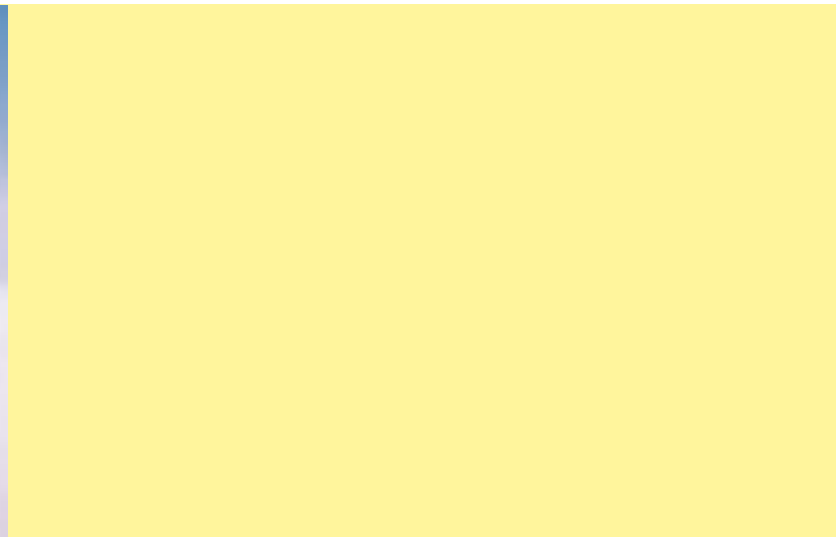
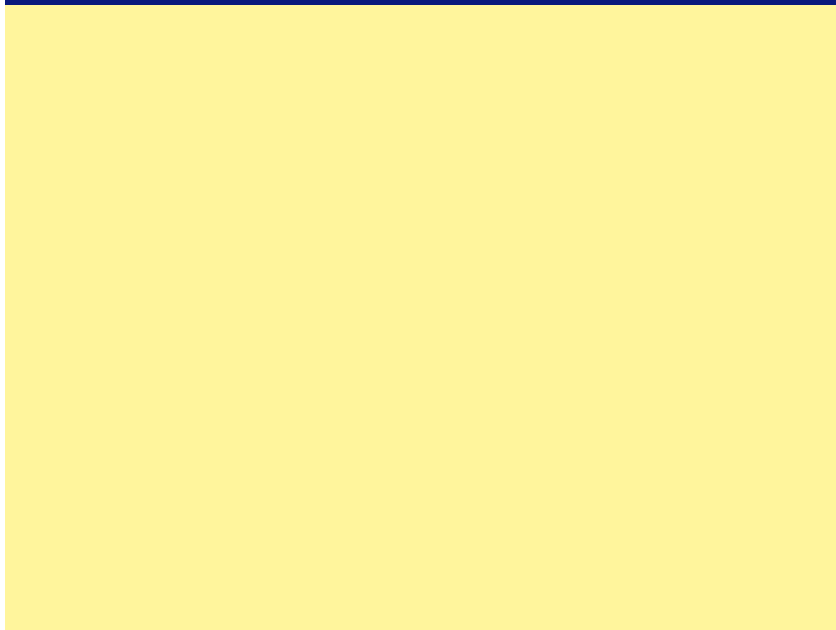
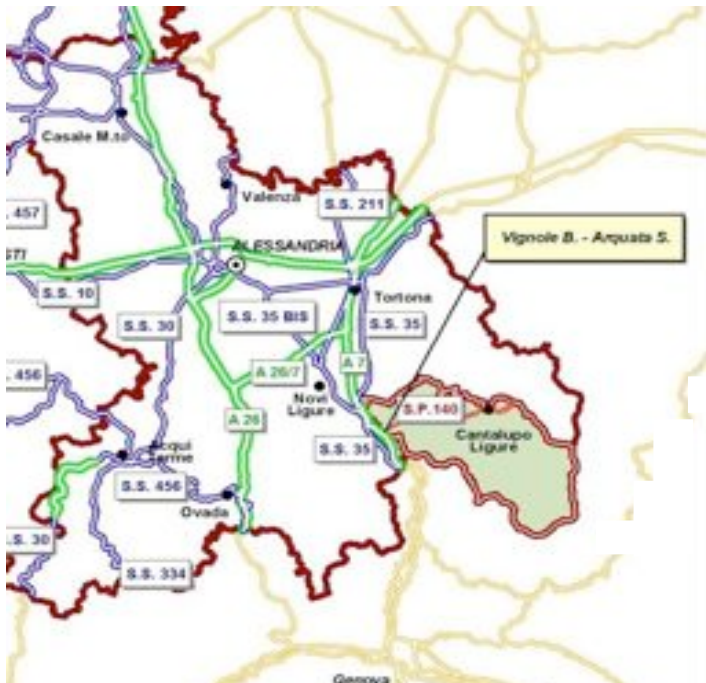


*Progetto
Valli
Borbera e Spinti*



per l'identificazione di fattori si
rischio per malattie comuni





***Perchè in Val Borbera
e in valle Spinti?***



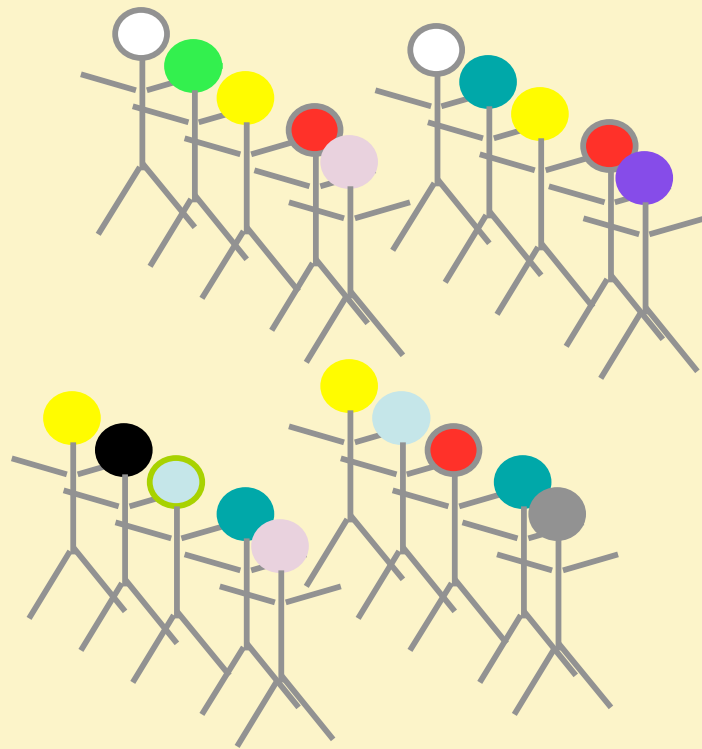


L'isolamento geografico, causato dalla loro posizione tra le montagne dell'Appennino Ligure-Piemontese, ha mantenuto quasi inalterate le caratteristiche genetiche portate nelle Valli dai loro primi abitanti.

