

## LE BILAN SOCIAL DE RING14 :

### PAG 1

#### SOMMAIRE

Introduction : pourquoi le “Bilan Social Ring14”.

#### 1 RING14 : QUI SOMMES NOUS.

1.1 Historique, identité, objectif et valeur.

1.2 Notre organisation

#### 2 RECHERCHE SCIENTIFIQUE

2.1 Divulgateion

2.2 Soutien à la recherche.

2.3 Collecte des données

#### 3 PROJET SOCIAL.

3.1 L’assistance aux familles.

3.2 L’approche de la maladie : la “médecine narrative” et les histoires de nos enfants.

3.3 Les projets pour le bien-être des familles.

#### 4 NOS CHIFFRES... ET A QUI NOUS LES DEVONS!

4.1 Gains et frais en 2009

4.2 Une lecture de nos chiffres au-delà des chiffres

4.3 Nos donateurs et notre activité de collecte de fonds.

5 Les prochains défis.

#### 6 CE QU’ON DIT DE NOUS

### PAG 2

Avant d’entrer dans le vif de nos activités, j’aimerais vous faire comprendre ce que l’on éprouve lorsqu’on a des enfants touchés par des maladies rares.

Imaginez.....

Vous vous réveillez un matin de printemps dans la perspective d’une journée normale, travail, école, famille.... Et d’un coup, vous êtes catapulté dans une réalité qui n’a pas de nom. Elle sera sans nom durant plus d’un an, et lorsqu’un nom tombe, il n’aura aucun significatif : syndrome Ring 14.

« Que signifie t-il ? Qu’est ce qui nous attend ?” On n’en sait rien, il y a très peu de cas dans le monde.... »

Et puis c’est parti pour une ribambelle de symptômes, mot connu mais lointain (« ca ne nous arrivera jamais ») : épilepsie, retard mental, **micro encéphalite**, retard psychomoteur. Et surtout cette expression ; « maladie rare » qui fait que notre enfant est encore plus différent que le fait qu’il soit déjà « différent » de part sa maladie.

Nos enfants sont épileptiques : ils souffrent d’une épilepsie dure, résistante, difficile à combattre. Très souvent ils ne parlent pas. Ou mieux, ils parlaient mais la première forte crise convulsive a emporté leurs mots. Très souvent ils éprouvent des difficultés pour manger dues aux malformations de l’appareil oro-gastrique. Dans certains cas ils arrivent à s’alimenter uniquement grâce à une sonde.

Plutôt que de poursuivre cette liste, il sera plus simple de dire que leur vie est difficile. Ils vont à la crèche, ils font du cheval, ils vont à la piscine. Ils vont à l'école. Ils font du sport. Ils vont tout naturellement à l'hôpital.

Dans certaines villes et dans certains pays, ils sont incapables de soigner les enfants présentant le syndrome Ring 14, c'est déjà une maladie rare.

« Madame, qu'est ce que vous voulez »

C'est ainsi que nous avons transformé notre désespoir, nous lui avons donné un but, nous l'avons renforcé avec la confiance dont nous témoignent les parents qui ne baissent pas les bras et qui continuent à chercher à améliorer la vie de leurs enfants. Nous avons ainsi créé en mai 2002 l'association Internationale Ring 14 ONLUS

Nous avons démarré en recueillant les familles avec des enfants touchés par le syndrome Ring 14 et nous avons ensuite étendu notre recherche.

A tous les syndromes génétiques rares qui touchent le chromosome 14 (délégations, duplications, translocations). D'autre part, avec notre siège ouvert en France en 2009, nous sommes aujourd'hui l'unique association au monde à s'occuper de ce groupe de maladies rares.

Lorsque nous avons créé l'association Ring 14, nous savions que les personnes affectées, leurs familles et les médecins avaient peu de moyen pour nous fournir des informations complètes et exhaustives sur tous les symptômes de cette pathologie et sur les thérapies adaptées pour les soigner.

Nous avançons et nos enfants avancent avec nous.

Il y a des familles à qui, il a été dit que leur enfant n'aurait vécu que quelques années et qui aujourd'hui, fêtent leur 30 ans ; il y a des familles pour lesquelles tout semblait perdu, mais qui, grâce au réconfort et à l'aide réciproque, ont retrouvé l'envie de se battre jour après jour. Nous savons aujourd'hui que ces maladies rares ne sont ni prévisibles ni complètement curables, mais nous avons commencé il y a huit ans à « les assiéger » et à ce jour, nous nous rapprochons de nos objectifs.

Nous savons que nous ne sommes pas seuls, et les nouveaux contacts qui nous parviennent de toute l'Europe et du Monde nous poussent à nous dépasser, à faire des projets sur des nouvelles interventions.

Nous devons y croire !

Nous croyons à une réhabilitation possible, à une meilleure qualité de vie, avec la possibilité de soins plus spécifiques des symptômes, pour nos enfants et nous espérons que notre Association en devienne la « caisse de résonance ».

***STEFANIA AZZALI***

***Présidente de Ring14***

***PAG 3***

***INTRODUCTION***

**POURQUOI LE “BILAN SOCIAL RING 14”,**

2009 a été caractérisé par la décision de réaliser, pour la première fois dans l'histoire de l'Association, un bilan social : il s'agit d'une année écoulée durant laquelle nous avons pris conscience de façon plus claire et partagée entre tous ceux qui gravitent autour de Ring 14, qu'il fallait un changement dans l'organisation, dans son fonctionnement, dans ses projets, dans le fait de « se sentir » association.

Comme tous les cycles de vie qui caractérisent vulgairement les organisations, Ring 14 est sur le point de sortir de la période de « l'enfance » durant laquelle elle a accompli ses

premiers pas et a atteint les premières conquêtes fondamentales. Elle s'apprête à rentrer dans la période de l' « adolescence » pendant laquelle, ressourcé, on est confronté à un monde plus vaste et on doit affronter des défis plus importants.

Ce document représente donc pour l' Association et pour tous ceux qui l' accompagnent et qui l' ont accompagné toutes ces années, une opportunité pour « faire le point » ; comprendre et partager où nous en sommes, comment nous envisageons notre futur et comment nous voulons le réaliser. Etant pour nous « la première fois »,

Vous ne trouverez pas exclusivement l' histoire des chiffres et des initiatives de 2009, car nous avons voulu vous faire une présentation plus large et concluante en partant de nos origines.

Pour chaque donnée et projet décrit nous avons précisé la période de référence tout en approfondissant ceux de 2009.

L' objectif de notre « premier » bilan social est fondamentalement celui de communiquer, dans un monde le plus clair et le plus exhaustif possible, notre histoire en racontant nos paris, nos victoires et nos compagnons de route.

## **PAG 5**

### ***RING 14 : Qui sommes nous ?***

#### **1,1 HISTOIRE, IDENTITÉ, OBJECTIFS ET VALEURS.**

L' Association Internationale Ring14 voit le jour avec Onlus à Reggio Emilia en mai de 2002 par l' initiative d' un groupe de familles d' enfants frappés par une maladie génétique rare et méconnue, provoquée par des altérations du Chromosome 14 : aujourd' hui, avec le siège français créé en 2009, elle est l' unique association au monde à s' occuper de telles pathologies. Nos enfants souffrent d' handicaps graves et invalidants avec de fréquentes crises d' épilepsie, de retard mental, de fragilité vers les infections gastro-intestinales et pulmonaires.

Les familles de ces enfants et leurs médecins, ont actuellement, peu de moyens à leur disposition pour obtenir un tableau complet et exhaustif sur tous les possibles symptômes de ces pathologies et sur les thérapies les plus aptes à les soigner.

#### **Statuts juridique, références et network d' appartenance :**

Ring14 est un OdV (Organisation de Volontariat) inscrite au Registre Provincial du Volontariat de Reggio Emilia.

Le siège légal se trouve en Via V.M. Hugo n.34, alors que le siège opérationnel est situé via Lusenti.1/1, 42121 Reggio Emilia (tel/Fax. 0522 1694922), et mail [info@ring14.it](mailto:info@ring14.it), situé web [www.ring14.org](http://www.ring14.org).

Au niveau local, Ring14 est associée à CSV Dar Voix de Reggio Emilia, elle fait partie de la Coordination « Associazioni Disabili, del Movimento del Volontariato e del Comitato Consuntivo Misto de l' AUSL locale »

## **PAG 6**

Au niveau National elle fait partie de FEDERAMRARE Fédération sur les maladies rares Région Emilia Romagna ([www.federamrare.altervista.org](http://www.federamrare.altervista.org)) et de CITTADINANZATTIVA onlus, mouvement de participation civique qui opère en Italie et en Europe pour la promotion et la tutelle des droits des citoyens et des consommateurs (<http://www.cittadinanzattiva.it/>). Au niveau international elle adhère à EUROCHROMNET Network Européen sur les maladies chromosomiques rares ([www.chromosomehelpstation.com](http://www.chromosomehelpstation.com)) et à EURORDIS, Organisation Européenne pour les Maladies Rares ([www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)).

Pour soutenir la **recherche scientifique** il nous faut rassembler des fonds qui permettent aux chercheurs d'étudier les syndromes dont nous nous occupons, mais il faut également mettre à disposition de la Communauté Scientifique des moyens utiles et précieux tels que nos banques de données que nous avons constituées durant ces années, en recueillant des échantillons de sang de nos enfants et de leurs parents, et les respectives données cliniques complètes.

Aujourd'hui ces banques de données sont les seules au monde portant sur les Syndromes du Chromosome 14 et nous avons l'intention de les divulguer gratuitement et le plus possible à des chercheurs scientifiques compétents.

L'handicap, qu'il soit le fruit d'une pathologie rare et génétique ou autre, ne peut pas se résumer simplement à travers l'historique clinique d'un patient car elle est l'Histoire d'une famille, de sa bataille, de ses défaites et de ses victoires, des difficultés et d'espoirs des parents, des grands parents et des frères et sœurs, si présents. Ring14 tient compte de la **famille** le premier « sujet collectif » lors des projets d'intervention auprès des handicapés car si on soulage la douleur d'une famille, on rendra également la vie de l'handicapé plus sereine.

Si on regarde la maladie non pas comme un problème isolé touchant un individu, et que l'on tient compte de la souffrance d'un ensemble de personnes, il sera possible d'identifier de nouvelles interventions et de nouvelles approches et donc rejoindre de nouveaux résultats.

