

Sauris



Illegio



Resia



*Erto e
Casso*



*Parco Genetico
del
Friuli Venezia-Giulia*



Clauzetto

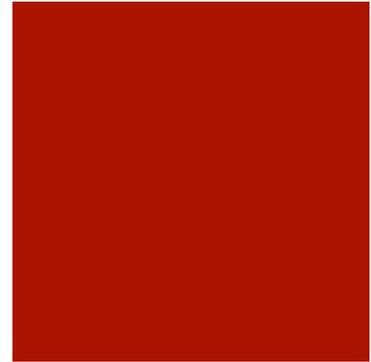


*S.Martino del
Carso*



Centro di Biomedicina Molecolare (CBM), IRCCS "Burlo Garofolo", Università degli Studi di Trieste, Centro Studi Fegato, Università degli Studi di Udine, ASL, Comuni

Linee di Ricerca



■ RICERCA CLINICO-EPIDEMIOLOGICA

- Cardiologia (Sinagra, Iorio, Merlo, Bobbo e colleghi)
- Neurologia (Pizzolato, Cattaruzza, Granello e colleghi)
- Psichiatria (De Vanna, Carlino, e colleghi)
- Nutrizione e patologia associata (Guarnieri, Barazzoni, Situlin, e colleghi)
- Audiologica/ Ossea (Gasparini, Ulivi, Giroto, D'Adamo)
- Gusto e preferenze alimentari (Gasparini, Pirastu, Lanzara, Robino)
- Odontoiatrica (Di Lenarda, Bevilacqua, e colleghi)

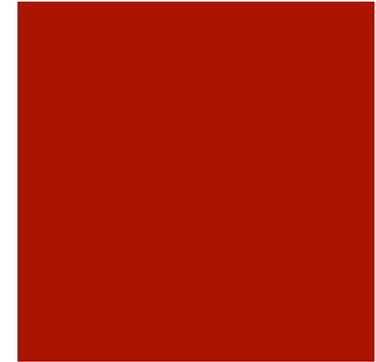
■ RICERCA GENETICA (Genetica Medica)

■ RICERCA STORICO-DEMOGRAFICA (Fornasin, Zilli e colleghi)

■ RICERCA GIURIDICA (Pacia e colleghi)

Ricerca Clinica: Cardiologia

Fattori di rischio cardiovascolare



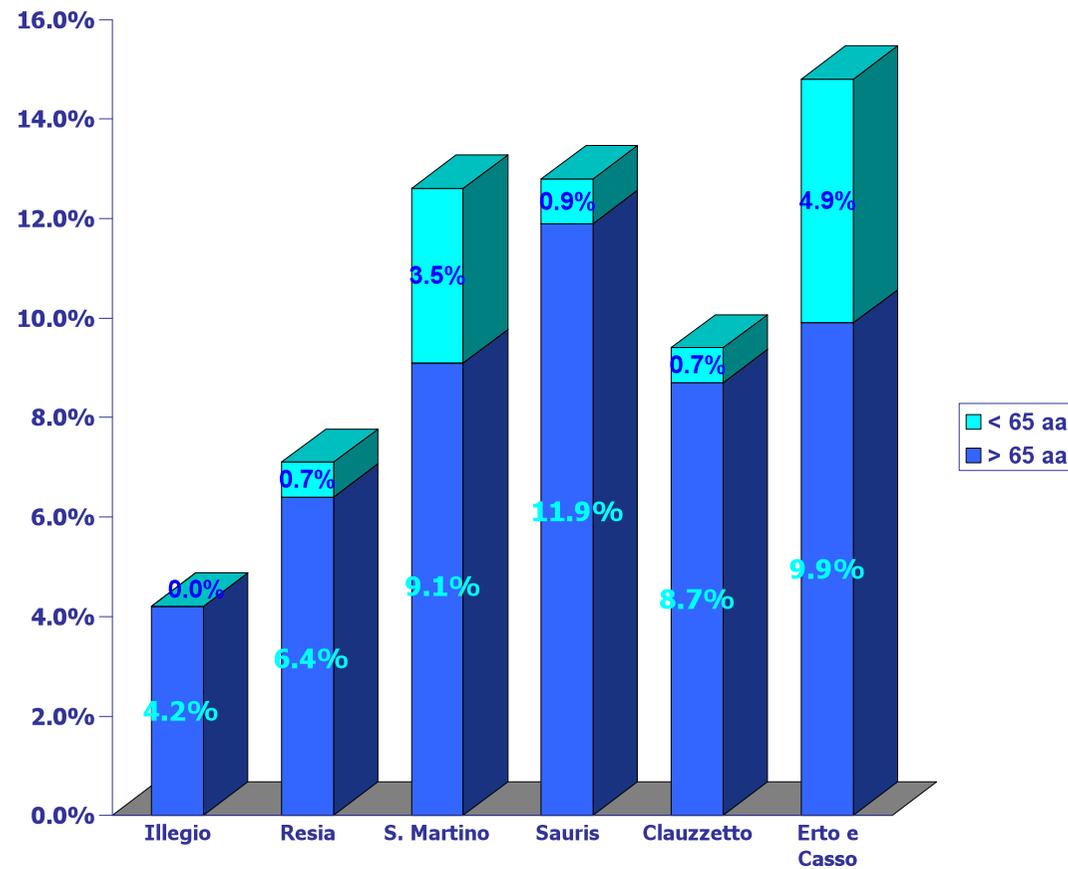
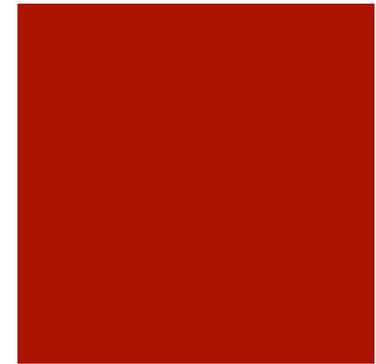
	PG-FVG	ITALIA
IPERTENSIONE	57%	31%
DIABETE	5%	5%
FUMO	20%	24%
DISLIPIDEMIA	10%	20%

La popolazione studiata risulta protetta per quanto riguarda i comuni fattori di rischio cardiovascolare, poiché essi presentano una prevalenza uguale o inferiore rispetto alla popolazione italiana di riferimento.

