

Association internationale RING14 Onlus

pour la recherche sur les maladies neurogénétiques rares

Siège légal: 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

BULLETIN DECEMBRE 2005

Très chers amis, parents, membres de l'Association, l'année 2005 va bientôt terminer et nous pouvons bien affirmer que cette année aussi nous avons travaillé dur !

On s'était promis d'utiliser ce moyen de communication plus fréquemment, mais malheureusement nos ressources humaines, toutes volontaires, ne nous ont pas permis de tenir notre promesse : cependant, nous sommes arrivés à temps utile pour souhaiter à tous un Joyeux Noël et une Bonne Année 2006.

Utilisons donc ce Bulletin pour parcourir ensemble le chemin fait en 2005 et jeter un coup d'œil dans le futur 2006.

A chaque objectif que nous arrivons à atteindre, nous nous disons : « maintenant on s'arrête un moment et on se repose... » mais on a tellement envie de faire et les choses à faire sont si urgentes que... on ne tient jamais la promesse !

Mais il ne faut pas oublier que, pour arriver à ces importants résultats, les éléments fondamentaux ont été et seront toujours deux :

- *la disponibilité économique, sur laquelle nous avons toujours pu compter grâce à la générosité de nombreuses personnes, entreprises et organismes,*

mais surtout

- *la collaboration et la confiance de toutes nos familles, partout dans le monde, qui nous aident et nous soutiennent malgré toutes les attentions et le temps qu'un enfant en difficulté demande. Sans leur aide rien de tout cela n'aurait été possible !*

Et pour vous remercier , vous les parents, je vous transmets une lettre écrite par la mère d'un enfant atteint du syndrome IDIC15: avec quelques mots elle a réussi à décrire très efficacement notre vie.

OU SONT LES PARENTS?

Ils sont au téléphone avec les médecins et les hôpitaux et se battent avec les assurances luttant contre la bureaucratie pour pouvoir satisfaire les besoins de leur enfant.

Ils sont ensevelis sous des montagnes de papiers et de factures de médicaments, essayant de trouver un sens à un système qui semble être fait pour confondre et intimider tout le monde, sauf les plus experts.

Ils sont à la maison à changer la couche à leur enfant de 15 ans ou à essayer de soulever sur les waters leur fille qui pèse 37 kg; ils sont en train d'employer une heure à chaque repas pour nourrir à la cuiller un enfant qui ne peut pas mâcher, ils sont en train de changer des pansements, des cathéters, des distributeurs d'oxygène.

Ils sont assis patiemment dans une chambre d'hôpital, pendant que leur enfant se reprend après une intervention chirurgicale ou une grave crise épileptique.

Ils sont en train de dormir à tour de rôle parce que leur enfant ne dort pas plus de deux ou trois heures consécutives par nuit.

Ils sont enfermés à la maison parce que leur famille et leurs amis sont trop timides ou ils n'ont pas envie de garder quelquefois leur enfant et parce que les institutions ne peuvent pas les aider à cause de leurs problèmes financiers. Où sont les parents ?

Ils cherchent à passer un peu de temps aussi avec leurs enfants qui ne sont pas handicapés, ils se battent pour sauver un mariage, car le malheur n'unit pas toujours, ils sont en train de faire deux ou même trois travaux pour couvrir les frais qui augmentent de plus en plus.

Et quelquefois il n'est resté qu'un seul parent à faire tout cela. Où sont les parents ?

Ils sont en train d'essayer de survivre dans une société qui parle beaucoup, mais qui ne fait rien, ils cherchent à recomposer les morceaux de leurs rêves brisés pour avoir au moins un peu de vie normale pour leurs

enfants et leur famille. Ils ont beaucoup, beaucoup de choses à faire, en essayant de survivre.

Et ainsi, un pas après l'autre, voilà ce que nous avons réussi à construire pour nos enfants :

PROJETS SCIENTIFIQUES

PROJET DE RECHERCHE GENETIQUE/MOLECULAIRE

Le premier doctorat de recherche financé par notre association à partir d'avril 2004 a été adressé au domaine génétique-moléculaire auprès de l'Université Catholique de Rome sous l'organisation et la coordination de Madame le Professeur Marcella Zollino et du Professeur Giovanni Neri, membres, tous les deux, de notre Comité Scientifique.

