



In che modo Health 2020 approfondisce la nostra comprensione della genetica e del cancro

I dati raccolti da Health 2020 decine di anni fa stanno producendo risultati soddisfacenti e in modi che non avremmo potuto prevedere.

Il Progetto genoma umano è iniziato nel 1990. Ci sono voluti 13 anni e US\$ 3 miliardi per completare l'intera mappatura di un solo genoma umano – ovvero delle miliardi di basi del DNA che costituiscono la sequenza dei geni di un essere umano e degli elementi che le compongono. Si tratta di un lungo periodo di attesa e di un alto prezzo da pagare per la sequenza di un solo genoma. Ma il Progetto genoma umano ha portato a dei progressi tecnologici che hanno consentito di trovare metodi migliori, più rapidi e più economici di realizzare l'impresa. Analizzare un intero genoma umano costa oggi meno di US\$ 5000 e richiede solo uno o due giorni.

Raccolta di dati genetici nell'ambito di HEALTH 2020

HEALTH 2020 è iniziato nel 1990, lo stesso anno in cui è partito il Progetto genoma umano. I campioni di sangue raccolti erano stati originariamente utilizzati per misurare i livelli di zuccheri e colesterolo nel sangue e i risultati erano stati presentati ai partecipanti perchè ne fossero informati. Nei nostri studi iniziali nell'ambito di Health 2020 abbiamo anche utilizzato i campioni di sangue conservati per misurare i livelli di indicatori alimentari, infiammazioni, lipidi, vitamine e ormoni.

Non avevamo previsto di poter arrivare ad effettuare misurazioni genetiche, ma i rapidi progressi nel campo della tecnologia per la mappatura dei geni ci hanno consentito di poter utilizzare questi campioni di sangue in un modo nuovo, per poter generare conoscenze utili a controllare il cancro.

Non decifriamo la sequenza degli interi genomi dei partecipanti a HEALTH 2020, sarebbe superfluo e decisamente troppo costoso, ma effettuiamo piuttosto uno studio di associazione sull'intero genoma.



Si tratta di estrarre il DNA dai campioni di sangue conservati e di analizzare particolari tratti del genoma (in genere circa 500.000 su 3 miliardi di basi di DNA). Questi tratti contengono varianti genetiche comuni (non mutazioni rare che espongono le persone ad un alto rischio di cancro), che ci rendono unici come individui, in maniera simile alle varianti che determinano la nostra altezza o il colore dei capelli. Questi dati vengono utilizzati dai ricercatori del Cancer Council Victoria per individuare nuove varianti associate con il rischio di cancro.



Che informazioni possono darci i dati genetici?

Quando facciamo un confronto tra i risultati delle scansioni del DNA delle persone che hanno avuto un certo tipo di cancro con quelli di persone che non lo hanno avuto, cerchiamo degli elementi ricorrenti. Alcune delle varianti genetiche sono maggiormente presenti nelle persone con il cancro? In questo modo possiamo individuare delle varianti “sospette” che possono condizionare il rischio di cancro. Negli ultimi anni, i dati dei partecipanti a HEALTH 2020 sono stati utilizzati con successo per identificare degli indicatori genetici associati con il cancro alla prostata, alla mammella, al colon, alle ovaie e a molti altri cancri.

Ciascuna singola variante non ha molta rilevanza nelle probabilità che una persona ha di sviluppare il cancro ma, nell’insieme, i piccoli rischi associati ad un alto numero di queste varianti possono ammontare a qualcosa di sostanziale.

In genere i nostri ricercatori sono coinvolti in collaborazioni internazionali, che spesso mettono insieme i risultati provenienti da centinaia di migliaia di partecipanti. Questo perché più è ampia la prospettiva – utilizzando i dati di più persone possibili, di popolazioni diverse – maggiori sono le possibilità di individuare i piccoli rischi che stiamo cercando di scoprire.

Il nostro obiettivo finale è quello di sviluppare modelli basati su queste informazioni genetiche che possano indicare alle persone se il loro rischio di sviluppare un determinato tipo di cancro sia basso, medio o alto. Queste informazioni possono informare le loro decisioni in merito alla prevenzione e allo screening ed in futuro potrebbero portare a trattamenti più efficaci.

Per assicurare la privacy dei partecipanti ad HEALTH 2020, i loro dati vengono sempre forniti in forma anonima, in maniera tale che i ricercatori che collaborano allo studio non possano accedere ad informazioni che consentano l’identificazione dei soggetti.