### **PAG7**

**Les Objectifs** de Ring14 sont donc :

- *Divulguer les connaissances de la maladie* parmi des médecins (généticiens, pédiatres) afin que les familles puissent obtenir un correct diagnostic le plus rapidement possible et être mises en contact avec l'Association.
- *Stimuler la recherche scientifique* dans le domaine clinique, génétique, pharmaceutique et rééducatif, en finançant des projets de recherche et en enrichissant ses banques de données biologiques et cliniques, uniques au monde.
- *Offrir du soutien aux familles* dont un membre présente un grave handicap : les assister durant la période difficile du diagnostic, dans les rapports avec les éducateurs, les logopèdes, les enseignants, les médecins ; prévoir des interventions visant le bien-être de tout le noyau familial.

Nos valeurs sont :

- **Engagement**: nous travaillons dans un non profit mais nous nous inspirons du modèle de petite entreprise par le sérieux et le caractère professionnel avec lequel nous nous engageons quotidiennement pour conjuguer l'efficacité maximum des projets et celle avec laquelle nous utilisons nos précieuses ressources.

Ca n'est pas un simple défi, mais nous sommes convaincus que le fait de soigner la qualité de nos interventions représente la boussole idéale pour nous indiquer la route.

- **Soutien**: ce qui a bougé, bouge et continuera à bouger dans le futur pour l'Association, c'est la volonté de soulager les souffrances d'enfants et des familles touchées par une maladie grave, inattendue et dévastatrice. C'est ce moteur puissant qui anime le Staff et les volontaires de Ring14.

### **PAG 8**

- **Futur**: nous avons pour ambition d'écrire l'histoire de cette maladie, en rêvant que dans le futur le diagnostic puisse être donné plus tôt, qu'on puisse découvrir des thérapies efficaces, que le groupe de familles prêt à se soutenir et s'aider puisse s'agrandir et se renforcer. Nous voudrions également entraîner la société civile dans le parcours de la compréhension et du soutien aux familles frappées par de graves handicaps

Il est possible de consulter le statut de l'Association à l'adresse web <http://www.ring14.org/ita/35/statuto/>.

## 1,2 NOTRE ORGANISATION.

Depuis 2002 Ring14 a parcouru une longue route et n'a cessé de grandir grâce à une complexité d'initiatives et de projets et, par conséquent, même à niveau de l'organisation. La base de l'Association est fondée naturellement sur les **ASSOCIÉS** qui, selon le statut, peuvent être toute personne physique qui participe à son fonctionnement, qui est poussé par un esprit de solidarité et qui a l'intention de participer aux activités sociales. A ce jour, les 56 associés sont représentés majoritairement par des membres de la famille de patients affectés par nos syndromes, mais nous comptons quelques personnes intéressées par notre cause, sans

### PAG 9

être impliquées directement par la maladie. Leur admission est délibérée par le Conseil directif, ils ont le droit de vote et sont éligibles aux charges sociales. Ils se réunissent pendant l'assemblée annuelle durant laquelle est approuvé le budget. A ce jour, seules des personnes résidents en Italie peuvent formellement faire partie des associés de l'Association (et qu'ils peuvent donc participer aux assemblées)

Nous retenons toutefois que les 150 familles résidents à l'étranger (substantiellement en Europe et aux USA) qui nous suivent, nous supportent et avec qui nous cherchons à faire progresser la connaissance sur notre maladie, peuvent se considérer, même informellement, comme nos associées « d'élection ».

L'organisme de référence pour l'Association est le **CONSEIL DIRECTIF** qui, comme énoncé sur statut, a les tâches habituelles de prédispositions du budget, l'indication des stratégies à moyen et long terme de l'Association, de l'approbation et suivi du programme de travail.

Le CD (qui se réunit environ chaque deux mois) est appelé en particulier à valider périodiquement les principaux choix « politiques » et stratégiques que le staff doit gérer, en décidant en dernière instance, la destination des financements recueillis par l'Association et les plus importantes décisions relatives à l'organisation interne.

### PAG 10

Ring14 compte sur un **Conseil Directif** formé de 10 membres, qui représentent en partie les familles associées de l'Association, en partie « des amis » de l'Association qui mettent gratuitement à disposition leur temps et leurs compétences.

L'Actuel CD est en poste jusqu'en mai 2011, il est composé de :

Stefania Azzali (Président)  
Daniela Bruni (Vice Président)  
Francesca Pivetti (Conseiller)  
Assunta Barile (Conseiller)  
Giovanni Bottazzo (Conseiller)  
Anna Maria Maiolo (Conseiller)  
Lorenza Mazzi (Conseiller)  
Andrea Russo (Conseiller)  
Anselmo Sanguanini (Conseiller)  
Paola Torelli (Conseiller)

Déjà en stade de réflexion, il est survenu clairement le besoin d'identifier des exposants du monde scientifique qui pouvaient représenter un guide et une stimulation pour établir les

stratégies de l'Association et qui, en même temps, étaient intéressés à réaliser des études et des recherches sur les syndromes. Nous avons donc créé le **COMITÉ SCIENTIFIQUE** de Ring14 formé de généticiens, de cliniciens et d'épileptologues de renommée mondiale qui,

### **PAG 11**

aujourd'hui, sont les plus experts dans cette maladie. En 2009 nous avons obtenu d'importants résultats avec ces activités, avec la publication de l'article scientifique qui a même obtenu une publication sur la couverture de la prestigieuse revue « *American Journal of Genetics* » et nous avons enfin démarré un processus de redéfinition des rapports avec le Comité Scientifique, en redéfinissant plus clairement les attentes et les rôles de chacun, pour ainsi mieux affronter les prochains défis.

**Le Comité Scientifique** de Ring14 compte parmi ses membres :

Prof. G. Neri - Directeur de l'Institut de Génétique Médicale de l'Université Catholique de Rome - et sa collègue, la Professeur Zollino, responsable du service de Cytogénétique et de Cytogénétique moléculaire.

En mettant à disposition leurs compétences depuis la naissance de l'Association, ces spécialistes ont accompli les premières études fondamentales de génétique dans le but d'identifier et mieux comprendre les syndromes liés au Chromosome 14.

Prof. G. Neri, Médecin-chef de Neuropsychiatrie Infantile de l'Hôpital Majeur de Bologne, et le Dr. E. De la Giustina, Médecin-chef de Neuropsychiatrie de l'Hôpital Sainte Maria de Reggio Emilia, ont mis au point le premier protocole clinique pour l'observation de nos enfants, en créant, avec le support de leurs collaborateurs et des boursiers, un important et détaillé questionnaire clinique qui permet de recueillir des données et des informations considérables pour qui veut étudier la maladie.

Leurs recherches même se sont concentrées sur l'étude de l'épilepsie, symptôme primaire dans les enfants avec RING14, et sur l'étude des images neuro.

### **PAG 12**

Prof. E. Perucca, Professeur en pharmacologie à l'Université de Pavie et Directeur du Clinical Trial Center à l'Institut de neurologie IRCCS, a accepté en 2009 d'entrer et faire parti de notre Comité Scientifique en représentant très vite un précieux point de référence pour toutes les décisions stratégiques de l'Association.

Pour gérer la complexité des projets entamés par Ring14, le travail de personnes qualifiées et engagées professionnellement auprès de l'Association de manière constante est indispensable. Le **STAFF DE RING14** a évidemment grandi avec le temps et affronte le délicat mais enthousiasmant passage vers une structuration toujours plus organisée et plus professionnelle. Parmi les valeurs portantes de l'Association nous avons en effet choisi l'ENGAGEMENT, pour nous aider à gérer nos projets avec sérieux et professionnalisme sachant constamment qu'il faut maximiser l'efficacité de nos ressources économiques : nous le devons à nos donateurs, qui croient en l'Association et à ses projets, et à nos familles vers lequel nous adressons nos efforts. La gestion des collaborateurs de Ring 14 se base sur les principes du respect des personnes (reconnaissance et soutien des talents personnels), sur la clarté, même contractuelle, du rapport professionnel, sur l'attribution de responsabilité, sur l'attention vers les opportunités et les besoins de formation des individus.

## **PAG 13**

### **L'EQUIPE RING14 en 2009**

Francesca Fiori: consultante en organisation et formation a rejoint l'équipe de Ring 14 en mai 2009 avec comme but principal de soutenir l'Association dans l'amélioration de la structure de l'organisation et la planification et supervision des projets et des méthodes de travail.

Francesca s'occupe également, au coté de la présidence, de l'identification des stratégies de l'association, des relations avec les CD et CS et des stratégies de collecte de fonds.

Paola Martinelli : psychologue de métier, travaille chez Ring 14 depuis 2004 et en représente, avec la Présidente, sa mémoire historique. Elle a pour tâche importante et fondamentale la gestion des relations avec les familles et le repérage des besoins qui détermine la définition de nos interventions dans le domaine d'assistance comme dans celui de la recherche.

Elle a acquiert toutes les compétences sur le profil psychologique et médical de nos enfants et représente un précieux point de repère pour les familles dans la gestion quotidienne des nos enfants.

Tuja Puputti: fait partie de Ring 14 depuis novembre 2009, Tuja dédie deux matinées par semaine aux activités de secrétariat : envoi du courrier, tri des documents, gestion du matériel pour la collecte des fonds, en offrant son soutien et son aide au staff de l'association.

## **PAG 14**

Alberto Sabatini : expert en communication et media, représente la voix de l'Association auprès des medias locaux et nationaux. Grâce à ses qualités professionnelles, Ring 14 a réussi à se faire une place constante auprès des médias locaux et figurer dans plusieurs quotidiens nationaux spécialisés, en conquérant une visibilité vitale et essentielle pour un organisme qui s'occupe d'une maladie rare et qui se maintient grâce à la générosité et la confiance des donateurs.

Simona Giovannini: médecin spécialisé en Neuropsychiatrie de l'enfant, s'est occupée des premières recherches dans le domaine neurologique et génétique des syndromes et de la constitution de la base de données cliniques, en transformant son rôle de chercheur, grâce à sa disponibilité et sa sensibilité personnelle, en conseiller scientifique de l'Association. Du fait qu'elle connaisse bien la maladie et plusieurs de nos familles, elle est notre point de repère et nous permet d'intervenir quotidiennement dans le domaine scientifique avec plus de clarté et d'efficacité.

Ilaria Debole: psychologue responsable de la première édition du projet innovant: "Etre frère de...", qui a été également possible grâce à son authentique et profond enthousiasme qui lui a permis de franchir toutes les difficultés et les incertitudes liées à une expérience nouvelle et innovante.