Notre chercheuse, Madame le Docteur Laura Seminara, <http://space.comune.re.it/assring/Ricercatori.htm> est en train de rassembler les échantillons de sang des enfants porteurs de toutes les aberrations génétiques liées au chromosome 14 (ring, délétions, translocations, duplications...) et de leurs parents pour les analyser à travers des méthodes sophistiquées (FISH) et pour définir, encore mieux par rapport au caryotype traditionnel, la quantité et le siège du matériel génétique perdu dans chaque patient et, éventuellement, dans leurs parents.

Cette recherche se propose donc d'identifier les gènes impliqués dans les différentes aberrations du chromosome 14 et d'en établir leur responsabilité éventuelle dans la présence ou absence (et dans la gravité) des signes et des symptômes du tableau clinique.

C'est avec grande satisfaction que nous vous invitons à lire les deux premiers documents scientifiques rédigés par notre Comité Scientifique publiés dans notre site web grâce aux recherches que nous finançons .

<http://space.comune.re.it/assring/Pubblicazioni.htm>

Ces documents (abstract et poster) ont été présentés cette année à l'occasion de deux prestigieux congrès médicaux : le Congrès National de la Société Italienne de Génétique Humaine S.I.G.U. et le Congrès Américain de l'American Society of Human Genetic A.S.H.G.

Nous remercions vivement toutes les familles, non seulement en Italie mais dans le monde entier, qui ont participé avec enthousiasme à cette recherche et sollicitons celles qui ne l'ont pas encore fait à nous

contacter pour nous envoyer les échantillons de sang nécessaires pour cette étude.

Vous trouverez plus de détails sur ce projet et sur la manière d'y participer dans notre site :

<http://space.comune.re.it/assring/Ricerca.htm>

PROJET BANQUE DE DONNEES

Dès le mois de septembre nous avons envoyé à toutes les familles un premier questionnaire (auquel il fera suite un deuxième d'approfondissement sur la base des réponses données au premier) : les familles devront le remplir, aidées aussi par leur médecin, et nous l'envoyer, en joignant les photos et les rapports médicaux.

Nous savons qu'il s'agit d'un travail long et absorbant, quelquefois douloureux aussi, parce qu'il nous fait parcourir à nouveau des périodes difficiles de la vie de nos enfants et de nos familles, mais nous vous prions, chers parents, de collaborer aussi à ce projet qui a un but important. Nous voulons avoir une sélection complète et homogène de données des patients avec aberrations du chromosome 14 pour permettre à nos chercheurs d'en tirer des informations utiles à une exacte définition de la corrélation entre génotype et phénotype.

Cet instrument fondamental a été personnalisé sur nos patients par le Docteur Angela Scarano, Neuropsychiatre Infantile qui travaille auprès de la Structure Complexe de Neuropsychiatrie Infantile de l'Hôpital Santa Maria de Reggio Emilia, dont le Directeur, le Docteur Della Giustina, est membre de notre Comité Scientifique. Le Docteur Scarano perçoit une bourse d'études triennale depuis février 2004.

<http://space.comune.re.it/assring/Ricercatori.htm>

Notre Banque de données ,en format XML, est gérée par un logiciel personnalisé acheté par la société Ylichron Srl (www.ylichron.it), et permettra, à travers un mot de passe, d'avoir accès en temps réel à des fiches contenant les données cliniques du patient (considéré de tous les points de vue médicaux) qui fourniront une vision complète du cas clinique. Un moteur de recherche permettra aussi de croiser et corrélérer les

données de plusieurs patients contenues dans la Banque de données.

Cela nous permet d'améliorer les informations médicales sur ces syndromes pour mieux utiliser les thérapies médicales, chirurgicales et de réhabilitation de nos enfants.

Conformément à la législation italienne sur le traitement des données sensibles, vous trouverez ci-joint aussi une fiche d'autorisation à leur traitement que vous devrez signer et nous rendre avec les questionnaires.

