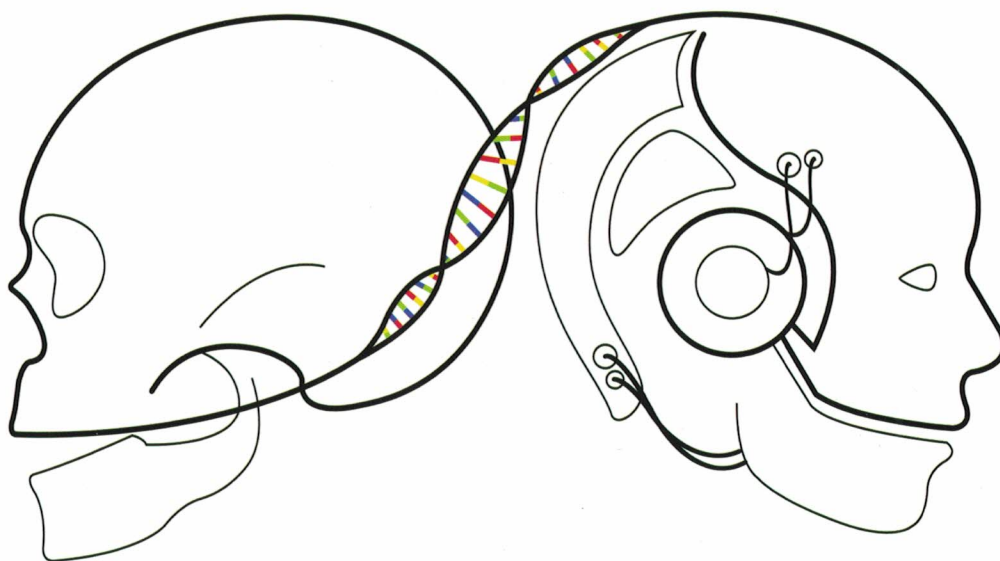


XXIV CONGRESSO
ASSOCIAZIONE ANTROPOLOGICA ITALIANA



IL PROSSIMO UOMO

Storia naturale di geni, forme e funzioni
fra passato e futuro dell'umanità

ABSTRACT

Chieti, 7-10 settembre 2022

Università degli Studi "G. d'Annunzio"

Dipartimento di Medicina e Scienze dell'Invecchiamento - Unità operativa di Antropologia - Museo universitario

Variabilità dei geni codificanti per il collagene e suscettibilità alla rottura del legamento crociato anteriore

Myosotis Massidda¹, Laura Flore², Massimiliano Salvi³, Giovanni Monteleone⁴, Alessandra Tilocca⁴, Marco Scorcu⁵, Carla Maria Calò²

¹ *Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università di Cagliari, Italia; myosotis.massidda@unica.it*

² *Dipartimento di Scienze della Vita e dell'Ambiente, Università di Cagliari, Italia; cmcalo@unica.it*

³ *Casa di Cura Polispecialistica Sant'Elena, Quartu Sant'Elena, Cagliari, Italia*

⁴ *Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università di Roma Tor Vergata, Italia*

⁵ *Federazione Medico Sportiva Italiana, Roma; Cagliari Calcio Spa, Italia*

Parole Chiave: SNPs, atleti, infortuni legamentosi

La rottura del legamento crociato anteriore (LCA) è molto frequente tra gli atleti soprattutto negli sport ad alto impatto.

Sebbene siano stati identificati fattori intrinseci ed estrinseci per la rottura dell'LCA, l'esatta eziologia di questa lesione non è ancora completamente compresa.

Lo scopo di questo lavoro è stato quello di analizzare la distribuzione di 6 polimorfismi SNP localizzati nei geni COL tra gli atleti per verificare la suscettibilità verso la rottura del legamento e quantificare l'impatto genetico dovuto a questi marcatori.

Sono stati campionati un totale di 167 atleti (86 infortunati e 81 non infortunati). Il DNA è stato estratto da tampone buccale e sottoposto a PCR. Tutti gli SNPs (ad eccezione dell'rs1800012 per il quale è stata utilizzata la MTPA PCR) sono stati identificati mediante digestione enzimatica.

Tutti gli SNPs analizzati, ad eccezione del rs970547 del COL12, mostrano una spiccata variabilità nella distribuzione mondiale. Attraverso il 1000 genome selection browser sono state trovate tracce di pressione selettiva in tali geni, in nessun caso la regione coinvolta nella selezione includeva gli SNPs in analisi, quindi la variabilità riscontrata per tutti gli SNPs sembra modellata più da fenomeni di deriva genetica piuttosto che dall'azione della selezione naturale.

Per valutare l'associazione con la rottura del LCA è stato valutato l'ODDS Ratio per i singoli geni. Sono stati riscontrati valori significativi per il COL1A1, l'rs12722 del COL5, l'rs240736 del COL12 e l'aplotipo del COL5A1. Il TGS, che valuta l'effetto combinato di tutti i marcatori, ha mostrato differenze significative tra i due gruppi campionati, anche se la loro variabilità sembra spiegare meno del 6% della suscettibilità verso l'infortunio.

I risultati del presente studio hanno confermato la base genetica della rottura dell'LCA, ma sarà necessario ampliare il set di marcatori per migliorare la predizione del rischio.

