



Estimadas familias

después de mi correo electrónico sobre la colección de nuestras muestras de sangre en el bio banco, muchos de vosotros ya han contestado ofreciendo su disponibilidad a cooperar. ¡Gracias! Si otros entre vosotros están disponibles, os ruego que contacten conmigo para poder enviar los detalles, extremadamente sencillos, de este envío.

Incluso, luego de este e-mail, también recibí muchas preguntas de profundización acerca de las investigaciones que estamos haciendo y que voy a intentar sintetizar en este e-mail.

Además, para contestar de manera concreta a vuestras preguntas, sin daros peso enviando muchos e-mails, me voy a dar el objetivo de ponerlos al día, en los próximos meses, de manera específica en los varios proyectos en curso (estudio del lenguaje, estudio de los rasgos autistas, colección de datos clínicos, Brain storming, vacaciones para familias, proyecto sobre los hermanos) así que todos podáis tener una idea más clara de nuestro trabajo y de nuestros objetivos comunes, todos finalizados a mejorar la calidad de vida de nuestros hijos, y decidir, en plena conciencia, si participar.

Empiezo entonces a describir lo que estamos haciendo en el plan genético, considerad que no soy médico; trabajo en una agencia de viajes, entonces, a pesar de que, como todos vosotros, mi malgrado, tuve que aprender términos médicos y conceptos muy complejos, os podría escribir cosas no totalmente correctas en el plan científico (sé que algunos de vosotros son médicos y genetistas), pero espero que sean comprensibles para vosotros. De todas formas, quiero que sepan que, para cualquier aclaración más técnica, podemos dirigir vuestras preguntas a nuestros investigadores.

Iniciamos entonces con LA INVESTIGACIÓN GENÉTICA

RING14 financia la investigación genética desde 2004; nuestro centro de referencia ha sido siempre la Università Cattolica del Sacro Cuore de Roma con el Profesor Neri Giovanni y la Profesora Zollino Marcella.

Cuando iniciamos, eramos realmente raros entre los raros, teníamos pocas herramientas a ofrecer, pocas informaciones, relativamente poco dinero, no eramos de interés para la comunidad científica que, para trabajar, necesita DATOS, MUESTRAS Y DINERO.

Aún recuerdo cuando encontré por primera vez en una cena al profesor Neri, genetista de renombre mundial, para explicarle quienes eramos, nuestros sueños y proyectos.

En completa sinceridad, ¡aún no me explico por qué una persona tan importante y

empeñada como él, haya aceptado de cooperar con nosotros! Puede que sea porque procedemos de la misma ciudad (Reggio Emilia en Italia) o quizás porque había entendido nuestra fuerza y voluntad de hacer, no sé, puede que le preguntaré un día

Así partimos, él nos explicó que, además del dinero, hacían falta en concreto datos y muestras para estudiar.

En 2004 entonces, partimos contactando las familias en Italia para pedirles cooperar y enviar su sangre a Roma. Al mismo tiempo, nos comprometimos a coleccionar fondos, aproximadamente 20.000 euros por año eran suficientes para financiar la que se llama la **INVESTIGACION DE BASE** . Entre **2004 y 2008** hemos recopilado aproximadamente 20 muestras de sangre de nuestras familias, también gracias a las tomas realizadas en ocasión de los dos Congresos internacionales organizados en 2006 y en 2008. Este estudio, iniciado con la técnica **FISH**, tenía como objetivo el de estudiar la CANTIDAD de material genético perdido para intentar describir, cosa que nunca se había ocasionado hasta entonces, las correlaciones **GENOTIPO/FENOTIPO** es decir en que relación estaba la cantidad de material perdido con los síntomas clínicos y los demorfismos (rasgos particulares de la cara o características particulares del cuerpo) presentes en nuestros niños.

En ocasión del Congreso de 2006 nos presentaron una nueva técnica de análisis llamada ARRAY-CGH que conseguía ver aun mas en detalle las micro-delecciones que no eran visibles con la FISH. Decidimos entonces de continuar con este tipo de análisis sometiendo las muestras colectadas. Este estudio, primero y único en el mundo, fue publicado en 2009 por la revista internacional American Journal (podéis encontrar el artículo en nuestra Home Page) y es un punto de referencia para la comunidad científica internacional en estos síndromes del cromosoma 14.

SINTETIZANDO LA PRIMERA FASE:

DURACIÓN: 2004 - 2008

CENTRO DE INVESTIGACIÓN: UNIVERSITA' CATTOLICA SACRO CUORE ROMA

FAMILIAS PARTICIPANTES: 21

TÉCNICAS: FISH-ARRAY-CGH

OBJETIVO: CORRELACIÓN GENOTIPO/FENOTIPO

RESULTADO: PUBLICACIÓN EN JUNIO 2009 EN EL AMERICAN JOURNAL

FINANCIACIÓN RING14: 104.000,00 EUROS

Claro, se había alcanzado una primera meta importante, ¡pero no nos podíamos detener allí! Nuestros investigadores nos propusieron iniciar a entender LA FUNCIONALIDAD DE LOS GENES PERDIDOS, y por consecuencia, ¿qué funciones reglaban los genes cancelados o dañados o en número excesivo o mal localizados? Solo entendiendo estos mecanismos podremos lograr perfilar mejor la prógnosis conectada a la situación genética e iniciar ipotizando posibles terapias genéticas finalizadas también a síntomas individuales. Al mismo tiempo, era importante aumentar de manera considerable el número de muestras

a estudiar que siguen siendo analizadas incluso con ARRAY-CGH.

