



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

NEWSLETTER NR. 1

APRILE 2005

QUOTE ASSOCIATIVE ANNO 2005

Il Consiglio Direttivo dell'Associazione, relativamente alle quote associative per l'anno 2005, ha deliberato quanto segue:

QUOTA SOCI ORDINARI EURO 50,00

QUOTA SOCI AFFILIATI EURO 30,00

Con la TESSERA D'AFFILIAZIONE, è possibile entrare a far parte a pieno titolo all'associazione, senza però che questo comporti obblighi di partecipazione agli organismi societari e direttivi, cosa cui i SOCI ORDINARI sono invece soggetti.

Chi desidera diventare SOCIO ORDINARIO deve prima fare richiesta per iscritto (lettera o mail) all'Associazione.

I relativi versamenti vanno effettuati sul conto corrente dell'Associazione, i cui estremi sono riportati in calce, specificando Nome, Cognome e tipo di tessera

INIZIATIVE DI SOLIDARIETA'

ASSOCIAZIONE RING14 A TEATRO.

Il 6 marzo 2005 la Compagnia "Fratelli d'I taglia" ha portato sul palcoscenico del teatro Herberia di Rubiera la commedia "Un ragazzo di Campagna". Scritta da Peppino De Filippo, si tratta di un'opera in due atti di pura comicità napoletana che, partendo dai particolari della vicenda, arriva a trattare tematiche universali e sempre valide, secondo la tipica ricetta della famiglia De Filippo. L'incasso, ad offerta libera, è stato devoluto all'Associazione Ring14.

Speriamo che la Compagnia "Fratelli d'I taglia" ottenga sempre più successo nella sua attività artistica, e speriamo che si ricordi ancora di noi... Intanto grazie a tutti, dagli attori, ai registi, ai tecnici e in particolare anche al Comune di Rubiera per averci offerto gratuitamente questa splendida struttura.

FESTA DELLA DONNA: 8 MARZO '05

Anche quest'anno si sono ricordate di noi...

Come già nel 2004 le dipendenti di Coop Consumatori Nordest e di Nuova Planetario hanno rinunciato ai mazzetti di mimosa ed hanno devoluto il corrispondente contributo economico all'Associazione Ring14. In virtù della continuità del loro gesto, abbiamo veramente sentito il loro interesse per le nostre attività e per i nostri progetti.

Le ringraziamo di cuore!

TORNEO DI PINNACOLO

Il 20 Gennaio 2005, il Lions Club Canossa Val d'Enza ha organizzato un Torneo di Pinnacolo presso il Circolo Tennis d'Albinea (Reggio Emilia) a favore dell'Associazione Ring14.

Nonostante la serata non proprio bella, le persone che hanno accolto l'invito sono state tante e l'iniziativa ha avuto un ottimo risultato. Grazie infinite a tutti coloro che hanno organizzato l'evento e che vi hanno partecipato. Ci fa piacere che la nostra Associazione offra anche l'occasione a tante persone di passare piacevolmente un po' di tempo insieme, è un modo come un altro per sentirci sempre più parte del tessuto della città in cui abbiamo la nostra sede.

TSUNAMI

Gennaio 2005.

Sono tornata ancora una volta in India, al caldo, tra i colori e i profumi, il rumore e lo smog di Chennai (ex-Madras), a meno di un mese dallo tsunami che ha colpito l'oriente, portando ancora più sofferenza e lacrime là dove ogni giorno sembra già una sfida.

Ho rivisto Marina Beach. Mancano alcune baracche che conoscevo. Se non sapessi quello che è avvenuto, penserei ad uno di quei cambiamenti attesi, "casuali" e usuali in India.

Incontro persone lì accanto. Guardano il mare:

"Quel giorno mio marito aveva deciso di andare a fare footing, non lo faceva mai...".

"...C'erano gruppi di bimbi che giocavano a cricket, così concentrati da non sentire il pericolo in arrivo...".

E dov'è quel ragazzino col suo cavallo? Lo cavalcava a pelo e proponeva un giro per poche rupie. Non c'è più. Dormiva nelle baracche sulla spiaggia con la signora che vendeva stuzzichini e altre decine di famiglie.

Resisto solo pochi minuti.