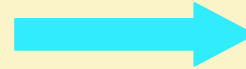


Riduzione dell'eterogeneità genetica

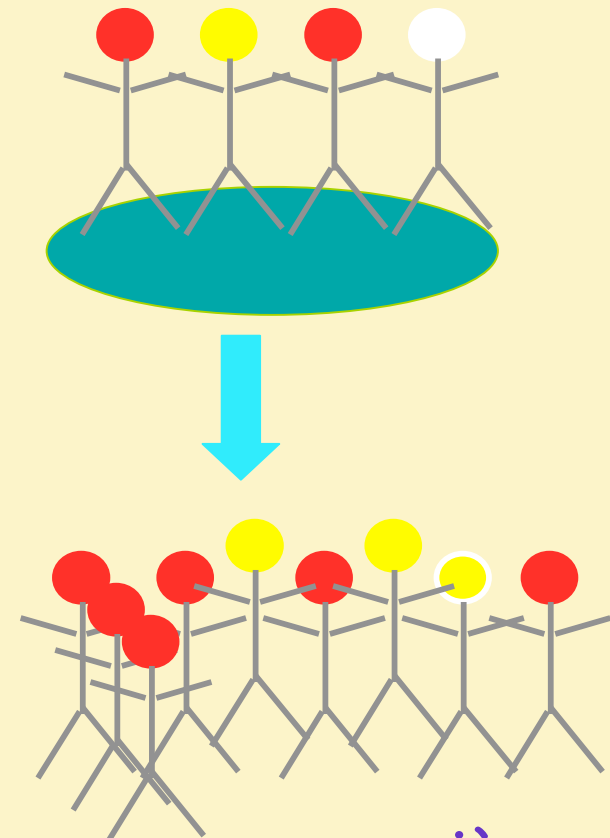
La popolazione generale



fondatori



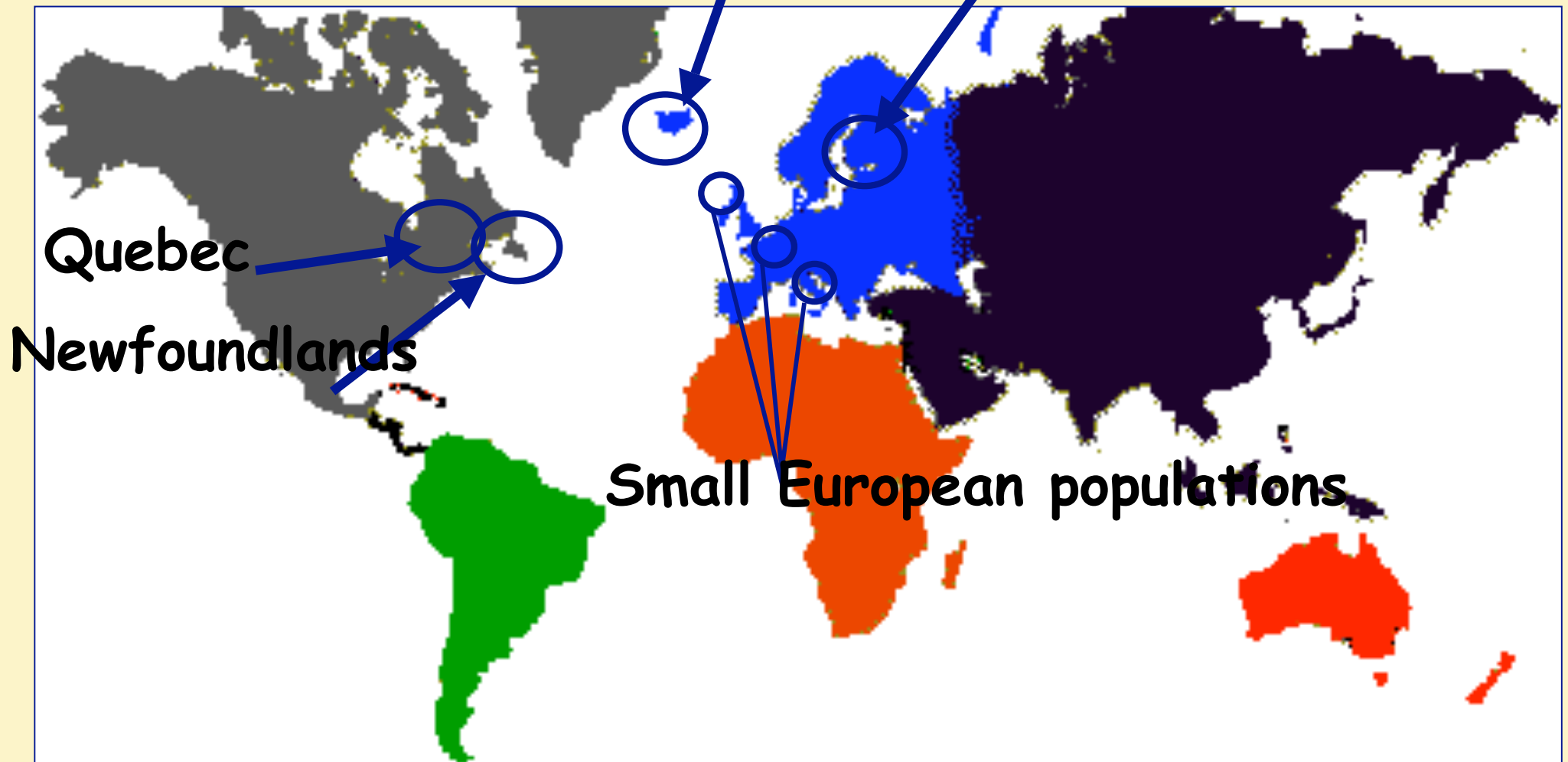
L'isolato genetico

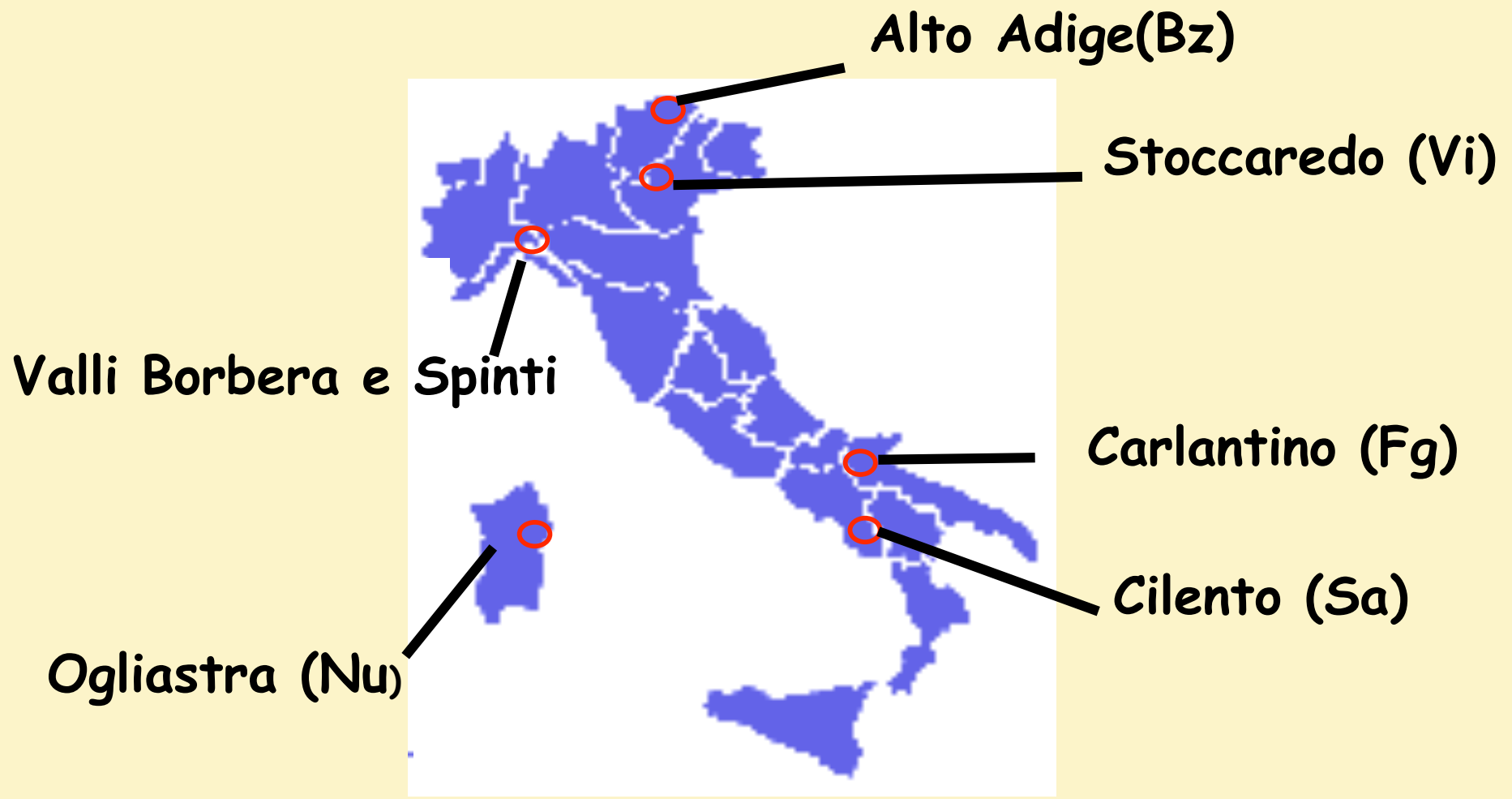


Varianti genetiche rare nella popolazione generale possono essere più comuni e quindi più facili da identificare in un isolato genetico