Consumo di alcolici e cancro

Il dottor Harindra Jayasekara sta portando avanti degli studi per comprendere le interazioni tra il consumo di alcolici e il rischio di cancro.

Quando il dottor Jayasekara ha iniziato il suo dottorato nel 2010, gli è stata fornita una fonte ricchissima in termini di dati.

Quando è iniziato HEALTH 2020, la stragrande maggioranza di studi di questo tipo chiedeva ai partecipanti del loro consumo di alcolici solamente in relazione ai “12 mesi precedenti”. Quello che rende i dati di HEALTH 2020 di immenso valore è che si tratta di uno dei pochi studi che ha raccolto informazioni sul consumo di alcolici tra i partecipanti nell’arco della loro intera vita.

È risaputo che l’alcol è cancerogeno, agisce come una tossina, danneggia i tessuti e interferisce con il metabolismo dell’organismo. Il dottor Jayasekara voleva capire se il consumo di alcolici in giovane età poteva avere delle ripercussioni sul rischio di cancro più avanti nella vita. Da allora, il dottor Jayasekara e i suoi colleghi hanno fatto delle scoperte interessanti ed importanti.

Cancro alla mammella

Il consumo di alcolici era un fattore di rischio già noto per il cancro alla mammella nelle donne, ma i dati di HEALTH 2020 identificano un periodo critico che ha delle

ripercussioni sul resto della vita di una donna. Le donne che consumano alcolici negli anni che intercorrono tra la prima mestruazione e la prima gravidanza portata a termine corrono un rischio di cancro alla mammella del 35% maggiore rispetto alle donne che non consumano alcolici. In altre parole, le donne che consumano alcolici prima di avere una gravidanza hanno la probabilità 1 su 7 che venga loro diagnosticato un cancro alla mammella, mentre le donne che non consumano alcolici prima della gravidanza ne hanno 1 su 9.



Harindra Jayasekara

Preferite ricevere la newsletter via email?

Semplicemente digitate nella riga oggetto dell’ email: “e-news please” insieme al vostro nome e al numero identificativo (ID) di Health 2020 (se lo conoscete) Inviare a: HEALTH2020@cancervic.org.au



Questo arco temporale è importante probabilmente a causa del fatto che il seno è più sensibile agli agenti cancerogeni in questi anni di rapida crescita. Tale processo di cambiamento è regolato dagli ormoni dell'apparato riproduttivo femminile (come gli estrogeni) ed è stato dimostrato che l'alcol ha un effetto su questi ormoni e compromette questo processo.

Cancro del colon-retto

Un'analisi del cancro coloretale nei partecipanti a HEALTH 2020 offre ulteriore conferma dei risultati che indicano che il consumo di alcolici, anche in giovane età, può causare i più comuni tipi di cancro coloretale più avanti negli anni. Questi risultati hanno contribuito alla creazione della campagna di pubblica sicurezza del Cancer Council denominata "Drink Less, Live More" avviata nel 2015.

Ricerche future

Più recentemente, il dottor Jayasekara e i suoi collaboratori hanno puntato la loro attenzione sulla correlazione tra consumo di alcolici e sopravvivenza al cancro, come anche tra consumo di alcolici e recidiva del cancro. Uno di questi progetti analizza i cancri meno comuni, come il cancro al pancreas, alla tiroide, ai reni, nel sangue e allo stomaco.

Poiché questi cancri non sono comuni e non è buona pratica scientifica quella di giungere a delle conclusioni basate su un numero limitato di casi, i ricercatori di HEALTH 2020 stanno collaborando con altri ricercatori in tutto il mondo, creando di fatto il progetto di condivisione dati sui cancri correlati al consumo di alcolici più ampio mai realizzato.