Torno al villaggio. Riprendo a preparare i pacchi di medicine e abiti per i centri d'accoglienza. Non andrò a visitare Auroville o Pondicherry. Incontro gli

amici che vivono lì. Eccoli. Ci sono ancora.
"State bene!".
Hanno perso amici, persone care. Quel mattino i poveri e i pescatori gioivano del dono degli dei:
"Il mare si ritira: ci sono pesci e granchi, gamberi. Corriamo a riempire i cestii!".
Luca li avverte:
"Cosa fate?. Ma non vedete? C'è da scappare. Qualcosa non va!!".
"Dai!! Oggi i nostri figli mangeranno!".
E via, scomparsi loro, i cestii, le baracche, i bambini.
Però le tende di oggi sono nuove e resistenti, al posto delle baraccopoli di ieri.
Ora il figlio di Luca e gli altri bimbi del villaggio dopo la scuola vanno a pulire la spiaggia, ad aiutare, a ricostruire. Si deve andare avanti.
Sembra che non possiamo mai essere abbastanza preparati a nulla.
L'onda-qualsiasi essa sia- arriva all'improvviso e a qualcuno porta via tutto.
Ad altri porta solo un motivo per riflettere.
Capita ogni giorno.
Come esseri umani, condividiamo tutti questo destino.

D.ssa Angela Scarano

INIZIATIVE DI DIVULGAZIONE

IMPORTANTE APPUNTAMENTO PER IL 14 MAGGIO 2005

L'associazione Ring14, in accordo con quelle che sono le sue prerogative, dà il suo patrocinio, insieme al Coordinamento Provinciale Centri Sociali Anziani ed Orti, al Convegno:

"ELETTROMIOGRAFIA,
ELETTRONEUROGRAFIA, POTENZIALI
EVOCATI IN ETÀ EVOLUTIVA: DALLA
FISIOPATOLOGIA ALLA PATOLOGIA".
Il Convegno è organizzato dall'Azienda Arcispedale Santa Maria Nuova e dalla Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile presso palazzo Rocca Saporiti, sabato 14 maggio 2005.

A moderare l'incontro sarà il dott. Della Giustina, direttore della NPI di Reggio Emilia.

Il dott. Carlo Fusco (NPI - ASMN Reggio Emilia) e il dott. Francesco Pisani (NPI - Università di Parma) tratteranno dell'elettromiografia e della elettroencefalografia in età pediatrica. Interverrà quindi la dott.ssa Agnese Suppiej (Dip. Pediatria - Università di Padova) sui potenziali evocati in età pediatrica. Chiuderà l'interessante evento la dott.ssa Luisa Motti (Neurologia - ASMN Reggio Emilia) con una relazione sulle indagini

elettroencefalografiche dall'adolescenza all'età adulta.

L'ASSOCIAZIONE RING14 AL CONGRESSO ONSP

Uno dei nostri scopi principali è quello di diffondere il più possibile, tra gli operatori del settore sanitario, la conoscenza di questa malattia. Infatti, solamente una diagnosi precoce e una presa in carico altrettanto precoce da parte dei servizi socio-sanitari, può evitare ai piccoli pazienti e alle loro famiglie un percorso ancora più difficoltoso di quanto già non sia.

Per questo abbiamo bisogno che i primi medici che vengono a contatto con il bambino - i pediatri, quindi - sappiano che questa malattia esiste, per quanto rara possa essere.

Da qualche tempo la nostra associazione è in contatto con il dottor Michele Salata, il responsabile dell'ONSP (osservatorio Nazionale degli Specializzandi in Pediatria), che diffonde a livello nazionale e non solo le nostre iniziative riguardo alle patologie del cromosoma 14.

Quest'anno, in occasione del Congresso ONSP che si terrà a Sciacca a fine maggio, ci è stata chiesta un'ulteriore documentazione sulla Sindrome Ring14.

Inverremo quindi:

- i nostri pieghevoli
- gli Atti del Congresso S.I.G.U. riguardanti i risultati preliminari dello Studio Genetico che stiamo finanziando

all'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma

- gli Atti del Convegno "Aspetti genetici, clinico-patologici, neurofisiologici delle cromosomopatie con particolare riferimento alla cromosomopia Ring14" che abbiamo organizzato a Reggio il 24 maggio 2003.

Tutto questo materiale sarà inserito nel kit congressuale dei giovani pediatri e la nostra speranza, come del resto quella degli organizzatori del Congresso, è che la nostra documentazione faccia conoscere la malattia ad un numero sempre maggiore di medici.

AGGIORNAMENTO SITO WEB:

Abbiamo iniziato ad inserire i testi in SPAGNOLO ed anche i testi tradotti nelle altre lingue (inglese, francese, tedesco) stanno aumentando grazie alla collaborazione di nuovi volontari. Stiamo iniziando a raccogliere le esperienze di riabilitazione e scolastiche dei bambini che saranno inserite all'interno dell'area protetta da password. Invitiamo perciò tutte le famiglie ad inviarci tutto il materiale utile a questo scambio di esperienze. Trovate aggiornamenti nelle seguenti aree: rassegna stampa, iniziative, storie dei bambini, e bilancio.