PROJET D' ETUDE CLINIQUE DES ENFANTS AVEC CHROMOSOMOPATHIE 14

Ce projet suit un **PROTOCOLE CLINIQUE ET INSTRUMENTAL** qui se déroulera auprès de la Structure Complexe de Neuropsychiatrie Infantile, Arcispedale S. Maria Nuova – Reggio Emilia (directeur Docteur Elvio Della Giustina) et auprès de la Structure Complexe de Neuropsychiatrie Infantile de l'Hôpital Maggiore de Bologna (directeur Docteur Giuseppe Gobbi); tous les deux directeurs sont membres de notre Comité Scientifique.

APPROCHE DIAGNOSTIQUE ET BUTS: les problèmes des enfants avec chromosomopathie 14 concernent aussi bien des aspects génétiques spécifiques que le développement neurologique, neuropsychologique et comportemental, épilepsie aussi précoce et pharmacorésistante et des nécessités chroniques de réhabilitation. Notre but est que cette condition – rare et encore peu connue – soit mieux étudiée et mieux connue.

Ce protocole prévoit donc l'hospitalisation des enfants, pour quelques jours, dans ces structures, pour les soumettre à une série d'examens instrumentaux et diagnostiques. Ce projet aussi a le but d'aider les médecins à mieux comprendre tous les symptômes liés à ces syndromes rares et par conséquent d'aider et mieux soigner nos enfants « spéciaux ».

Ce protocole commencera en janvier 2006; notre Association pourra recevoir une ou deux familles par mois.

Nous savons bien que pour vous participer à ce projet peut être difficile et nous comprenons votre peur de voyager avec vos enfants, mais il s'agit d'une très grande opportunité que nous vous offrons pour aider et mieux comprendre ces rares syndromes génétiques.

Nous invitons donc toutes les familles intéressées à se mettre en contact avec nous pour signaler leur disponibilité à participer et le mois préféré, successivement elles seront mises en communication

avec le Docteur Scarano pour vérifier tous les contrôles effectués par l'enfant et approfondir la partie médicale.

Pour ce qui concerne les nombreuses familles étrangères qui collaborent avec nous, il y a des problèmes bureaucratiques pour le remboursement des examens effectués, mais nous sommes en train de travailler pour les résoudre le plus tôt possible : entre temps, nous acceptons leurs adhésions.

Nous avons rédigé un document détaillé expliquant toutes les analyses qui seront effectuées et leur but, ainsi que tous les détails opérationnels et logistiques du séjour (qui sera payé par l'association).

Ce projet a été rendu possible grâce à notre financement d'une bourse d'études du Docteur Scarano et d'un doctorat de recherche qui sera assigné en mars 2006 à un chercheur qui travaillera auprès de la Structure Complexe de Neuropsychiatrie Infantile de l'Hôpital Maggiore de Bologna, directeur Docteur Giuseppe Gobbi, membre de notre Comité Scientifique.

<http://space.comune.re.it/assring/Ricercatori.htm>

FAMILLES RING 14 ET DELETION 14

A petits pas on continue à augmenter.

Nous sommes maintenant 127 familles dont:

- 60 avec RING14
- 67 avec délétion du chromosome 14 ou d'autres aberrations.

Dans la dernière mise à jour du site, nous avons inséré plusieurs nouveaux enfants ; qui possède le mot de passe pour entrer dans la partie réservée appelée "LES HISTOIRES DE NOS ENFANTS"
<http://space.comune.re.it/assring/Ring14.htm>
y trouvera les histoires et les adresses, qui ne le possède pas peut le demander par mel à notre siège.

MISE A JOUR DU SITE WEB

Outre les mises à jour que nous vous avons déjà signalées, la nouveauté principale est qu'à l'intérieur du chapitre **RECHERCHE MEDICALE ET SCIENTIFIQUE** nous avons inséré trois nouveaux sujets:

CONGRES

<http://space.comune.re.it/assring/Congressi.htm>

où vous trouvez les congrès, avec les actes relatifs, organisés par notre association

PUBLICATIONS SCIENTIFIQUES

<http://space.comune.re.it/assring/Pubblicazioni.htm>

où vous trouvez les articles scientifiques, les abstract et les posters publiés par nos chercheurs

NOS CHERCHEURS

<http://space.comune.re.it/assring/Ricercatori.htm>

où vous trouvez la présentation et les adresses électroniques de nos chercheurs

COLLECTE DE FONDS

TOURNOI DE RAMI

Le 17 novembre 2005, le Lions Club Canossa Val d'Enza a organisé un Tournoi de Rami au "Circolo Tennis" d'Albinea (Reggio Emilia) en faveur de l'Association Ring14.