Cuore, ossa e assunzione di calcio



Avevamo precedentemente riportato che il dottor Belal Khan stava portando avanti una ricerca in merito all'assunzione di calcio tra i partecipanti ad HEALTH 2020 e se questo avesse o meno un effetto sulla salute del cuore e dei polmoni. La ricerca del dottor Khan è stata anche utilizzata da Alexander Rodriguez per il dottorato cha ha recentemente completato. Rodriguez ha condotto delle ricerche sulla sarcopenia (bassa massa muscolare scheletrica) e sulla calcificazione dell'aorta addominale, un indurimento dei vasi sanguigni del cuore che rappresenta un fattore di rischio per l'insorgenza di disturbi cardiaci e ictus. I risultati ottenuti dalla sua ricerca indicano che

le persone con una bassa massa muscolare scheletrica hanno una probabilità più alta di soffrire di calcificazione dell'aorta addominale ed in maniera più pronunciata rispetto alle persone con una massa muscolare maggiore. Tali risultati sono stati riscontrati con maggiore evidenza in persone non considerate obese (dove l'obesità è definita come il rapporto tra la circonferenza del giro vita/fianchi >0.90 per gli uomini e >0.85 per le donne). Mantenere una discreta massa muscolare ed essere fisicamente attivi può aiutare a ridurre la calcificazione dell'aorta addominale e i rischi cardiovascolari associati.



Aggiornamento dati personali

Per noi è molto importante essere informati dei cambiamenti nei vostri recapiti per poter rimanere in contatto.

Se avete un nuovo recapito, strappate questo parte del foglio e inviatecela.

Nome **Mr/Ms/Mrs/Miss**

Secondo nome

Cognome

Telefono

Se desiderate ricevere la prossima newsletter per email, forniteci il vostro indirizzo email.

Email

NUOVO INDIRIZZO

Sobborgo

Stato **Codice Postale**

INDIRIZZO PRECEDENTE

Sobborgo

Stato **Codice Postale**

Spedire a:

Health 2020, 615 St Kilda Road
Melbourne 3004

OPPURE inviateli via email a:

HEALTH2020@cancervic.org.au

OPPURE telefonate al numero:

1800 780 003

In che modo vengono utilizzati i vostri dati?

Le informazioni che ci hai generosamente fornito sono state d'inestimabile valore per la ricerca su molte malattie tra cui il cancro, l'artrite, le malattie cardiovascolari e le malattie agli occhi.

Qua sotto c'è una selezione di recenti pubblicazioni scientifiche che hanno utilizzato dati ottenuti grazie a chi partecipa a Health 2020. Ad alcune di queste ricerche hanno partecipato ricercatori di tutta Australia e da diverse parti del mondo

Del Gobbo, L. C., F. Imamura, S. Aslibekyan, et al. ω -3 Polyunsaturated Fatty Acid Biomarkers and Coronary Heart Disease: Pooling Project of 19 Cohort Studies. *JAMA Intern Med.* 2016 176(8): 1155-1166.

Dugue, P. A., A. M. Hodge, M. T. Brinkman, et al. Association between selected dietary scores and the risk of urothelial cell carcinoma: A prospective cohort study. *Int J Cancer.* 2016 139(6): 1251-1260.

Gaudet, M. M., M. Barrdahl, S. Lindstrom, et al. Interactions between breast cancer susceptibility loci and menopausal hormone therapy in relationship to breast cancer in the Breast and Prostate Cancer Cohort Consortium. *Breast Cancer Res Treat.* 2016 155(3): 531-540.

Heath, A. K., E. J. Williamson, D. Kvaskoff, et al. 25-Hydroxyvitamin D concentration and all-cause mortality: the Melbourne Collaborative Cohort Study. *Public Health Nutr.* 2016: 1-10.

Karahalios, A., J. A. Simpson, L. Baglietto, et al. Change in weight and waist circumference and risk of colorectal cancer: results from the Melbourne Collaborative Cohort Study. *BMC Cancer.* 2016 16: 157.

Rodriguez, A. J., D. Scott, B. Khan, et al. Low Relative Lean Mass is Associated with Increased Likelihood of Abdominal Aortic Calcification in Community-Dwelling Older Australians. *Calcif Tissue Int.* 2016 99(4): 340-349.

Dichiarazione sulla Privacy

Dichiarazione sulla Privacy: Cancer Council Victoria raccoglie le vostre informazioni personali per continuare a tenervi informati su HEALTH 2020. Potete chiederci in qualsiasi momento di interrompere l'invio delle newsletters chiamando il 1800 780 003 o inviando un'email a HEALTH2020@cancervic.org.au. Le nostre linee guida sulla privacy, disponibili alla pagina www.cancervic.org.au o su richiesta chiamando al 13 11 20, illustrano nel dettaglio come potete richiedere l'accesso e la correzione delle vostre informazioni personali, come sporgere un reclamo in merito alla privacy e in che modo gestiamo tali reclami.