Un'eccezione è costituita dal dato sull'ipertensione arteriosa, che mostra una prevalenza decisamente superiore nella popolazione del PG-FVG.

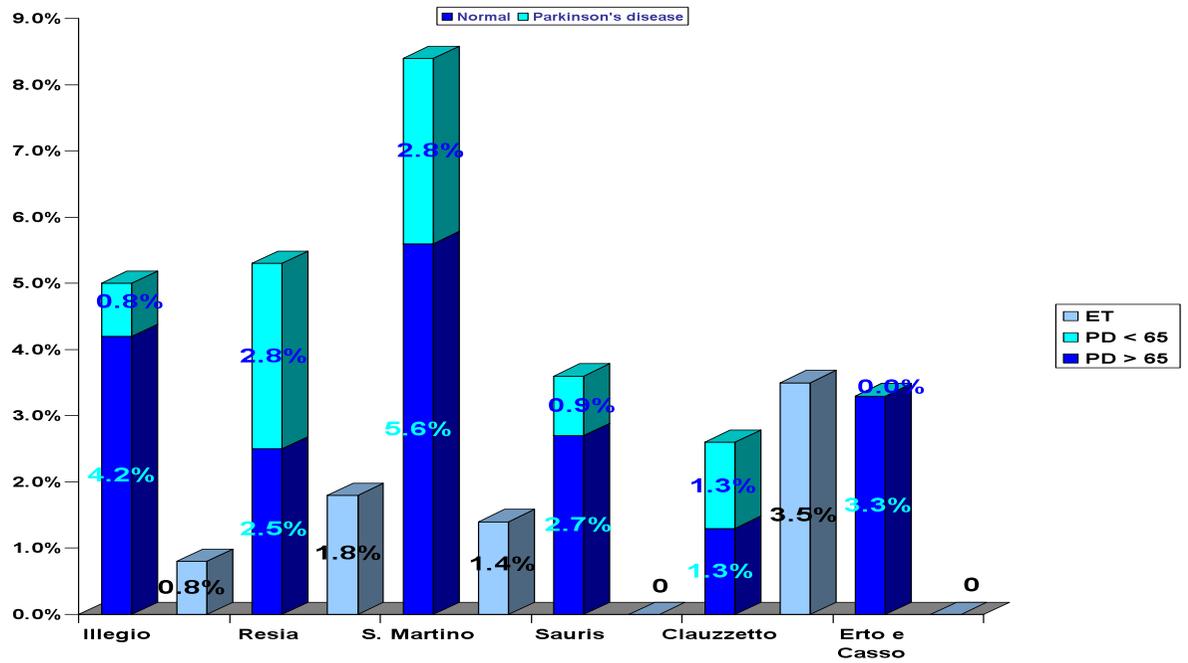
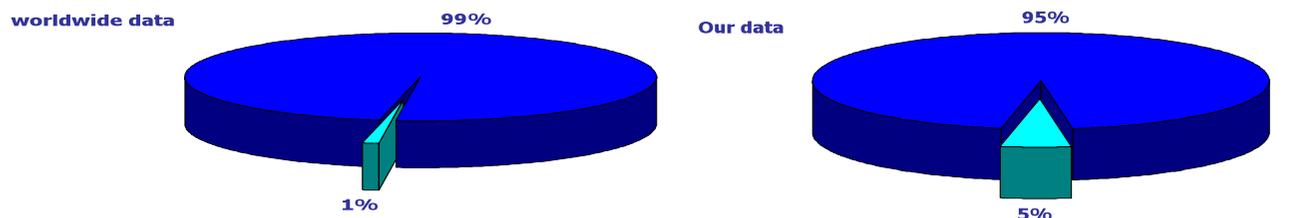
Ricerca Clinica: Neurologia

Prevalenza delle demenze



Ricerca Clinica: Neurologia

Prevalenza del Parkinson

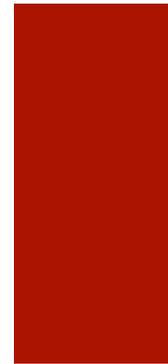


Ricerca Clinica: Psichiatria



	GP FVG	Illegio	Sauris	Resia	San Martino del Carso	Clauzetto	Erto-Casso	LETTERATURA
Disturbo d'ansia generalizzata	9.2%	11%	37%	8%	6%	13%	17%	2.5-6.5%
Fobia specifica	9.9%	23%	20%	12%	12%	15%	5%	3-8%
Fobia sociale	2.1%	2.2%	8.1%	2.1%	2.4%	3.7%	0.9%	0.9-2.6%
Disturbo da attacchi di panico	4.2%	4%	3%	6%	8%	7%	11%	0.4-1.5%
Disturbo ossessivo-compulsivo	0.4%	0%	0%	0%	3.2%	0%	0.9%	2-4%
Depressione maggiore	4.2%	2%	1%	7%	9%	5%	15%	5.8%