PROGETTI FINANZIATI

PROGETTO GENETICO: ECCO I PRIMI RISULTATI

Come già sapete, nel mese di Aprile 2004 è iniziato lo studio genetico da noi finanziato presso l'Università Cattolica di Roma e coordinato dal prof. Giovanni Neri. Vi ha lavorato in prima persona, fino allo scorso dicembre, la dott.ssa Giovanna Matarrelli, ricercatore genetico, ora sostituita dalla D.ssa Seminara Laura che proseguirà nei prossimi tre anni gli studi. Entrambe lavorano con la supervisione della prof.ssa Marcella Zollino, responsabile della citogenetica e membro del Comitato Scientifico dell'Associazione. Questo progetto prevede, innanzi tutto, lo studio genetico del DNA dei bambini con Sindrome Ring14 e dei bambini con Delezione del cromosoma; è stato in ogni modo deciso di studiare anche il DNA di bambini affetti da ogni altro tipo di aberrazione del cromosoma 14. L'analisi del DNA che è effettuata presso l'Istituto di Genetica dell'Università Cattolica di Roma si propone di rispondere alle seguenti domande: "Quanti geni sono andati perduti?", ma anche, e soprattutto, "Che cosa contenevano questi geni?" e "Quali relazioni ci sono tra la loro perdita e i sintomi che mostrano i nostri bambini?".

I risultati preliminari sono stati proposti in un poster presentato al 7° Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (Pisa, 13 - 15 Ottobre 2004), dal titolo "La sindrome ring cromosoma 14: aspetti clinici e genetici", i cui autori sono G. Matarrelli, R. Lecce, I. Mancuso, G. Neri, M. Zollino.

LA COLLABORAZIONE DELLE FAMIGLIE AL PROGETTO GENETICO

La pubblicazione dei dati preliminari dello studio genetico cui si fa riferimento nell'articolo precedente, è veramente un bel successo per l'Associazione Ring14, sia dal punto di vista scientifico, sia dal punto di vista della nostra visibilità nazionale. Si tratta, peraltro, del primo passo, poiché, ovviamente, saranno pubblicati altri articoli con dati sempre più raffinati. A questo punto, è indispensabile ricordare quanto le famiglie coinvolte stiano collaborando. Quando abbiamo cominciato, circa dieci mesi fa, temevamo i vari inconvenienti pratici cui si sarebbe potuti andare incontro (difficoltà di spedizione, giusta tempistica, esigenze da parte dei genetisti...). Da parte nostra, abbiamo cercato di essere il più chiari possibile nella spiegazione della metodica dello studio, ma ci fa tanto piacere vedere la determinazione con cui i genitori partecipano alla ricerca genetica. Finora il Laboratorio di Genetica dell'Università

Cattolica di Roma ha ricevuto campioni di sangue da esaminare da parte di tredici famiglie, dall'Italia, dalla Francia, dall'Inghilterra, dagli Stati Uniti, dall'Australia e dal Brasile. Tre riguardano la Delezione del cromosoma 14 e dieci la Sindrome Ring14.

INIZIA A REGGIO EMILIA LO STUDIO SULLA SINDROME RING 14

Nel febbraio 2005 la dr.ssa Angela Scarano ha iniziato a lavorare allo studio neurometabolico, neurofisiologico e per neuroimmagini che troverà applicazione presso la Neuropsichiatria Infantile dell'Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia. Innanzi tutto si tratta di elaborare un adeguato data base dove raccogliere tutti i dati riguardo ogni singolo paziente, dati che verranno in seguito trattati ed elaborati per tentare di rispondere alle domande pressanti che genitori e medici si pongono riguardo questa patologia. Non è facile però creare uno strumento allo stesso tempo ricco di informazioni ma di uso semplice, per questo si è deciso di diversificarlo. La dr.ssa Scarano sta organizzando un questionario - speriamo maneggevole - ad uso dei genitori, dove loro stessi scriveranno le informazioni di più facile accesso e comprensione; il data base, assai più completo, sarà utilizzato come integrazione indispensabile per la conoscenza il più possibile completa della

singola persona, sia per quanto riguarda la sintomatologia clinica sia per quanto riguarda gli aspetti del suo sviluppo cognitivo e relazionale. Speriamo che questo duplice approccio consenta di avere un quadro completo e tale da permettere una conoscenza globale del paziente, anche ai fini di una riabilitazione più mirata.

