

RING14

SOUTIEN ET RECHERCHE POUR LES ENFANTS ATTEINTS
DE MALADIES GENETIQUES RARES – ONLUS
ENGAGEMENT, APPUI, FUTUR

BILAN SOCIAL 2010

interviews

photos

projets

recherche

initiatives

Salut a tous !

**Vous vous demanderez
qui je suis et pourquoi
je me présente comme-ça.....
avec l'aspect d'un
chromosome tout rouge.....**

....disons que je ne peux
encore me révéler et que,
dans un certain sens,
ma tâche est spéciale !

Pour l'instant je peux vous dire
que je suis un journaliste
intéressé à tout ce qui
concerne le monde du social
(incapacité, intégration, etc....) et
que je devrai préparer un reportage
pour mon journal....

De quoi devrais- je parler ?
De l'Association Internationale
RING14 !

Ok....
une question à la fois !

Vous ne savez pas qu'est-ce c'est ?
Qu'est-ce que ça veut dire RING14 ?
De quoi s'occupe-t-elle ?

A vrai dire
(ne le dites pas à mon rédacteur-en chef !)
moi-même je ne le sais pas !!!

Ne vous inquiétez pas....
Un journaliste comme il faut
est censé rechercher,

découvrir les faits et rapporter
les nouvelles.

S'il vous intéresse de savoir qui je verrai, avec
qui je parlerai et pourquoi...
suivez-moi dans ce trajet et
vous ne le regretterez pas !!!

D'abord il faudra rencontrer le
PDG de cette Association....
je suis sûr qu'il/elle pourra me donner
des renseignements utiles pour mon article....

foto

STEFANIA AZZALI

PDG ASSOCIATION INTERNATIONALE
RING14 mère de Matteo (atteint de la syndrome
Ring 14, ville de Reggio Emilia)

Matteo avec sa famille

1. M.me Azzali, voulez-vous nous expliquer qu'est-ce que c'est l'Association RING14 et pourquoi a-t-elle été fondée ?

RING14 est une Association de volontaires issue de familles d'enfants atteints de cette syndrome, qui soutient toutes les familles qui ont des enfants avec les syndromes du chromosome 14. Elle a été fondée pour donner la voix à ces personnes, pour leur donner un soutien dans leurs vies quotidiennes, en stimulant les chercheurs dans l'étude de ces maladies et pour offrir aux enfants malades une qualité de vie meilleure.

2. Qu'est-ce que l'on éprouve quand on a un enfant atteint d'une maladie rare ?

Il n'est pas facile d'exprimer tous les sentiments qui nous accompagnent chaque jour: la douleur quand on voit son fils qui est malade et que l'on peut faire bien peu de chose pour l'aider; la peur, car personne ne connaît pas bien ces maladies et les symptômes qu'elles peuvent causer; l'anxiété pour un futur qui ne sera pas celui qu'on avait espéré pour son fils; la joie, quand on le voit grandir serein malgré tout; l'amour, pour tous les instants qu'on passe ensemble; l'orgueil, car ceux qui ne sont que des petits pas, pour lui ce sont des lignes d'arrivée exceptionnelles. Matteo est notre petit héros !

3. Quel genre de maladies ce sont les syndromes du chromosome 14 ? Elles sont bien des maladies plus méconnues que rares ?

Nous accueillons des enfants atteints de syndromes génétiques liées au chromosome 14, qui peut avoir subi des dommages et là l'on parle de délétions, ou bien il peut avoir formé une espèce de bague, d'où le terme anglais de RING. Le chromosome peut aussi être en surnombre, et là l'on parle des duplications et des trisomies, ou bien il peut avoir des parties mêlées à d'autres chromosomes, appelées translocations. Toutes ces syndromes sont rares car les enfants atteints sont vraiment peu nombreux et elles sont aussi peu connues à cause de leur rareté. Souvent les médecins ne savent pas comment se conduire, car ils n'ont jamais trouvé des patients avec ces maladies et donc ils ne savent pas de quoi il s'agit.

4. Dès l'existence de l'Association y-a-t-il eu quelqu'un qui est resté près de vous et qui vous a aidée à affronter la maladie de Matteo ?