Ricerca Clinica: Gusto e Preferenze alimentari



RADICCHIO_ROSSO	ICE_CREAM	ICE_CREAM	TOMATOES	ICE_CREAM	ORANGE_JUICE
RADICCHIO_VERDE	ORANGE_JUICE	PROSCIUTTO	ICE_CREAM	BOLOGNESE	ICE_CREAM
ORANGE_JUICE	TOMATOES	ORANGE_JUICE	PROSCIUTTO	ORANGE_JUICE	PROSCIUTTO
PROSCIUTTO	PROSCIUTTO	TOMATOES	RADICCHIO_ROSSO	TOMATOES	TOMATOES
TOMATOES	MORTADELLA	BOLOGNESE	ORANGE_JUICE	MILK_CHOCOLATE	RADICCHIO_VERDE
ICE_CREAM	SPINACH	MORTADELLA	RADICCHIO_VERDE	NOCI	MORTADELLA
NOCI	NOCI	ASPARAGUS	MONTASIO	PROSCIUTTO	RADICCHIO_ROSSO
SPINACH	BOLOGNESE	RADICCHIO_ROSSO	MOZZARELLA	MORTADELLA	MILK_CHOCOLATE
MORTADELLA	MOZZARELLA	RADICCHIO_VERDE	ARTICHOKES	OIL_BUTTER_BREAD	MONTASIO
BOLOGNESE	HOT_TEA	SPINACH	HOT_TEA	RADICCHIO_ROSSO	NOCI
CAPERS	CAPERS	LIVER	ZABAIONE	AVOCADO	DARK_BEER
FONTINA	MONTASIO	MARZIPAN	MARZIPAN	MARZIPAN	MARZIPAN
BROVADA	DARK_BEER	CAPERS	GARLIC	LAMB	MELOGRANO
DARK_BEER	MARZIPAN	GARLIC	FAVE	LIVER	AVOCADO
AVOCADO	FAVE	LAMB	DARK_BEER	GARLIC	GARLIC
GARLIC	AVOCADO	FAVE	ESPRESSO_WO	DARK_BEER	GRAPPA
MARZIPAN	GRAPPA	GRAPPA	AVOCADO	GRAPPA	ESPRESSO_WO
ESPRESSO_WO	ESPRESSO_WO	ESPRESSO_WO	CHERRY	CHERRY	CHERRY
GRAPPA	CINZANO	CHERRY	GRAPPA	ESPRESSO_WO	FAVE
CINZANO	CHERRY	CINZANO	CINZANO	CINZANO	CINZANO
Sauris	Resia	Smartino	Clauzetto	ErtoCasso	Illegio



Mi piace

Non mi piace

RICERCA CLINICA: AUDIOLOGIA

PERCENTUALE DI SOGGETTI PRESBIACUSICI



CARLANTINO: 55%

FVG:

