

Progetto Valli Borbera e Spinti

ISTITUTO SCIENTIFICO UNIVERSITARIO
SAN RAFFAELE

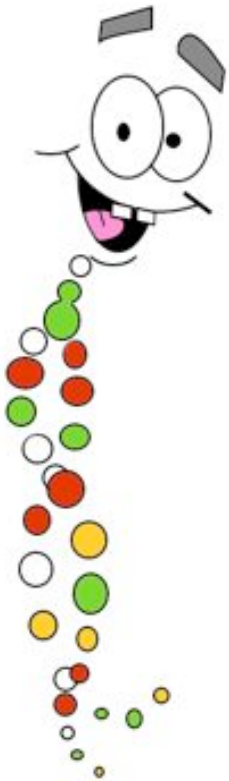
ISUR

 **Borbera e Spinti**

COMUNITÀ MONTANA VAL BORBERA E VALLE SPINTI



COME SIAMO FATTI?



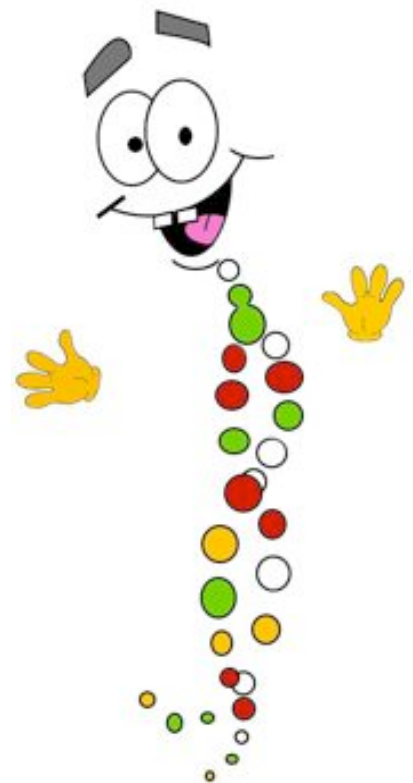
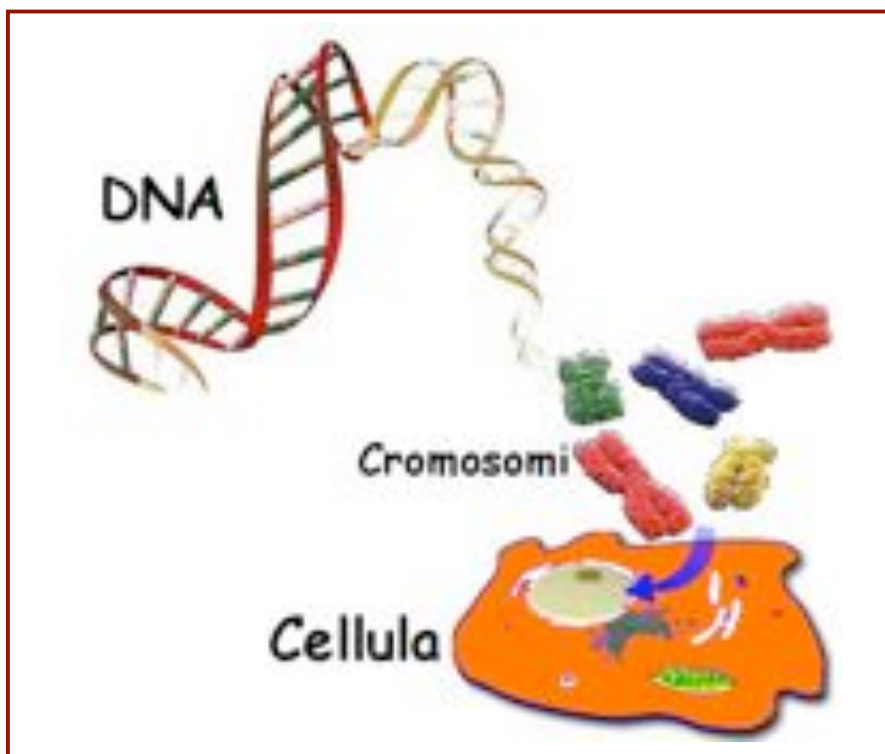
Tutti gli esseri viventi, una pianta, un insetto o un uomo sono formati da mattoncini, detti cellule, che messi insieme formano un tessuto. L'insieme dei tessuti forma un organo e l'insieme degli organi forma un organismo.