Ma famille, bien sûr. Mon mari, qui comme moi vit chaque jour l'inquiétude pour ce fils si délicat, les oncles et les grand-parents, mais aussi les autres familles avec qui on est souvent en relation et avec qui on arrive à partager des choses difficiles à expliquer à ceux qui ne les vivent pas personnellement. Ensuite il y a les médecins, qui apprennent avec nous à gérer notre fils et nous aident à faire les choix les meilleurs pour sa santé et pour la qualité de sa vie, les professeurs et les camarades d'école de Matteo qui l'acceptent avec amour et sensibilité, les thérapeutes qui l'aident chaque jour à faire ces petits pas qui pour lui et pour nous sont si importants. Enfin, tous les volontaires et les amis de l'Association qui d'une façon sincère et gratuite marchent à côté de nous.

5. Est-il vrai qu'aujourd'hui les autorités sanitaires et l'opinion publique ont peu de connaissances sur les maladies rares ?

Les maladies rares sont très nombreuses, mais chacune comporte peu de patients. Dans les dernières années l'intérêt autour de ces thèmes a augmenté, grâce aussi à l'engagement du Ministère de la Santé et à l'introduction de la Journée consacrée à ces arguments et moyennant des campagnes de presse spécialement visées. Bien sûr la route à faire est encore longue. Il faut surtout travailler avec l'industrie pharmaceutique qui en principe n'est pas disposée à faire des investissements dans des médicaments et dans une recherche destinés à un petit nombre de malades, même si ces médicaments pourraient sauver des vies.

Pag.3

6. Comment l'Association s'est-elle développée pendant ces années et quels ont été les projets les plus importants ?

Quand on a fondé cette petite Association en 2002, je n'aurais jamais imaginé combien de choses on aurait faites, combien de familles on aurait trouvées, combien de personnes on aurait impliquées et rattachées à notre cause. Ils ont été des ans intenses, merveilleux, pleins d'erreurs humaines, bien sûr, mais aussi pleins de victoires exceptionnelles. Au début nous avons concentré nos énergies dans le financement de projets de recherche scientifique dans le domaine génétique qui se poursuivent aujourd'hui aussi et qui ont été suivi par d'autres projets scientifiques importants. Parmi ceux-ci je peux rappeler les prises de sang à la Bio Banca Telethon Galliera de Gênes, l'inclusion des données médicales dans le database clinique de l'Association, l'étude du retard dans le langage de nos enfants et le prochain workshop scientifique organisé avec la participation des plus grands experts internationaux. En parallèle, dans les dernières années nous avons amorcé un projet social qui aura un impact plus fort sur la qualité de la vie de nos familles. Je pense là au projet dédié aux frères sains, aux vacances gratuites pour les familles grâce à la collaboration avec le Dynamo Camp de Pistoia, à la publication du conte sur l'incapacité "L'enfant à la bague dorée". Dans le futur on essayera de réaliser tous ces projets et d'avoir la force et les fonds nécessaires pour accueillir des nouvelles idées. Nos projets naissent des besoins réels des familles et nous essayons de leur donner des réponses concrètes.

7. Quest-ce que vous espérez pour le futur de RING14, des familles y impliquées et surtout de votre enfant ?

J'espère que l'Association pourra continuer à offrir une aide aux familles et que nos choix répondront à leurs besoins réels, pour mon fils et pour tous les enfants de RING14. Je n'ai pas d'illusions sur la possibilité de trouver un traitement pour la syndrome mais ce serait déjà quelque-chose si l'on arrivait à identifier des cures et des thérapies efficaces pour soigner les symptômes les plus lourds tels que l'épilepsie, les infections respiratoires, le retard mental et les symptômes de l'autisme. Est-ce qu'on demande trop.....?

RING14

ONLUS*

Status juridique, références et network d'appartenance

***Onlus: Organisation avec but non lucratif**

RING14 est une OdV (Organisation de Volontaires) enregistrée au Registro Provinciale del Volontariato de Reggio Emilia. Son domicile légal est Via V.M. Hugo 34, 42123 Reggio Emilia, son siège opérationnel est à Via Lusenti 1/1, 42121 Reggio Emilia, Tet.Fax 0522 421037, e.mail: info@ring14.it, site web www.ring14.it.