Le professionnalisme et la disponibilité de l'équipe, du Comité Scientifique et du Conseil Directif de l'Association ne seraient pas suffisants à la réalisation des projets de Ring 14 sans l'aide fondamental et précieux de nos **VOLONTAIRES**. Il s'agit "simplement" d'une équipe extraordinaire de personnes généreuses, qui mettent à disposition leurs compétences et leur

## **PAG 15**

temps gratuitement, sans rien demander en échange, à part la gratification de s'être engagés pour une bonne cause, et heureusement pour la plupart, sans être touché personnellement.

Le "Premier moteur mobile" et auteur de tout cela s'appelle **Lorenza Mazzi**, membre du Conseil directif de l'Association et responsable des relations et de la gestion de tous les groupes de volontaires ; son talent, tout particulier dans les relations, et son incroyable disponibilité l'ont désigné le point de référence pour tous les volontaires qui gravitent autour de Ring 14, ressources irremplaçables pour l'Association. Nos volontaires sont divisés en groupes selon leurs activités

Groupe de traducteurs/interprètes : il s'agit de professionnels qui périodiquement et constamment mettent leur compétence à disposition pour traduire en anglais, français, allemand et espagnol tous les documents produits par l'Association : des lettres pour les familles du monde aux histoires de nos enfants pour la rubrique spéciale dédiée dans notre site, aux textes de divulgation scientifique. En traduisant souvent dans l'urgence ils permettent à Ring 14 de communiquer dans le monde, activité qui, si elle devait être constamment rémunérée, absorberait d'importantes ressources que nous pouvons ainsi destiner à nos projets.

Groupe stand: Il s'agit d'un groupe de personnes qui, périodiquement, prennent sur leur temps pour gérer les stands et les initiatives de collecte de fonds, en garantissant ainsi un flux d'entrées constantes pour l'Association et un réseau d'activité de divulgation. Grâce à leur passion, ils n'offrent pas seulement leur temps mais apportent une réelle valeur ajoutée à cette activité en apportant un plus pour booster les ventes de bienfaisance ou pour donner une meilleure image de Ring 14 avec l'installation soignée et attentionnée des stands.

Groupe de professionnels: il s'agit de personnes qui aident Ring 14 en mettant à disposition gratuitement leurs compétences dans les secteurs les plus variés : de l'assistance

## **PAG 16**

administrative, légale et fiscale, à la consultation graphique, consultation sur le travail, ménage du bureau. Du service plus simple à ceux plus complexes leur précieuse et gratuite contribution nous aide à améliorer la qualité de nos interventions

Parmi elles, nous voudrions avoir une toute particulière reconnaissance pour Marina Rossi qui hebdomadairement suit et trie « nos chiffres » (ou mieux notre compte économique et patrimonial) et sans laquelle cette publication n'aurait pas été possible. Marina ne se limite pas en fait à nous offrir ses grandes compétences professionnelles mais elle fait preuve d'une très grande patience quand nous lui modifions mille fois les budgets de nos projets !!!

Il est nécessaire de rajouter également le travail de beaucoup de familles en Italie et dans le monde, qui spontanément, nous aident en organisant des journées de collectes de fonds dans leur ville, en particulier Torelli Paola et Prampolini Marisa qui organisent pour nous chaque année des tournois de Pinnacolo, les époux Abbruscato qui en collaboration avec le bain « Figli del Sole » de Cervia, vendent chaque été aux enchères des maillots de joueurs de foot connus ainsi que tous les joueurs de l'équipe de handball qui nous ont aidé et ont sponsorisé notre association.

Un remerciement particulier adressé à tous les Alpini de l'Association Nationale de Reggio Emilia, qui durant toutes ces années ont toujours été prêts à nous aider, dans les petites et grandes occasions, avec sérénité et la disponibilité immédiate qui les caractérise. Enfin, à la Paroisse de San Marco (Canaux de RE) qui, toutes ces années, s'est constamment proposé dans l'organisation d'événements de collecte de fonds parmi lesquels dîners préparés par les cuisiniers Giuseppe Mareggini et Elio Fumi.

Depuis des années, nombreux sont les volontaires qui nous ont aidé dans tout secteur d'activité. **A tous**, nous adressons nos remerciements et notre plus infinie gratitude, non seulement pour le temps qu'ils nous consacrent, mais pour l'affection et le soutien qu'ils nous apportent.

**Groupe stand:**

Azzali Francesca  
Bertelli Alessandra  
Biancolini Elena  
Ferretti Valentina  
Fumi Elio  
Gatti Stefania  
Guidetti Anna  
Ingangi Assunta  
Lo Scocco Sara  
Lombardi Maria Letizia  
Lotti Mara  
Maluta Francesco  
Mortari Maria  
Orlandini Matilde  
Prampolini Marisa  
Prati Sandra  
Rolle Aldina  
Russo Monica  
Torelli Paola  
Valentina Carnevali  
Vecchi Alessandra

**Groupe traducteurs/interpretes :**

Bettati Elisabetta  
Boni Maurizio  
Burani Federica  
Caiti Federica  
Carpi Lucia  
Da Rin Betta Sara  
De Giovanni Monica  
De Tommaso Samantha  
Florian Marco  
Fortuna Maria Paola  
Maraner Fabrizio  
Mistretta Antonella  
Pauzenberger Claudia  
Scaltriti Paola  
Rugginenti Emanuela  
Siligardi Chiara

## PAG 19

### Familles membres chargés des collectes de fonds :

Bruni (Modena)

Gungui (Nuoro)

Maiolo (Novara)

Venditto (Como)

De Woody (Indiana, USA).

### Groupe de Professionnels :

Assunta Ingangi : avec son travail hebdomadaire, elle nous permet de travailler dans une ambiance saine et confortable.

Valeria et Lisa Dalla Salda : elles nous apportent soutien et conseils dans la gestion administrative des Ressources humaines de Ring 14.

Andrea Foletti et Pamela Cocconi du bureau graphique Foletti&Petrillo, ont relooké avec soin notre logo et notre image ainsi que le graphisme de cette publication.

Francesca Preite et Sara Pratisoli du cabinet juridique Preite&Petrillo, nous accompagnent et nous soutiennent dans le vaste et difficile secteur du traitement des données délicates.

Marina Rossi : comptable, suit toute la comptabilité de l'Association.

Sonia Mazzoni et Sandra Prati : leur créativité nous est utile dans la création et la présentation des objets en vente dans « nos stands solidaires »

Annamaria Giustardi et Livia Saetti : respectivement auteur et illustrateur de la fable « il bambino dall'anello », une histoire touchante qui raconte notre maladie aux enfants.

Ivano Incerti : notre photographe volontaire.

Matteo Rossi et Antonio De Castro pour l'assistance technologique et informatique.

Les infirmières Giuliana Soncini et Elena Bonini.

## PAG 21

### RECHERCHESCIENTIFIQUE

Les syndromes du chromosome 14 ne sont pas seulement rares, mais malheureusement, en grande partie inconnus. A ce jour, aucune étude sur l'incidence et la prévalence du syndrome sur la population n'est disponible et, par conséquent, nous ne sommes pas en mesure de définir « combien » elle peut être rare.

Nous nous trouvons face à un défi, celui d'écrire l'histoire de cette maladie, en espérant contribuer, dans le futur, à alléger les symptômes, à faciliter le diagnostic et peut être pour un lendemain encore bien loin, à trouver un traitement.

### **Le syndrome Ring 14 et les conditions liées aux réarrangements du chromosome 14 : un approfondissement.**

Commençons par dire qu'il s'agit de syndromes rares et encore fortement méconnus, par conséquent sous estimés.

Aspects génétiques : RING14, veut dire chromosome 14 en anneau ; c'est une altération du chromosome 14, qui prend la forme d'un anneau, les deux extrémités du bras long et du bras court fusionnent. Le chromosome 14, comme tous les chromosomes, peut intéresser d'autres anomalies de structure, parmi lesquelles les délétions partielles, terminales ou interstitielles du bras long, translocation réciproque équilibrée ou non avec d'autres chromosomes, dont la forme du chromosome reste linéaire et ne s'arrondit pas, mais il y a perte de matériel génétique appartenant à ce chromosome. Le premier diagnostic de ces syndromes est confirmé par un simple examen hématologique, par lequel la morphologie des chromosomes, appelé caryotype sera analysée.

D'autres techniques de Biologie moléculaires (es FISH, CGH array) sont alors nécessaires pour individualiser la quantité du matériel perdu et d'autres détails importants pour la pathologie et la recherche.

## **PAG 22**

Aspects Cliniques : Parmi les signes et symptômes associés aux délétions partielles linéaires on trouve le retard psychomoteur, le retard mental ainsi que des anomalies phénotypiques multiples, qui sont en parties similaires à celles associées au RING14.

En présence de RING 14, les signes et les symptômes les plus constants constituent un partenaire clinique, on peut donc parler de syndrome Ring 14. Il touche le système nerveux central et la rétine, le système immunitaire et musculo-squelettique et il peut causer une légère malformation du visage. Les signes et les symptômes varient en nombre et gravité pour chaque patient. L'entité du retard mental et moteur et de l'hypotonie est en fait variable, tout comme la microcéphalie.

Le langage est généralement touché, de manière variable, alors que l'épilepsie est un signe clinique constant, souvent précoce, avec un difficile contrôle pharmaceutique ; les cas de maux épileptiques ne sont pas rares.

Un défaut immunoglobulinique (même IgA de superficie) justifie le risque élevé d'infection respiratoire et probablement des désordres gastro-intestinaux. Ce sont des cas cliniques avec des effets que l'on remarque sur le développement psychomoteur, relationnel et sur l'autonomie de la personne, avec la nécessité d'une intervention médicale et sociale pour le patient et sa famille et avec d'autres risques psychologiques, sanitaires et sociaux.

Répercussions de la recherche scientifique, clinique et de génétique moléculaire.

Ces pathologies peuvent représenter un modèle d'étude précieux et important pour l'avancement de la connaissance scientifique, en particulier pour :

- la progression du nombre de cas diagnostiqués dans le monde
- l'augmentation de la sensibilisation des médicaux pour un Diagnostic précoce
- l'étude des aspects de génétique moléculaire liés aux maladies invalidantes comme l'épilepsie et la rétinopathie, par exemple ;
- la création des modèles de gestion et traitement des conditions neuropsychiatriques de l'âge évolutif au niveau sanitaire et social.