COSA C'E' DENTRO LA CELLULA?

Dentro ogni cellula c'è il **DNA**, una specie di libro dove è scritto il progetto per la costruzione dell'organismo.



Ogni parola (cioè ogni pezzo di DNA) è detto **gene**.
Il DNA contiene circa 35.000 geni che costituiscono il patrimonio genetico di una persona. Ogni caratteristica dell'organismo è determinata da uno o più geni. L'alterazione dei geni può provocare malattie. Una malattia che dipende dall'alterazione di un solo gene è una malattia **monogenica**, se dipende da più geni è detta malattia **poligenica**

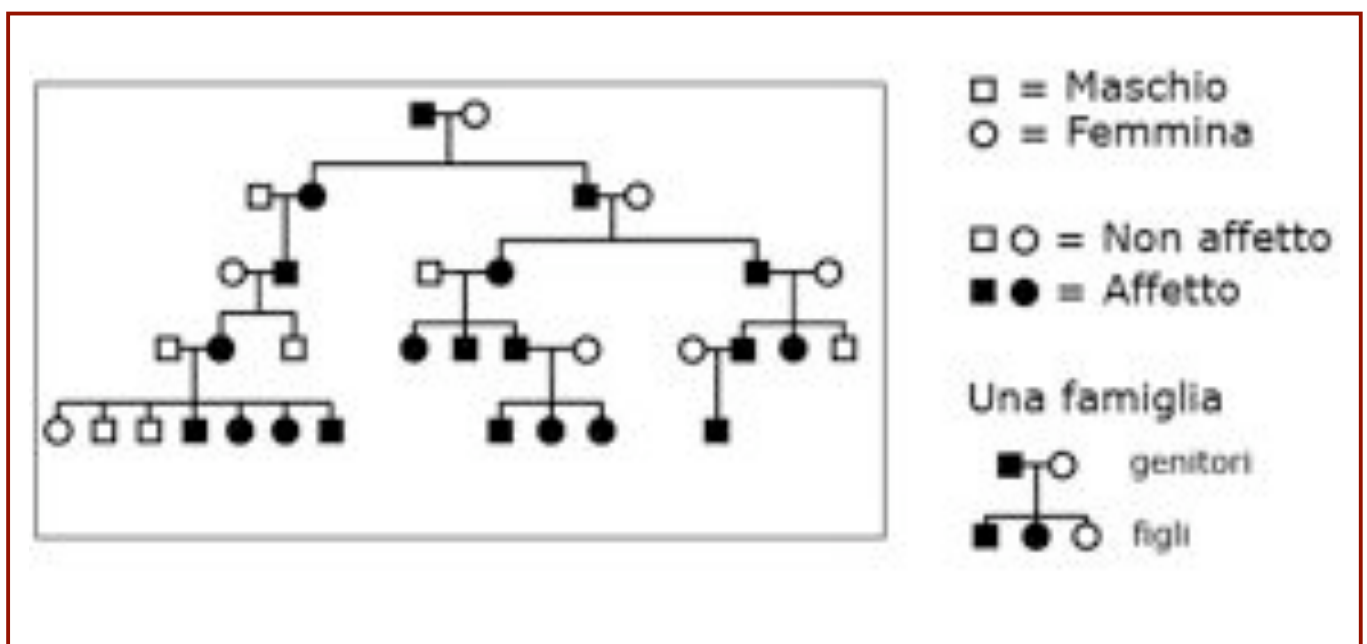
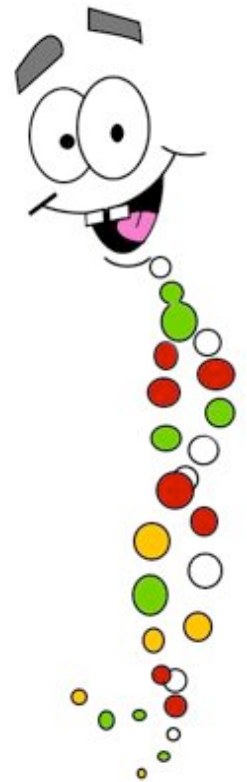


COSA ACCADE QUANDO SI FORMA UNA NUOVA VITA?