A niveau local RING14 est associée au Centro di Servizio per il Volontariato della Provincia

di Reggio Emilia “Dar Voce”.

A niveau national elle fait partie de FEDERAMRARE, une association des maladies rares de la région Emilia Romagna (www.federamrare.altervista.org) et de CITTADINANZATTIVA Onlus, un mouvement de participation civique qui agit en Italie et en Europe pour la promotion et la sauvegarde des droits des citoyens et des consommateurs (www.cittadinanzattiva.it).

A niveau international elle a adhéré à EUROCHROMNET, un Network européen sur les maladies rares des chromosomes (www.chromosomehelpstation.com) et à EURORDIS, une organisation européenne pour les maladies rares (www.eurordis.org).

Pag.4

Elle est bien sympa cette présidente !

Elle doit être vraiment bien !

Stefania a parlé de familles.....

Je suis curieux d'entendre

les histoires et les expériences

des autres parents.....

LES GENS

.....**par où l'on commence donc ?**
Je pense qu'on commence de l'Italie

LA FAMILLE FRANCO

Lurago d'Erba (Co)

Lucia, maman de Giada (qui a la syndrome RING14)

f o t o

Giada avec maman Lucia et papa Domenico

1. Lucia, qu'est-ce que cela veut dire pour votre famille faire partie d'une association comme RING14 qui s'occupe de maladies génétiques rares ?

Pour nous c'est comme faire partie d'une grande famille qui partage nos problèmes. Ne pas se sentir seuls est vraiment la chose la plus importante quand on parle de maladies rares. Quand on sait qu'il y a des personnes qui travaillent dur pour améliorer la qualité de la vie de nos enfants et donc de sa vie, on ne se sent pas abandonné.

2. Quand vous avez découvert que Giada était malade, comment avez-vous réagi, vous-même et votre époux ?

Nous avons peur, nous ne savions pas quoi c'était la syndrome Ring14. Le médecin qui nous en avait informé, lui-même il ne savait pas bien de quoi il s'agissait. Dans l'ensemble on a même eu de la chance car on l'a su au cours du diagnostic de la grossesse.

3. Aidez-nous à comprendre de quoi Giada souffre-t-elle et comment c'est sa vie de tous les jours.

Dès sa naissance Giada a été transportée d'urgence à l'hôpital "Riuniti di Bergamo" à cause d'une malformation cardiaque. Ensuite elle est revenue à Monza et y est restée pendant un mois. A ce moment-là je n'arrivais pas à comprendre pourquoi il fallait la suivre pas à pas, car elle nous apparaît un enfant "normal". Très tôt ils ont commencé les traitements de physiothérapie et tous les contrôles de routine qui pour nous étaient dévastants. Peu à peu nous avons compris qu'elle avait quelque-chose d'étrange..... elle ne pouvait pas soutenir sa tête, n'arrivait pas à suivre ni les objets ni les personnes, elle restait dans mes bras inerte. Puis, à 8 mois, les crises épileptiques ont commencé, une douche froide (tout en sachant que tôt ou tard elles seraient arrivées). Pendant un an et demi elles ont été fréquentes, maintenant elles sont sous contrôle et nous nous sentons des privilégiés. Nous vivons avec la terreur qu'un moment à l'autre une crise arrive. Pendant que Giada dort, nous écoutons son souffle et nous

frémissons en pensant que quelque-chose de grave puisse arriver. Dernièrement, à la suite d'un contrôle cardiaque, les médecins ont décidé qu'il faudra une opération chirurgicale et nous avons peur !

4. Qu'attendez-vous pour le futur de votre fille et qu'espérez-vous ?

Aujourd'hui nous nous sentons plus soulagés par rapport aux dernières années, car nous savons que ce ne seront pas seulement nous qui nous occuperons du futur de Giada. C'est pour cela que j'espère que beaucoup d'autres personnes auront confiance et collaboreront pour le futur de nos enfants.