E per questa ragione ci sono molti studi in corso su popolazioni isolate nel mondo

Icelandic Finland

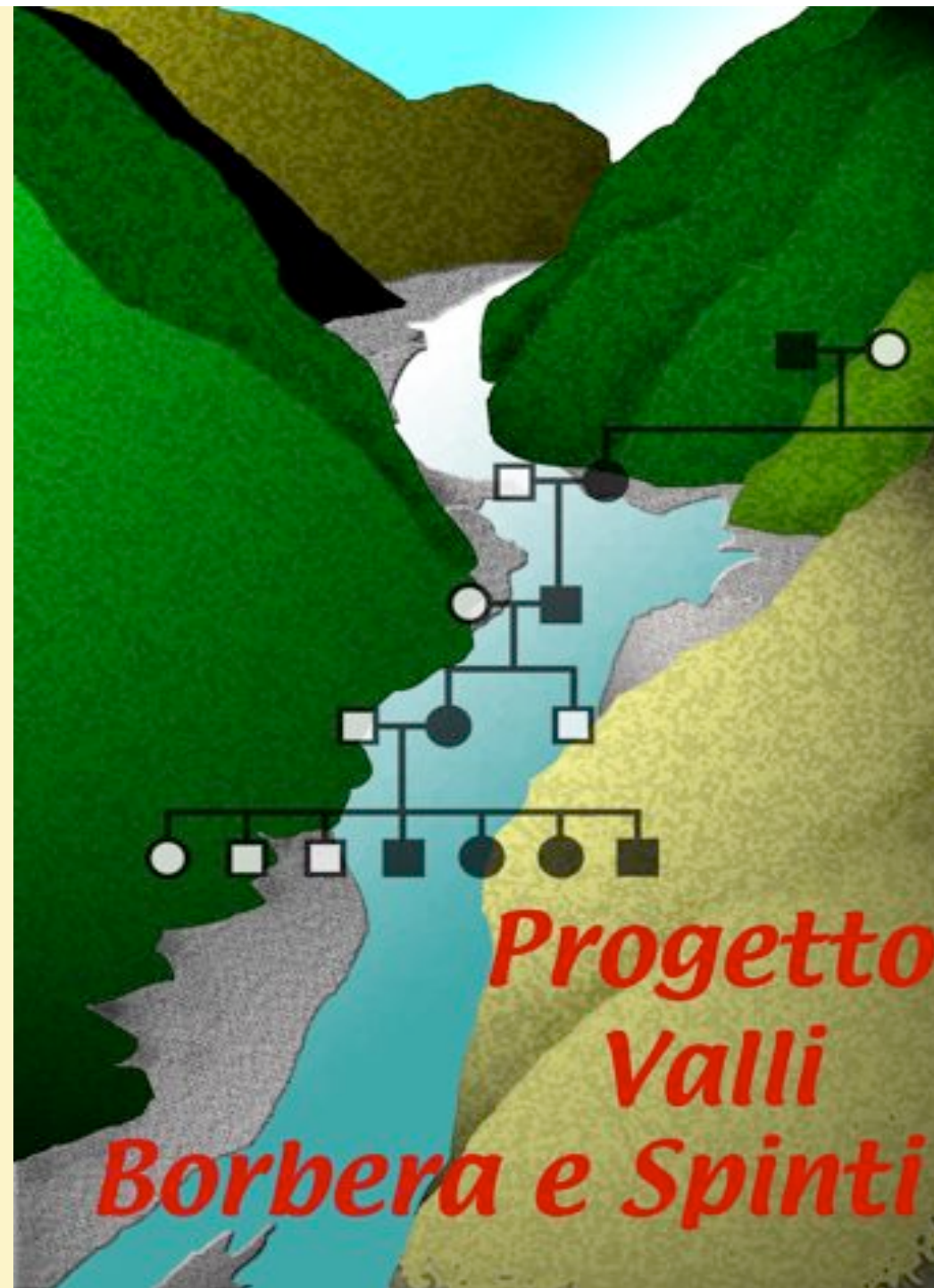




e in Italia

Il progetto ha riguardato fino ad oggi la raccolta dati

**Fenotipi
Genealogie
Genotipi**



Risultati dei primi tre anni

→ **Fenotipi**
Genealogie
Genotipi



1. Fenotipi : raccolta di informazioni sulle patologie e i tratti di rischio

- ➔ Informazioni sul progetto e consenso informato
- ➔ Visita medica
 - Anamnesi familiare
 - Anamnesi personale, passata e presente
 - Visita
- ➔ Test di laboratorio
- ➔ Elettrocardiogramma, pressione e BMI