## **PAG 23**

Au niveau scientifique nos devoirs sont donc de divulguer, soutenir la recherche scientifique, créer nos banques de données.

### **2.1 DIVULGATION**

La divulgation est adressée à tous les médecins et, plus particulièrement aux génétistes, aux pédopsychiatres et aux pédiatres, afin qu'un diagnostic soit donné (combien de familles dans le monde ont leur propre enfant atteint de cette maladie sans nom ?), mais aussi pour que ce diagnostic soit rendu plus tôt car aujourd'hui il est malheureusement donné assez tard (à l'âge d'un an environ). Les médecins qui soignent les familles sont également fondamentaux pour les mettre en contact avec notre Association, pour leur apporter un certain soutien et de l'aide dans le difficile et douloureux moment du diagnostic et par la suite.

Nos activités ont été caractérisées depuis le début par l'organisation de séminaires et de congrès scientifiques toujours plus ambitieux et complexes, qui ont également impliqué nos familles dans le monde entier.

## **PAG 26**

### **LES CONGRES Organisés par RING 14 :**

Mai 2003 : séminaire scientifique. Organisé en collaboration avec l'Ordre des Médecins de Reggio Emilia sur : les aspects génétiques, clinico-pathologiques, neurophysiologiques des Chromosopathie, et plus particulièrement la Chromosopathie Ring 14.

Ce congrès a attiré la participation de nombreux médecins et pédiatres du territoire ainsi que des institutions locales et la presse ce qui nous a permis de faire connaître la maladie et les activités soutenues par l'association dans notre tissu social et qui représente le « banc d'essai » pour les successifs congrès internationaux.

**Octobre 2006 : Congrès international de deux jours.** Principaux rapporteurs, nos chercheurs et les membres de notre comité scientifique, qui ont abordé les principaux thèmes impliqués dans ces syndromes :

Le défaut génétique de base, le diagnostic, l'épilepsie et les gènes impliqués, les thérapies épileptiques plus efficaces, la collecte des données et les principaux symptômes cliniques. La seconde journée a été caractérisée par l'analyse des aspects rééducatifs, psychologiques et éducatifs au soutien des enfants et par des témoignages directs de parents. L'évènement a réuni 120 professionnels parmi lesquels des médecins, des infirmiers et des thérapeutes ; 21 familles provenant du monde entier, et plus de 100 volontaires de diverses associations locales. Il a été patronné par plusieurs Agence Sanitaire et Sociale (RE- MO -BO) et par plusieurs sociétés scientifiques italiennes.

**Septembre 2008 : 2ème congrès International**, de trois jours. Plus complexe par rapport au précédent, le congrès a abordé trois principaux thèmes : un workshop dédié à l'ABA (Applied Behaviour Analysis) nouvel approche pour la gestion des problèmes de comportement ; "la recherche médicale et la gestion des patients affectés" (approfondissement des aspects génétiques, cliniques et épileptiques)

"Familles et médecins face à face" (Table ronde entre familles, Comité Scientifique et Chercheurs)

270 professionnels, 22 familles du monde entier et plus de 250 volontaires y ont assisté.

De nombreuses et diverses institutions locales et nationales ont patronnées cette initiative.

## **PAG 27**

### **2.2 SOUTIEN A LA RECHERCHE**

Le soutien à la recherche scientifique se fait par le financement de bourses d'études ou de doctorats ou directement des projets de recherches, l'objectif est d'éclairer sur les différents aspects de la maladie, du point de vue génétique, clinique ou psychologique.

A partir du moment où, avant nous, personne n'avait développé aucune recherche approfondie sur les principaux symptômes et problèmes cliniques de nos enfants, leurs observations quotidiennes nous ont aidés à individualiser les principaux filons et sujets sur lesquels concentrer notre attention.

Nos enfants présentent régulièrement : des problèmes du comportement (symptômes identiques à l'autisme) ; des problèmes cliniques ; de fréquentes crises d'épilepsie ; retard ou absence de langage.

En parlant de syndromes qui ont une base génétique, il était donc déjà évident, en 2004, de partir de ce point de départ, pour commencer à tracer un profil génétique plus précis et trouver la corrélation entre ce que les génétistes et les médecins appellent PHENOTYPE et GENOTYPE ; ou mieux, essayer de relier la situation génétique du patient – dans notre cas, la

quantité et le type de matériel génétique perdu ou mal positionné – avec les symptômes cliniques que présente ce même individu.

Généralement il est correct de penser que plus on perd du matériel génétique plus on a de symptômes, mais il est tout aussi important de chercher le contenu des gènes perdus ou abimés et leur rôle de « commande » de quelques fonctions du corps humain.

Ce concept, expliqué en quelques lignes, demande un effort scientifique, financier et

## **PAG 28**

d'organisation énorme que nous fournissons depuis 2004 et reste notre principal défi pour un avenir proche.

Depuis le début, nous avons pu compter sur l'intérêt et l'engagement du Prof. Giovanni Neri, Directeur de la Médecine Génétique à l'Université Catholique Sacré Cœur de Rome et membre de notre comité scientifique depuis sa création.

Le tout premier objectif a été de collecter des échantillons de sang de nos enfants mais aussi de leurs parents pour pouvoir effectuer tous les examens et les analyses nécessaires.

## **PAG 29**

### **Bourses d'étude et doctorat soutenues par Ring 14 in area GENETIQUE**

**2004 : Bourse d'études** annuelle dédiée aux analyses des premiers échantillons de sang envoyés par les familles.

**2005 : Doctorat de recherche** triennal attribué au Docteur Laura Seminara (univ. Cath. De Rome) obtenu brillamment avec la présentation de la thèse « le syndrome Ring 14 : Données Clinico-Génétique ». Première étude de niveau International faite sur 27 patients de l'Association, qui a prévu l'utilisation de la technique FISH (Fluorescent Inside Ibridation) en mesure d'identifier de façon précise les points de rupture et de « perte » du matériel génétique du chromosome.

**2008 : Bourse d'études** pour le Docteur Orteschi (Univ. Cath de Rome) qui a effectué une analyse ultérieure et perfectionnée sur nos échantillons avec la technique MICRO ARRAY. Cette recherche absolument innovante et à l'avant garde, en plus de nous donner une image encore plus précise et détaillée des gènes perdus dans ce syndrome, arrive à en identifier « l'expression », en nous aidant à comprendre à quoi étaient destinés ces gènes et quelles étaient leurs fonctions dans l'organisme humain. Elle présente par conséquent un intérêt tout particulier pour le secteur de la recherche de base et pour le diagnostic médical, où l'expression génétique de cellules saines est comparée avec celle des cellules affectées par la maladie étudiée.

Avec toutes ces études et, en particulier, avec l'analyse effectuée avec MICRO ARRAY, notre groupe de recherche, dirigé par les Professeurs Neri et Zollino, a publié un très important article scientifique, pilier indiscutable sur la connaissance de ce syndrome, dans la prestigieuse revue scientifique American Journal of Medical Genetics de juin 2009 qui nous a fait l'honneur de nous faire figurer en couverture.

## **PAG 30**

Parallèlement à la recherche au niveau génétique, nous avons commencé à approfondir celle au niveau clinique et médical grâce à l'aide significatif de deux autres membres de notre comité scientifique : Le Dr Della Giustina, médecin chef du service de Neuropsychiatrie infantile de l'hôpital Santa Maria Nuova de Reggio Emilia et le Dr Gobbi, médecin chef de Neuropsychiatrie infantile à l'hôpital Maggiore de Bologne. Une des difficultés que doivent constamment affronter nos familles est le seul fait de comprendre quels sont les contrôles à effectuer (à une de nos patientes il a été diagnostiqué l'absence d'un rein à l'âge de ...trente

ans) ; de plus, à cause du retard psychomoteur, nos enfants représentent les classiques « patients difficiles » : ils n'arrivent pas à expliquer ce qu'ils ressentent, où ils ont mal et ne participent pas lors des visites car ils sont trop effrayés et ne comprennent pas ce qu'il leur arrive. Pour aider nos familles dans ces difficiles parcours médicaux et pour les faire interagir avec des spécialistes préparés et connaissant ces maladies rares, nous avons organisé un **protocole clinique** dans les deux structures hospitalières où travaillent nos consultants scientifiques à savoir l'hôpital Santa Maria de Reggio Emilia et l'Hôpital Maggiore di Bologna. Grâce à leur collaboration nous avons pour quelques jours, accueilli nos familles italiennes dont les enfants ont été soumis à des screening et des contrôles précis pour vérifier leur véritable état de santé et pouvoir donner aux familles des conseils et des thérapies appropriées.

Notre Association s'est occupée de toute l'organisation opérative pour rendre le séjour des familles le plus serein possible avec l'aide des volontaires hospitaliers et le personnel de l'Association qui ont assisté pas à pas les patients. Ces structures restent, encore aujourd'hui, des centres de référence aussi bien pour les nouvelles familles qui nous contactent que pour les anciennes familles qui veulent faire des contrôles de follow-up.

Un autre des problèmes principaux de nos enfants est l'épilepsie, dont les crises sont très

### **PAG 31**

fréquentes et difficiles à contrôler par traitement pharmacologique : les patients sont obligés à prendre énormément de médicaments qui ont des effets secondaires ; d'autres ont des stimulateurs du nerf vagal implanté dans le thorax, d'autres sont soumis à des diètes draconiennes dans l'espoir d'arrêter ou atténuer les crises.

Actuellement il n'existe pas de vrai traitement efficace et ceux prodigués se font en fonction des diverses réactions suggestives de l'individu.

Ainsi, même dans ce domaine, il est important recueillir des éléments des familles et les analyser avec attention et sagesse. La venue en 2009 dans le Comité Scientifique du Prof. Perucca, titulaire en Pharmacologie à l'hôpital de Pavia et Directeur de la Clinical Trial Centre à l'Institut de Neurologie IRCCS (Fondazione Mondino di Pavia) est un pas important pour pouvoir poursuivre dans cette direction.

#### **Bourses d'études et recherche dans le domaine médico clinique :**

2005/2007 : financement de la bourse d'études et de recherche médicale au Dr Angela Scarano et au Dr Daniele Frattini de l'Hôpital Santa Maria Nuova de Reggio Emilia.

2004/2007 : Doctorat de recherche attribué à Simona Giovannini (Hôpital Maggiore de Bologne) obtenu avec la présentation de la thèse « Phénotype Electro-Clinique du syndrome Ring 14 et corrélations avec le génotype ».

2008/2009 : Bourse d'études biennale attribuée au Dr Giovannini.