Pag.6

**.....Quelle histoire....
essayons de comprendre que
se passe-t-il dans d'autres pays....
volons en Espagne !**

f o t o

la famille **PULIDO-SANCHEZ**
Montgat-BARCELONA – ESPAGNE
EVA – la MAMAN de SARA (syndrome Ring14)

Sara avec ses parents

1. Eva, qu'est-ce que cela veut dire pour votre famille faire partie d'une association internationale comme RING14 qui s'occupe des maladies génétiques rares des enfants?

Cela signifie ne pas se sentir seuls et savoir qu'il y a d'autres familles comme nous qui ont le malheur de vivre la même situation. Cela veut dire aussi collaborer, autant que possible, pour que la science avance dans l'étude de ces maladies.

2. Lorsque vous avez découvert que votre fille Sara était atteinte d'une maladie rare, quelle a été votre réaction et celle de votre époux ?

Solitude, rage, impuissance, douleur, angoisse, incompréhension, frustration. Tous ces sentiments, en quelque sorte, nous ont aidé à affronter la situation pour chercher de continuer.

3. Aidez-nous à comprendre les symptômes de votre enfant et comment se passe sa vie de tous les jours.

Sara a un certificat d'invalidité pour 77% et a besoin de l'aide d'une troisième personne pour affronter la vie de tous les jours. Jusqu'à aujourd'hui son problème principal est le développement mental. Elle peut marcher, s'habiller et manger toute seule mais il lui faut quelqu'un qui lui prépare toutes ces choses. Elle va à une école d'éducation spéciale et pendant une heure par semaine elle suit une activité de "pet therapy"

4. Quelles attentes vous avez pour le futur et quoi vous espérez pour votre fille ?

La vie de notre fille est un peu incertaine et nous n'avons que des buts à court terme. Nous avançons au jour le jour, en travaillant et en essayant de résoudre les problèmes

qui se posent au quotidien. Qu'est-ce que nous souhaitons pour Sara ? Qu'elle devienne plus autonome et indépendante mais surtout qu'elle soit heureuse, très heureuse !

Pag.7

**Dans une brochure de présentation
de l'Association j'ai lu qu'il y a
une famille au Brésil.....**

la FAMILLE MENDES LOVISI

f o t o GOIANA - BRESIL

VINCENZO – le PAPA de BRUNO (atteint de translocation du
chromosome 14)

Bruno avec sa soeur Tchettalin

1. Senhor Vincenzo, qu'est-ce que ça signifie pour votre famille faire partie d'une association comme RING14, qui s'occupe de maladies génétiques rares?

Nous avons connu l'Association RING14 il y a cinq ans, quelques mois après avoir appris que notre fils Bruno souffrait pour cette maladie rare. Dans l'association tous sont merveilleux et l'on sent comment les gens participent au soutien aux familles dans le rôle difficile de parents d'un enfant avec des problèmes. Malheureusement on a déménagé au Brésil et à présent nos contacts personnels avec l'Association sont moins fréquents. Malgré ceci on se sent très proches et aidés bien que de loin.

2. Lorsque vous et votre épouse vous avez découvert que Bruno était malade, comment avez-vous réagi ?

Pendant 2005, à la suite d'une hospitalisation à Milan de Bruno, qui montrait des retards importants dans son développement, on a pris connaissance de cette maladie génétique rare. Ma femme et moi on s'est bien sûr sentis impuissants mais en même temps on a essayé de tout faire pour aider Bruno dans ses petites améliorations et à chaque fois qu'il a atteint des objectifs de développement, bien qu'avec quatre ans de retard par rapport aux enfants de son âge, cela nous a toujours comblé de bonheur.

3. Voulez-vous nous faire comprendre de quoi Bruno souffre-t-il et comment sa vie de chaque jour se passe-t-elle ?

Comme je disais, Bruno souffre d'un retard du développement d'environ quatre ans. Maintenant il a dix ans et il est en première avec des résultats excellents; il peut lire et écrire malgré toutes les difficultés dans l'apprentissage. Il a de très bonnes relations avec les autres enfants, il est très affectueux et pour l'instant il ne montre pas d'autres

problèmes à niveau clinique.