1 Luglio 2005

Inaugurazione della parte medica del Progetto



Ambulatori a Rocchetta



Laboratorio e prelievi al Municipio di Albera

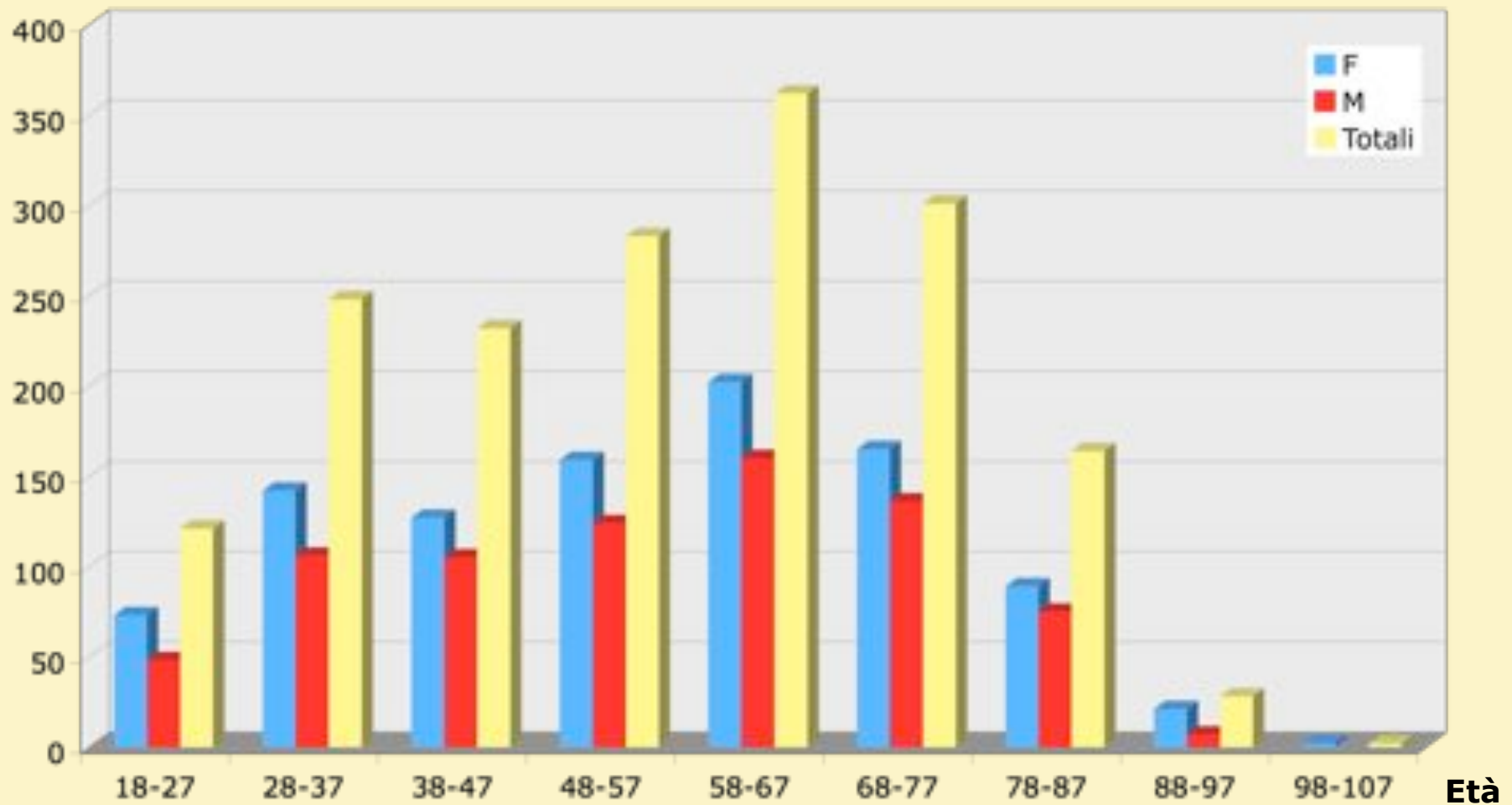


Ambulatorio di Rocchetta



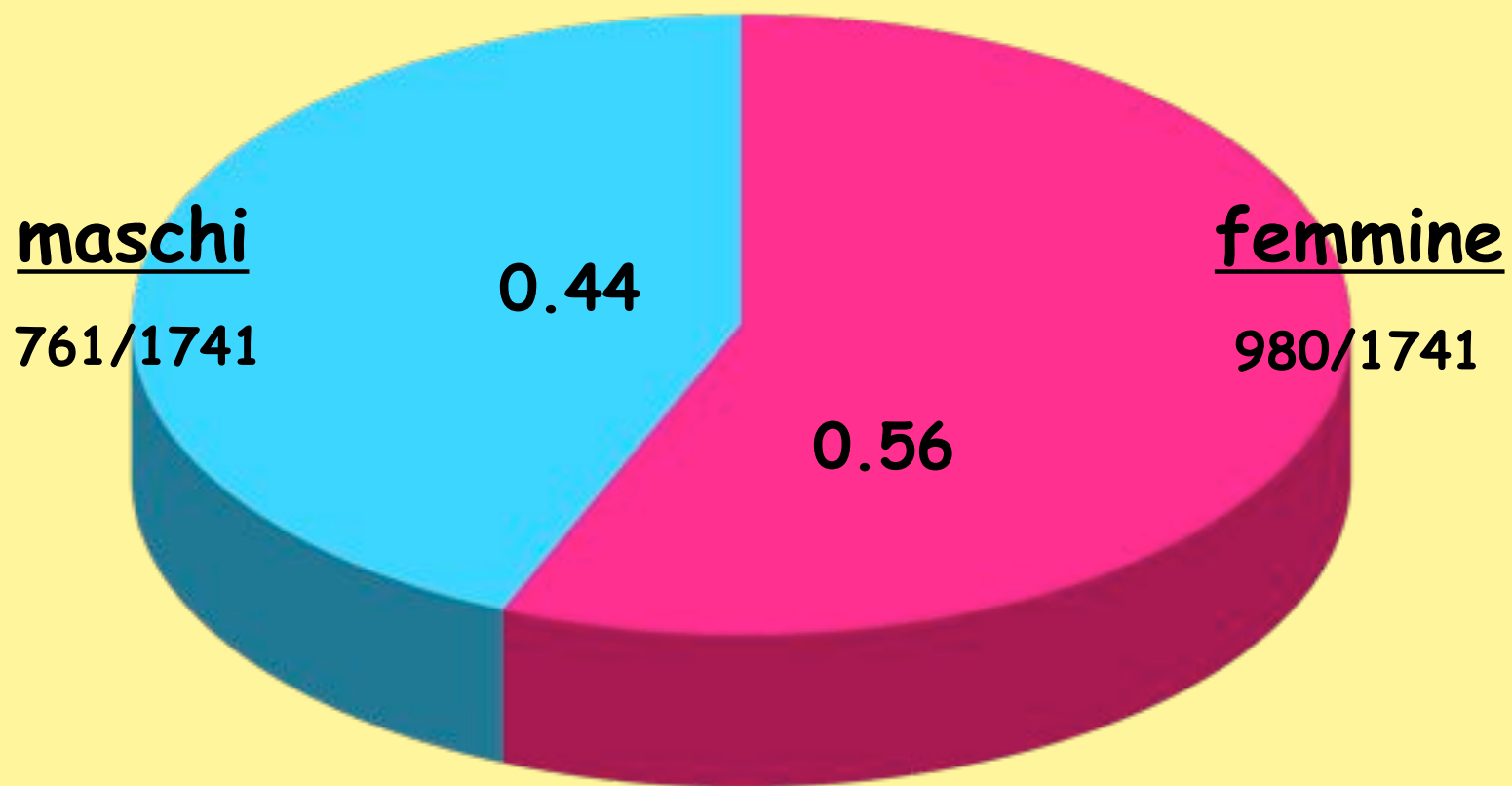
Alcuni dei primi partecipanti
dell'estate 2005

Hanno partecipato al progetto 1741 persone

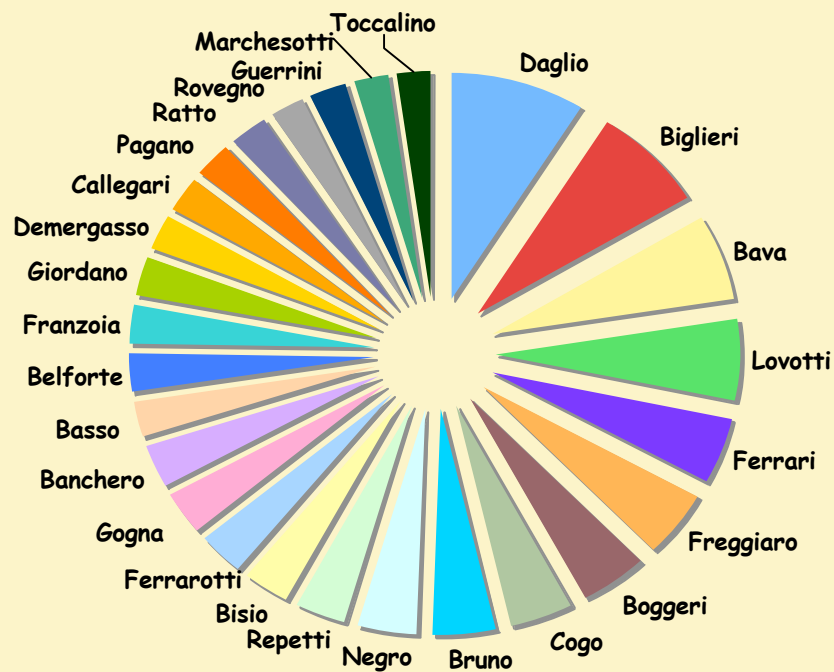


Età' media = 55,3 anni

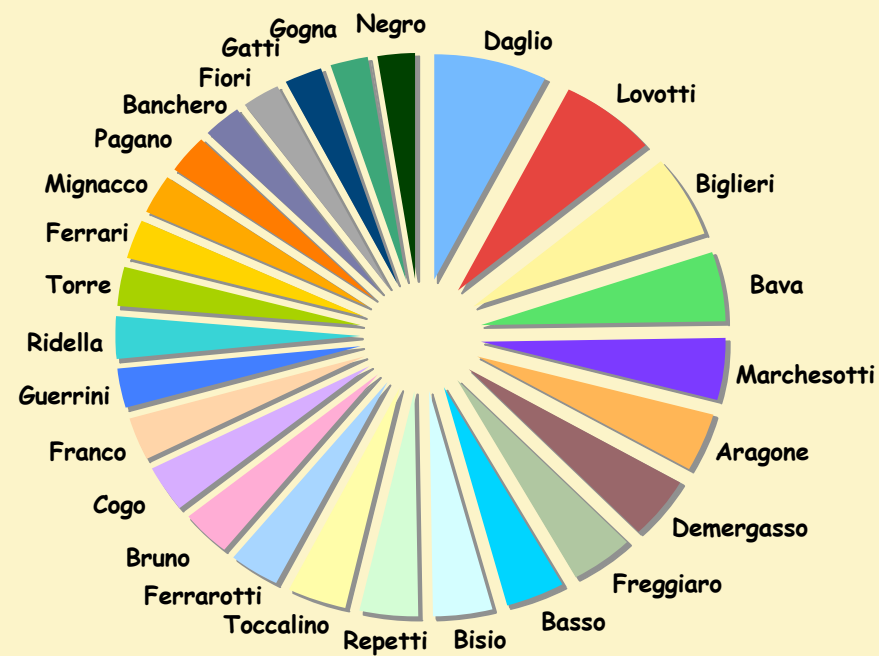
Hanno partecipato sia maschi che femmine