Les buts de ces recherches sont multiples et portent sur la démonstration de l'excellente corrélation de cause à effet entre épilepsie et problèmes cognitifs et de l'identification fonctionnelle des zones cérébrales majoritairement compromises sur le plan neuropsychologique.

### **PAG 32**

Depuis 2008 nous avons ouvert un nouveau front de recherche relatif à l'analyse du langage et à l'étude des traits autistiques de nos enfants, étant donné que le retard du langage et la présence de traits autistiques sont des variables présentes dans toutes les altérations génétiques sur le chromosome 14. Nous avons par conséquent lancé une première recherche – qui s'est poursuivie durant toute l'année 2009 – de type descriptif, puis en comparant l'évolution du langage dans un de nos groupes d'enfants et la corréler avec les aspects génétiques et neurologiques. La recherche a été développée en collaboration avec le Dr

Majorano de l'Université de Parme, Faculté de psychologie et a prévu, en utilisant du matériel standard, une recherche de tous les axes du langage (phonologique, lexical, morpho-syntaxique, pragmatique) en production et en compréhension,

Un aspect très important pour nous, qui conjugue recherche et divulgation, concernent les publications scientifiques et les interventions aux congrès. La publication au niveau international et sur les revues spécialisées de nos études et recherches est précieuse pour pouvoir diffuser dans la communauté scientifique les résultats obtenus et attirer l'attention sur notre maladie. Dans toutes les publications que nous soutenons nous voulons faire figurer notre logo et nos références qui peuvent représenter un précieux moyen de nous faire connaître des familles du monde encore « seules »

### **PAG 33**

#### **Publications et interventions soutenus par RING14**

##### **ABSTRACTS et POSTER**

14-15 octobre 2004 Pise – 7° **Congrès National SIGU** « *Le syndrome Ring du chromosome 14 aspects cliniques et génétiques* ».

2005 – 8° **Congrès National SIGU** : « *Le syndrome ring du chromosome 14 aspect cliniques et génétiques* ».

8-10 novembre 2006 – **IX Congrès National SIGU** : “ *Basal genetic defect in chromosome RING 14 syndrome and in partial 14q deletions*”.

26 Juin 2009 – **Rencontre MEDECINE NARRATIVE ET MALADIES RARES**, Institut Supérieur de la Santé : « *Les histoires de nos enfants – Histoires qui nous approchent* ».

##### **POSTER**

Décembre 2008 – **VI Congrès National S.I.R.M. Modène**: « *Le problème de comportement est un message* ».

Août 2008 – **Congrès International en Canada** : « *The RING 14 syndrome : clinical and molecular definition of a rare condition* ».

21-24 Janvier 2009 – **Journées de Neuropsychologie de l'Age Evolutif**, Bressanone : « *Le profil neurolinguistique dans les syndromes du chromosome 14* »

10 Mars 2009 – 1° **Rencontre des Associations Amies du Téléthon** – Riva del Garda : « *Association internationale RING14* ».

5-9 Août 2009 – Philadelphia, **30th Annual David W.Smith Workshop on Malformations and Morphogenesis** : “*Epilepsy is the major manifestation in the RING14*”.

### **PAG 34**

#### **ARTICLES SCIENTIFIQUES**

Juin 2009 American Journal of Medical Genetics: “*The RING14 syndrome: clinical and molecular definition*”.

#### **PRESENTATIONS AUX CONGRES**

8-10 novembre 2007 Bolzano CONGRES SINP (Société Italienne Neurologie Pédiatrique) : « *La chromosomopathie RING14 étude clinique-génétique avec la présentation des données préliminaires et de la base de données dédiées* ».

23 Mai 2008 : « *Epilepsy in RING 14 syndrome* » Université Catholique du Sacré Cœur.

21-24 Janvier 2009, **Journées de Neuropsychologie de l'Age Evolutif**, Bressanone : « *Le profil neurolinguistique dans les syndromes du chromosome 14* »

#### **THESES ET DOCTORATS**

Année 2004-2005, **thèse Cours de Diplôme d'Infirmière** Camdaten Andrea : « *Assistance infirmière à l'enfant atteint de la syndrome de RING14* ».

Année 2005-2006, **Mémoire d'examen pour diplôme supérieur** Cocchi Valentina : « Le syndrome RING14 »

Année 2006-2007, Thèse de fin d'étude universitaire Faculté de psychologie Fornaciari Elisa : « *Le syndrome RING14 aspects cliniques et de rééducation* ».

Année 2007-2008, Doctorat de recherche en Génétique Moléculaire Docteur Seminara Laura : « *Le syndrome RING14 : données clinique-génétiques* ».

Année 2008-2009, Doctorat de recherche en Génétique Moléculaire Docteur Giovannini Simona : « *Phénotype électroclinique dans le syndrome RING14 et corrélations avec le génotype* ».

## PAG 36

### 2.3 COLLECTE DES DONNEES

La collecte des données des patients est fondamentale : vue que cette maladie est inconnue et peu étudiée et que par conséquent les médecins n'ont pas de données pour approfondir et expérimenter, c'est l'Association qui est appelée à y remédier, en comptant sur l'appui des familles elles-mêmes : depuis 2002, Ring 14 recueille les échantillons de sang (des enfants et de leurs parents), élabore et soumet un complexe questionnaire en vue de recueillir toutes les données cliniques des patients. Il s'agit de nos précieuses banques de données, unique au monde, que nous cherchons à divulguer de façon la plus efficace possible à la communauté scientifique internationale.

## PAG 37

En décembre 2009, Ring 14 est la première Association en Italie à fixer un accord avec le Network des Bio banques génétiques soutenu par le Téléthon (<http://www.biobanknetwork.org/>) : les Bio banques sont des centres habilités à conserver le matériel génétique des patients pour qu'il soit à la disposition des chercheurs du monde entier. Après un examen attentif, l'Association s'est orientée vers TGBN Network et, en particulier, vers la Bio banque hébergée par l'hôpital Galliera de Gênes.

Cet accord constitue la clé de voute de Ring 14 pour valoriser et divulguer les données récoltées jusqu'à ce jour : un pas important dans l'histoire de l'Association qui caractérise 2009 comme une année à succès inégalable.

#### **Les banques de données Ring 14 : un approfondissement.**

Echantillons génétiques : il s'agit d'échantillons de sang prélevé sur de jeunes patients et sur leurs parents qui ont fait l'objet de divers examens génétiques par nos chercheurs à l'institut génétique de l'Université Catholique de Rome.

Données cliniques : on recueille des informations sur l'évolution de l'enfant depuis la phase intra-utérine grâce à un long et complexe questionnaire soumis aux familles et à leurs médecins (dont une partie spécifiquement dédiée aux manifestations épileptiques). En plus, nous collectons les copies de tous les comptes-rendus cliniques et médicaux des patients.

Toutes ces données sont saisies par des médecins spécialistes dans une base de données appartenant à l'association, qui est mise à jour mensuellement par des médecins chercheurs et gérée dans un programme personnalisé dans un site privé et protégé par un mot de passe. Ces données ainsi recueillies peuvent être accessibles par nos chercheurs et par ceux qui en font la demande dans un projet de recherche ; plusieurs critères de recherche peuvent être utilisés et elle représente une base fondamentale pour connaître de façon approfondie les symptômes de ces patients rares.

Pour résumer, elle comprend 33 chapitres cliniques examinés, 400 sous-chapitres cliniques examinés, critères de recherche et récupérations de données personnalisées, photos, rapports, comptes-rendus, tracé d'électro-encéphalogramme EEG

## PAG 38

Notre collaboration avec le Centre hospitalier de RE S. Maria Nuova.

En particulier avec le service de neuropsychiatrie infantile dans lequel ont travaillé certains de nos chercheurs cliniques.

2004 : nous avons donné, en collaboration avec centre social des personnes âgées, un appareil pour électroneurographie, potentiels évoqués et électromyographie infantile » Cet appareil est très important dans le diagnostic des maladies neuromusculaires et des affections inflammatoires touchant les nerfs ; il sert aussi à améliorer le diagnostic des maladies génétiques neurométaboliques.

2006 : Ring 14 a soutenu le projet « Décorons le service de Neuropsychiatrie » en démarrant pour la première fois en ville une collaboration entre les écoles primaires et les hôpitaux : les locaux du service de neuropsychiatrie ont été transformés, en faisant participer au projet des enfants des écoles et les rendre « misura di bimbo/famiglia » voir photo

2007-2009 : en collaboration avec la Fédération Manodori, avec la Société Landi Renzo et l'aide de la Société ASMN, nous avons réussi à donner à l'hôpital un important appareillage de diagnostic appelé « Système gascromatographe GC/MS – **Perkin Elmer**» coutant 68 267 euros qui, avec une bourse d'étude biennale pour une jeune médecin-chercheur a donné la possibilité de créer un point de référence régional pour les maladies neurométaboliques rares de l'âge évolutif. Il s'agit en effet d'études en grande partie non effectuées dans aucune structure sanitaire de la région Emilia Romagna.

## PAG 41

### PROJET SOCIAL

L'approche qui caractérise Ring 14 dans la création et la réalisation de toutes ses interventions autres que scientifiques et qui s'intéressent plutôt au soutien, aide, attention envers le handicap a un principe de base : veiller à la famille comme unique sujet. En effet, trop souvent, on se focalise sur l'handicapé lui-même, sur son besoin de soin et sa réhabilitation, sur les diagnostics et souvent on ne se tourne exclusivement vers le noyau familial qu'en termes de soutien économique pour les soins de l'handicapé. Ring 14 veille au contraire à la famille comme « lieu » où il faut apporter des améliorations qui concerneront et en feront bénéficier tous ses membres et, par conséquent, l'handicapé. Cette conception se concrétise par un projet réfléchi et adapté à la famille dans son intérêt, son bien-être et son soutien.

## PAG 42

### 3.1. L'ASSISTANCE aux FAMILLES.

... « *Il n'est pas vrai...* », « *Il doit y avoir une erreur...* », « *Ils ont dû se tromper, allons chez quelqu'un d'autre...* »,... « *Tout se remettra en place...* » : Le diagnostic de déficit ou de maladie chronique représente toujours une information qui surgit tragiquement dans la vie du sujet et de sa famille ; le profil d'handicap est vécu comme une agressivité du destin, qui devient particulièrement inacceptable pour une culture dans laquelle on s'attache aux valeurs de l'efficacité, de la beauté et de la communication.