4. Quelles sont vos attentes pour le futur et qu'espérez-vous pour votre fils ?

Le futur nous fait un peu peur mais en même temps nous pousse à faire plus afin que nous-mêmes nous puissions devenir les “anges” qui devront aider Bruno dans le trajet de sa croissance.

Pag.8

.....et une en Australie....

la FAMILLE CLOSE
de SYDNEY – AUSTRALIE
RAYMOND, le PAPA d'OLIVIA (atteinte de la syndrome Ring14)

Olivia avec papa Raymond

1. Mr. Raymond, qu'est-ce que cela signifie pour votre famille faire partie d'une association comme RING14 qui s'occupe de maladie génétiques rares des enfants?

L'Association RING14 est très importante pour Olivia et pour notre famille. Il est normal de se sentir très seuls et mis à l'écart quand le diagnostic de son enfant est une syndrome rare qui aura de l'influence sur les attentes d'une vie normale que les parents souhaitent. Etre en contact avec d'autres personnes atteintes de la même maladie et reconnaître que l'on n'est pas seuls, est un grand soulagement.

2. Lorsque vous et votre épouse vous avez découvert que votre fille souffrait d'une maladie rare, comment vous avez réagi ?

L'impact a été très fort. La mère d'Olivia et moi nous ne sommes plus mariés et bien qu'il y ait eu d'autres problèmes avec notre séparation, je pense que la diagnostic d'Olivia a été une épreuve dure pour tous les deux. Nous avons déclenché des mécanismes assez différents pour nous en sortir et nos approches différentes ont exaspéré notre conflit sur la façon de gérer la petite.

3. Voulez -vous nous décrire les symptômes de votre fille et comment se passe sa vie quotidienne ?

La syndrome RING14 chez Olivia est une forme assez souple. Ses capacités motrices et intellectives sont gravement endommagées. Elle vit un âge mental à peu près entre les quatre et les cinq ans mais cela en fait une fillette délicieuse, charmante, pleine de merveilles et curieuse du monde. Elle adore danser et écouter la musique. Quand elle aura 18 ans, dans notre pays elle aura le droit à des soins professionnels de haute qualité dans un établissement partagé, avec six lits, sous l'aide d'un personnel qualifié. Jusqu'à aujourd'hui Olivia a gagné un peu de poids par rapport au passé et sa

santé semble forte et bonne. Ses capacités linguistiques aussi s'améliorent; en effet elle a été incluse dans un programme journalier de développement intellectif d'une institution locale qui l'assiste dans toutes les activités. Moi et d'autres membres de notre famille nous allons souvent lui rendre visite et elle est libre de nous contacter par téléphone entre 5 et 6 heures de l'après-midi. Elle vient de commencer ses menstrues et sa fertilité est un souci pour nous. Bien que le sexe ne soit pas possible dans son milieu actuel, on m'avait assuré qu'elle ne serait jamais fertile mais ça n'a pas été comme-ça.

Je ne sais pas comment d'autres parents avec des enfants avec Ring14 affrontent ce problème, mais les médecins d'Olivia sont vraiment très alertes. Son seul problème réel est l'épilepsie, même si à l'heure actuelle elle est bien sous contrôle grâce à un ensemble de médicaments anti-convulsifs. En effet c'est déjà beaucoup d'années depuis que ma fille n'a pas eu une crise épileptique grave. Olivia a aussi un petit défaut de la cloison interatriale du myocarde (ASD) et une légère pigmentation de la rétine, mais jusqu'à présent ces aspects n'ont posé aucun problème pour elle et aucun médecin ne nous a conseillé de la soumettre au stress d'une intervention chirurgicale à cœur ouvert pour corriger l'ASD.

4. Quelles sont vos attentes pour le futur et qu'espérez-vous pour votre fille ?

D'habitude les parents souhaitent le bonheur et la réalisation de son fils. Voilà ce que je voudrais pour Olivia. Evidemment elle aime son environnement de maison-famille et sa vie est en même temps apprentissage, activité physique et divertissement. Vu l'état actuel de sa santé, je ne serais pas étonné si elle atteignait une attente de vie normale, même si je tiens compte qu'il est bien inusité qu'une personne atteinte de la syndrome du chromosome 14 arrive à l'âge des 40.