Tutti i cognomi più comuni della valle



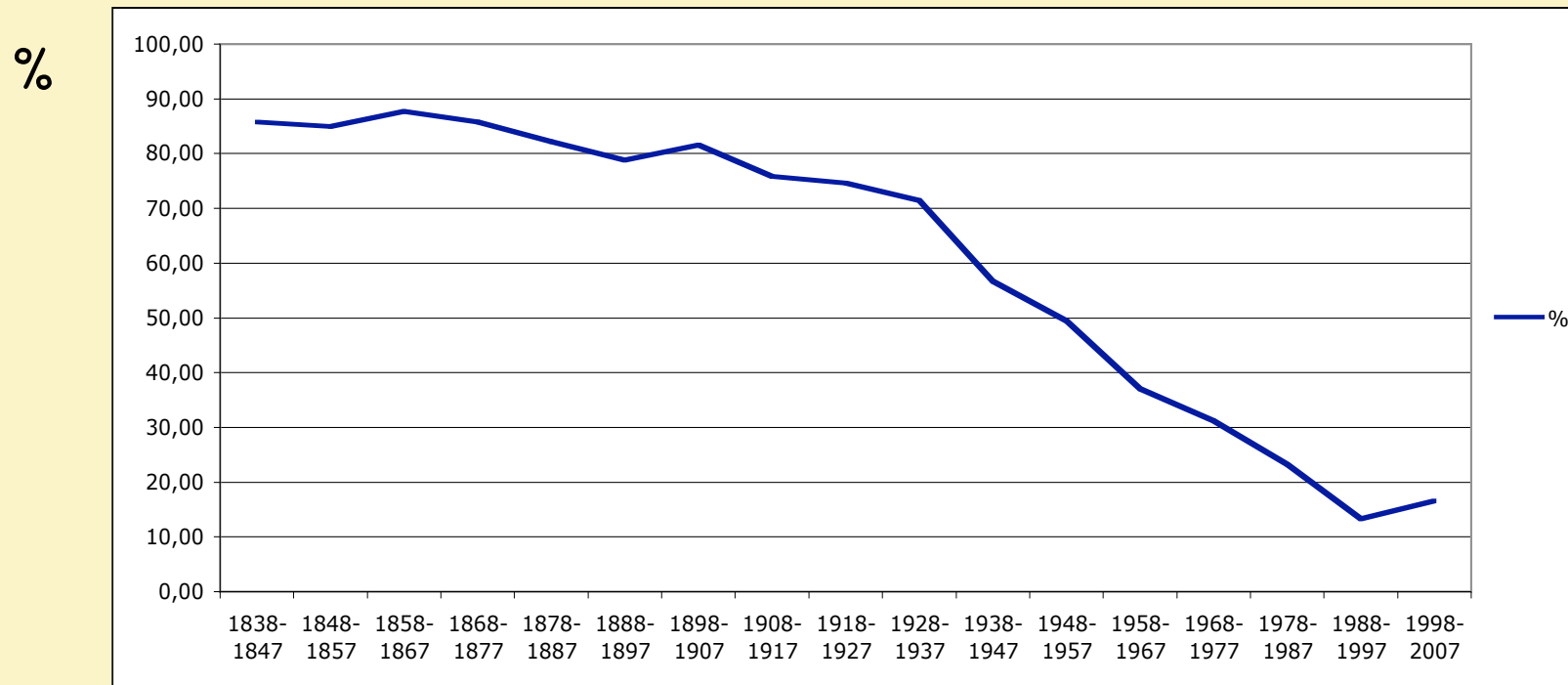
Tutti



I partecipanti

Endogamia

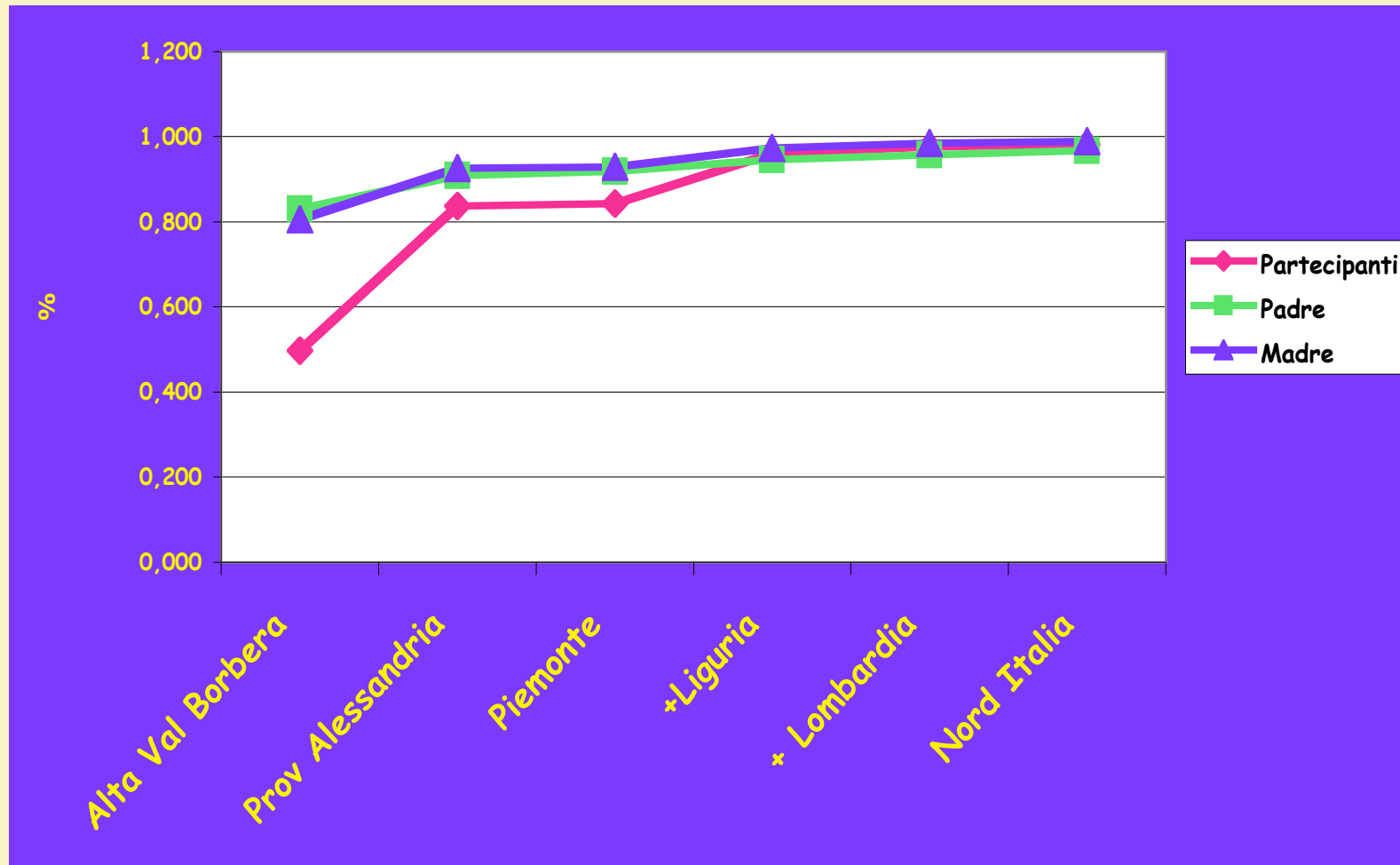
(matrimoni tra residenti)



Intervalli di 10 anni tra il 1838 e il 2008

I matrimoni tra i residenti dell'Alta Valle Borbera sono stati prevalenti (più dell'80%) fino a tempi recenti.