•CLAUZETTO: 38%

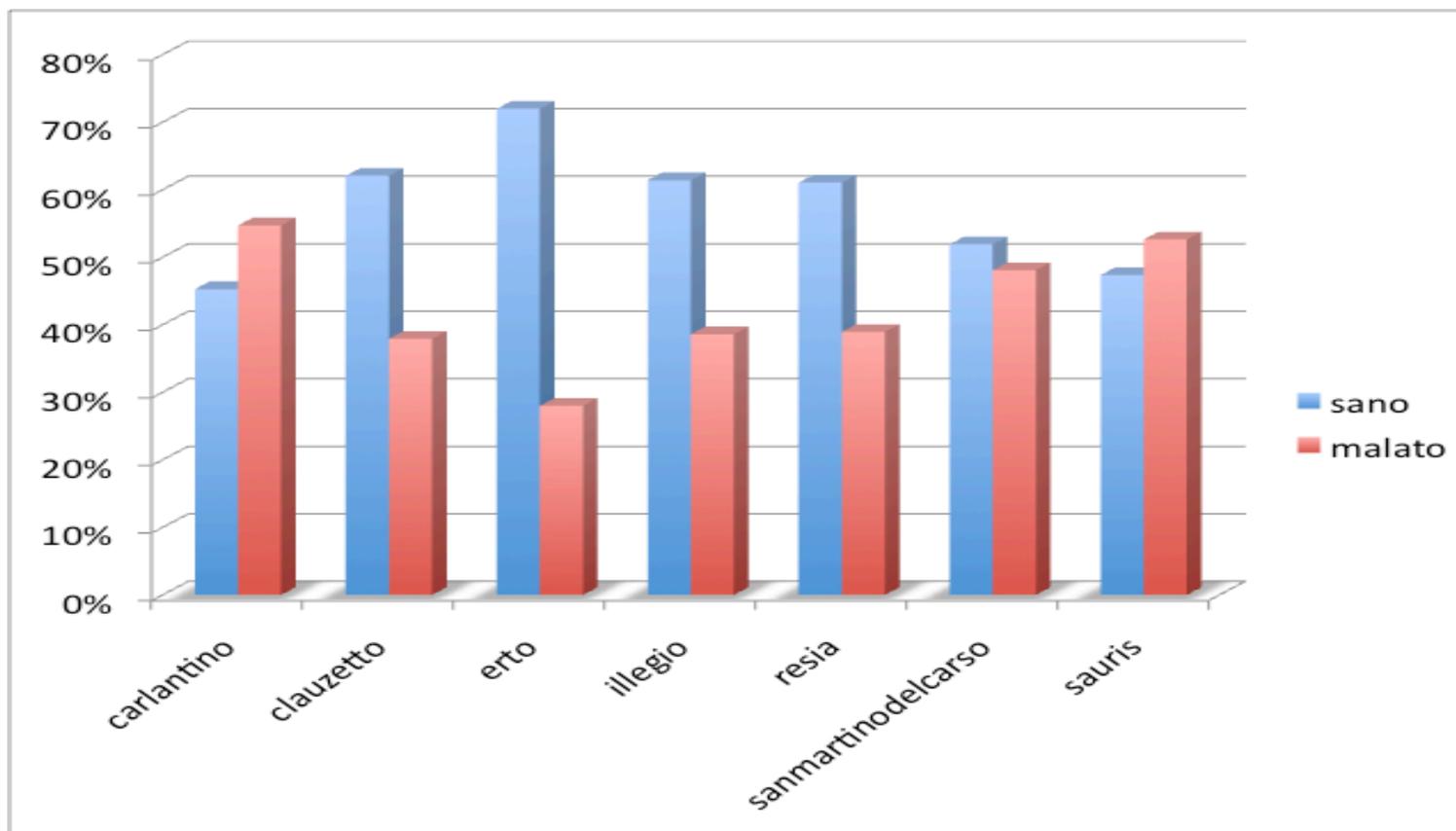
•ERTO: 28%

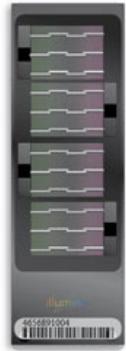
•ILLEGIO: 39%

•RESIA: 39%

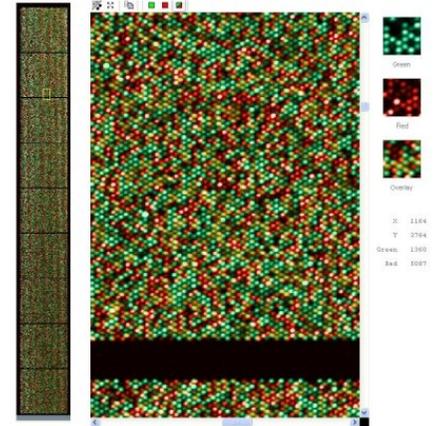
•SMC: 48%

•SAURIS: 53%



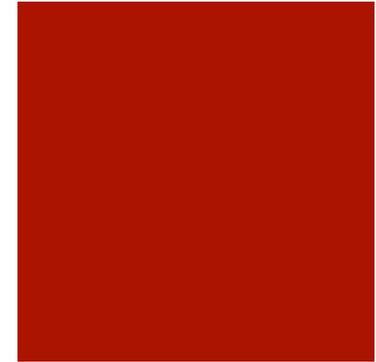


Ricerca Genetica: Risultati preliminari

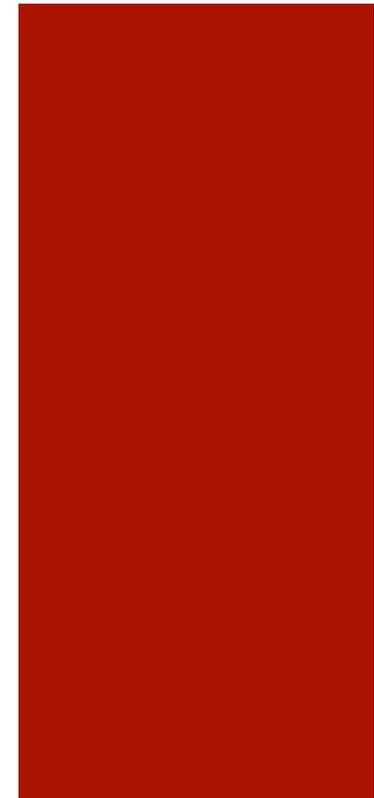
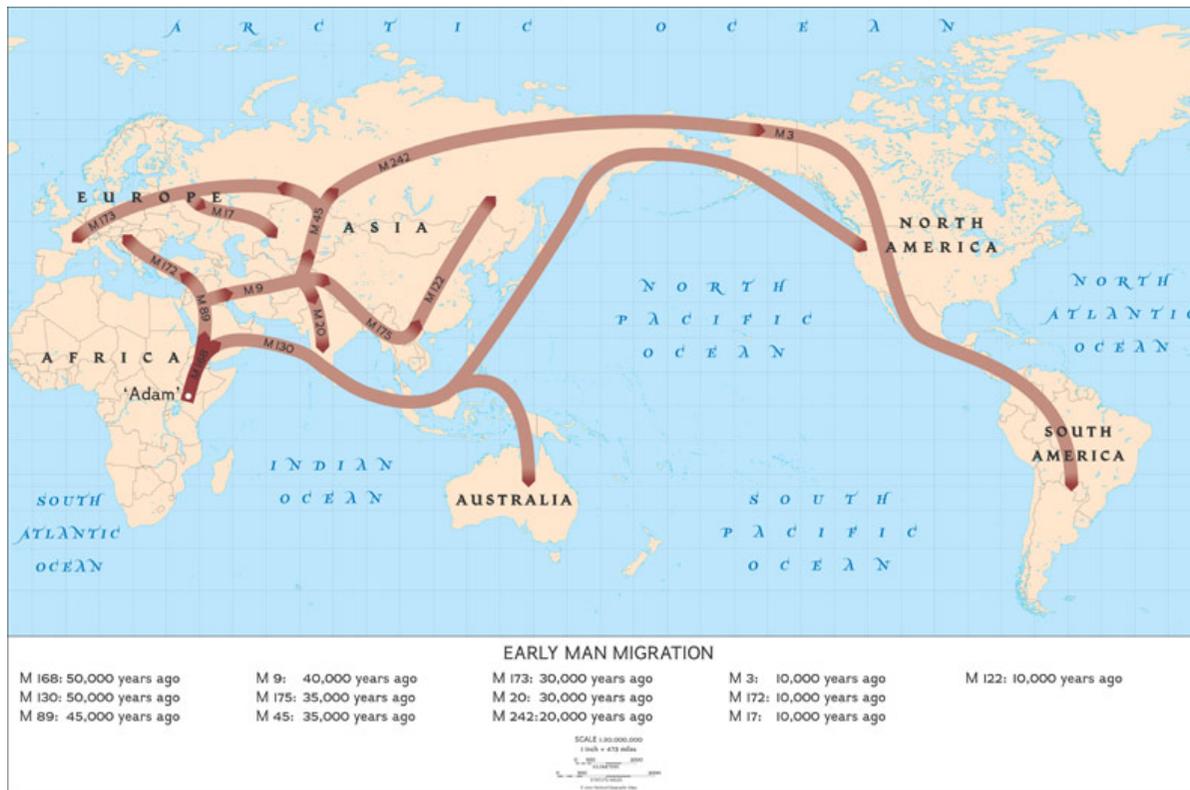


