univoche, tutte le comunità partecipanti dispongono di una caratteristica comune: tutte hanno offerto un contributo importante e duraturo per la salute futura della gente in tutto il mondo.



*"Man mano che vengono sottoposti a studio campioni provenienti da più gruppi, HapMap si trasformerà in una risorsa ancora più ampia, utile e inclusiva".*

- David Altshuler, leader del gruppo HapMap presso il Broad Institute e il Massachusetts General Hospital di Boston, Massachusetts (U.S.A.)

## Articolo di primo piano

In questo numero ci si sofferma su tre delle comunità partecipanti.

### I cinesi Han a Pechino, Cina

La popolazione cinese Han rappresenta il maggiore dei 56 gruppi etnici presenti in Cina ed è il più grande singolo gruppo etnico del mondo. Più del 90% della popolazione cinese e approssimativamente il 19% dell'intera popolazione mondiale identificano se stessi come Han. Il nome "Han" proviene dalla Dinastia Han, che ha dominato la maggior parte della regione geografica centrale della Cina dal 202 a.C. al 220 d.C.

I campioni raccolti dalla popolazione cinese Han di Pechino sono stati esaminati nella Fase 1 e nella Fase 2 del Progetto HapMap. Tali campioni provengono da membri della comunità residente presso la Beijing Normal University (BNU), una grande e prestigiosa istituzione accademica con 25 facoltà e dipartimenti, quattordici istituti, una scuola serale e programmi di formazione continua. La comunità di residenti della BNU conta quasi 35.000 persone, ed è composta dal corpo insegnante, dagli studenti e dalle rispettive famiglie, dal personale dell'università e da un folto gruppo di professionisti e di prestatori di servizi. Nelle discussioni riguardanti il Progetto HapMap e nella donazione dei campioni sono state coinvolte persone con numerosi background diversi, tra cui individui provenienti da 22 delle 31 province cinesi, regioni autonome o municipalità.

I partecipanti stessi comprendono che il Progetto HapMap apporterà benefici volti al miglioramento della salute degli esseri umani e della ricerca medica in senso lato, e si sentono onorati di aver avuto l'opportunità di contribuire per conto della Cina. Nonostante siano stati posti inizialmente alcuni quesiti circa l'utilizzo futuro dei campioni, e alcuni quesiti riguardanti il luogo in cui i campioni verranno conservati e distribuiti, il CAG è ben lieto di ricevere informazioni circa lo sviluppo del Progetto stesso e i modi in cui i campioni

vengono utilizzati dalla comunità scientifica in generale.



*Secondo i membri del Comitato Consultivo Comunitario (Community Advisory Group, CAG) presso la Beijing Normal University (mostrati sopra), i residenti di questa comunità si sono sentiti onorati di aver offerto i propri campioni.*

### Cinesi Han dell'area metropolitana di Denver, Colorado (U.S.A.)

Denver, Colorado, che ha una popolazione di circa 557.000 persone, ospita ben 100.000 persone di origine asiatica, delle quali circa 15.600, ossia il 6,4%, si considerano cinesi. La comunità cinese che vive nell'area metropolitana di Denver, in Colorado, è una collettività particolarmente eterogenea, composta da persone dotate di numerose esperienze sociali, culturali e di emigrazione diverse. Tra queste vi sono persone appartenenti a famiglie che immigrarono in quest'area nell'800, studenti alla pari che studiavano a Denver alla fine degli anni '40, individui provenienti per lo più dalle regioni di Taiwan e di Hong Kong che giunsero a seguito dell'approvazione dell'Emendamento alla Legge sull'Immigrazione e la Nazionalità del 1965 (che abolì le quote relative all'origine nazionale e rese aperta l'immigrazione), e le

persone che giunsero dal Vietnam verso la metà degli anni '70 e dalla Repubblica Popolare Cinese alla fine degli anni '70.