Luoghi di nascita



Anche se oggi l'endogamia è scesa, la maggior parte dei partecipanti al progetto sono originari delle Valli Borbera e Spinti più dell'80% hanno entrambi i genitori originari della valle.



Le visite mediche sono state fatte da medici del San Raffaele

Patologie riscontrate alle visite di primo livello

1

Tabella 1. Fenotipi clinici patologici						
Fenotipo	# F	% F	# M	% M	Totali	% Totali
Iperensione Arteriosa	295/978	30,16	224/763	29,36	519/1741	29,81
Malattie cardiovascolari						
Aritmie	120/978	12,27	64/763	8,39	184/1741	10,57
R.A.A.	50/978	5,11	16/763	2,10	66/1741	3,79
Cardiopatie valvolari	31/978	3,17	27/763	3,54	58/1741	3,33
Infarto miocardico	12/978	1,23	37/763	4,85	49/1741	2,81
Angina	24/978	2,45	25/763	3,28	49/1741	2,81
Scompenso cardiaco	23/978	2,35	23/763	3,01	46/1741	2,64
Arteropatie periferiche	26/978	2,66	35/763	4,59	61/1741	3,50
Ictus	24/978	2,45	26/763	3,41	50/1741	2,87
Sindrome metabolica	151/978	15,44	71/763	9,31	222/1741	12,75
Diabete	43/978	4,40	37/763	4,85	80/1741	4,60
Gotta	4/978	0,41	30/763	3,93	34/1741	1,95
Obesità (BMI≥30)	166/978	16,97	139/763	18,22	305/1741	17,52
Tireopatie	329/978	33,64	118/763	15,47	227/1741	25,67
Nefropatie						
Infezioni urinarie	172/978	17,59	29/763	3,80	201/1741	11,55
Calcolosi urinaria	72/978	7,36	89/763	11,66	161/1741	9,25
IRC	6/978	0,61	9/763	1,18	15/1741	0,86
Pneumopatie						
Pleuropolmoniti	76/978	7,77	56/763	7,34	132/1741	7,58
BPCO	24/978	2,45	61/763	7,99	85/1741	4,88
Asma	57/978	5,83	34/763	4,46	91/1741	5,23
TBC	13/978	1,33	14/763	1,83	27/1741	1,55
Patol. Esofago-gastriche						
Gastrite	121/978	12,37	80/763	10,48	201/1741	11,55
Ernia iatale	87/978	8,90	44/763	5,77	131/1741	7,52
GERD	53/978	5,42	37/763	4,85	90/1741	5,17

Patologie riscontrate alle visite di primo livello

2

Fenotipo	# F	% F	# M	% M	Totali	% Totali
Epatopatie						
Calcolosi biliare	143/978	14,62	72/763	9,44	215/1741	12,35
Colecistopatie	101/978	10,33	51/763	6,68	152/1741	8,73
Epatite cronica	25/978	2,56	21/763	2,75	46/1741	2,64
Patol. Osteoarticolari						
Artrosi	290/978	29,65	144/763	18,87	434/1741	24,93
Patol. Muscolotendinee	104/978	10,63	73/763	9,57	177/1741	10,17
Osteoporosi	147/978	15,03	8/763	1,05	155/1741	8,90
Artriti	54/978	5,52	18/763	2,36	72/1741	4,14
Artrite reumatoide	12/978	1,23	1/763	0,13	13/1741	0,75
Raynaud	43/978	4,40	21/763	2,75	64/1741	3,68
Neoplasie						
	61/978	6,24	30/763	3,93	91/1741	5,23
Flebotrombosi						
	94/978	9,71	42/763	5,50	137/1741	7,87
Malattie neurologiche e psichiatriche						
Ansia, depressione	294/978	30,06	100/763	13,11	394/1741	22,63
cefalea	204/978	20,86	92/763	12,06	296/1741	17,00
perdita memoria	63/978	6,44	33/763	4,33	96/1741	5,51
Patologie Allergiche						
	211/657	32,12	125/510	24,51	336/1167	28,79
Ipertrofia prostatica						
			142/763	27,84		
POF						
	58/978	8,83				
Malattie oculari						
cataratta	514/978	52,56	326/763	42,73	840/1741	48,25
glaucoma	79/978	8,08	43/763	5,64	122/1741	7,01
	17/978	1,74	12/763	1,57	29/1741	1,67
Ipoacusia						
	66/978	6,75	66/763	8,65	132/1741	7,58

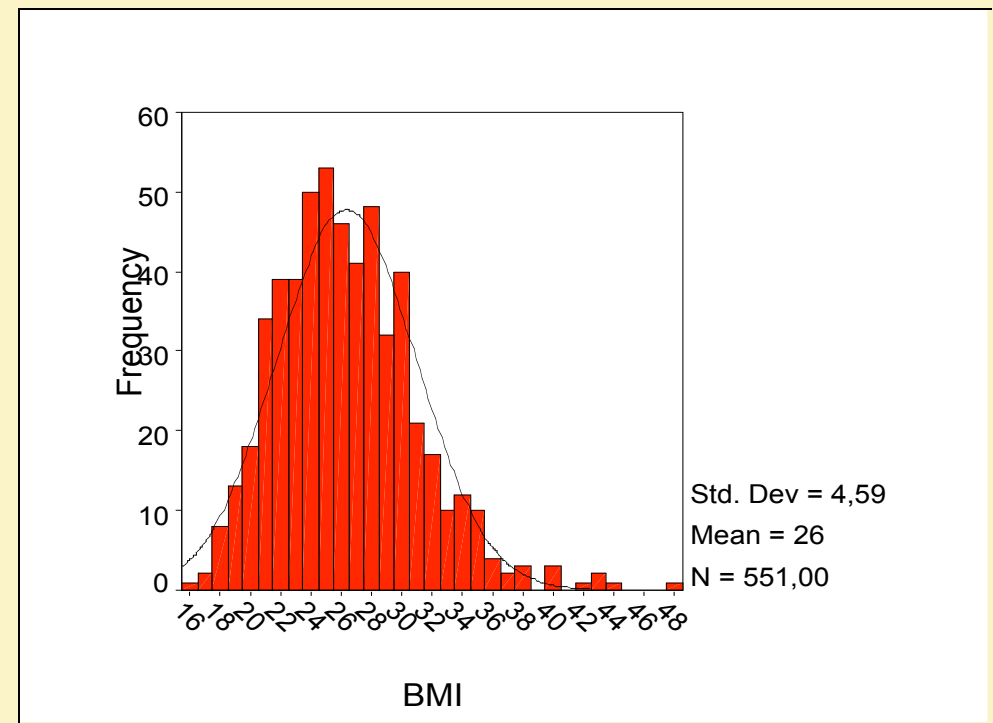
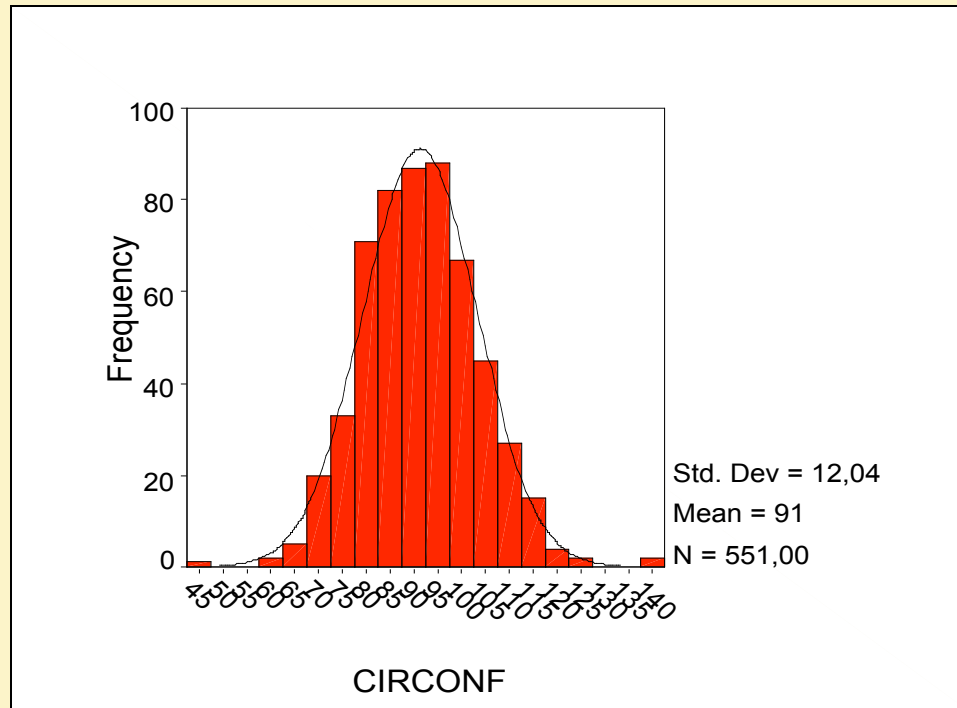
Esempi di patologie "comuni" in entrambi i sessi