- Cardiologia: 2 tratti → 4 regioni candidate
- Psichiatria: 2 tratti → 3 regioni candidate
- Neurologia: 1 tratto → 1 regione candidata
- Gusto: 120 tratti → 600 regioni candidate
- Udito: 10 tratti → 8 regioni candidate

IL PARCO GENETICO FVG ED I CONSORZI DI RICERCA INTERNAZIONALI



1. **PRIMA-GWAS (PR interval mega-meta-analysis)** University of Washington, USA
2. **QT-IGC**, Universität München Germany
3. **Age at natural menopause** Boston University School of Medicine, USA
4. **GWA menarche study** Boston University School of Medicine, USA
5. **Meta-analysis of Urine** MRC Human Genetics Unit, Edinburgh, UK
6. **Panic Disorders** Estonian Genome Project
7. **Meta-analysis of plasma uric acid** MRC Human Genetics Unit, Edinburgh, UK
8. **CHARGE RBC and WBC Replication Analysis** NHGRI, Bethesda, USA
9. **G-EAR Hearing thresholds and presbycusis** Genetica Medica, Trieste, Italy
10. **Haem Gen Meta-analysis of Platelets and related traits** Sanger Center, Cambridge, UK
11. **VISIGEN Identification and Meta-analysis of facial traits**, King's College, London, UK
12. **PP and MAP Consortium** Rotterdam, NL



