

## Centro Nazionale di Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute

### Reparto Epidemiologia genetica

Direttore: Maria Antonietta Stazi

Fax: 06 49 90 41 51  
antonia.stazi@iss.it

Il reparto svolge attività di ricerca volte a migliorare la comprensione delle cause e dei meccanismi alla base delle malattie complesse a media ed elevata incidenza nella popolazione generale, stimando il ruolo che fattori genetici, ambientali e comportamentali giocano nella loro insorgenza.

Il reparto gestisce il Registro nazionale gemelli ([www.gemelli.iss.it](http://www.gemelli.iss.it)) e partecipa alla rete europea di registri di gemelli **GenomEUtwin**, per l'identificazione dei geni di suscettibilità per alcune malattie comuni come l'infarto, l'ictus e l'emigrania. Lo studio dei gemelli è altresì focalizzato a ricerche nei settori delle patologie autoimmuni, delle malattie cardio e cerebrovascolari, dell'invecchiamento e della salute mentale.

Il reparto è inoltre impegnato nella formazione degli operatori del Servizio sanitario nazionale e di enti di ricerca (epidemiologi, statistici, biologi molecolari, bioinformatici, matematici e statistici) nel settore dell'epidemiologia genetica.

#### Competenze sviluppate

- Progettazione e conduzione di indagini campionarie su popolazione gemellare;
- gestione avanzata di database relazionali per dati epidemiologici, clinici e genetici;
- esperienza nella modellistica per la stima della componente genetica della varianza fenotipica;
- analisi genetica di malattie complesse mediante tecniche di correlazione tra genotipo e fenotipo;
- bioetica della ricerca genetica.

#### Attività in corso con i principali risultati/ricadute

##### Patologie autoimmuni

- Celiachia, sclerosi multipla, diabete di tipo 1: stima della ereditabilità e del ruolo della componente ambientale condivisa e non condivisa nello sviluppo della patologia in coppie di gemelli arruolate su base di popolazione;
- lupus eritematosus (LE), Sindrome di Sjogren (SS): stima del clustering familiare per malattie autoimmuni di pazienti LE e SS; stima del rischio ricorrente di malattia in familiari di primo grado di pazienti LE e SS, secondo il genere e il grado di parentela.
- malattia di Crohn: analisi della correlazione genotipo-fenotipo.

##### Malattie cerebro e cardiovascolari

- Ictus ed emigrania: arruolamento di coppie di gemelli da registri di patologia per la stima della ereditabilità;
- CVD: follow-up di una coorte di gemelli ultrasessantacinquenni per stimare il ruolo della componente ambientale, comportamentale e genetica nelle caratteristiche subcliniche delle malattie cardiovascolari.

##### Invecchiamento

- Demenza di Alzheimer: stima della quota del declino delle capacità cognitive attribuibile a fattori genetici, ambientali e socio-comportamentali;
- longevità: studio dei determinanti della longevità e dell'invecchiamento in buono stato di salute in coppie di gemelli ultranovantenni attraverso la valutazione del ruolo giocato dalla genetica e dalle influenze ambientali sulle modificazioni dei parametri immunitari coinvolti nella risposta infiammatoria, lo stress ossidativo e la riparazione del DNA.

##### Salute mentale

- Ansia nei bambini e negli adolescenti: valutazione dell'influenza dell'interazione tra fattori genetici e ambientali sugli aspetti psicologici della maturazione della persona;

- disturbi bipolari e schizofrenia: stima della ereditabilità degli endofenotipi della comunicazione cerebrale.

## **Personale**

Maria Antonietta Stazi, *I Ricercatore - Direttore di reparto*

Sonia Brescianini, *Ricercatore*

Rodolfo Cotichini, *CTER*

Cristina D'Ippolito, *CTER a contratto*

Tanja Dukic, *Ospite*

Corrado Fagnani, *Ricercatore a contratto*

Emanuela Medda, *Ricercatore*

Lorenza Nisticò, *Ricercatore*

Valeria Patriarca, *CTER*

Simonetta Pulciani, *I Ricercatore*

Giovanni Ristori, *Ricercatore a contratto*