Patologie	F %	M%
ipertensione	30.2	29.4
obesità	17.0	18.2
ictus	2.4	3.4
diabete	4.4	4.8

Esempi di patologie con prevalenza diversa nei due sessi

Patologie	F %	M%
tiroidopatie	33.6	14.4
calcolosi biliare	14.6	9.4
BPCO	2.4	8.0
calcolosi renale	7.3	11.7
gotta	0.4	3.9

Tratti quantitativi



Calcolati dai dati delle analisi

Le visite di secondo livello

Dal 2006 sono state proposte agli abitanti dell'alta Val Borbera che hanno partecipato al progetto:

1. visite specialistiche per meglio definire alcuni fenotipi particolarmente interessanti e presenti in valle: **ecografia della tiroide e ecocardiografia**

2. nuove visite per aggiungere altri fenotipi non previsti nella prima serie, come l'analisi della **densità ossea, della memoria e del gusto.**

Altre visite potranno essere proposte nei prossimi anni

La tiroide in Val Borbera

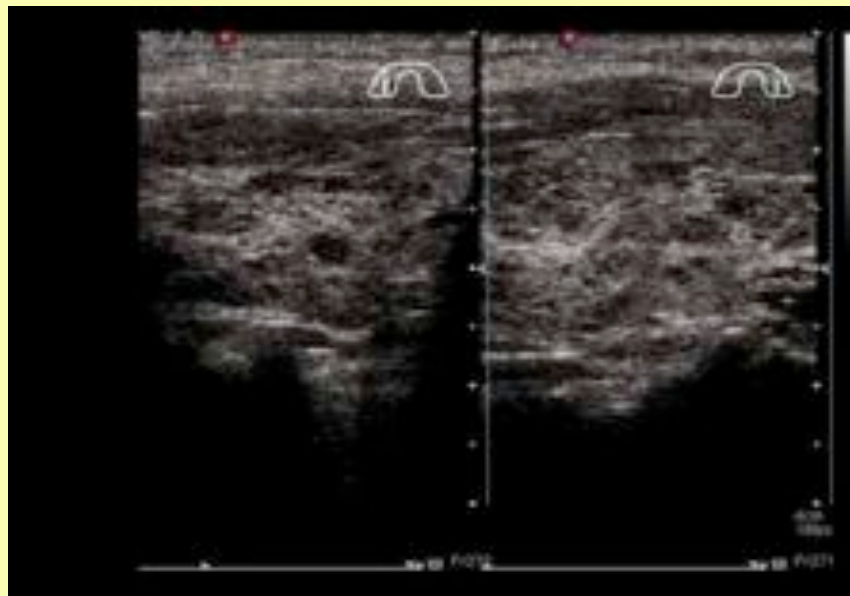
In Val Borbera come in molte valli di montagna era comune il gozzo: oggi, mentre con un'alimentazione più varia e completa il gozzo è stato quasi completamente debellato, le patologie della tiroide sono ancora molto comuni:

In seguito alle visite di primo livello abbiamo definito
428 persone con patologie tiroidee /1741 partecipanti

= 25,7%

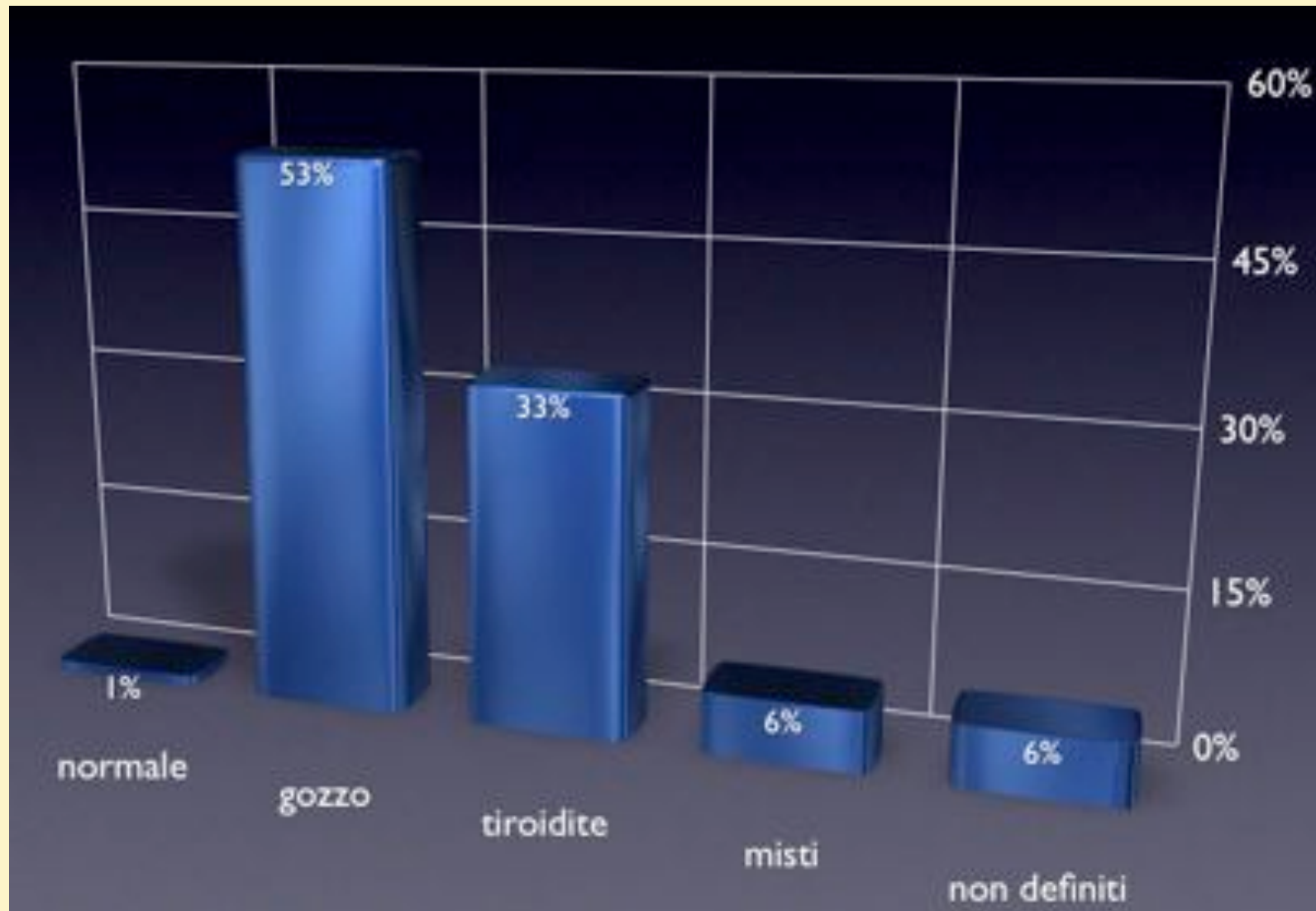
In collaborazione coi Proff. Paolo Beck-Peccoz, U di Milano e Emanuele Bosi, HSR

visita specialistica
ecografia tiroidea
anticorpi anti-tiroide (x tiroidite)



Per meglio definire la diagnosi di gozzo o di tiroidite autoimmune, tra le persone affette da un patologia della tiroide evidenziata al primo livello.