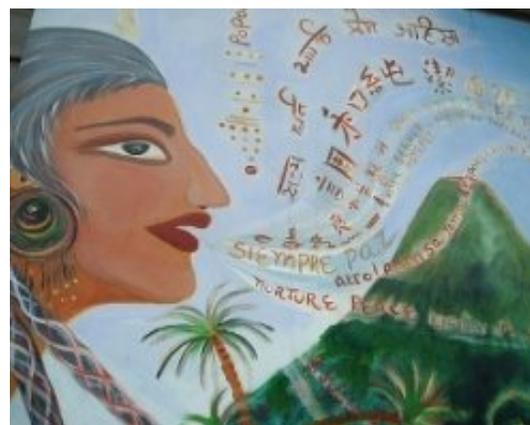
Parco genetico FVG

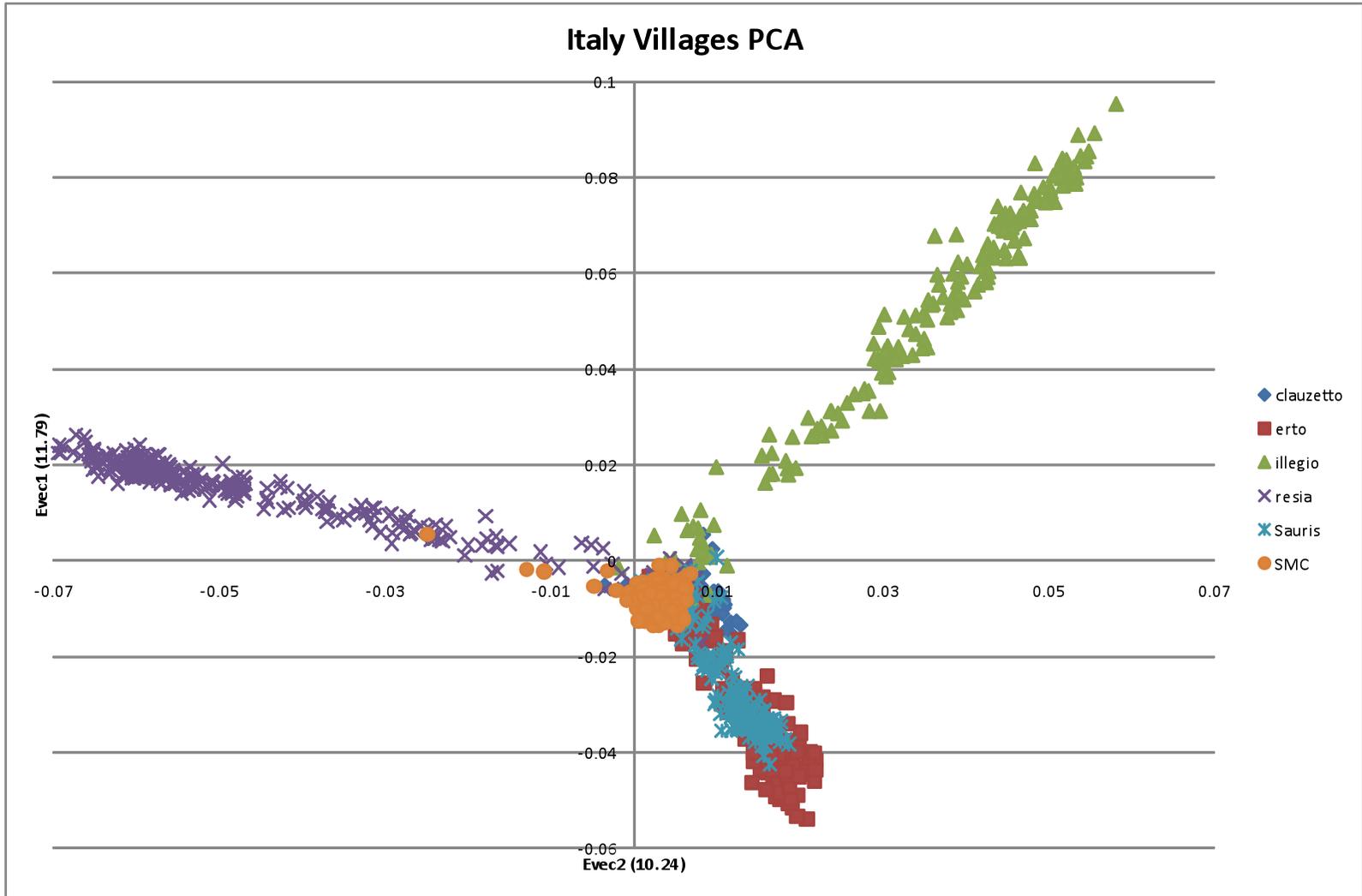
Mappa genetica

Genetica Medica: d'Adamo

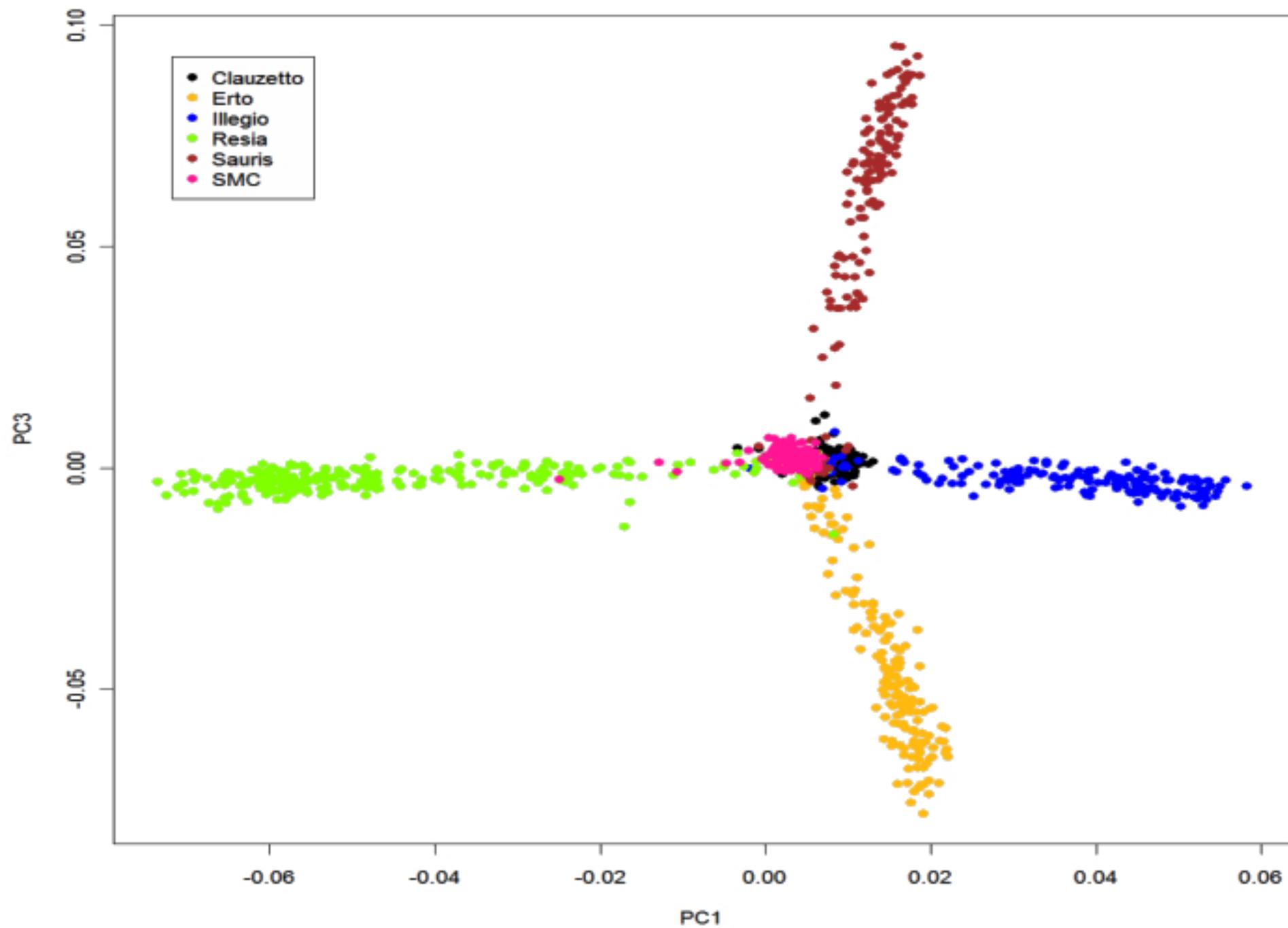
Mappe

Le mappe possono essere usate per rappresentare qualsiasi proprietà locale del mondo o parte di esso, o qualsiasi altro spazio.

