Questa tesi si propone come studio pilota sulle relazioni tra informazione genetica, comportamento e rischio di malattia.
Si parla di polimorfismo genetico quando un carattere geneticamente determinato è presente nella popolazione con due o più "morfi", ovvero con due o più varianti (un po' come dire che il carattere geneticamente determinato "colore degli occhi" è presente nella popolazione con un certo numero di varianti diverse: colore castano, nero, verde, azzurro, ecc…).

In questo caso ho studiato due polimorfismi genetici che riguardano alcuni caratteri implicati nel sistema di regolazione della pressione arteriosa (polimorfismo I/D del gene ACE) e del metabolismo dei lipidi (polimorfismo del gene APOE).

Negli ultimi decenni nella comunità scientifica si è fatto sempre maggiore l'interesse per lo studio di alcuni polimorfismi genetici e per la ricerca di eventuali associazioni tra determinate varianti genetiche (alleli) e la suscettibilità o la resistenza nei confronti di malattie di grande impatto sociosanitario. In particolare, numerosi studi scientifici hanno rilevato un lieve aumento del rischio di sviluppare malattie cardiovascolari per le persone che presentano l'allele D del gene ACE e/o l'allele e4 del gene APOE.

L'espressione della nostra biologia scaturisce dall'interazione tra fattori genetici e non genetici (ambientali, culturali….) e il comportamento è in grado di rappresentare un fattore di estrema importanza nella regolazione del nostro stato di salute.

Oggetto di questa tesi è stato proprio lo studio di come alcuni fattori non genetici di natura comportamentale (dieta, attività fisica, consumo di alcool, abitudine al fumo) e non (stato di normopeso o sovrappeso) possano essere associati ad una diversa espressione di alcuni fattori di rischio (ipertensione, ipercolesterolemia) nei portatori delle diverse varianti genetiche studiate.

È stato analizzato un campione costituito da 60 persone in buona salute di età compresa tra i 37 e i 60 anni su cui sono state eseguite delle indagini genetiche (determinazione dei genotipi I/D ACE ed APOE), sono state rilevate alcune misure antropometriche per evidenziare un eventuale stato di sovrappeso (peso, altezza, circonferenza addominale, circonferenza a livello dei fianchi e circonferenza della coscia), è stato eseguito il dosaggio di alcuni parametri biochimici del sangue (colesterolo, trigliceridi e glicemia), è stata misurata la pressione arteriosa

e sono state indagate le abitudini alimentari e l'attività fisica con appositi questionari.

Le informazioni riguardanti le abitudini alimentari sono state poi analizzate utilizzando come indicatori della qualità della dieta due parametri che sono stati denominati Indice MED (pari al rapporto tra le calorie totali giornaliere fornite dagli alimenti che appartengono alla dieta mediterranea tradizionale e le calorie fornite da alimenti "non mediterranei") e Indice VEG (pari al rapporto tra le calorie totali giornaliere fornite da alimenti di origine vegetale e le calorie fornite da alimenti di origine animale).

Dall'elaborazione dei dati sono emersi degli elementi interessanti. Innanzitutto il sovrappeso si è confermato fattore di rischio importante per le malattie cardiovascolari e metaboliche: le persone in sovrappeso presentano valori significativamente superiori di glicemia a digiuno e di pressione arteriosa, nonché valori inferiori di colesterolemia HDL (il cosiddetto colesterolo "buono") rispetto alle persone normopeso. Inoltre, le persone che si alimentano con una dieta ad alto tenore vegetariano (in cui, cioè, le calorie di derivazione animale siano inferiori al 25% delle calorie totali consumate quotidianamente) presentano un migliore controllo del peso corporeo.

L'aspetto più interessante di questo lavoro è stata l'individuazione di una diversa risposta alla qualità della dieta nei portatori delle diverse varianti del gene APOE. In particolare, è emerso che i portatori dell'allele E4 (che sono considerati maggiormente a rischio di sviluppare malattie cardiovascolari per una maggiore predisposizione a sviluppare ipercolesterolemia) possano trarre giovamento da una forte aderenza alla dieta mediterranea. Infatti, tra le persone che presentano la variante genetica E4 coloro che si alimentano con una dieta ad alto Indice MED, a parità di attività fisica e di peso corporeo, mostrano valori di colesterolo ematico "più salutari" (colesterolo "cattivo" LDL mediamente più basso e colesterolo "buono" HDL mediamente più alto) rispetto a coloro che hanno un'alimentazione più "continentale" (caratterizzata da un basso Indice MED). Questa osservazione indica la possibilità di contenere l'aumento del rischio di malattia associato ad una determinata variante genetica attraverso la modificazione del proprio stile di vita e soprattutto delle proprie abitudini alimentari, rendendo attuale anche nell'era della medicina postgenomica la massima di Ippocrate "lasciate che il vostro cibo sia la vostra medicina" (IV secolo a.C.).

Elementi di innovazione introdotti dallo studio

Ideazione e sviluppo di un indicatore di qualità della dieta (indice VEG).

Marianna Rinaldi

Tesi di Laurea Specialistica

Autore: Marianna Rinaldi
Email: mariannarinaldi@alice.it
Relatore: Emma Rabino
Università: Università degli Studi di Torino
Facoltà: Facoltà di Scienze Matematiche, Fisiche e Naturali
Corso: Laurea Spec. in Evoluzione del Comportamento Animale e dell'Uomo
Data di Discussione: 21/10/2009
Voto: 110 cum laude
Disciplina: Antropologia fisica
Tipo di Tesi: Tesi di Ricerca
Lingua: Italiano
Grande Area: Area Scientifica
Dignità di Stampa: Si
Settori Interessati: Nutrigenomica, Sanità Pubblica

Pubblicata in: www.pubblitesi.it