



biotech→genetica

Ring14, la sindrome del cromosoma ad anello ha un identikit

Si sa che è rara, ma non quanto. Negli ultimi anni lo studio della Sindrome Ring14, insieme di alterazioni a carico del cromosoma 14, ha fatto passi avanti grazie anche ai familiari dei bambini e dei ragazzi, come l'**Associazione Internazionale Ring14** - Aiuto e Ricerca per i Bambini affetti da Malattie Genetiche Rare, una Onlus nata nel 2002 che in questi giorni ha raccolto a Pollenzo di Bra (Cuneo) 18 esperti internazionali per fare il punto sulla conoscenza scientifica del difetto genetico e sui disturbi ad esso legati - **epilessia, grave ritardo mentale e psicomotorio, deficit immunitari, difficoltà nello sviluppo del linguaggio, frequenti infezioni alle vie respiratorie e seri problemi alla vista** - e per lanciare le sfide future della ricerca.

Far parlare il genetista con il neuroscienziato e con loro il farmacologo è fondamentale per capire cosa avviene quando il cromosoma 14 perde la sua struttura lineare, si "annoda", acquista una conformazione ad anello, da cui il nome Ring14 - "anello" appunto - e nella sua mutata struttura perde materiale genetico, non sempre negli stessi punti. L'analisi e il confronto tra i casi ha portato ad un identikit più preciso: "Abbiamo definito l'esatta struttura del difetto cromosomico e siamo pronti ad andare più a fondo nello studio dei singoli geni del cromosoma 14", spiega a *Salute24* **Giovanni Neri**, direttore dell'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma.

L'incontro scientifico è stato organizzato dall'Associazione Internazionale Ring14 per "mettere intorno a un tavolo i massimi esperti per fare il punto sui dati scientifici", dice la presidente **Stefania Azzali**, e proprio grazie alle famiglie che compongono l'associazione oggi si sa di più di questa alterazione.

"Grazie all'associazione - spiega Neri - abbiamo avuto la possibilità in questi anni di vedere i bambini e i ragazzi, circa 50 casi, analizzare i loro cromosomi con tecniche avanzate e oggi possiamo dire di avere una caratterizzazione migliore della sindrome". La diagnosi iniziale si avvale di un semplice esame ematico, con il quale si analizzano morfologicamente i cromosomi.

Dal 2004 l'Associazione porta avanti con il professor Neri e la professoressa Marcella Zollino, responsabile del Servizio di Citogenetica e Citogenetica Molecolare dello stesso Ateneo romano un progetto genetico. Sono stati raccolti campioni di sangue dei bambini e dei genitori dell'Associazione, condotte tutte le analisi. Una delle prossime sfide, spiega Neri, "**è creare in vitro cellule staminali pluripotenti partendo da tessuti dei pazienti** per riprodurre in laboratorio il funzionamento delle cellule nervose e studiare i farmaci che possono avere un'applicazione diretta".

"Abbiamo raccolto intorno a un tavolo 18 tra i migliori esperti di diverse specialità come la genetica, la neuroscienza, la farmacologia e la biologia molecolare per dare alle famiglie risposte sui difetti del cromosoma 14 di cui, finora, si conosceva ben poco", dice Azzali. "Abbiamo bisogno di un approccio multidisciplinare e di mettere le risorse a disposizione delle eccellenze e delle priorità - spiega ancora

Azzali - e anche grazie a questo incontro vogliamo proseguire nella direzione della ricerca: dopo la creazione di una bio-banca con dati clinici, vogliamo approfondire alcuni aspetti, come il ritardo nel linguaggio e lo studio dei tratti autistici".

di Cosimo Colasanto

Data: 03/10/2011

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Alcune foto presenti su Salute24 sono state prese da Internet, e quindi valutate di pubblico dominio. Se i soggetti o gli autori sono contrari alla pubblicazione, non avranno che da segnalarlo alla redazione che provvederà prontamente alla rimozione delle immagini utilizzate.

Le informazioni all'interno di Salute24 sono relative ai farmaci venduti in Italia.

Tali informazioni sono da considerarsi ad esclusivo uso informativo e non possono essere usate a fini diagnostici o terapeutici e non devono intendersi come consiglio per una diagnosi o per una terapia. Prima di acquistare qualsiasi prodotto, o di interrompere qualsiasi trattamento, bisogna sempre rivolgersi a un medico. Le informazioni non trattano tutte le indicazioni, controindicazioni, interazioni o effetti collaterali possibili dei medicinali e possono non essere aggiornate. Salute24 non assume responsabilità per inesattezze eventualmente presenti e rimanda, quale autorità competente per tale materia, alle note Aifa relative alle prescrizioni per maggiori dettagli.

Durante la navigazione in Salute24 vengono raccolti in maniera anonima, alcuni dati, quali l'Internet Service Provider utilizzato dall'utente per la connessione ad Internet, il suo browser, il tipo di sistema operativo.

Nelle pagine web di Salute24 sono presenti dei banner pubblicitari. L'agenzia concessionaria della pubblicità può utilizzare cookies o altre tecnologie per misurare e migliorare le proprie campagne pubblicitarie anche su questo portale. In particolare potrà avvenire, durante la navigazione la raccolta di informazioni in forma anonima, come data e ora e tipo di banner mostrato e l'indirizzo IP.