ASSOCIAZIONE ITALIANA LIBERI DI SENTIRE onlus
no profit ITALIAN ASSOCIATION FREE TO HEAR

Abbiamo l'opportunità di finanziare una delle più importanti ricerche sulla genetica della sordità mai effettuate nel mondo.

Il gruppo triestino di genetica coordinato da Paolo Gasparini (uno degli scopritori del gene della connessina da cui dipende la maggioranza delle sordità di chi mi sta leggendo !!) ci ha presentato un interessantissimo progetto dal titolo **"Geni Friulani nel Mondo"** dove si paragoneranno le popolazioni friulane residenti in **Italia**, con quelle emigrate nel secolo scorso in **Brasile** ed in **Argentina**, così da chiarire l'effetto dell'ambiente e delle abitudini di vita su una serie di patologie, tra cui la sordità.

La ricerca è spettacolare, il gruppo che vuole effettuarla è fantastico e l'Associazione Italiana Liberi di Sentire onlus ha già raccolto la metà della cifra necessaria per realizzarla.

Ho detto la metà, quindi abbiamo bisogno del suo contributo che può essere versato nell'**IBAN IT81S0311101646000000005872** specificando, come causale, Ricerca Geni Friulani nel mondo.

Associazione Liberi di Sentire onlus si occupa di questi argomenti e non di aiutare le aziende protesiche ad evitare le gare pubbliche d'appalto o a garantire solo l'assistenzialismo ai sordi.

Chi ha orecchi (!!!) per intendere, intenda!!

Legga il progetto qui sotto redatto da Giorgia Girotto e, prima delle vacanze, ci aiuti a raggiungere la cifra necessaria per attuare questo avvincente progetto scientifico.

Sandro Burdo

da Giorgia Girotto

Per sordità (o ipoacusia) si intende una condizione patologica caratterizzata da una perdita totale o parziale dell'udito. Questa patologia colpisce milioni di persone in tutto il mondo (alla nascita 1/1000). Le cause possono essere acquisite (infettive, vascolari, degenerative, autoimmuni, tumorali, iatrogene ecc.) oppure più comunemente genetiche (nel 70% dei casi) potendo essere trasmessa secondo diversi modi di ereditarietà: autosomica recessiva (75-80% dei casi), autosomica dominante, X-linked, mitocondriale. Infine possiamo avere forme multifattoriali risultanti dall'interazione di un vasto numero di componenti genetiche che contribuiscono per il 40-60% e quelle ambientali (es. rumore, fumo, etc.).

Al fine di identificare nuovi geni implicati nella funzione uditiva e in generale nella ipoacusia con particolare riferimento allo studio della presbiacusia (perdita di udito patologica dovuta all'avanzare dell'età), ma anche per studiare l'influenza delle correlazioni tra geni e quelle tra geni ed ambiente

(fattori ambientali e geni modificatori) è necessaria l'analisi di popolazioni con specifiche caratteristiche come gli isolati genetici ovvero comunità in cui la popolazione a causa di vari fattori (isolamento geografico, barriere linguistiche, scarsa immigrazione, etc.) ha conservato nel corso dei secoli dei caratteri genetici omogenei. Infatti la crescita lenta della popolazione originatasi da pochi fondatori e la mancanza d'immigrazione hanno fatto sì che gli attuali abitanti di queste comunità abbiano un patrimonio genetico più omogeneo rispetto a popolazioni aperte. Proprio per questi motivi, gli isolati genetici risultano molto utili per lo studio delle malattie in cui partecipano sia fattori genetici basati sull'alterazione di un gene o di un gruppo di geni sia quelli ambientali (inclusi quelli relativi allo stile di vita ed all'alimentazione). Inoltre, in queste comunità, è più facilmente riconoscibile il peso della variabilità ambientale (abitudini alimentari e comportamentali) sul fenotipo studiato portando ad un aumentato potere nell'identificazione dei fattori di rischio genetici.
Il progetto ***Geni friulani nel mondo***intende quindi effettuare delle analisi genetiche e cliniche (esami uditivi ma anche cardiologici, dentistici, psichiatrici, neurologici, sul gusto e sulle preferenze alimentari) sulle popolazioni di origine friulana in tre comunità in **Brasile** (nella zona di Santa Maria) e in **Argentina** (Colonya Caroya) su base volontaria e completamente gratuita.Queste popolazioni, oltre ad aver mantenuto lingua e tradizioni originarie, si caratterizzano infatti come *isolati genetici*, essendo rimaste isolate dal resto della popolazione e pertanto conservando il patrimonio genetico dei fondatori emigrati alla fine dell'Ottocento dalla Regione FVG. Il progetto nasce come continuazione del *Parco Genetico del Friuli Venezia Giulia* che in pochi anni ha permesso di creare una biobanca regionale corredata di dati clinici, biologici, storici e ambientali sulle popolazioni di sei comunità dell'alto Friuli, proprio quelle dove sono nati gli antenati della maggior parte degli emigrati che andremo a studiare con il progetto *Geni friulani nel mondo*. I dati ottenuti sinora grazie al progetto *Parco Genetico del Friuli Venezia Giulia* hanno permesso di contribuire all'identificazione di moltissimi geni coinvolti in patologie multifattoriali (quali la presbiacusia) grazie al confronto di questi dati con quelli provenienti da isolati geografici distribuiti in altre località del Mondo. Tutti questi risultati preliminari sono quindi il parametro di confronto con il quale paragonare i dati che verranno raccolti sulle popolazioni emigrate in America Meridionale (genoma uguale ma ambiente diverso da almeno un secolo).
In particolare le popolazioni da noi identificate per il progetto *Geni friulani nel mondo* verranno quindi sottoposte a un prelievo di DNA, ad una anamnesi, ad un'indagine audiologica e ad altri test medici. In particolare per quanto riguarda le indagini audiologiche, tutti i soggetti verranno preventivamente sottoposti a un breve questionario, per evidenziare eventuali cause di sordità imputabili all'ambiente (inquinamento da rumore, esposizione a sostanze ototossiche, comportamenti a rischio, etc..) oppure