Malgré les nombreuses initiatives de ce genre qui ont lieu dans notre ville, beaucoup de personnes ont répondu à notre invitation et l'initiative a eu un très bon résultat. Un grand merci à tous ceux qui ont organisé et participé à cet événement; un remerciement spécial à Marisa, la femme du Président du Club, Monsieur Prampolini, qui s'est occupée de l'organisation avec passion et sensibilité. C'est déjà la troisième année que les Lions Clubs nous donnent leur soutien et cela, à part l'aide économique importante, nous rend orgueilleux, parce qu'il s'agit sûrement d'une grande démonstration d'estime pour notre travail.

CARTES DE VOEUX

Comme l'année dernière nous avons imprimé des cartes de vœux de Noël qui ont été vendues aussi bien à des entreprises qu'à des particuliers. Nous remercions particulièrement les employés de l'entreprise Marella qui ont participé avec une grande générosité à cette initiative, et les entreprises suivantes : Hôpital Santa Maria, Nuova Planetario S.p.A., Gruppo Strolin-Strhold, Sintex.

ETALAGES DE LA SOLIDARITE'

Cette année aussi, en bravant le froid et le mauvais temps (il a neigé aussi) nous nous sommes présentés ponctuellement à deux rendez-vous de Reggio Emilia : à l'occasion de la fête patronale le 24 novembre et aussi samedi 10 décembre. Ces étalages ont été les plus rentables des dernières années : on a fait plus de mille euros !

Un grand merci à:

toutes les volontaires qui ont travaillé jour et nuit pour nous pour réaliser les merveilleux objets mis en vente

tous les volontaires qui sont restés au froid (surtout Monica) de 7 heures à 20 heures pour vendre nos objets

toutes les personnes de bon cœur qui se sont arrêtées pour les acheter. Et quelqu'un a fait toutes les trois choses (Monica et Stefania) ! Une chaîne de solidarité incroyable !

LES PROCHAINS ETALAGES

auront lieu à l'ECOLE MATERNELLE P.FREIRE de Canali à l'occasion des fêtes de Noël. Nous ferons un étalage pour les fêtes de Noël du 15, 20 et 21 DECEMBRE.

Nous remercions la Direction des Ecoles Primaires et Maternelles de Reggio E. pour nous avoir offert cette opportunité. Le produit de la vente sera destiné à l'achat d'ameublements que nous offrirons au Service de Neuropsychiatrie Infantile de RE à l'intérieur du projet "DECORONS LA NEUROPSYCHIATRIE". Ce projet est fait en collaboration avec la Direction des Ecoles Primaires et Maternelles Communales de RE, Reggio Children, Coopselios, Amis de Reggio Children, que nous remercions vivement pour leur disponibilité. Dans le prochain bulletin on va vous décrire le projet dans les détails.

OUI VEUT SOUTENIR ECONOMIQUEMENT NOS PROJETS

Peut le faire avec une libre affectation à envoyer à :

UNICREDIT BANCA SPA

PAESE IT - CIN EUR 27 - CIN H - ABI 02008 - CAB 12820

C/C NR. 3665310 - au nom de "ASSOCIAZIONE INTERNAZIONALE RING14"

DANS LE PROCHAIN BULLETIN QUI, C'EST PROMIS, SERA PUBLIE' AVANT LE MOIS DE MARS 2006, NOUS ALLONS VOUS ILLUSTRER NOS PROJETS FUTURS ET NOUS ALLONS REMERCIER TOUS CEUX QUI NOUS ONT SOUTENUS ECONOMIQUEMENT AU COURS DE L'ANNEE.

NOUS PROFITONS DE CETTE OCCASION POUR SOUHAITER A TOUS NOS MEILLEURS VŒUX D'UN JOYEUX NOEL ET DE BONNE ANNEE!