.....et une d'origine africaine !

La FAMILLE TANDY

F o t o

GENEVE - SUISSE

SHEENA : la MAMAN de CYRUS (atteint de la syndrome Ring14

Cyrus, le premier à gauche avec
son papa et ses frères

1. Sheena, qu'est-ce que cela signifie pour votre famille faire partie d'une association internationale comme RING14 qui s'occupe des maladies génétiques rares des enfants?

Il est merveilleux de trouver d'autres familles avec des enfants qui partagent le même problème que notre fils. Avec eux on établit des liens très forts parce qu'il y a beaucoup de choses qu'il n'y a pas besoin d'expliquer. Il est aussi bien important de faire partie d'une association comme celle-ci, car elle s'occupe de développer des études scientifiques sur les syndromes de nos enfants.

2. Lorsque vous avez découvert que votre fils Cyrus était atteint d'une maladie rare, quelle a été votre réaction et celle votre époux ?

On en était dérouterés, car nous ne savions pas quel genre de futur il aurait eu ou comment il aurait pu grandir. On se sentait seuls car à l'époque il n'y avait aucun enfant dans notre pays, à part notre fils, qui avait la même maladie et aucun médecin n'avait de l'expérience pour soigner un enfant comme Cyrus. Il a fallu attendre plusieurs années pour savoir comment se conduire au regard de nos attentes.

3. Voulez-vous nous dire quels sont les symptômes de votre enfant et comment se passe sa vie au quotidien ?

Cyrus souffre d'une forme très grave d'épilepsie. Notre vie est une lutte constante pour gérer ses crises et pour trouver un équilibre entre le contrôle pharmacologique de l'épilepsie et les effets indésirables. En effet sa thérapie change tout le temps. Cyrus a des hauts et des bas; parfois il hurle et ne dort pas; ensuite il est faible et fatigué. Son ton musculaire est bas; il peut marcher mais il est instable. Son développement global est retardé; il ne peut pas parler, il n'arrive pas à communiquer, il ne peut pas manger tout seul et il met les couches. Malgré ça, il est un enfant heureux qui sourit toujours.

4. Quelles sont vos attentes pour le futur et qu'espérez-vous pour votre fils ?

Nous ne nous attendons pas à ce qu'il ait un développement évolutif. Notre espérance c'est de pouvoir mieux contrôler son épilepsie, car ceci est son plus grand problème, la cause de douleurs très fortes. Nous voulons qu'il soit content, qu'il se porte bien et qu'il soit entouré de personnes gentilles.

.....une autre aux Etats Unis.....

la FAMILLE DEWOODY

F o t o de LAFAYETTE – INDIANA – U.S.A.

YSSA: la MAMAN de VALERIE MARIE (atteinte de la syndrome Ring14)

Valerie Marie dans les
bras de sa maman et sa
famille

1. Yssa, qu'est-ce que ça signifie faire partie d'une association internationale comme RING14, qui s'occupe des maladies génétiques rares dans les enfants ?

C'est un vrai soulagement faire partie de RING14. Cette organisation internationale nous a donné la chance de partager des informations utiles sur nos enfants avec d'autres personnes et avec les chercheurs. L'association garde un bon équilibre entre l'appui social aux familles et les services médicaux nécessaires aux enfants et aux médecins qui les suivent. Les meetings internationaux et le Dynamo Camp nous ont permis de passer du temps précieux avec d'autres familles et nous ont aidé à construire un réseau social unique. RING14 a réussi à créer un grand sentiment de communauté moyennant des expériences partagées et cela pour nous est une chose impayable.

2. Lorsque vous avez découvert que votre fille Valerie Marie était atteinte d'une maladie rare, quelle a été votre réaction et celle de votre époux ?