FAMIGLIE RING 14 E DELEZIONE 14

A piccoli passi continuiamo ad aumentare. Ora siamo 84 famiglie di cui:
~~50~~ 50 con RING14
~~34~~ 34 con delezione del cromosoma 14. Di queste: 11 sono italiane, 14 sono europee, 51 sono Americane (USA) e canadesi, il rimanente di altre nazioni.

CERCHIAMO VOLONTARI

Come sapete tutto il lavoro all'interno dell'associazione è svolto su base VOLONTARIA. Cerchiamo persone di buon cuore che siano disponibili a donarci qualche ora del loro tempo per aiutarci, o nel lavoro di segreteria presso la nostra sede operativa in ospedale (obbligatorio uso del PC), o da casa nelle traduzioni in inglese, francese, tedesco e spagnolo. CONTATTATECI !

**CHI VUOLE SOSTENERE
ECONOMICAMENTE I NOSTRI
PROGETTI**

Può farlo con libera erogazione da inviare a:

*UNICREDIT BANCA SPA PAESE IT -
CIN EUR 27 - CIN H - ABI 02008 - CAB
12820 C/C NR. 3665310 - intestato ad
"ASSOCIAZIONE INTERNAZIONALE
RING14"*

L'associazione Internazionale di volontariato RING14, è iscritta al Registro regionale delle OO.VV. ai sensi della legge 266/91, in data 02 settembre 2002 n 68266 nonché ONLUS, ai sensi dell'art. 10 c. 8 del D.lgs 460/97. Le donazioni sono pertanto detraibili ai sensi e nei limiti di cui all'art. 13-bis del d.P.R. 917/86, se il soggetto erogante è persona fisica o ente non commerciale, ovvero deducibili ai sensi dell'art. 65 del d.P.R. 917/86, se il soggetto erogante esercita attività d'impresa. Dette somme saranno in ogni caso destinate in via esclusiva al perseguimento dei fini istituzionali dell'Associazione di volontariato

	ANNO 2004	
Fondi finanziari di inizio periodo		€46.586,05
Entrate da attività tipiche		€940,00
Da contratti con enti pubblici		
Da contributi su progetti		
Da soci	€ 850,00	
Da affiliazione	€ 90,00	
Entrate da raccolta fondi		€26.303,21
Raccolta n.1 donazioni diverse(ditte e enti)	€ 23.271,96	
Raccolta n.2 donazioni da privati	€ 3.031,25	
Entrate da attività accessorie		€13.392,10
raccolta n.1 vendita vari oggetti bricolages	€ 215,00	
raccolta n.2 concerto monte cusna 2003	€ 2.085,00	
raccolta n.3 concerto teatro orologio	€ 920,00	
raccolta n. 4 vendita fiori Nonantola pasqua	€ 900,00	
raccolta n.5 festa Freire	€ 276,00	
raccolta n.6 bancarella bricolage Rubiera	€ 250,00	
raccolta n.7 banchetto scuole elementare e materna di canali	€ 645,00	
raccolta n.8 compagnia teatrale f.lli Italia a Nonantola	€ 500,00	
raccolta n.9 bancarella fiera Nonantola	€ 280,00	
raccolta n.10 vendita bricolage per Natale	€ 390,00	
raccolta n.11 partita pallacanestro BIPOP	€ 6.000,00	
raccolta n.12 banchetto san prospero	€ 631,10	
raccolta n.13 banchetto Nonantola	€ 300,00	
Entrate finanziarie		
Da prestiti bancari		
Entrate straordinarie		€200,00
rimborso da bolletta telefonica	€ 200,00	
Totale entrate		€87.421,36
Uscite da attività tipiche		€2.493,57
Materie prime	€ 2.017,53	
Servizi	€ 476,04	
Uscite da attività raccolta fondi		€12.860,06
Valori postali e spedizioni	€ 369,60	
Sito e pieghevoli	€ 2.017,44	
finanziamenti per progetti di ricerca	€ 10.473,02	
Uscite da attività accessorie		€2.508,14
raccolta n.3 concerto teatro orologio	€ 48,45	
raccolta n.3 acquisto piante Nonantola	€ 400,95	
raccolta n.1/6/79/10/12/13 acquisto materiale per oggetti bricolages	€ 440,96	
raccolta n.11 acquisto medaglie per BIPOP	€ 100,00	
acquisto agende con logo per ditta	€ 1.166,78	
acquisto cartoncini auguri per ditte	€ 351,00	
Uscite finanziarie		
Uscite per attività di supp.generale		€1.834,03
servizi utenze	€ 1.526,50	
oneri diversi	€ 307,53	