Quando si forma una nuova vita, metà del patrimonio genetico del padre e metà di quello della madre costituiranno il suo patrimonio genetico in cui è scritto tutto ciò che serve per la sua crescita.

Più geni stabiliranno se chi nasce avrà gli occhi azzurri o neri, i capelli chiari o scuri e così via.

Il padre e la madre trasmettono al figlio anche i geni alterati. A volte nel nuovo patrimonio genetico la combinazione dei geni alterati del padre e della madre può determinare l'insorgenza di nuove malattie.

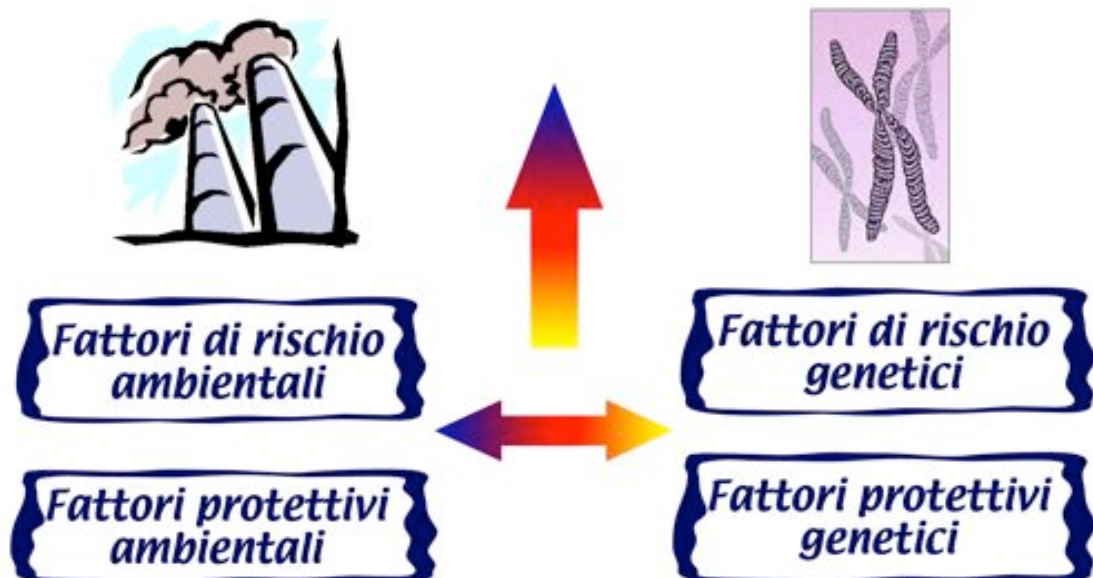




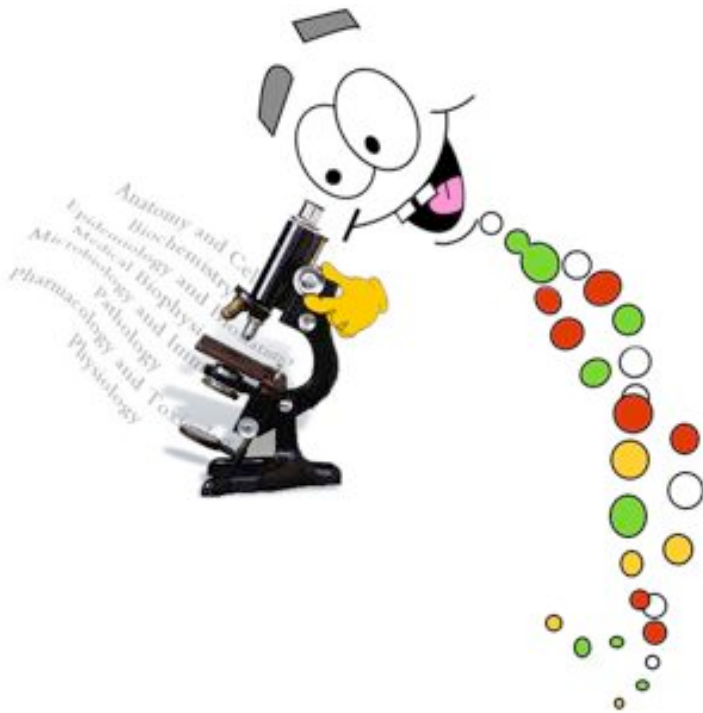
Anche il posto in cui si vive fa la sua parte: infatti un ambiente sfavorevole, in associazione ad uno specifico patrimonio genetico, può essere responsabile di malattie.

