

Publicità



Reperire persone e cose in Ospedale in tempo reale...

Publicità



■ Cura della psoriasi ■ Aspetti salutari
Mar Morto | Energie positive. Un dono della Natura.

Nella vostra agenzia di viaggi locale

Iscrivetevi ora!

[Home](#) | [Invia le tue pubblicazioni](#) | [Invia i tuoi comunicati stampa](#) | [Publicità](#) | [Privacy Policy](#) | [Gerenza](#)



sezioni medicina

- [Alimentazione](#)
- [Allergologia](#)
- [Analgesia](#)
- [Anestesia](#)
- [Cardiologia](#)
- [Chirurgia](#)
- [Chirurgia Estetica](#)
- [Chirurgia Laser](#)
- [Dermatologia](#)
- [Diabetologia](#)
- [Gastroenterologia](#)
- [Ginecologia](#)
- [Immunologia](#)
- [Medicina delle dipendenze](#)
- [Neurologia](#)
- [Odontoiatria](#)
- [Oncologia](#)
- [Oculistica](#)
- [Ortopedia](#)
- [Otorino](#)
- [Psichiatria](#)
- [Psicologia](#)
- [Pediatria](#)
- [Riabilitazione](#)
- [Sessuologia](#)
- [Urologia](#)

informarsi su

- [Ospedali](#)
- [Allergie](#)
- [Balbuzie](#)
- [Droghe](#)
- [Infertilità](#)
- [Lavoro e Salute](#)
- [Malattie Rare](#)
- [Russamento e apnee](#)
- [Terza Età](#)

links medicina

[Codice](#)

Cura della balbuzie

Nuovo forum: www.professoreoddo.it audio testimonianze di dopo corso.

Terapia cellule staminali

Tratta sclerosi multipla con cellule staminali del suo midollo osseo!

Annunci Google

Last Page Update 27/01/2010 16.43.12

[home](#) > [malattie rare](#) > [Associazione Internazionale Ring14](#)

Associazione Internazionale Ring14



SINDROME "RING14"

Ring14 è una sindrome rara che colpisce i bambini. Il nome, così particolare, indica una alterazione a carico del cromosoma 14, che acquista una conformazione ad anello in quanto le due estremità, del braccio lungo e del braccio corto, si fondono insieme. La fusione avviene per due eventi di rottura, uno all'estremità del braccio corto e l'altro all'estremità del braccio lungo, cui in genere consegue una perdita parziale di materiale genetico informativo del cromosoma 14. L'anomalia cromosomica del bambino può interessare tutte le cellule o essere a mosaico con una linea cellulare che ha perso un cromosoma 14 completo (detta monosomia 14). Il cromosoma 14 può essere interessato anche da altre anomalie strutturali, quali delezioni parziali interstiziali del braccio lungo, traslocazioni bilanciate o sbilanciate con altri cromosomi, in cui la forma del cromosoma rimane lineare e non si circolarizza.

La diagnosi iniziale per tutte queste sindromi si avvale di un semplice esame cromosomico chiamato cariotipo. I segni e i sintomi più costanti riguardo questa patologia sono a carico del sistema nervoso centrale e della retina, tuttavia essi variano in numero e gravità nei singoli pazienti. L'entità del ritardo mentale, motorio e dell'ipotonìa è infatti variabile, il linguaggio è in genere compromesso, anch'esso in maniera variabile e l'epilessia è un segno clinico costante, a esordio precoce e di difficile controllo farmacologico.

Nel Maggio 2002 un gruppo di famiglie con bambini colpiti da questa sindrome fonda a Reggio Emilia una Onlus: l'Associazione Internazionale Ring14. Negli anni, il gruppo si allarga e la ricerca scientifica viene ampliata a tutte le anomalie del cromosoma 14. Tutt'ora, dopo l'apertura della sede francese a Febbraio 2009, è la sola associazione al mondo ad occuparsi di tali patologie. Ring14 attualmente rappresenta circa 200 famiglie provenienti da: Italia, Francia, Gran Bretagna, Spagna, Germania,



Web Salus.it

Annunci Google

- [Disabili](#)
- [LMC Terapia](#)
- [Aiuti Ai Bambini](#)
- [Pitti Bambini](#)
- [Onlus Italia](#)

pubblicità

novità!!!

EPILA LASER
Il tuo depilatore laser personale!
a sole **189 €!**
direttamente a casa tua come nei centri estetici!