Les personnes ne veulent pas entendre parler de la maladie et ont du mal ou détestent l'idée de devoir corriger ou altérer leur style de vie ou leurs opportunités à cause des conditions de santé de l'enfant. Ce premier contact avec la réalité inattendue, qu'est l'handicap, représente toujours pour les parents un instant fondamental qui dure dans le temps et a une influence sur les adaptations à venir face à cette situation d'handicap.

Lorsque le diagnostic est communiqué pendant la première ou seconde enfance c'est une « catastrophe » pour les parents avec des connotations ambivalentes : d'une part, c'est se désintégrer du monde normal, c'est perdre de vue ce que nous avons normalement construit autour de notre enfant, d'autre part, telle une tempête, c'est réorganiser complètement notre

futur avec ce pronostic de chronicité ou de handicap qui modifie d'un coup l'horizon de toute la famille. On se demande ce qui va changer dans notre quotidien, comment sera notre propre avenir et celui de l'enfant, si on va être capable de surmonter tout cela.

Dans la plupart des cas, face à ces diagnostics la famille a besoin d'un support psychologique.

### PAG 43

La famille se trouve seule à affronter un drame qui n'est pas seulement la gestion de la maladie, mais la reconstruction d'un contexte de référence psychologique et existentielle. C'est pour répondre à ce besoin que l'association a développé, dès le début de ses activités, un service structuré d'assistance psychologique et counselling familial destiné aux parents en contact avec l'Association. Le service est dédié aux patients et à leurs familles pour les soutenir pendant le délicat moment de la communication du diagnostic, dans les difficultés quotidiennes liées à la gestion de l'handicap.

A l'écoute des parents et des dynamiques familiales, l'Association en tire les lignes principales pour définir ses projets d'interventions

### 3,2 L'APPROCHE de la MALADIE : LA « MÉDICINE NARRATIVE » ET LES HISTOIRES DE NOS ENFANTS.

A moment du diagnostic des questions concernant la croissance de leur enfant apparaissent spontanément chez les parents «... réussira-il à dire maman-papa ? » «... marchera-il ? »... questions auxquelles il n'est pas facile de répondre : il s'agit d'une maladie rare (un médecin a très peu de possibilité de croiser le long de sa carrière un enfant présentant cette altération chromosomique), on peut connaître l'évolution de certains symptômes, on sait qu'il s'agit d'une maladie incompatible avec la vie, mais rien de plus. Ainsi, si le fait de trouver un diagnostic est pour certains un point d'arrivée, en réalité il est seulement le point de départ... Où les parents peuvent ils puiser les informations? La littérature scientifique (en admettant

### PAG 45

qu'il soit en mesure de la lire) est insuffisante et ne concerne principalement que les aspects médicaux. Même le web, qui est une source considérable d'informations, ne dédie pas beaucoup de mots à son égard.

La méthode plus efficace s'est révélée être le **partage d'histoires écrites par ceux qui détiennent ce savoir : les parents.**

Raconter une histoire permet avant tout d'alléger la souffrance de celui qui la raconte. Certains auteurs ont souligné l'importance de la connaissance qui dérive des histoires, qui permettent de conférer un sens à l'expérience que vit une personne : c'est au travers de la narration et du rapport avec les autres, considérés indispensables, que ces moments vécus prennent formes.

Le fait même de raconter fournit l'opportunité de créer une version différente de notre vie et de nous mêmes, il permet d'avoir un public et remettre dans son contexte l'importance des expériences.

C'est ainsi que naît le projet « les histoires de nos enfants » présent dans le site de l'Association Ring14. Les informations sur ce syndrome puisées dans la littérature scientifique concernent exclusivement des aspects médicaux, l'association a décidé de recueillir, sur la base d'une adhésion spontanée, les histoires des enfants écrites par les parents eux-mêmes, pour partager leur expérience individuelle.

## PAG 46

Quelques extrait de : “les histoires de nos enfants ”

*...En 1990, mon mari et moi même avons participé à une étude génétique avec P : Nous cherchions le syndrome de l’X fragile. On nous a diagnostiqué le syndrome Ring 14 et non pas celui de l’X fragile.*

*P. souffre d’épilepsie, de retard mental, de micro-encéphalite, difficulté moteur ; Il est hypotonique comme un jeune enfant. Ses fonctions mentales sont semblables à celle d’un enfant de 10 ans, mais il ne peut ni lire, ni écrire, il parle lentement mais a un vaste vocabulaire ...*

*...R. est aujourd’hui une joyeuse petite fille de 13 mois et qui prend finalement plaisir à manger!! Elle aime écouter la musique et rester dans le jardin. Elle a un caractère sociable et un sourire à te faire craquer... Elle prend conscience de son environnement et s’intéresse à tout ce qui l’entoure... Elle aime ses jouets et joue avec ceux de petites tailles....*

*G et moi-même devons encore arriver à accepter le fait que R. est différente des autres enfants, de ne pas savoir si elle marchera un jour ou de n’avoir aucune certitude sur son développement futur, mais elle est pour nous notre petite fille spéciale et quoiqu’il arrive nous ferons de notre mieux pour la rendre heureuse et pour l’aider. Le nom R signifie « bijou précieux » et c’est exactement ce qu’elle représente pour nous.*

## PAG 47

A travers toutes ces histoires mises à jour régulièrement, on extrait plusieurs sortes d’informations :

A) Emotions et soucis des parents à des moments différents durant leur expérience : il en ressort surtout des sentiments liés à la communication du diagnostic et au partage d’expériences et du savoir.

B) Des informations sur les caractéristiques des troubles associés et sur l’efficacité des différentes thérapies : plusieurs histoires fournissent des informations sur la présence de troubles neurologiques et généraux, sur leurs caractéristiques, sur l’efficacité des thérapies et sur leur pronostics.

C) Des Informations sur les aides au développement pour les enfants : les narrations apportent des informations sur les aides offertes pour le développement dans le secteur de la communication, de l’activité sportive et de la participation à des événements sociaux. Le récit de ces aspects de la vie sont importants car ils apprennent immédiatement et simplement que : aucun individu ne « coïncide » avec son syndrome.

Le développement peut survenir uniquement en présence d’aides, qui doivent être créées, facilitées et accessibles.

D) Des informations sur le développement à tout âge de la vie, de l’efficacité intellectuelle, du langage, de l’adaptation et de la participation : une grande partie des récits apportent des descriptions très détaillés sur le développement.

E) Des informations sur la qualité de vie : les récits énoncent de façon explicite une estimation de la qualité de vie.

La narration, avec sa capacité de faire prendre du recul face au problème, arrive à synthétiser et à offrir toutes ces informations, qui, individuellement, enrichissent la connaissance collective aussi bien sur la maladie que sur les émotions.

De plus, après chaque narration, nous n’avons plus un anonyme « cas Ring 14 » mais une personne avec son histoire, sa vie et ses émotions.

### 3.3 LES PROJETS POUR LA SERENITE DES FAMILLES

Les interventions de Ring 14 cherchent à concrétiser de façon cohérente les principes théoriques précédemment démontrés en trouvant les actions et les aides qui peuvent aider et soutenir la famille dans son ensemble. Dans ce domaine, nous devons prendre en considération les moments de rencontre organisés par les familles du monde entier lors des Rencontres scientifiques internationales en 2006 et 2008, qui se plient à la nécessité de se connaître, se sentir accepté et non « différents » ou « rares », échanger des informations, des émotions, des difficultés, des désarrois, des succès, partager des moments de joie et de sérénité mais avoir également l'opportunité d'écouter et connaître les (peu nombreux) médecins experts sur notre syndrome. Réaliser tout ceci, en parallèle avec la programmation scientifique, n'a pas été simple ; il fallait par exemple une ludothèque un peu « spéciale » pour nos enfants « spéciaux » et une organisation logistique adaptée à toutes les familles. Nous y sommes arrivés également grâce à une véritable mobilisation des volontaires locaux (100 volontaires mobilisés dans la première édition et 250 dans la seconde). En 2009 nous avons inauguré pour nos familles la première expérience au Dynamo Camp

En principe les vacances représentent un moment de détente, de coupure avec la routine et durant lesquelles on peut se permettre de bouquiner ou parcourir un journal avec calme, éloigné de toute préoccupation quotidienne. Mais il n'en est pas toujours ainsi pour nos familles qui doivent « courir » après leur enfant, rester perpétuellement à leur côté de peur qu'il mette un objet à la bouche, qu'il jette un objet sur son voisin de transat ou qui, à cause d'une crise survenue durant la nuit, est dans l'impossibilité de sortir de sa chambre ou qui, a besoin d'une assistance médicale d'urgence. C'est pour tout cela que l'Association a cherché à trouver un lieu où les besoins « spéciaux » de ces familles puissent trouver une réponse : où

se trouvent d'autres familles qui savent ce que veut dire avoir un enfant handicapé et qui par conséquent ne jugent pas mais comprennent ; où les enfants, mais aussi leur frère et sœur en parfaite santé, puissent profiter d'activités spécifiques et organisées de groupes, à faire également avec les parents , où chacun peut avoir un peu de temps pour lui-même, pour partager, pour se détendre, pour s'amuser ; où l'on se sent en sécurité grâce à la présence d'un personnel disponible et préparé à répondre à tout besoin ou urgence : où la sérénité est l'objectif commun. Spontanément on se demande si un endroit comme celui-ci existe réellement ou si c'est uniquement utopique. Et Bien oui, il existe !!!! En 2009 l'extraordinaire équipe du Dunamo Camp a mis gratuitement à disposition sa propre structure, plongée dans les vertes collines de Pistoia, à cinq familles Ring 14 qui ont pu profiter de vacances de cinq jours selon les règles décrites.

### **Augmentation du nombre de familles de 2002 à 2009.**

## PAG 50

### QU'EST-CE QUE DYNAMO CAMP ;

Dynamo camp (<http://www.dynamocamp.org>) est un camp de thérapie récréative, le premier en Italie, structuré de façon à offrir des vacances et sérénité à des enfants et jeunes de 7 à 17 ans affectés par des pathologies graves ou chroniques et à leur famille.