Al contrario un individuo può possedere geni che predispongono alla malattia, ma non svilupparla perché l'ambiente in cui vive esercita un **effetto protettivo**.

STATO DI SALUTE



Riuscire a capire quali sono i geni responsabili delle malattie permette di intervenire sulle malattie stesse. Occorre dunque riuscire a leggere ogni parola del DNA e scoprire la funzione di ogni singolo gene.



LA RICERCA GENETICA

Ciò che cerca di fare la scienza attraverso la ricerca è comprendere la funzione dei geni, soprattutto quelli che provocano malattia.

Finora sono stati identificati più di 1500 geni responsabili di malattie. Restano altri 33500 a cui assegnare una funzione., alcuni dei quali potrebbero essere coinvolti in malattie comuni.

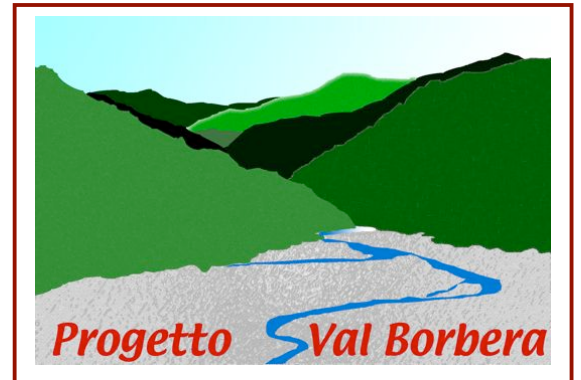
Importanti risultati, a questo scopo, sono stati ottenuti attraverso lo studio di particolari popolazioni, come ad esempio le popolazioni isolate. Queste popolazioni sono quelle che per motivi geografici, come la mancanza di strade, o culturali, come la religione e la lingua, non hanno avuto scambi con altre comunità.

Si può dire che nelle popolazioni isolate il libro del DNA ha tutte le parole scritte in una sola lingua, mentre in quelle che hanno avuto contatti con altre popolazioni le parole sono scritte in lingue diverse E' dunque molto più difficile riuscire a leggere il libro. In questo ambito si inserisce il **Progetto "Val Borbera" e "Valle Spinti"**



PERCHE' LA VAL BORBERA?

Nei racconti dei nostri nonni si sente parlare di quando non c'erano le macchine e le strade erano poche. Spesso si partiva a dorso di mulo o a piedi per andare alle fiere o per prendere il treno.



Queste erano le poche occasioni in cui ci si spostava. La maggior parte della vita trascorrevamo in paese, qui si nasceva, si lavorava e ci si sposava. Spesso i matrimoni avvenivano tra persone che vivevano da sempre nello stesso paese (matrimoni endogamici). Accadeva anche, a volte, che ci fossero matrimoni con persone di un altro comune (matrimoni esogamici), ma solitamente questo era distante pochi chilometri e le famiglie si conoscevano o avevano legami di parentela. Questo avveniva ancora fino a 50-60 anni fa in molti paesi della Val Borbera.

Un livello di endogamia molto alto e mantenuto per alcuni secoli, è un indizio che la popolazione corrisponde ad un isolato genetico.

Questo è suggerito dal ritrovamento di pochi cognomi caratteristici di ciascun paese della Valle ed è la ragione che ha spinto i ricercatori ad avviare questo studio



I PAESI CHE PARTECIPANO AL PROGETTO

Sono otto di cui sette fanno parte dell' "Alta Val Borbera" e si trovano nella zona interna sopra le strette. Uno, Grondona, si trova nella valle adiacente, la "Valle Spinti".