J'étais dévastée lorsque Marie a commencé à avoir des crises épileptiques à 3 mois. J'étais encore si heureuse pour cette nouvelle petite vie et j'essayais de m'habituer à gérer une famille de cinq personnes quand les choses ont commencé à tomber. Mon époux et moi nous nous sommes mis à lire tout ce que nous trouvions sur les enfants qui souffraient de ces crises épileptiques..... rien de tout cela n'était rassurant. Il n'a pas fallu beaucoup de temps avant qu'on fasse à Marie le diagnostic de la syndrome Ring14, juste trois semaines après sa première crise. Qu'est-ce que cela voulait dire ? Ni nous ni les médecins au début nous n'en avions aucune idée car nous n'avions vu rien de pareil avant. Mon mari a fait une recherche dans la littérature médicale mais n'a trouvé que quelques articles sur cette pathologie rare. Moi j'ai fait des recherches sur internet. J'ai trouvé des courtes descriptions dans des sites web tels que rarechromo.org et enfin j'ai trouvé ring14.org. On essayait de rassembler toutes les informations pour comprendre quoi tout cela pourrait comporter pour Marie et pour notre famille. La littérature médicale était utile mais les informations étaient tout à fait cliniques et nous ne nous rendions pas compte de quoi cela pouvait signifier pour le futur. Cependant, quand j'ai commencé à lire de RING14, et que j'y ai trouvé les témoignages d'autres parents sur leurs enfants (la douleur, quand les crises sont graves, les luttes pour la conquête du langage, la joie d'aimer ses enfants) alors j'ai commencé à comprendre. Donc je peux dire que ma première réaction a été la douleur et en même temps la confusion. Aujourd'hui, après cinq ans, nous continuons nos recherches sur la maladie en cherchant de nous débrouiller des implications

causées par les symptômes, en réglant les objectifs futurs de notre famille. On fait tout cela, on fait de son mieux et l'on apprécie notre petite.

Pag.11

3. Voulez-vous nous décrire les symptômes de votre fille et comment sa vie quotidienne se passe-t-elle ?

La vie de Marie est une série de hauts et de bas qui dérivent pour la plupart de l'épilepsie. Ses crises ne sont pas bien contrôlées par les médicaments et peuvent être assez fortes. Pendant un jour de crise elle peut avoir de 1 à 15 crises qui se caractérisent normalement par une perte de connaissance, arrêt de la respiration et mouvements cloniques et toniques. Quand elle était tout petite, Marie avait des crises courtes (30 secondes) sans des mouvements particuliers, mais elles étaient très rapprochées (10 crises dans 20 minutes) et demandaient des médicaments d'urgence pour interrompre la grappe. En grandissant les crises sont devenues plus graves comme durée (2-3 minutes) et avec convulsions, mais elles ne sont pas si rapprochées. D'habitude il y a une heure entre deux crises et dans ces cas-là aussi il faut avoir recours aux médicaments pour stopper la grappe. Les jours de crise sont suivis normalement de deux jours de récupération, qui peut signifier deux choses: une lourde léthargie avec la possibilité ou l'impossibilité de dormir sérieusement, de l'agitation et de l'incapacité de se concentrer en jouant, en mangeant, ou en faisant n'importe quoi; parfois elle reste tout simplement tranquille et ne souhaite que de rester dans les bras de quelqu'un tout le jour. Pour nous, ce sont des jours épuisants. Pourtant, les jours où elle se sent mieux, sont très doux ! Elle est très sociable et aime interagir avec nous. Elle est tendre et souriante et se passionne pour le jeu, surtout pour les activités de stimulation sensorielle. Bien qu'elle ne puisse encore marcher toute seule, elle bouge beaucoup. Il lui faut l'aide d'une main pour garder l'équilibre et arriver à bien marcher. Il y a des fois où elle est très active et engagée, mais sa résistance est limitée. Elle souffre certainement d'un retard global des grandes et petites capacités de mouvement mais nous sommes encouragés par les progrès qu'on voit dans tous les domaines. Marie souffre aussi d'un retard mental grave. En effet elle a presque six ans mais du point de vue mental elle est encore une petite fille qui a besoin d'un contrôle constant. Même si elle ne parle pas beaucoup (rien que 3 ou 4 mots), elle est très expressive et se sert pour la plupart de signes, de gestes et de figures pour communiquer.