all'assunzione di farmaci ototossici. Nella fase successiva verrà poi effettuato in tutti i soggetti esaminati un esame audiometrico (audiometria tonale per via aerea nel range 125 Hz – 8.000 Hz) in modo da valutare il grado di funzionalità uditiva. Tutti i dati raccolti verranno inoltre registrati in un archivio informatizzato integrato con i dati relativi alla genealogia, allo stato di salute generale e altre patologie in studio.

La realizzazione del progetto *Geni friulani nel mondo*, e la possibilità di confrontare i dati con quelli già disponibili del progetto *Parco Genetico del Friuli Venezia Giulia* realizzerà un unicum a livello internazionale permettendo più facilmente di distinguere l'influenza dei fattori genetici (che sono rimasti costanti: popolazione di origine friulana) rispetto ai fattori ambientali (che sono largamente modificati rispetto alla terra d'origine) su una serie di malattie molto comuni (prime fra tutte la presbiacusia) ma anche di identificare nuovi geni coinvolti nelle sordità. I geni identificati permetteranno di aumentare le nostre conoscenze scientifiche di determinate patologie con base genetica come la sordità avvicinandoci verso una medicina personalizzata che permetta di intervenire, prevenire e curare questa patologia con minimi effetti negativi collaterali migliorando dunque il benessere delle persone e della società nel suo complesso.

Le comunità identificate includono:

ARGENTINA:
Colonia Caroya
- provincia di Cordoba, dipartimento Colon, a 50 KM dalla capitale Cordoba.
- superficie: 75 kmq
- abitanti: 22.000 di cui il 75 – 80% è di origini friulane.
- fondata nel 1616 sec. dai Gesuiti come estancia, durante la guerra per l'indipendenza argentina fra il 1814 e il 1816 divenne una fabbrica di armi per l'esercito del nord. Nel 1854 la proprietà passò al

Governo e il 15 marzo del 1878 venne data in concessione a immigrati (circa 120 famiglie) provenienti dal Friuli; nel febbraio 1879 ne arrivano altre 60
- provenienza famiglie: le iniziali 120 famiglie provenivano da Gemona, da diverse dalla zona collinare friulana e alcune dalla Carnia. Queste 120 famiglie gemonesi vivevano nelle borgate periferiche della cittadina ed erano soprattutto dedite all'attività agricola. Del Distretto di Gemona facevano parte anche Artegna, Osoppo, Buja, Montenars, Venzone, Trasaghis e Bordano.
Cognomi delle prime famiglie gemonesi: Cargnelutti, Copetti, Cragnolini, Cucchiaro, Del Bianco, Forgiarini, Gentilini, Goi, Lepore, Londero, Marchesi, Palese, Patat, Pischiutta, Urbani, Venturini.

BRASILE
Santa Maria – Rio grande do Sul
- abitanti: 262.368; città universitaria, la quinta per popolazione di tutta la regione del Rio Grande do Sul)
- anni colonizzazione 1877-1879 circa
- provenienza immigrati friulani a Santa Maria: distretto di Gemona, Buja, Udine e Pordenone
- alcuni cognomi: Londero, Aita, Nicoloso, Guerra, Comaretto, Felice, Cargnelutti, Venturini, Moro, Forgiarini, Copetti, Boezio, Brondani, Goi, Pascottini, Simonetti, Stroilli.

Regione Rio Grande do Sul
- si trova nell'estremo meridionale del Brasile. Con un'area di 282.184 km2, contava approssimativamente 40.000 abitanti al momento dell'indipendenza del Brasile, nel 1822.

Nel 1875, all'inizio dell'immigrazione italiana di massa, gli abitanti erano 400.000. Oggi ne conta 10,5 milioni. La capitale è Porto Alegre, con 1,4 milioni di abitanti, che salgono a 3,8 milioni se si comprende l'area metropolitana.
- provenienza immigrati friulani nella regione Rio Grande do Sul: Ampezzo, Forni di Sopra, Buja, Gemona, Cimolais, Frisanco, Cordenons, Fontanafredda, Rive d'Arcano Roveredo in Piano, Caneva, Polcenigo, Udine e Pordenone