**Albera – Cabella – Cantalupo – Carrega –
Grondona – Mongiardino – Roccaforte –
Rocchetta**

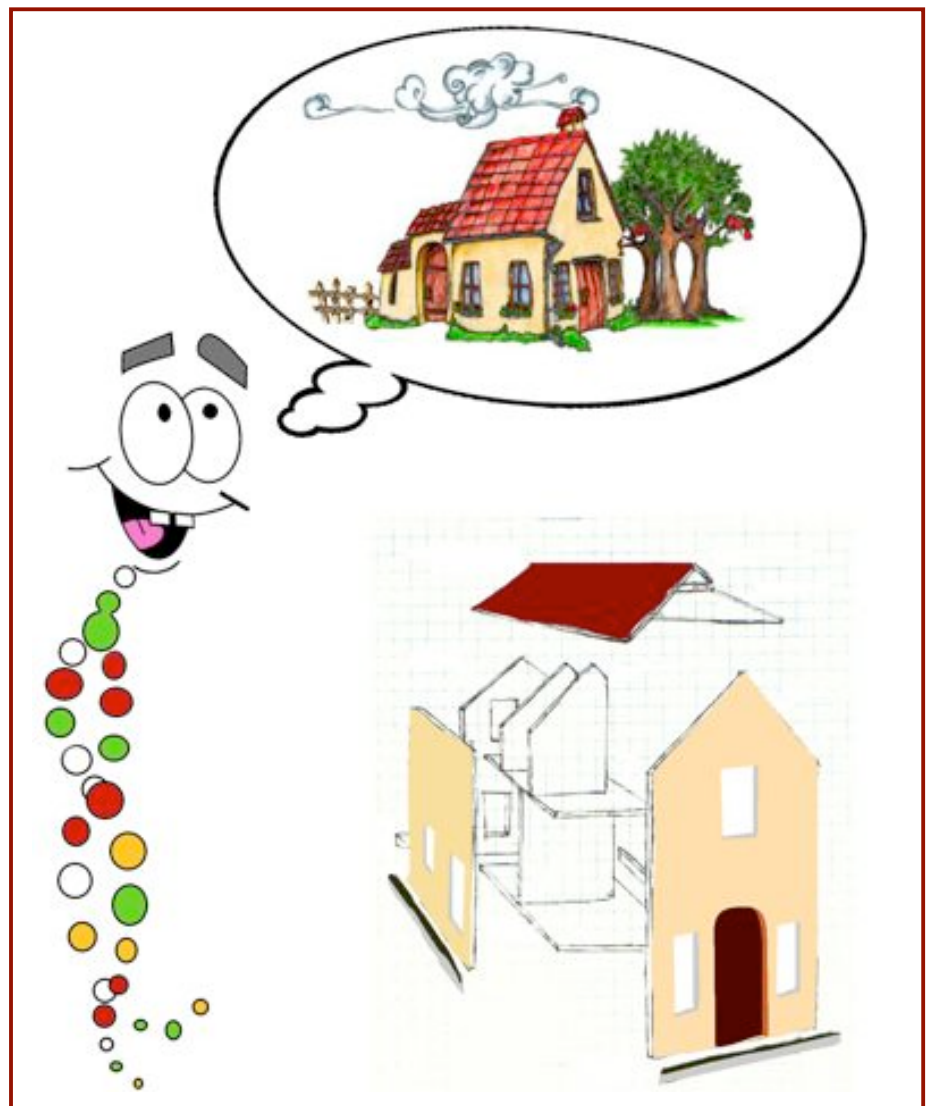




MA COME SI EVOLVE IL "PROGETTO VAL BORBERA"?

Immaginiamo per un momento il nostro progetto di ricerca come un progetto fatto da un architetto per la costruzione di una casa. Prima di aprire il cantiere e quindi iniziare i lavori con tanto di mattoni, cemento e muratori, si va sul posto dove si vuole costruire la casa per vedere se su quel terreno si può davvero costruire, e non ci siano frane o altro ad impedirlo.

Si verifica, cioè, se è possibile fare una casa nel luogo scelto. Lo stesso succede per un progetto di ricerca. Prima di iniziare bisogna verificare che l'idea di partenza sia realizzabile.





FASE 1 Definire l'isolato genetico Il primo passo è verificare che l'idea sia realizzabile. La popolazione deve rappresentare un vero "isolato genetico". A questo scopo lavoreranno gli storici-archivisti nelle parrocchie e nei comuni per verificare che negli ultimi due secoli i matrimoni siano avvenuti all'interno dei paesi (livello di endogamia).

FASE 2 Definire l'albero genealogico Gli stessi storici archivisti lavoreranno negli archivi anagrafici dei comuni ed in quelli delle parrocchie per creare un albero genealogico di tutta la popolazione di ogni paese. Questi dati permettono di capire le relazioni di parentela più lontane nel tempo. Questi dati inseriti in un database serviranno per essere confrontati con i dati della tipizzazione.

