



# Registro Nazionale dei Gemelli

**Istituto Superiore di Sanità**  
Laboratorio di Epidemiologia e Biostatistica

**Ministero della Sanità**

**Perché studiare i gemelli.** Il confronto tra coppie di gemelli identici e non identici permette di stabilire il contributo che la genetica, l'esposizione a fattori di rischio ambientali e le abitudini di vita giocano nell'insorgenza di una malattia.

**Importanza del registro di popolazione.** Nella ricerca epidemiologica è di fondamentale importanza che gli studi siano condotti a partire da registri di popolazione, i cui iscritti possano essere considerati a tutti gli effetti un campione della popolazione generale, e quindi, riflettere la prevalenza naturale delle malattie e delle varianti individuali.

**Cosa accade nelle altre nazioni.** I paesi nordeuropei hanno avviato da anni una politica in questo senso e prodotto risultati estremamente importanti in diversi settori della ricerca medica. Negli USA il National Institute of Health ha posto nel suo piano strategico per l'anno 2000 lo studio di fattibilità per la costruzione di un registro nazionale di gemelli, con la motivazione che tale registro costituirebbe una risorsa estremamente importante per i ricercatori ed esalterebbe le potenzialità del Progetto Genoma.

**Punto di partenza.** Attraverso l'elaborazione del data base dell'Anagrafe Tributaria del Ministero delle Finanze è stato possibile ricostruire tutte le possibili coppie di individui con lo stesso cognome, luogo e data di nascita. E' stata quindi identificata una coorte di circa 1.300.000 potenziali gemelli viventi e residenti in Italia al 31 dicembre 1996.

**Punto di arrivo.** Tutti i gemelli appartenenti a 3 fasce di età (pediatrica, adulta, anziana) verranno contattati per mezzo postale e verrà chiesto loro di aderire formalmente al Registro. Prevediamo di arruolare circa 120.000 coppie

**Cosa stiamo facendo.** Sono in corso degli studi pilota con l'obiettivo di verificare le modalità di utilizzo dei dati del registro e allo stesso tempo di stimare il carico genetico nella popolazione italiana in alcune patologie (Diabete di Tipo I, Celiachia, Ipotiroidismo Congenito, Malattia di Alzheimer e Sclerosi Multipla).

Nei prossimi mesi partirà l'indagine pilota per testare le modalità di arruolamento dei gemelli. In questa indagine pilota contatteremo un campione random di 800 gemelli residenti nel Comune di Roma e di tutti i gemelli residenti nella Provincia di Latina.

**Contribuito alla ricerca.** Il Registro Nazionale dei Gemelli costituirà il più grande data base di gemelli mondiale e sarà accessibile a gruppi di ricerca istituzionali che intendano valutare il peso dei fattori genetici, ambientali e comportamentali nell'eziopatogenesi di malattie multifattoriali.



## Registro Nazionale dei Gemelli

Istituto Superiore di Sanità  
Ministero della Sanità

Il Registro Nazionale dei Gemelli raccoglie oltre 1.300.000 gemelli in vita e residenti in Italia alla data del 31 dicembre 1996.

I gemelli in Italia costituiscono circa il 2% della popolazione Italiana.

Il Registro Nazionale dei Gemelli si propone di costituire e seguire negli anni tre coorti di gemelli, una prima stima ci ha permesso di definire l'ampiezza di queste tre popolazioni:

Popolazione pediatrica	nati tra il 1985-1994	78.000 persone	39.000 coppie
Popolazione adulta	nati tra il 1955-1964	120.000 persone	60.000 coppie
Popolazione anziana	nati tra il 1925-1934	77.000 persone	38.500 coppie

Prevediamo di arruolare circa 250.000 persone per oltre 120.000 coppie.

Nei prossimi mesi verrà avviata una indagine pilota su un campione random di 1600 potenziali gemelli (Comune di Roma e Provincia di Latina). A questo campione verrà spedita una lettera di invito alla partecipazione al Registro Nazionale dei Gemelli, con lo scopo di testare le modalità di contatto.

La documentazione spedita ai gemelli conterrà una lettera di invito, un modulo informativo sul progetto, un breve questionario per confermare la condizione di gemello, valutare la zigosità secondo domande standard e acquisire informazioni sintetiche sullo stato di salute. La documentazione inviata conterrà anche un modulo per il consenso informato e una busta con affrancatura per la risposta.

Ciò consentirà una prima valutazione del tasso di rispondenza, una stima dell'efficienza delle procedure di raccolta delle informazioni e permetterà inoltre di verificare la validità di alcune domande inserite nei questionari.

La documentazione cartacea e le procedure per il trattamento dei dati personali sono in accordo con quanto previsto dalla normativa vigente in materia di "Privacy" (Legge 675/96 e successive integrazioni).

Sono state avviate e sono in corso di attuazione le seguenti ricerche:

- ❖ Performance fisica e disabilità: studio epidemiologico longitudinale su una popolazione di gemelli anziani. Dr.ssa S.Giampaoli (ISS).
- ❖ Studio su gemelli affetti da Ipotiroidismo Congenito: ruolo della componente genetica e ambientale nell'eziologia dell'ipotiroidismo. Dr.ssa A.Olivieri (ISS).
- ❖ Malattie rare (MR) e gemellarità: identificazione di modelli di studio di MR ad eziopatogenesi multifattoriale. Dr.ssa D.Taruscio (ISS).
- ❖ Sclerosi Multipla: modificazioni post-zigotiche o epigenetiche del DNA in gemelli monozigoti discordanti. Dr.ssa I.Cascino (CNR).
- ❖ Ruolo di fattori ambientali e genetici nell'insorgenza della demenza di Alzheimer. Dr. F.Giubilei (Università di Roma "La Sapienza").
- ❖ Stima della componente ereditaria nella celiachia. Prof. L.Greco (Università di Napoli "Federico II").
- ❖ Concordanza di malattia e suscettibilità genetica in coppie di gemelli concordanti e discordanti per diabete tipo 1. Prof.ssa F.Leonetti (Università di Roma "La Sapienza").
- ❖ Applicazione ad un campione di gemelli di strategie di ricerca in ambito di psicologia clinica. Prof. C.Maffei (Università di Milano "San Raffaele").

Il progetto "*Fattori genetici e ambientali nelle malattie multifattoriali: istituzione di un Registro Nazionale di Gemelli*", promosso dal Ministero della Sanità, è finanziato con i fondi del Servizio Sanitario Nazionale e tra le attività di ricerca finalizzata (art. 12 del D.Lgs. 502/92 integrato dall'art. 12 bis del D. Lgs. 229/99) per l'esercizio finanziario 2000

Il Registro Nazionale dei Gemelli è coordinato dalla Dott.ssa Maria Antonietta Stazi

Laboratorio di Epidemiologia e Biostatistica

Istituto Superiore di Sanità

V.le Regina Elena 299, 00161 Roma (Italy)

E-mail: [Stazi@iss.it](mailto:Stazi@iss.it)

Tel.: 0649903181- Fax: 0649387173