Quisiera aquí aclarar un pasaje muy importante para todos vosotros: muy a menudo, quien participo a nuestros congresos o iniciativas, tuvo la percepción que la investigación genética fuera finalizada únicamente al problema de la epilepsia, presente sobretodo en los niños con RING14. De hecho, se habla a menudo de epilepsia porque es realmente un síntoma devastador, indudablemente, este es uno de los desafíos más duros para nuestros investigadores, PERO NO ES EL ÚNICO. Estudiar las FUNCIONES DE LOS GENES, significa intentar descubrir las causas de varios síntomas: desde el atraso mental al atraso en el desarrollo, desde los problemas imunitarios a los problemas motorios y oculísticos, nuestros genes mandan todas las funciones de nuestro cuerpo, y entonces estos estudios son la base de conocimiento para todos nuestros niños, cualquier aberración del cromosoma 14 que tengan.

Esta investigación, iniciada en 2009, es todavía en progreso y, desde este año tuvo un desarrollo adicional en el ESTUDIO de los FIBROBLASTIOS DE LA PIEL. Los genes contenidos en los fibroblastios de la piel (celulas de la piel) no son diversos de los contenidos en todas las demás celulas, pero, en ciertos aspectos, son mas fáciles a estudiar en el laboratorio.

Además, diversamente de los globulos blancos del sangre, los fibroblastios se pueden reprogramar, de manera que engendren celulas nerviosas donde será más fácil estudiar los mecanismos que llevan a las manifestaciones típicas de los síndromes del cromosoma 14, en primer lugar la epilepsia.

Puesto que la colección del tejido cutáneo es indudablemente más compleja de la colección de las muestras de sangre, siendo nuestro centro de investigación en Italia, hemos, por ahora, involucrado en esta investigación, solo algunas de las familias italianas. Si este estudio proporcionará los resultados esperados, intentaremos definir un procedimiento simple y seguro para todas las familias que quieran participar. Yo personalmente ya hice esta toma a mi hijo Matteo y puedo garantizar que fue rápido e indolor, una arañadura pequeña en el brazo que pasó en diez días como cualquier pequeña herida que se hizo jugando en el corral. Agradezco todas las familias italianas que aceptaron participar a este estudio para el bien no solo de sus propios hijos, sino para todos los niños de la Asociación.

SINTETIZANDO LA SEGUNDA FASE:

DURACION: 2009 - 2011

CENTRO DE INVESTIGACIÓN: UNIVERSITA' CATTOLICA SACRO CUORE ROMA

FAMILIAS PARTICIPANTES: 40 (en aumento) para sangre + 5 para fibroblastios cutáneos

TÉCNICAS: FISH-ARRAY-CGH, sobre sangre y fibroblastios cutáneos, análisis de expresión de genes candidatos

OBJETIVO: determinar la función de algunos genes candidatos

RESULTADO: PUBLICACIÓN internacional

FINANCIACIÓN RING14: 70.000,00 EUROS

Ahi va que la participación a la colección de muestras de sangre a enviar al bio banco, como habéis leído en mi e-mail anterior, va como directo soporte también de estas investigaciones en progreso. De hecho, los investigadores de Roma, podrán acceder a todas las muestras coleccionadas y almacenadas para continuar y ensanchar los estudios en curso y futuros.

Disculpad la largueza de este e-mail, no es fácil explicar de manera sintetica y clara pasajes tan complejos; si aun tenéis dudas, os invito a que me escriban directamente, y si voy a poder contestar lo haré por cierto yo misma, sino voy a dirigir vuestras preguntas a nuestros investigadores.

Gracias para vuestra paciencia y atención

Un querido saludo a todos

Stefania Azzali

Presidente RING14

Móvil +393408681962

**AIUTO E RICERCA PER I BAMBINI AFFETTI
DA MALATTIE GENETICHE RARE - ONLUS**

Sede legale: Via V. M. Hugò nr. 34 - 42123 Reggio Emilia - ITALY - CF 91105800352

Tel. 0522/565673- email presidenza@ring14.it

Ufficio: Via Lusenti nr. 1/1 - 42121 Reggio Emilia - ITALY

Tel./FAX 0522/421037- email info@ring14.it - WEB www.ring14.org

Ai sensi del D. Lgs. 196/03 questo messaggio è destinato unicamente alla persona o al soggetto ai quali è indirizzato e può contenere informazioni riservate e/o coperte da segreto professionale, la cui divulgazione è proibita. Qualora non siate i destinatari designati non dovrete leggere, utilizzare, diffondere o copiare le informazioni trasmesse. Nel caso aveste ricevuto questo messaggio per errore, vi prego cortesemente di contattare il mittente e cancellare il materiale dai vostri computer.

According to D. Lgs. 196/03, this message is intended only for the person or entity to which it is addressed and may contain confidential and/or privileged information, the disclosure of which is prohibited. If you are not the intended recipient you may not read, use, disseminate or copy the information transmitted. If you have received this message in error, please contact the sender and delete the material from any computer.