FASE 3 Definire lo stato di salute Tutte le persone maggiorenni verranno invitate a sottoporsi a visite mediche ed esami per definire lo stato di salute. I partecipanti compileranno un questionario, verranno sottoposti a visite mediche, elettrocardiogramma e prelievi di sangue per analisi cliniche (i cui risultati saranno consegnati al medico di famiglia) e per la preparazione di DNA. Tutti i partecipanti dovranno dare il loro consenso informato. Si cercherà di contattare tutti gli abitanti e di programmare gli incontri sulla base delle loro esigenze. Se necessario saranno programmate visite specialistiche. Tutte le informazioni di tipo medico saranno inserite nel database in modo anonimo.

FASE 4 Tipizzazione genetica Si procede alla caratterizzazione del DNA per ottenere una mappa genomica di tutti i partecipanti

FASE 5 Analisi dei dati Correlando i dati della tipizzazione genetica e gli alberi genealogici sarà possibile identificare geni responsabili dello stato di salute e delle malattie presenti nella popolazione.





Nell'esempio della casa, le fondamenta ed i pilastri di cemento sono la struttura su cui poggeranno i muri. Nel nostro progetto l'archivio, con tutte le informazioni sul DNA degli abitanti dei dodici comuni, è la struttura su cui si poggeranno tutte le ricerche future.

Le fasi di cui abbiamo parlato rappresentano un punto di partenza ed altre saranno stabilite man mano che il progetto cresce.



Come una casa col passare degli anni e per bisogni della famiglia viene ampliata e modificata, così anche il progetto seguirà le necessità della ricerca.



...E TU?

Una domanda sorgerà spontanea in chi legge: " quale è il mio ruolo?

Cosa posso o devo fare?

Il progetto ha bisogno della **collaborazione di tutti** gli abitanti (e dei loro parenti prossimi che vivono altrove) per poter essere realizzato in tutte le sue parti e per poter raggiungere lo scopo di migliorare le conoscenze scientifiche e, quindi, la salute e la qualità della vita di tutti.

Il **rispetto della privacy** e dell'intimità delle persone è tra le prime preoccupazioni dei proponenti. Ad ognuno sarà garantita la massima riservatezza e serietà. I dati raccolti saranno conservati in un archivio computerizzato in cui ogni persona sarà indicata da un codice. Tutti i ricercatori che si serviranno dei dati a scopo scientifico utilizzeranno dati **anonimi**.

La ricerca si svolge sul territorio, nei paesi, utilizzando gli spazi offerti dai Comuni, per agevolare al massimo le persone del luogo, soprattutto le persone anziane.



Glossario

Ambiente: il luogo, con tutte le sue caratteristiche naturali e sociali, in cui una persona vive.

Cellula: la parte piu' piccola di un organismo dove avvengono tutte le funzioni vitali.

DNA: acido deossiribonucleico, molecola chimica che si trova all'interno della cellula; vi sono scritte tutte le istruzioni per il funzionamento di un organismo.

Database: archivio computerizzato di dati.

Endogamia: caratteristica di un matrimonio che avviene tra le persone appartenenti ad uno stesso paese.

Esogamia: caratteristica di un matrimonio che avviene tra persone di paesi diversi.

Gene: un frammento di DNA responsabile di una specifica unita' di funzione.

Monogenico: carattere o malattia che dipende da un solo gene.

Poligenico: carattere o malattia che dipende da piu' geni.

Dove puoi incontrare le persone che lavorano al progetto?

Comunità Montana, Cantalupo Ligure (materiale informativo)

Municipio di Cantalupo Ligure (sede archivisti)

Palazzo Tassorello, Rocchetta Ligure (ambulatori medici, laboratorio, ufficio, esami, materiale informativo).

La ricerca si potrà organizzare grazie al contributo della



A CHI RIVOLGERSI PER SAPERNE DI PIU'?

Dott.ssa Daniela Toniolo

Istituto Scientifico San Raffaele

Via Olgettina, 60 20132 MILANO

Tel: 02-26434764 - fax: 02-26434767

e-mail: toniolo.daniela@hsr.it

Dott.ssa Clara Camaschella

Istituto Scientifico San Raffaele

Via Olgettina, 60 20132 MILANO

Tel: 02-26437782 - fax: 02-26413744

e-mail: camaschella.clara@hsr.it