Le camp se trouve dans la région de Pistoia, plongé dans la verdure de l'Apennin Tosco-Emiliano à l'intérieur d'un oasis affilié WWF

Parmi les nombreuses offres, les invités du Camp peuvent profiter d'une piscine couverte, de la ferme didactique, d'un théâtre pour des animations, d'un parc aventure et faire de splendides promenades dans le bois : l'amour pour le beau et la nature se conjugue avec le grand professionnalisme de l'équipe et des volontaires et avec la très prenante sensation de sérénité et d'amitié, comme nous le confirme le témoignage d'une de nos familles : « nous sommes rentrés le cœur gros de Dynamo Camp, ça a été une expérience inoubliable, encore merci à vous tous de Ring 14 pour nous avoir offert cette opportunité. Dynamo Camp est pour les familles comme pour nous (je crois qu'il le serait pour tout le monde) un petit paradis sur terre et d'ailleurs il est géré par des personnages célestes, de véritables anges sur terre »

Dynamo Camp est le premier en Italie de la famille des Hole in the Wall Camps fondés par Paul Newman et actif dans le monde entier. Le premier camp a été inauguré en 1988 dans le Connecticut et il existe aujourd'hui dans le monde 11 camps fonctionnant pleinement, alors que d'autres sont en phase de réalisation ([www.holeinthewallcamps.org](http://www.holeinthewallcamps.org)). Globalement, plus de 165 mille enfants provenant de 50 états des USA et de 39 nations ont pris part au projet. Les Camps hébergent plus de 150 pathologies et impliquent chaque année plus de 10 000 volontaires.

## PAG 51

En 2009 nous nous sommes à nouveau unis pour un autre projet, innovant et, qui nous est particulièrement cher : le projet « Etre frère de... » dédié à un groupe de jeunes préadolescents qui ont en commun d'être frère ou sœur d'un grand handicapé. Les « frères de... » figurent dans la littérature scientifique et souligne la présence en eux, de certaines caractéristiques répétitives dues à la spécificité et la fragilité du contexte familial.

Malgré tout, on a rarement prévu de leur consacrer un projet ou une action concrète qui puisse leur offrir une atmosphère exclusive d'attention, de compréhension et d'échanges.

*Ca a été le point de départ du projet « Etre frère et sœur de... » Une aventure relative au projet qui accompagne nos 13 jeunes dans le parcours d'un an parsemé de rencontres mensuelles : dîners, randonnées, discussions, débats et approfondissements, et couronné par une semaine à bord*

D'un navire de la Marine Militaire qui a offert un exceptionnel contexte pour renforcer le groupe et préparer les jeunes aux grandes confrontations.

A l'occasion du projet, et de manière spontanée, les parents des jeunes ont lié d'amitié, il s'est ainsi créé parmi des résultats inattendus, un groupe de familles, unis par les mêmes problématiques, mais dans un contexte de joie et de divertissement. Le projet « Etre Frère de... » a été soutenu par Ring 14 avec la participation de l'Association Prader Willy de Parme et de la Fondation Tender To Nave de Gênes grâce à laquelle nous avons pu vivre l'expérience de la navigation. Le groupe a été géré par une équipe de deux éducateurs de la Coopérative Sociale de RE Creativ, une psychologue et un coordinateur de Ring 14. Seuls deux jeunes appartenaient aux familles de Ring 14, mais nous avons cru à l'importance du projet et à la nécessité indispensable de comprendre tous ceux qui s'intéressaient à cette opportunité. La participation au projet a coûté aux familles une participation annuelle de 70 euros.

## **PAG 53**

### **NOTRE DEVELOPPEMENT DANS LE MONDE**

En 2009 nous avons vu se couronner un autre rêve : l'ouverture d'un autre Ring 14 en France, notre première association « jumelle » à l'étranger. Pour développer la recherche sur notre maladie et réussir à collaborer avec nos familles, une vocation internationale est indispensable pour nous. L'ouverture d'un siège en France représente un pas important car il nous permet d'implanter nos stratégies d'une manière plus efficace et directe. L'Association française est née comme indépendante et pleinement autonome par rapport au Ring Italie, même si elle en a « coopté » le statut et a été fondé, comme dans notre cas, par un groupe de familles. Le modèle est celui d'une collaboration mutuelle concernant les stratégies de base de Ring 14 pour lesquelles l'Association française recherche et investi également ses propres fonds, ainsi qu'un support essentiel dans la relation avec les familles en ce qui concerne la collecte des données médicales et génétiques

## **PAG 55**

### **NOS CHIFFRES.... ET A QUI NOUS LES DEVONS**

#### **4.1 RECETTES ET CHARGES EN 2009**

Le Bilan de l'Association est prévu au 31 décembre de chaque année.

Jusqu'au dernier exercice l'association rédigeait le bilan simplifié de caisse, à partir de l'exercice 2009, vue le redimensionnement, on a prévu le bilan d'exercice en conformité aux dispositions concernant les organisations non lucratives d'utilité sociale, loi n. 460/199 et dans le respect des recommandations du Conseil National des Experts Comptables pour la disposition des descriptifs des comptes annuels des organisations « no profit ». C'est la première année où sont rédigeaient les comptes annuels statutaires prises en compte économiquement.

Le total des recettes 2009 s'élève à 159 022Euros surtout grâce aux recettes des activités typiques (quote-part, 5xmille) et des activités de collecte de fonds (qui se taillent « la part du lion » avec 122 067euros).

Le total des charges s'élève à 138 032 euros servant surtout à combler les coûts des projets et des collaborateurs.

Nous clôturons avec un résultat de gestion positif de 20 990 Euros

**Pour n'importe quel détail vous pouvez consulter les documents du bilan complet sur notre site à l'adresse. [www.ring14](http://www.ring14)**

## **PAG 56**

### **4.2 UNE LECTURE DES CHIFFRES AU-DELA DES CHIFFRES**

#### **Liste des ressources employées pour les projets en 2009.**

Le graphique montre les projets auxquels nous avons dédié nos ressources en 2009.

Se distinguent l'étude génétique et le projet innovant « Etre frères de » qui ont catalysé nos plus grands engagements, les coûts relatifs au congrès international qui s'est déroulé en 2008 et notre contribution pour le Centre Maladies Rares à l'hôpital Santa Maria Nuova de Reggio Emilia. Ont été important également notre engagement pour la réalisation des observations des nos enfants sur l'autisme et, enfin, pour l'ouverture du siège français.

SIEGES A L'ETRANGER LANGUAGE AUTISME BIO-BANQUE CLINIQUE  
FRERES MEDECINE DE NARRATION GENETIQUE DYNAMO CENTRE  
MALADIES RARES CONGRES 2008

## **PAG 57**

### **Subdivision des ressources par type de projet.**

L'engagement de RING14 est respectivement représenté dans le projet scientifique (recherche sur le langage et l'autisme, Bio banque, recherche clinique, génétique Centre des Maladies Rares et Congrès 2008) pour un montant de 40 751euros, et celui d'assistance (Dynamo Camp 2009, Médecine Narrative, projet « Etre frères de » pour un montant de 20 362euros. Malgré le maintien et le surcroît d'attention à toutes les initiatives destinées au bien-être de nos familles, les activités concernant le soutien et le développement de la recherche scientifique demeurent prépondérantes et caractérisent fortement l'identité de notre association. Il est nécessaire de préciser que les dépenses plus faibles dans le secteur de l'assistantat ont été possible grâce au soutien extraordinaire des nos partenaires de projet (Dynamo Camp et Fondation Tender To Nave qui ont pris en charge partie de leurs coûts).

**Projets d'assistance 33%    Projets scientifiques**

## **PAG 58**

### **Subdivision des ressources par structure et par projet.**

Pour Ring14, 2009 a été une année de gros investissements structurels : nous avons ouvert une association jumelle en France, nous avons ouvert un nouveau bureau, augmenté le nombre des collaborateurs ; malgré ceci, une grande partie de nos ressources est employée pour la réalisation des nos projets.

**COUTS PROJETS    64%                    COUTS STRUCTURE    36%**

## **PAG 59**

### **Subdivision des ressources par source de provenance.**

Comme on peut facilement noter par le graphique, Organismes, Fondation et entreprises représentent surement notre principale ressource, en contribuant au-delà des 90 000Euro à nos recettes. Mais également les ressources mises à disposition directement par des simples citoyens, avec des donations directes ou en participant à des initiatives de collecte de fonds constituent une partie très significative de nos disponibilités (40 000 Euros environ). Par contre le graphique suivant montre que les particuliers dans leur ensemble représentent la source principale de nos recettes.

ENTREPRISES

PRIVES

ORGANISMES ET FONDATIONS

COTISATIONS

ACTIVITES DE RECETTE FONDS

## PAG 60

### Subdivision des ressources par source publique et privée.

Source publique      Source privée

#### Comparaison coûts/produits dans l'historique de l'Association.

Ce graphique souhaite mettre en évidence l'équilibre entre les recettes et les dépenses de la création de l'Association à nos jours. On déduit comme donnée directe la virtuosité et la prudence de nos actes : même en réussissant à développer annuellement le volume de nos activités et de nos financements, nous estimons qu'il est important de stocker constamment nos fonds, soit pour pouvoir répondre à des exigences immédiates et non prévues pour des nouveaux projets, soit pour faire face à des éventuelles de baisse des recettes (liés à l'évolution économique du marché) en gardant ainsi la possibilité de continuer à soutenir les projets amorcés.

## PAG 61

Il est important de clarifier un malentendu qui pourrait naître par ce graphique: cet évolution ne signifie pas que nous sommes une Association "riche" ; comme pour toutes les associations no profit, les ressources reçues sont de toute évidence toujours et exclusivement employées pour l'exploitation et les projets !

Les dotations des premières années nous ont permis de faire face aux défis importants qui se sont profilés par la suite.

ANNEE 2002 ..... GAINS  
FRAIS

## PAG 62

### 4.3 I NOS DONATEURS ET NOTRE ACTIVITE DE COLLECTE DE FONDS.

Nos activités de collecte de fonds peuvent être réparties en trois macros groupes principaux, qui correspondent à la catégorie de nos donateurs :

**Particuliers:** Il s'agit des nombreuses personnes qui, chaque mois, se souviennent de nous, en nous envoyant des dons pour nos projets et nos initiatives, en participant à nos propositions de « bonbonnières solidaires » à des diners ou des loteries que nous organisons fréquemment ou, enfin, en achetant sur nos « stands solidaires ». Ces personnes qui nous soutiennent avec un flux constant donc vital, représentent notre vrai « noyau dur » de ressources pour soutenir nos actes. De plus, grâce à eux, le montant donné par le 5xmille est devenue une source significative et régulière de revenus dans notre bilan.

**Entreprises:** On pourrait dire « qualité et non quantité » et synthétiser ainsi le profil des nos entreprises amicales.

