



Reggio Emilia, le 4 juin 2004

Mesdames, Messieurs,

Nous contactons les familles qui ont des enfants porteurs du syndrome RING 14 ou d'une délétion du chromosome 14, afin de les faire participer à un projet de recherche génétique que vous trouverez ci-joint.

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.

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 débiter 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.

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](mailto:mzollino@rm.unicatt.it)

Nous comptons sur votre collaboration pour aider la famille à participer à cet important projet et nous restons à votre disposition pour tout renseignement à ce sujet.

Veuillez agréer, Mesdames, Messieurs, l'expression de nos salutations dévouées.

Stefania Azzali  
Présidente RING 14

**Nous avons envoyé aux parents le protocole suivant, pour la démarche à suivre de l'envoi du sang :**

Madame, Monsieur,

Vous trouverez ci-après les démarches à suivre pour l'envoi de vos échantillons de 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 (éprouvettes pour l'hémochrome) ;
- et 7 ml en HEPARINE SODIQUE (s'il n'y a pas d'éprouvette 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.

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.

N'oubliez pas que Mme Laura Seminara travaille déjà sur ce projet. De ce fait, il serait important de lui faire parvenir le sang le plus tôt possible, afin d'éviter les chaleurs excessives de l'été.

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*