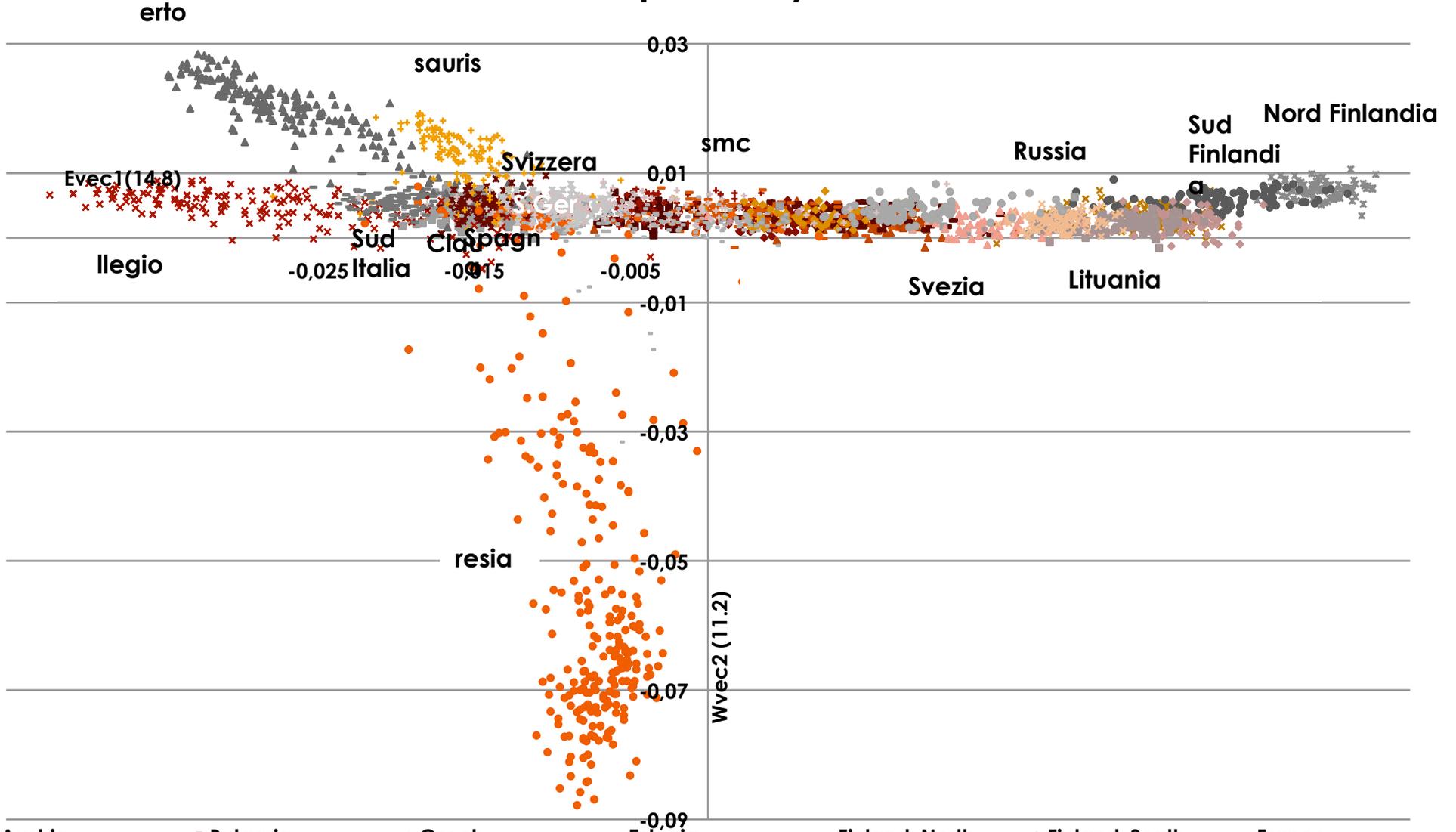




PC analyzes 6 Italian Villages: PC1 vs PC3

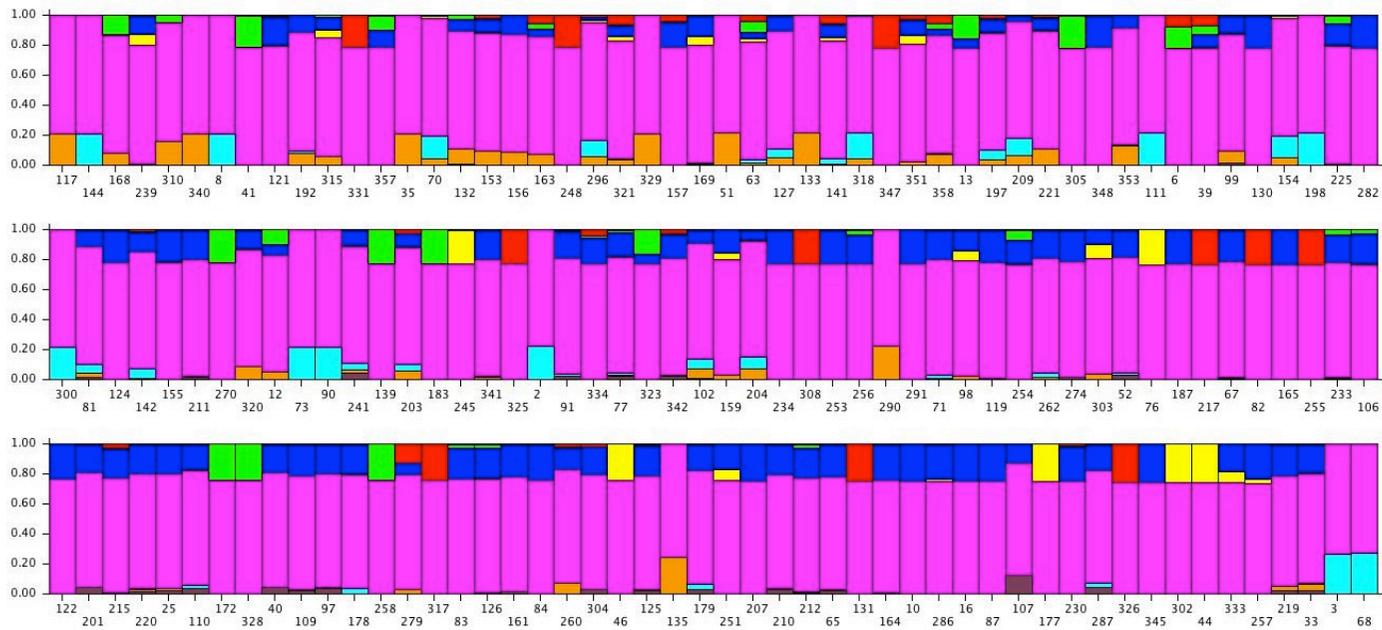
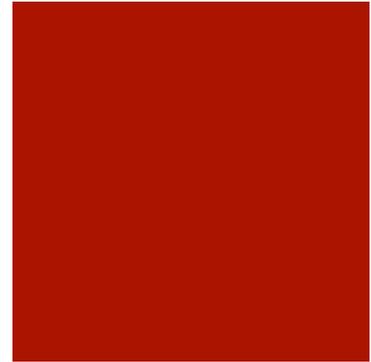