Avec notre structure, pour encore non adaptée aux ressources humaines impliquées, nous ne sommes pas en mesure, pour le moment, d'établir et soutenir une stratégie appropriée de récolte de fonds, nécessaire pour élargir le nombre d'entreprises que nous connaissons et qui peuvent nous aider.

Cependant, même dans la crise présente, nous avons pu continuer à compter sur eux

**Organismes Fondation Associations :** Ring 14 s'est implantée depuis le début sur le territoire local car il a pu compter sur le soutien de nos Organismes, des consultes du

bénévolat (la locale « Dar Voce » qui représente un important canal de financement), des Associations de « Service » (Les premiers d'entre-eux les cercles Lions) et de l'organisme local Manodori qui nous n'a jamais fait manquer son importante contribution annuelle. Il faut citer parmi nos amis « La Congrégation des Liffi » associations qui aiment la cuisine que chaque année ils mettent à disposition leur temps et leur grande adresse en organisant des diners magnifiques dont le produit sert au soutien de Ring 14.

### **PAG 63**

En 2009 nous avons commencé à élargir notre rayon d'action, en présentant des projets même à des Organismes et à des Fondations au dehors de notre territoire, la stratégie que nous poursuivrons, en le fortifiant pendant l'année prochain.

### **PAG 65**

#### **ENTREPRISES: DONATEURS PRINCIPAUX PAR PROJETS (2002/2009)**

**Génétique** EUREC - BARILLA

**Assistance familles - Langage** MARIELLA BURANI

**Congrès** MECART

**Centre** MR RE LANDI

#### **ORGANISMES: DONORS PRINCIPAUX PAR PROJETS (2002/2009)**

**Génétique** FOND. MANODORI - LIONS

**Congrès** DAR VOCE - FOND. MANODORI

**Centre** MR RE FOND. MANODORI

**Etre frères de...**

FOND. MANODORI

Regione Emilia Romagna

**Sièges étrangers** DAR VOCE

**Protocole clinique / Base de données**

FOND. MANODORI

ASS. INDUSTRIALI DI RE – LIONS

### **PAG 67**

LES PROCHAINS DEFIS

#### **La Recherche scientifique**

Il y a encore beaucoup à faire dans ce domaine: écrire l'histoire d'une maladie inconnue, comme nous sommes en train de faire, c'est un chemin très long et pénible. Il faut réaliser des recherches concernant la pharmaco-résistance, poursuivre les recherches génétiques fondamentales ; approfondir la symptomatologie similaire à celle de l'autisme, analyser des thérapies possibles, peut-être efficaces aussi pour nos enfants. Le comité scientifique de Ring 14 a pour fonction de nous conduire vers ce chemin en identifiant les premiers et principaux objectifs et les domaines d'étude à poursuivre de façon à obtenir efficacité et cohérence. La route de la **collecte des données par les familles**, des échantillons de sang et des informations cliniques, restera la route principale pour notre développement, à daté de ce jour auprès du TGBN Network. De plus, nous devons approfondir la connaissance de l'**épilepsie**, comprendre si elle a, par rapport a ces enfants, des caractéristiques spécifiques liées au

syndrome, comprendre son évolution au cours des années, trouver les médicaments les plus appropriés et la stopper, et, conjointement aux généticiens, identifier les gènes responsables.

Un autre défi dans un proche avenir est l'organisation, en 2011, d'un "**brain storming**" international en U.S.A. –une véritable « tempête de cerveaux » -qu'elle offre pour la première fois dans le monde l'opportunité, à une équipe de talentueux chercheurs internationaux de différentes disciplines, d'étudier le syndrome sur la base des recherches effectuées jusqu'aujourd'hui et identifier les stratégies à poursuivre dans le futur.

## PAG 68

En ce qui concerne la **sphère du langage** c'est en projet en 2010, en collaboration avec l'Université de la Bicocca de Milan, une nouvelle étude sur deux ans, qui puisse « photographier » le développement du langage en deux groupes, appartenant respectivement à une phase pré-linguistique et linguistique. Cette recherche ultérieure pourrait offrir aux familles d'importantes indications thérapeutiques et de développement des enfants. Par contre, en ce qui concerne l'**autisme** : d'après les observations et les évaluations réalisées pendant le protocole des études sur l'évolution du langage, il en est sorti que beaucoup d'enfants présentent de nombreux « comportements à problème », surement dus également à des troubles dans le domaine de la communication. Un « comportement à problème », est un comportement destructif et/ou dangereux pour l'individu, les autres, l'environnement ou qui empêche l'apprentissage et l'interaction sociale ; nous avons remarqué que, fréquemment, de tels comportements sont dégénératifs et ont d'importantes similitudes avec les troubles du spectre autistique.

Même si le diagnostic de l'autisme est normalement exclu pour notre maladie, vue son origine génétique, il pourrait quand même faire parti, comme pour les autres syndromes, du cadre clinique. S'il était possible de tracer un profil neuro-cognitif-objectif de notre prochaine recherche- et avoir confirmation de la présence de symptômes autistique, nous serions en mesure d'indiquer aux familles des techniques de traitements rééducatifs intensifs avec un fort impact sur la qualité de vie de nos enfants.

## PAG 69

### Le projet social

**Dynamo Camp 2010:** après la très belle expérience pilote de 2009 (voir. Projet relatif en 3.3 « projets pour le bien-être des familles ») Ring14 et Dynamo ont conclu un accord extraordinaire qui permettra à 19 familles Ring14 du monde entier de passer des vacances au Camp, qui leur est exclusivement réservé du 6 au 14 août... gratuitement pour tout le noyau familial ! Il s'agit d'une extraordinaire opportunité pour offrir une belle réponse aux besoins des familles, pour approfondir et partager les stratégies associatives avec nos principaux « stakeholder » (familles !), pour renforcer les liens avec l'extraordinaire

Staff du Dynamo Camp. « **Être des Frères de...** » **Édition 2010:** nous avons l'intention de faire naître le projet et de le conclure en 2009, sans savoir comment cela allait se passer par la suite ; l'important était de partir et offrir des réponses aux besoins. Au terme de cette aventure nous nous sommes retrouvés avec un beau groupe de jeunes essoufflés désireux de continuer l'aventure, avec un « besoin » de continuer à offrir des instants et des occasions de rencontre pour les familles.

De là après une nouvelle réflexion sur le projet est né le lancement d'un nouveau défi : consolider le groupe, approfondir les caractéristiques des individus et pouvoir être en mesure d'offrir aux familles des suggestions et des orientations pour une meilleure gestion des relations familiales, offrir aux parents des instants de rencontre avec des experts capables de

solliciter et focaliser l'attention sur les bonnes pratiques communicatives et éducatives. Au même moment, vu le succès de cette initiative, nous avons été pris par un ultérieur et fondamental besoin : pouvoir offrir cette opportunité aux autres « frères et sœurs de. », d'âges différents et avec d'autres expériences, avec pour rêve de transformer cette aventure en une occasion concrète et constante pour tant de familles.

## **PAG 71**

### **CE QU'ON DIT DE NOUS**

#### **LES « MEDIA » PARLENT DE NOUS : ENONCE DES PRINCIPAUX ARTICLES SORTIS JUSQU' À 2009.**

##### **2002**

**Gazette de Reggio** - 30 Novembre 2002 : « *Une Association de parents pour affronter les maladies rares* ».

**Le Reste du Carlino** - 28 Décembre 2002 : « *Alliés contre une maladie rare* ».

##### **2003**

**Gazette de Reggio** - 17 Mai 2003 : « *Ring14 organise une rencontre sur les anomalies chromosomiques* ».

##### **2004**

Revue **Hôpitaux de la Vie Ausl de Bologne** - Mois Janvier 2004 : « *Approfondissement de Ring14* ».

**Gazette de Reggio** - 18 Septembre 2004 : « *Ring14 une aide à la recherche* ».

##### **AN 2005**

**Journal de Reggio** - 18 Février 2005 : « *Ma bataille contre Ring14* ».

**Gazette de Reggio** - 14 Mai 2005 : « *Une rencontre avec Ring14* ».

##### **2006**

**Eurochromnet Newsletter** - Mois Mars 2006 : « *Recent developments on Ring14* ».

**Emilianet** - 10 Octobre 2006 : « *Maladies rares, recherche génétique, neuropsychiatrie infantile : le premier congrès international de Ring14* ».

##### **2007**

**Gazette d'Aube** - 13 Mars 2007 : « *Merci aux femmes de Vezza d'Alba de Ring14* ».

**Evening Post (Bristol)** - 30 Août 2007 : « *Mother's mission to support others* ».

##### **2008**

**Gazette de Reggio** - 27 Février 2008 : « *La journée européenne des maladies rares, présent l'Association internationale Ring14* ».

**Le Reste du Carlino** - 26 Septembre 2008 : « *Handball : un goal spécial pour Ring14* ».

**Gazette de Reggio** - 12 Novembre 2008 : « *Maladies génétiques : le tricot pour le soin* ».

**La Liberté** - 29 Novembre 2008 : « *Avec Ring14 le premier projet pour les frères et sœurs d'enfant handicapé* ».

##### **2009**

**Gazette de Reggio** - 23 Mai 2009 : « *Être des frères et sœurs d'handicapé* ».

**HC Magazine** - 28 Aout 2009 : « *Ring14 s'adjuge la couverture de l'American Journal of Medical Genetics* ».

**Le Reste du Carlino** - 1 Septembre 2009 : « *Il entame l'aventure en mer pour les frères et sœurs d'enfant handicapé* ».

**Union Sarde** - 11 Novembre 2009 : « *Bataille solitaire d'une famille contre Ring14 : maintenant une Association leur offre aide et information* ».

**Le Reste du Carlino** - 8 Décembre 2009 : « *L'Association reggiana Ring14 signe un accord pour recueillir DNA* ».

Journal **Opinion des Libertés** - 12 Décembre 2009 : « *Syndrome Ring14 : un approfondissement* ».

**PAG 72**

**Pour plus de détails sur nos projets et nos activités visitez notre site [www.ring14.org](http://www.ring14.org)**

***Pour soutenir nos projets vous pouvez :***

*- Réservez le 5 /1000 pour l'Association Ring14 en indiquant dans l'espace approprié de la déclaration des revenus le code fiscal 91105800352. Ceci ne modifie en aucun cas vos impôts, mais apporte du sourire aux familles.*

*- Effectuer une donation à l'Association RING14 sur le compte courant bancaires Unicredit Banque IBAN*

*IT27H0200812820000003665310.*