

Publicità



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



ronf ronf ronf



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](#)

**Terapia cellule staminali**  
Tratta sclerosi multipla con cellule staminali del suo midollo osseo!

**DGP**  
Diagnosi genetica preimpianto Institut Dexeus. Barcellona. Spagna

Annunci Google

Last Page Update 27/01/2010 16.43.49  
[home](#) > [malattie rare](#) > [sindrome ring14](#)

**RING14 SI AGGIUDICA LA COPERTINA DELL'"AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS"**



*Un primo traguardo scientifico per la definizione di una malattia così rara*

Nel 2009 sull'[AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS](#) sono stati pubblicati i primi risultati di un'importante ricerca scientifica sulla sindrome RING14.

Il progetto, finanziato dall'Associazione Internazionale RING14 a partire dall'anno 2002, è tutt'ora in corso e vede la partecipazione di professori universitari e specialisti in medicina genetica.

Abbiamo intervistato il Prof. Giovanni Neri, responsabile del progetto, membro del comitato scientifico dell'Associazione RING14 e Direttore dell'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma.

**1) Prof. Neri, recentemente sull'American Journal of Medical Genetics è stato pubblicato un articolo scientifico sulla sindrome ring14, che per la sua importanza ha meritato anche la copertina. Davvero un risultato importante...che ne pensa? Di cosa parla in specifico l'articolo?**

Sì, penso davvero che si tratti di un risultato importante, perché riguarda una sindrome ancora poco nota e di cui mancava ancora una descrizione approfondita sia dal punto di vista clinico che da quello genetico-molecolare. L'articolo parla specificamente delle caratteristiche cliniche di persone con la sindrome ring 14 e di come queste caratteristiche siano causate dalla presenza nel patrimonio genetico di tali persone di un cromosoma 14 ad anello. Occorre dire che il merito di questa ricerca va non solo a coloro che l'hanno realizzata, ma anche all'Associazione Ring 14, senza la quale sarebbe stato impossibile raccogliere un campione di pazienti sufficientemente grande da consentire uno studio così ampio e circostanziato.




Web  Salus.it

Cerca

Annunci Google

- [Elenco Libri](#)
- [Ricerca Libri](#)
- [Sindrome Autismo](#)
- [Analisi Roma Eur](#)
- [Leucemia Clinica](#)

pubblicità

■ Cura della psoriasi  
■ Aspetti salutari  
**Iscrivetevi ora!**  
Mar Morto  
Energie positive.  
Un dono della Natura.

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

## 2) Ci spieghi che cos'è la sindrome ring14 e perchè è una malattia così rara

La sindrome ring 14 è una condizione genetica in parte spiegata dal suo stesso nome. E' infatti dovuta ad una anomalia cromosomica consistente nel riarrangiamento strutturale di uno dei due cromosomi n.14. I cromosomi hanno una struttura lineare, ma talvolta può accadere che le due estremità del cromosoma si spezzino e che i due punti di rottura si rinsaldino fra loro formando una struttura ad anello (ring). Di conseguenza, l'anello risulta privo delle sequenze terminali di un cromosoma 14 (delezione), e per di più è instabile, nel senso che una certa percentuale di cellule va perduta, lasciando presente un solo cromosoma 14. Questo squilibrio cromosomico è sostanzialmente la causa della sindrome. E' una sindrome rara, in quanto l'evento che genera la formazione del ring è un evento di per sé raro, ed inoltre possiamo ritenere che la maggior parte degli embrioni concepiti con questa anomalia cromosomica non sopravvivano.

## 3) Che risultati si sono ottenuti riguardo alla sindrome ring14? Piccoli o grandi passi?

I risultati ottenuti si possono considerare grandi o piccoli a seconda del punto di vista. Sono grandi, se si pensa che per la prima volta sono stati descritti molti aspetti della sindrome che erano fino a ieri sconosciuti. Sono piccoli se si pensa al tanto che ancora c'è da fare per giungere ad una piena comprensione dei meccanismi cellulari che portano alle manifestazioni cliniche della sindrome, comprensione che rappresenta la base indispensabile sulla quale cercare di fondare in futuro dei tentativi di cura.

## 4) La ricerca continua? Ci saranno altre importanti pubblicazioni?

La ricerca continua. Sono in cantiere due importanti pubblicazioni su altri aspetti della sindrome, che porteranno un contributo significativo ad una più approfondita conoscenza delle sue caratteristiche cliniche. E poi dovrà andare avanti anche la ricerca di base, con l'inevitabile corollario della necessità di ricercare fondi per la copertura di costi che si fanno sempre più alti. Sotto questo aspetto debbo dire che l'Associazione ci ha sempre supportato e non ho dubbi che continuerà a farlo in futuro.

*RING14 è un'Associazione Internazionale con sede a Reggio Emilia che si occupa di ricerca sulle malattie neurogenetiche rare. Nasce nel maggio del 2002 grazie all'iniziativa di un gruppo di famiglie con bambini colpiti dalla sindrome del cromosoma 14 ad anello, una malattia neurogenetica rara i cui sintomi più costanti sono a carico del sistema nervoso centrale. Nel corso degli anni l'associazione ha ampliato la ricerca a tutte le anomalie del cromosoma 14 e tutt'ora è una delle poche organizzazioni di volontariato al mondo ad occuparsi di tali patologie.*

Per aiutare RING14 è possibile fare una libera donazione da inviare a:  
 DEUTSCHE BANK IBAN: IT 46 C 03104 12800 000000820369  
 INTESTATO AD 'ASSOCIAZIONE INTERNAZIONALE RING14' CODICE  
 SWIFT: DEUT IT M1771

I contributi sono detraibili dal reddito soggetto ad IRPEF.

Info: [www.ring14.org](http://www.ring14.org) - [info@ring14.it](mailto: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](mailto:sabatini.alberto@ring14.it) - web: [www.ring14.org](http://www.ring14.org)

Leggi anche:

- [L'Associazione Internazionale RING14](#)
- [Progetto Essere fratelli di... Ring14](#)

[home](#) > [malattie rare](#) > [sindrome ring14](#)

### La Ricerca sul Cancro

Sostieni AIRC e i suoi ricercatori Donazione online. Entra nel sito

### Impiego dei medici

Tante opportunità di carriera nel settore privato in Francia.

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.



© 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.



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

[Web Marketing](#)