Europe & Italy

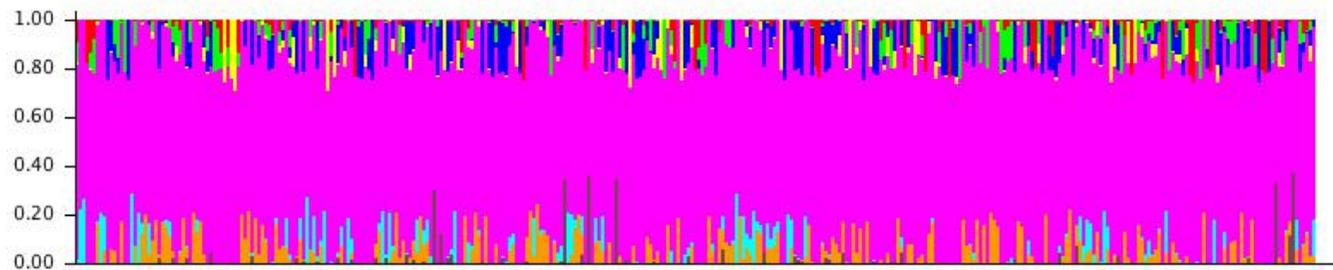
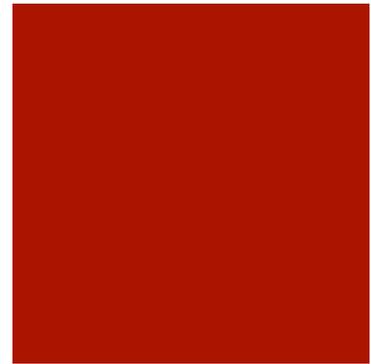


- | | | | | | | |
|-----------------|-----------------|-------------|-------------------|-----------------|-----------------|---------------|
| ◆ Austria | ■ Bulgaria | ▲ Czech | × Estonia | × Finland_North | ● Finland_South | + France |
| - Germany_North | - Germany_South | ◆ Hungary | ■ Italy_clauzetto | ▲ Italy_erto | × Italy_illegio | × Italy_North |
| ● Italy_resia | + Italy_Sauris | - Italy_SMC | - Italy_South | ◆ Latvia | ■ Lithuania | ▲ Poland |
| × Russia | × Spain | ● Sweden | + Switzerland | | | |

Struttura del genoma dei Resiani



Il genoma di Resia



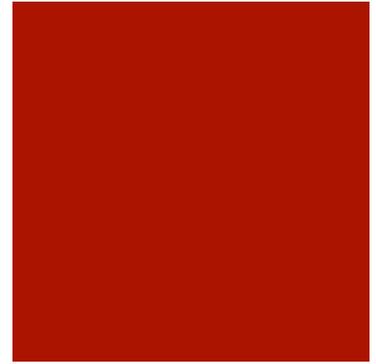
I Resiani condividono in media ~79% dello stesso pool genomico

Cosa abbiamo scoperto su.. Resia



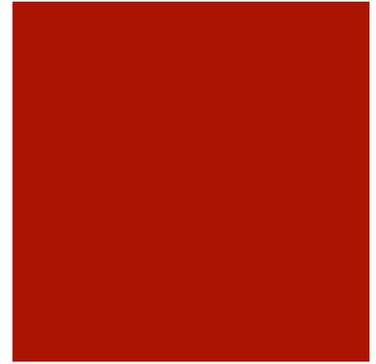
- E' una popolazione molto omogenea
- Probabilmente fondata da un piccolissimo numero di fondatori
- Pur potendo, con indagini specifiche, individuare le popolazioni fondatrici, e' di particolare interesse il fatto che la "deriva genica" connessa al lungo isolamento ha reso i Resiani diversi dalle popolazioni iniziali
- I Resiani sono solo "**Resiani**"

Cosa abbiamo scoperto su.. Sauris



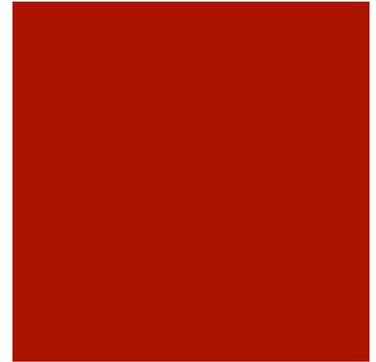
- E' una popolazione piuttosto omogenea fondata da un numero ridotto di persone
- L'analisi del DNA indica che i fondatori dovevano provenire dall'area tedesca (Germania/Austria)
- Pur se in misura minore rispetto a Resia, il lungo isolamento e la deriva genica hanno differenziato la popolazione di Sauris da quella di origine
- Complessivamente i nostri dati confermano quelli storico/linguistici sulle origini di Sauris

Cosa abbiamo scoperto su.. Illegio



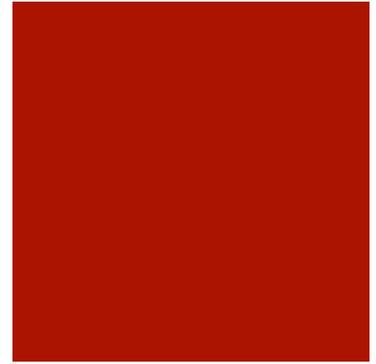
- Sembra una popolazione con origini diverse dalle altre
- In alcune analisi risulta simile ad alcune popolazioni del Sud Italia/Spagna
- Sono necessarie ulteriori analisi per approfondirne meglio l'origine

Cosa abbiamo scoperto su.. Erto



- E' una popolazione piuttosto omogenea
- C' e' una certa correlazione tra le popolazioni di Erto e di Sauris (forse una parte dei fondatori proveniva dalla stessa area)

Cosa abbiamo scoperto su.. San Martino del Carso e Clauzetto



- Sono popolazioni che si posizionano tra quelle del Nord Italia
- La popolazione di Clauzetto e' piu' eterogenea rispetto alle altre (meno deriva genica/recenti immigrazioni o matrimoni con persone provenienti da altri paesi)