I campioni raccolti dalla comunità di Denver, Colorado, verranno sottoposti a studio nella Fase 3 del Progetto HapMap. Nel complesso, i membri della comunità e il CAG si sono mostrati desiderosi di prendere parte all'impegno della collettività ed alle attività relative alla raccolta dei campioni. In molti hanno espresso la speranza che questa ricerca genetica possa contribuire al miglioramento della salute degli esseri umani e alla prevenzione delle malattie.

I partecipanti hanno anche sottolineato che, a causa di un certo senso di diffidenza e di cautela, desiderano che i ricercatori genetici rimangano rispettosi e veritieri relativamente alle ricerche che conducono, e che siano consapevoli della vasta gamma di diversità dei cinesi dal punto di vista etnico e dal punto di vista culturale, così come dei loro valori culturali e dello loro consuetudini, senza stereotipizzare i singoli o le collettività a cui appartengono. I membri del CAG sono ansiosi di sapere come vengono utilizzati nella ricerca genetica i campioni raccolti dalla loro comunità, e si augurano di portare avanti i loro rapporti fra di loro e con il Coriell Institute.



*La celebrazione del Dragon Boat Festival rappresenta un evento annuale importante per la collettività cinese di Denver, Colorado.*

## **CEPH (residenti dello Utah, U.S.A., di stirpe proveniente dall'Europa settentrionale e occidentale)**

Questi campioni, che sono stati studiati per la Fase 1 e per la Fase 2 del Progetto HapMap, sono stati raccolti nel 1980 da persone residenti nello Utah, Stati Uniti, i cui progenitori provenivano soprattutto dall'Europa settentrionale e occidentale. L'acronimo "CEPH" significa per esteso "Centre d'Etude Polymorphisme Humain" (Centro Studi sul Polimorfismo Umano); l'organizzazione che originariamente raccolse i campioni in parola. I campioni CEPH provengono da famiglie numerose e multigenerazionali, e sono stati utilizzati in molti altri studi genetici di rilievo. Lo studio di tali campioni per il Progetto HapMap consentirà ai ricercatori di attingere alle ampie informazioni che sono già disponibili su di essi.

Per quanto alcuni dei donatori CEPH siano deceduti nei 25 anni che sono trascorsi

si dalla raccolta dei campioni ed alcuni altri si siano trasferiti altrove, la maggior parte dei donatori viveva originariamente in un'area nelle vicinanze di Salt Lake City, Utah, che ha una popolazione di circa 220.000 persone. Salt Lake City si trova in una valle di montagna ed è famosa per il Great Salt Lake, il più grande lago salato dell'emisfero occidentale. Salt Lake City è anche la sede principale della comunità religiosa dei Santi degli Ultimi Giorni (chiamata anche Chiesa Mormona).

Anche se non è stato istituito ufficialmente un CAG per i donatori CEPH, molti di essi hanno mantenuto dei rapporti di collaborazione e di fiducia con i ricercatori che ne hanno raccolto i campioni. La solidità di tali rapporti duraturi ed il valore scientifico atemporale dei campioni CEPH quali collezione di riferimento rappresentano un esempio che il Progetto HapMap ha cercato

di seguire nel raccogliere campioni da altre comunità di donatori.



*La collezione CEPH comprende famiglie multigenerazionali dello Utah, Stati Uniti, i cui progenitori provenivano soprattutto dall'Europa settentrionale e occidentale.*

Nei prossimi due numeri di HapMap News verranno pubblicate informazioni su altre comunità partecipanti e si forniranno ulteriori informazioni di carattere generale sul Progetto HapMap e sulle scoperte importanti da esso derivanti.

È disponibile una versione elettronica di questo numero di HapMap News nel sito Web <http://www.coriell.org/CCR/hapmap.html>. È anche possibile reperire ulteriori informazioni di interesse accedendo al sito Web del Progetto Internazionale HapMap, all'indirizzo <http://www.hapmap.org>.