Dall'analisi dei dati delle prime 232 ecografie e dei primi 600 anti TPO, abbiamo potuto meglio definire le patologie tiroidee e distinguere i casi di gozzo dai casi di autoimmunità (tiroiditi autoimmuni)



Molte più femmine che maschi sono affette da patologie della tiroide:

	# TOTALI	FEMMINE	MASCHI
GOZZI	139	100 72%	39 28%
TIROIDITI	86	71 82,6%	15 17,4%
MISTO	16	14 87,5%	2 12,5%
DA DEFINIRE	17	12 70,6%	5 29,4%

La Mineralometria ossea ad ultrasuoni

In seguito alla introduzione della mineralometria ossea ad ultrasuoni come metodo di screening rapido per alterazioni della massa ossea abbiamo proposto lo studio della densità ossea alla popolazione della Val Borbera dove la raccolta dati è già molto avanzata: speriamo che tutte le persone che hanno già partecipato aderiscano a questa nuova proposta che richiede solo l'analisi della velocità del passaggio di ultrasuoni tra le ossa delle falangi delle dita della mano con l'apparecchio mostrato qui di fianco.

Più di 500 persone hanno già aderito e speriamo di completare le visite e di potere iniziare le analisi dei dati entro l'estate del 2008.

**In collaborazione col gruppo del
Dott. Alessandro Rubinacci, HSR**

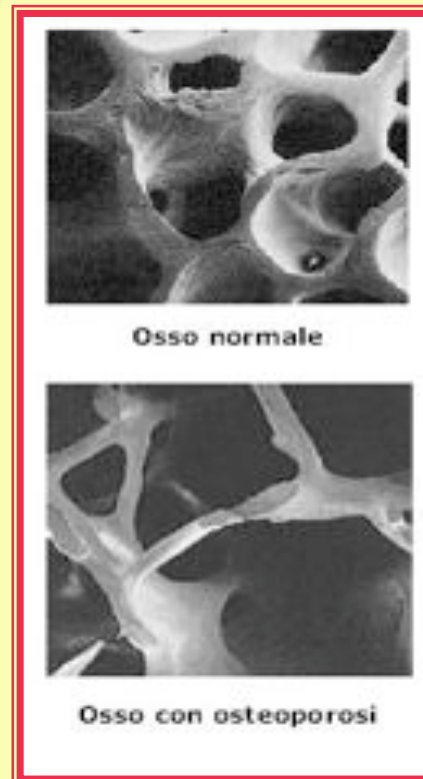


osteoporosi

vertebra



struttura dell'osso



frattura collo femore



OSTEOPOROSI

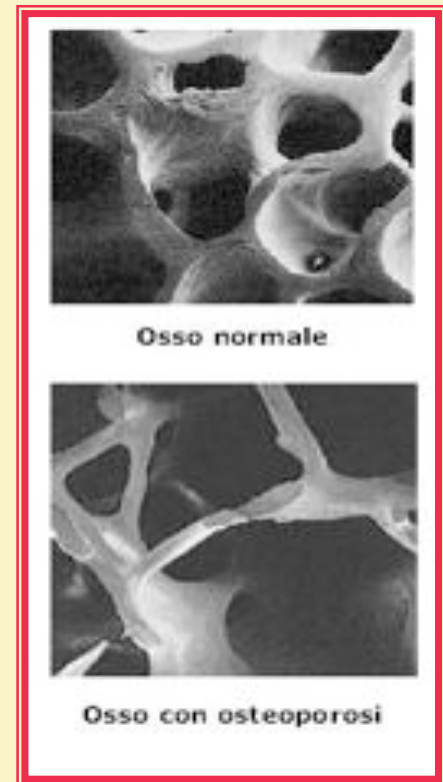
l'Organizzazione mondiale della sanità definisce l'osteoporosi come una condizione patologica caratterizzata da:



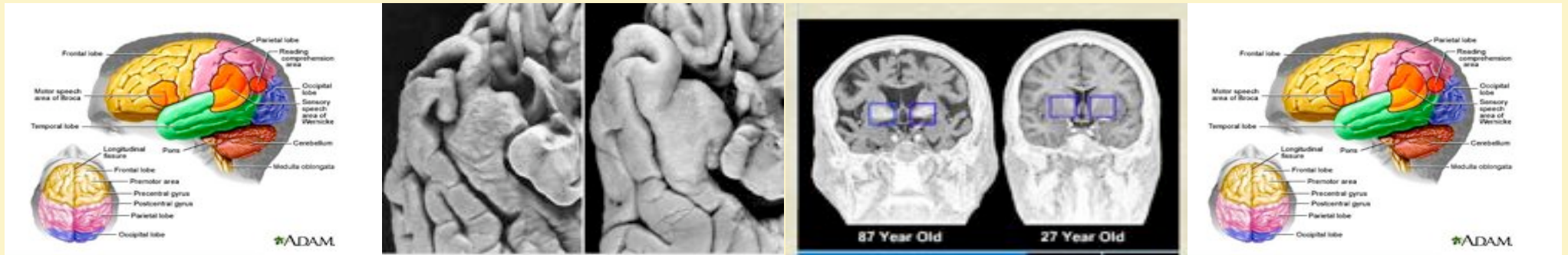
- perdita di massa ossea
- deterioramento qualitativo del tessuto osseo

Che comporta quindi:

- un aumento della fragilità dell'osso
- un aumento del rischio di frattura



Noi ci proponiamo di studiare la genetica dell'osteoporosi



Vogliamo studiare la genetica della memoria

In una popolazione che invecchia il problema della perdita di memoria sta diventando rilevante, si può fare qualcosa per prevenirla?

In collaborazione col Prof. Riccardo Brambilla e il Dott. Giuseppe Magnani del San Raffaele, abbiamo proposto test per le funzioni cognitive (≥ 65 anni) e per la memoria (tra 35 e 65 anni) a tutti i partecipanti.

Test cognitivi e di memoria

1. Abbiamo sottoposto a test **462 persone \geq 65 anni**. L'analisi preliminare dei dati individua una buona funzione cognitiva nelle persone anziane: **269/462 (60,3%) ha totalizzato un punteggio \geq 27/30**
2. Per quanto riguarda la fascia di partecipanti più giovane (35-65 anni) abbiamo per ora sottoposto a test **290 persone con vari test atti a valutare diverse componenti della memoria**. Questi test verranno completati nell'estate del 2008 e i risultati verranno diffusi tramite questo sito web



La genetica dei sensi:
Vista, e Udito ma anche **Gusto**
Abbiamo introdotto un Test per il Gusto:
Amaro, salato
Preferenze alimentari

**In collaborazione col prof. Paolo Gasparini dell'U. di Trieste e
la Prof Beverly Tepper della Rutgers U. in USA**

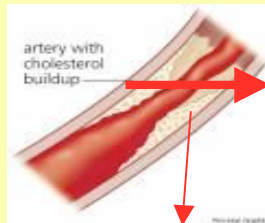


I risultati al prossimo aggiornamento del sito

In collaborazione col gruppo di Aritmologia, HSR, diretto dal Prof. Carlo Pappone

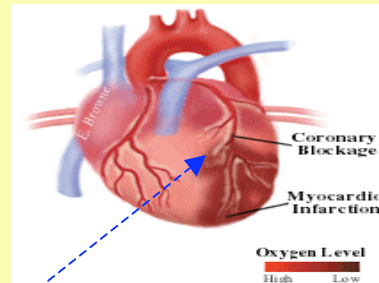
La genetica di alcune patologie cardiache:

Placca aterosclerotica



Riduzione del flusso sanguigno

Complicanze--> occlusione coronaria



Elettrocardiogramma



infarto miocardico
disturbi del ritmo cardiaco (aritmie)

Conclusioni

E' in corso l'analisi epidemiologica dei test, delle visite mediche e dalle analisi del sangue: speriamo di completarle e pubblicarle al più presto.

Metteremo sicuramente i risultati anche sul sito al prossimo aggiornamento.....