Tools

[Stampa questa pagina](#)
[Salus.it nei tuoi preferiti](#)

[Viaggiare Sicuri](#)

- [Africa](#)
- [America del nord](#)
- [America centrale](#)
- [America del sud](#)
- [Asia](#)
- [Europa](#)
- [Oceania.](#)

[BMI Calculator](#)

[Calcola con noi il tuo BMI.](#)

[Fertility Calculator](#)

[Calcola con noi i tuoi giorni di fertilità.](#)

[Test](#)

[Misura il tuo rapporto con il cibo..](#)

[Test di autodiagnosi.](#)

[Test di Laboratorio.](#)

[Guida agli Ospedali](#)

[Una lista di tutti gli](#)

deontologico
 Associazioni e
 Federazioni
 Link di medicina in
 rete
 Indirizzi Utili
 Editorial Board e
 Consulenti

pubblicità

Norvegia, Danimarca, Olanda, Irlanda, Stati Uniti, Canada, Brasile, Colombia, Messico, Australia, Nuova Zelanda, Mozambico, Svezia. Per i genitori di bambini affetti da una malattia rara lo scambio di esperienze e d'informazioni risulta fondamentale, ma allo stesso tempo difficoltoso a causa della scarsa informazione presente in materia.

Le persone portatrici di tali sindromi cromosomiche, le loro famiglie, i medici che seguono questi pazienti, hanno pochi strumenti a disposizione per creare un quadro completo ed esaustivo su tutti i possibili sintomi che queste patologie portano con sé e sulle terapie più idonee a curarli.

L'Associazione da tempo lavora per perseguire alcuni obiettivi:
 Ricercare e mettere in contatto tra di loro tutte le famiglie perchè non si sentano più "isolate".
 Raccogliere fondi al fine di promuovere la ricerca scientifica.
 Favorire la diffusione delle informazioni e delle conoscenze su queste sindromi rare.
 Creare una rete di consulenti formata da medici, ricercatori, operatori sanitari al fine di conseguire una migliore assistenza.

Sono in continua evoluzione diversi progetti di assistenza familiare (consulenza psicologica, attività per fratelli di bambini disabili) e di ricerca in ambito medico-scientifico. La volontà di battersi e di proseguire in questa direzione non manca. Ciò che manca è l'ascolto e l'interesse da parte di Enti, Istituzioni locali e "Media", che poco sanno di questa realtà e poco vorrebbero sapere.

Chi volesse avere avere maggiori informazioni può collegarsi al sito web www.ring14.org o scriverci a info@ring14.it.

Dott. Alberto Sabatini
 UFFICIO STAMPA
 ASSOCIAZIONE INTERNAZIONALE RING14
 Via Victor Marie Hugo n. 34 - 42100 Reggio Emilia (Italia)
 Tel: 348 4278314 - 349 5452960 - Fax: 0522 324835
 mail: sabatini.alberto@ring14.it - web: www.ring14.org

Leggi anche:

- [Ring14 si aggiudica la copertina dell'American Journal of Medical Genetics](#)
- [Progetto Essere fratelli di... Ring14](#)

[home](#) > [malattie rare](#) > [Associazione Internazionale Ring14](#)

[Terapia cellule staminali](#)

Tratta sclerosi multipla con cellule staminali del suo midollo osseo!

[Trattamento Prostata](#)

Più testimonianze Audio e Video di ogni altro prodotto per prostata!

Annunci Google

ospedali divisi per categorie.

AZ Salute

AZ salute

Glossari di termini medici

 DANISH

 DUTCH

 ENGLISH

 FRENCH

 GERMAN

 ITALIAN

 PORTUGUESE

 SPANISH

FID

Forum Italiano sul Dolore.

Diritto e Salute

Leggi e norme

I Diritti del Paziente

Per diventare sponsor clicca qui

Salus.it è uno strumento assolutamente gratuito per i medici che scrivono. L'unica forma di finanziamento di salus.it è data dall'esposizione di banner in apposite caselle contrassegnate dal titolo "pubblicità"

Le pagine per i pazienti hanno solo finalità divulgative ed educative, non costituiscono motivo di autodiagnosi o di automedicazione, non sostituiscono la consulenza e non rappresentano messaggi pubblicitari.



This site complies to the [HONcode standard for trustworthy health information](#): [verify here](#).



© Salus.it - Medicina in Rete, 2001-2008
 Diritti di proprietà letteraria e artistica riservati.
 Registro della Stampa
 Aut. Trib. Nocera Inferiore (SA)
 n.04/07 del 28/02/2007

Gerenza

Gli autori ed il direttore non si assumono responsabilità per danni a terzi derivanti da uso improprio o illegale delle informazioni riportate o da errori relativi al loro contenuto.

Web Marketing