# Coinvolgimento continuo delle comunità

Allo scopo di promuovere il coinvolgimento costante da parte dei membri delle comunità dei donatori HapMap, è stato istituito presso ciascuna sede in cui sono stati raccolti i campioni per il Progetto un Comitato Consultivo Comunitario (Community Advisory Group, CAG). Il Coriell Institute, in qualità di custode dei campioni raccolti, accetta di buon grado suggerimenti da parte dei CAG sui modi per migliorare la comunicazione delle informazioni relative al Progetto e ai campioni.

Tali suggerimenti risulteranno utili anche dopo la conclusione del Progetto HapMap, poiché i campioni verranno utilizzati sia per HapMap che per studi futuri sulle variazioni genetiche. "Anche se è improbabile che tali studi che si intraprenderanno nel futuro potranno far insorgere nuovi rischi diversi da quelli inseriti dal Progetto HapMap stesso, il Coriell Institute si impegna

a mantenere le comunità esaustivamente informate su tutti gli studi in parola" ha affermato la Dott.ssa Jeanne Beck, direttrice delle Banche di cellule del Coriell Institute. Per tener fede a tale impegno, il Coriell Institute distribuisce a ciascun CAG delle relazioni trimestrali, in cui compaiono gli elenchi di tutti gli studi per i quali sono stati

distribuiti i campioni provenienti da quella comunità.

I CAG stanno anch'essi svolgendo un ruolo importante nella divulgazione delle informazioni alle comunità locali allargate. Alcuni CAG usano metodi di comunicazione tradizionali, come discussioni informali sul Progetto con altri membri della comunità e la distribuzione di copie di *HapMap News*.

Alcuni CAG, in luoghi in cui ciò è praticabile, intendono creare dei siti Web per affiggervi informazioni pertinenti, quali gli elenchi di iscrizione al CAG ed i verbali delle sue riunioni. Possono anche essere affissi nei siti pubblicazioni sul Progetto HapMap e sugli studi ad esso relativi, articoli sugli

indirizzi URL di ulteriori siti Web verranno elencati nei prossimi bollettini d'informazione, man mano che si renderanno disponibili. Detti indirizzi saranno disponibili anche nel sito Web del Coriell Institute (<http://www.coriell.org>) e quello del Progetto Internazionale HapMap (<http://www.hapmap.org>). L'augurio è che questa assistenza renderà possibile anche alle persone nelle comunità che dispongono tradizionalmente di possibilità limitate di accesso alla tecnologia Web di divenire maggiormente coinvolti nella ricerca, di apprendere maggiori informazioni sulle comunità dei donatori in altre parti del mondo, e forse di stabilire un giorno una comunicazione diretta con le persone facen-

ti parte di altre comunità di donatori. Secondo il Dott. Charles Rotimi, leader del gruppo HapMap presso la Howard University di Washington, DC (U.S.A.), che ha raccolto, assieme ad altri

*"Si spera che, con il tempo, riusciremo a sviluppare entro le comunità che vi partecipano una percezione ancora maggiore del Progetto HapMap quale impresa veramente di portata globale".*

Charles Rotimi, leader del gruppo HapMap presso la Howard University di Washington, DC (U.S.A.)

aspetti etici, legali e culturali della ricerca genetica, nonché copie di *HapMap News*.

Il Coriell Institute fornirà contributi di carattere finanziario ad ogni CAG che desideri mantenere un sito Web ma non abbia a disposizione i fondi necessari per farlo. Fino ad oggi è stato istituito un sito Web (<http://snp.ims.u-tokyo.ac.jp/CAG/JCAG/JCAG.html.ja>) e gli

collaboratori locali, i campioni provenienti dalla Nigeria e dal Kenya: "Si spera che, con il passare del tempo, riusciremo a sviluppare entro le comunità che vi partecipano una percezione ancor maggiore del Progetto HapMap quale impresa veramente di portata globale".



Coriell Institute for Medical Research

403 Haddon Avenue

Camden, New Jersey 08103 USA

Telefono: +1 (800) 752 3805 negli Stati Uniti • +1 (856) 757 4822 dagli altri Paesi

Fax +1 (856) 757 9737

<http://www.coriell.org>