

Reggio Emilia, le 4 juin 2004

Chers parents,

Beaucoup d'entre vous connaissent déjà notre association. Certains sont en contact avec nous depuis longtemps, d'autres nous ont connus récemment.

Dès notre création et durant les deux premières années, nos efforts se sont concentrés dans deux directions :

- La première, celle de réunir toutes les familles avec des enfants porteurs du syndrome RING 14 ou d'une délétion du chromosome 14 ;
- La seconde, celle de collecter des fonds pour pouvoir financer la recherche.

Grâce à la collaboration de nombreuses connaissances, aux échanges avec d'autres associations internationales sur les maladies rares et à notre site internet, nous avons réussi à contacter une soixantaine de familles environ dans le monde entier.

Entre temps, nous avons réussi à collecter les fonds nécessaires à la recherche scientifique et c'est pour cette raison que je vous écris aujourd'hui.

Vous ne devez pas confondre cette recherche génétique avec l'analyse du caryotype qu'on a faite au moment du diagnostic. Il s'agit d'une étude plus approfondie qui vise à répondre à ces questions :

- « Combien de gènes ont été perdus ? »,
- Mais aussi, et surtout, « que contenaient ces gènes ? »
- Et « quel rapport existe-t-il entre leur perte et les symptômes de ces enfants ? »

La collaboration que nous demandons aux familles est d'envoyer au laboratoire de Rome des échantillons du sang des deux parents et de celui de l'enfant, pour qu'il soit analysé.

Il s'agit d'un premier pas très important pour lequel suivra, nous espérons dès l'automne prochain, d'autres projets pour :

- L'étude de la symptomatologie neurologique ;
- Rassembler des données sur le syndrome, dont nous vous en informerons au cours des prochains mois.

Notre objectif en tant qu'association de parents, est :

- D'un côté de faire débuter recherche génétique qui pourra donner des réponses à long terme ;
- De l'autre, grâce à l'introduction de projets scientifiques au cours de l'automne prochain, de donner à court terme des réponses à visée thérapeutique et de prise en charge pour aider ces enfants au niveau de leurs soins et de leurs développements.

Nous allons vous expliquer en détail ci-après, les démarches à suivre pour la collecte de sang et l'envoi de celui-ci.

Pour toute information complémentaire que vous jugeriez utile d'avoir, nous vous invitons à contacter Mme Zollino à l'Institut de Génétique Médicale de l'Université Catholique de Rome aux numéros suivants :

- 06-30154927 ou 06-30154606 ou 06-3050031
- ou par e-mail mzollino@rm.unicatt.it

Nous assumons le coût de l'analyse moléculaire, mais vous devez payer le coût de l'expédition parce que nous n'avons pas la possibilité de la payer d'ici. Par contre, si vous le souhaitez, vous pouvez nous informer par fax ou par courrier le montant que vous avez payé et nous vous le rembourserons.

Vous trouverez également ci-joint une lettre pour le médecin qui soigne votre enfant, pour qu'il soit informé lui aussi du projet et qu'il puisse, s'il le désire, se mettre en contact avec nous.

Je reste à votre disposition pour tout renseignement complémentaire et je vous remercie sincèrement pour la collaboration que vous vous voudrez bien nous réserver.

Recevez Madame, Monsieur, l'expression de nos sentiments les meilleurs.

Stefania Azzali
Présidente RING 14

Pages jointes :

- Démarche à suivre pour l'envoi du sang ;
- Lettre pour votre médecin.

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

DEMARCHE A SUIVRE POUR L'ENVOI DU SANG

1) Vous devez prendre vos dispositions avec l'hôpital ou le laboratoire pour la prise de sang, **qui doit être effectuée les premiers jours de la semaine** (du lundi au mercredi), **aussi bien sur l'enfant que sur les deux parents.**

Il n'est pas obligatoire d'être à jeun.

2) Prévenez le cabinet où vous ferez la prise de sang que le sang doit être mis dans **2 éprouvettes STERILES**, selon les modalités suivantes et envoyé à **TEMPERATURE AMBIANTE**.

- 3 ml en héparinisée (épiprouvettes pour l'hémochrome) ;
- et 7 ml en HEPARINE SODIQUE (s'il n'y a pas d'épiprouvette spécifique, la prise de sang peut être effectuée avec une seringue héparinisée, puis transférée dans une éprouvette).

3) **Cachetez** les éprouvettes avec du ruban adhésif et mettez-les dans **une enveloppe en plastique transparente** que l'hôpital ou le laboratoire devrait vous fournir.

Enveloppez cette enveloppe entre 2 morceaux ou feuilles de polystyrène (par ex. le couvercle d'un récipient pour la glace) que vous allez fermer avec du ruban adhésif. Enfin, mettez cet emballage dans une enveloppe rembourrée pour l'équivalent de 3 emballages.

Avant d'effectuer la prise de sang, préoccupez-vous **d'avoir les emballages déjà prêts**, parce que le sang doit être envoyé le matin même. Considérez qu'en moyenne **vous enverrez 6 éprouvettes** (2 pour la mère, 2 pour le père et 2 pour l'enfant). De ce fait, il ne faut pas de gros emballages : L'enveloppe peut avoir des dimensions de 23 x 16 cm environ.

4) Joignez une lettre avec vos coordonnées et celles de votre enfant (nom, prénom, lieu et date de naissance).

5) **L'envoi doit être effectué par COURRIER (DHL, traco, federal express,.....) et vous avez deux possibilités :**

- **Allez directement** au bureau le plus proche, au cours de la matinée de la prise de sang renseignez-vous à l'avance pour l'adresse), où vous remplirez le formulaire avec votre adresse comme expéditeur et l'adresse suivante du destinataire.

Mme Marcella Zollino
Istituto di Genetica Medica
Università Cattolica Sacro Cuore
L.go F.Vito, 1
00168 Roma
ITALIA

Précisez aussi les numéros de téléphone suivants :
Tel.06-30154927 06-30154606 06-3050031

- **Sinon vous pouvez téléphoner à un coursier et prendre vos dispositions pour que les éprouvettes soient retirées directement chez vous mais toujours le jour même de la prise de sang.** Dans ce cas, le coursier vous remettra directement le formulaire que vous remplirez comme indiqué ci-dessus.

6) Précisez au service du courrier qu'il s'agit d'**ECHANTILLONS DIAGNOSTIQUES**.

7) **Envoyez-nous un e-mail ou appelez-nous pour nous signaler votre envoi**, afin que nous puissions prévenir l'Université et contrôler que le sang arrive.

Notre intention est de téléphoner à chacun d'entre vous, pour commencer à mieux vous connaître et être capable de répondre à toutes les questions supplémentaires que vous pourriez avoir.