18/10/2005 **News**

Associazione internazionale RING14

PRESENTAZIONE DELL'ASSOCIAZIONE INTERNAZIONALE RING14 PER LA RICERCA SULLE MALATTIE NEUROGENETICHE RARE

In data 30 Maggio 2002 si è costituita in Reggio Emilia l'associazione di volontariato ONLUS "Associazione Internazionale RING14 per la ricerca sulle malattie neurogenetiche rare".

La Sindrome del Cromosoma 14 ad anello (Ring14 syndrome) è una malattia neurogenetica rara i cui sintomi più costanti sono a carico del SNC e della retina. Ritardo psicomotorio, ipotonia e microcefalia sono altri segni, insieme alla costante compromissione del linguaggio e alla epilessia farmaco-resistente. I dimorfismi includono, tra gli altri, occipite piatto, fronte alta e bombata, lieve ptosi, epicanto, facies allungata, naso a radice allargata, orecchie ad impianto basso, microretrognatia. Inoltre la sintomatologia caratteristica della Sindrome Ring 14 spazia dai disturbi cardiaci ai disturbi gastroesofagei, dal linfoedema alle discromie, al rischio elevato di infezioni respiratorie.

L'Associazione è nata per volontà di un gruppo di genitori con bambini affetti da tale patologia.

La sede legale è sita in Reggio Emilia, Via Victor Marie Hugo nr. 34, tel.0522/322607 – fax 0522/324835 – email info@ring14.com - web: www.ring14.com, mentre la sede operativa è ospitata presso l'Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile Ospedale Santa Maria di Reggio Emilia.

L'Associazione RING14 è iscritta all'albo provinciale delle associazioni di volontariato e fa parte del Centro Servizi Dar Voce e della Cooperativa Sociale Airone di Reggio Emilia, nonchè del Network Europeo sulle malattie rare Eurochromnet con sede in Olanda (www.chromosomehelpstation.com).

In sintesi, l'associazione si pone due scopi principali:
ricercare tutti i casi diagnosticati di Ring14 e mettere in contatto le famiglie dei soggetti portatori di tale malattia, in modo che possano costituire un valido gruppo d'auto-aiuto
sensibilizzare l'ambiente medico, affinché e patologia poco nota possa essere correttamente diagnosticata e raccogliere un archivio d'informazioni mediche sufficienti per promuovere e finanziare una ricerca volta sia ad identificare un protocollo di cura dei sintomi, sia all'analisi molecolare e genetica della sindrome.
Sin dall'inizio è stata chiara l'esigenza di promuovere studi riguardo questa sindrome e proprio per questo motivo collabora con l'associazione un Comitato Scientifico formato da medici ben noti nel campo della genetica e delle neuroscienze.

Ne fanno parte:
− Dott. Elvio Della Giustina Direttore U.O. Neuropsichiatria Infantile Azienda Arcispedale Santa Maria Nuova Reggio Emilia
- Dott. Giuseppe Gobbi Direttore U.O. Neuropsichiatria Infantile Azienda USL Città di Bologna Ospedale Maggiore "Pizzardi" Bologna
- Prof. Giovanni Neri Direttore Istituto Genetica Medica Università Cattolica Sacro Cuore Roma.
- Prof.ssa Marcella Zollino Responsabile Servizio Citogenetica e Citogenetica Molecolare Università Cattolica Sacro Cuore Roma

Associazione internazionale RING14 Onlus
per la ricerca sulle malattie neurogenetiche rare
Sede legale: Via V. M. Hugò nr. 34 – 42100 Reggio Emilia – ITALY – CF 91105800352
Tel. 0522/322607 – Fax 0522/324835 – email info@ring14.com - WEB www.ring14.com

Tre sono le principali direttive di approfondimento diagnostico, svolte in maniera complementare e integrata nelle tre sedi di riferimento per l'Associazione RING 14. Queste verranno applicate sia ai pazienti con cromosoma 14 ad anello sia ai pazienti portatori di tutte le delezioni e/o aberrazioni legate al cromosoma 14.

1. Lo studio genetico viene condotto nell'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica di Roma sotto la supervisione del prof. Giovanni Neri, e si propone specificamente di identificare i geni coinvolti sia nella delezione sia nella rielaborazione "ad anello" del cromosoma 14 e di stabilirne la loro eventuale responsabilità circa la presenza o meno e la maggiore o minore gravità dei segni e sintomi del quadro clinico.
2. Lo studio neurometabolico, neurofisiologico e per neuroimmagini troverà applicazione presso la Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile dell'Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia sotto la direzione del dott. Elvio Della Giustina, e si avvarrà delle nuove metodiche neuroradiologiche e nucleari per lo studio morfologico e funzionale del sistema nervoso centrale.
3. Lo studio comparato delle funzioni neuropsicologiche e cognitive superiori è affidato alla Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Maggiore di Bologna sotto la responsabilità del dott. Giuseppe Gobbi. Gli scopi sono molteplici, e spaziano dalla dimostrazione della delicata correlazione di causa- effetto tra epilessia e disturbo cognitivo a quella della identificazione funzionale delle aree cerebrali maggiormente compromesse sul piano neuropsicologico.

Il progetto riguardo lo studio genetico è iniziato lo scorso Aprile 2004 e proseguirà nei prossimi tre anni, mentre il secondo ed il terzo progetto inizieranno nei primi mesi del 2005 per poi proseguire nei tre anni successivi.

Il progetto, nella sua globalità e complessità di realizzazione, esprime finalità di studio e conoscenza che superano ampiamente i limiti ristretti della sola diagnosi clinico/genetica.

Sappiamo bene quanto sia importante rintracciare il maggior numero di pazienti possibile per fornire dati adeguati alle ricerche in corso e che partiranno nei prossimi mesi.
Chiediamo perciò la Vostra collaborazione per far conoscere l'Associazione RING 14 in ambito medico e per riuscire quindi a contattare tutte le famiglie coinvolte in questa rara patologia.
La nostra associazione, dunque, unica al mondo ad occuparsi di questa particolare malattia, rappresenta la concretizzazione e la condivisione dell'impegno materiale ed affettivo che ogni giorno profondiamo nella cura dei nostri bambini, nella speranza che la nostra esperienza possa portare frutti ed essere utile anche ad altri.

Vi ringraziamo infinitamente per la collaborazione che vorrete darci, e siamo a vostra disposizione per ogni ulteriore dettaglio.

Reggio Emilia 18/10/05 Il Presidente
Stefania Azzali

Associazione internazionale RING14 Onlus
per la ricerca sulle malattie neurogenetiche rare
Sede legale: Via V. M. Hugò nr. 34 – 42100 Reggio Emilia – ITALY – CF 91105800352
Tel. 0522/322607 – Fax 0522/324835 – email info@ring14.com - WEB www.ring14.com