4. Quelles attentes vous avez et quoi vous espérez pour votre fille ?

Mes attentes pour le futur sont confuses. Bien que j'aie eu la chance de rencontrer d'autres enfants plus grands que Marie, atteints de la syndrome Ring14, il m'est difficile d'imaginer Marie adulte. Elle a perdu sa première dent la semaine dernière et cela a été un véritable choc pour moi ! Tout en sachant qu'elle est en train de grandir, on a encore le sentiment que, vu que son développement est si lent, les règles du temps habituel ne s'appliquent pas dans son cas. J'espère que ses capacités de langage continuent à se développer de façon à pouvoir interagir avec les gens et qu'elle pourra marcher et deviendra de plus en plus indépendante de nous. J'espère aussi que ses crises disparaîtront et je souhaite de tout mon cœur que Marie continue à nous

inspirer et à nous apprendre comment il est important de vivre et aimer les autres.

**Que d'obstacles à surmonter
ont les parents de ces enfants.....
...mais quelle force et quelle constance ils ont !!!!**

Pag.12

**Il me semble d'avoir compris que
le vrai "moteur" de RING14
sont les personnes (volontaires,
collaborateurs, médecins etc..).
Connaissions-les !**

GIOVANNI BOTTAZZO

MEMBRE DE LA DIRECTION DE RING14

P h o t o

**1. Mr. Bottazzo, depuis quand vous faites partie de
l'Association RING14 pourquoi vous y avez
adhéré ?**

Giovanni Bottazzo

Je suis entré dans la Direction il y a environ quatre ans, poussé par le besoin de contribuer, autant que possible, à aider ceux qui ont été atteints directement ou indirectement de ces pathologies.

2. Vous êtes membre de la Direction: qu'est-ce que cela signifie de programmer et vérifier un plan de travail pour une ONLUS qui s'occupe de maladies génétiques rares ?

Parmi beaucoup de difficultés, cela signifie stimuler la recherche pour donner une espérance future et, autant que possible, essayer de donner une réponse en termes d'assistance au domicile, à ceux qui aujourd'hui vivent dans la souffrance, dans le malheur, dans la marginalité.

3. Pouvez-vous nous dire un mot sur l'importance des stratégies à suivre dans une organisation comme RING14 pour bien utiliser les fonds répérés ?

Je trouve cet aspect complexe et difficile: les exigences sont plusieurs et les ressources par principe sont insuffisantes. Afin de distribuer les financements reçus de la façon la plus conforme, il faut faire beaucoup d'attention aux besoins des patients et de leurs familles avec un contact constant et enfin il faut trouver la juste synthèse à ce que l'on a découvert, en permettant à l'Association de progresser dans son parcours en faveur de ceux qui en ont besoin.

4. Dans ces dernières années de direction quels pas importants vous avez faits à niveau de projets (scientifique, social et d'organisation) ?

Dans l'ordre:

– on a fait un accord avec Telethon Biobank, la focalisation sur les pathologies pratiquement inconnues jusqu'à il y a peu de temps et le démarrage des recherches et des premières publications scientifiques

- la meilleure connaissance des syndromes du chromosome 14, moyennant aussi l'assistance sur le terrain à ceux qui en avaient besoin
- la recherche d'une structure conforme aux nécessités des patients et de leurs familles, compte tenu aussi des défis que la réalité nous imposait, en se servant de plans de travail organiques et visés au but.

5. Quels défis attendent RING14 dans le futur ?

Cela est une responsabilité de toute la Direction. Pour ma part, j'espère pouvoir contribuer efficacement à améliorer les conditions de vie des enfants et des familles.

Pag.13

LE CONSEIL DE DIRECTION DE RING14

RING14 compte sur un Conseil de Direction composé de 10 membres, qui représentent en partie les familles qui participent à l'Association et en partie les amis et tous ceux qui soutiennent la Onlus, qui mettent à disposition gratuitement leur temps et leurs compétences.

Le Conseil de Direction actuel est en charge jusqu'à mai 2014 et est composé de :

Stefania Azzali (Président)
Daniela Bruni (Vice Président)
Francesca Pivetti
Nicola Azzali
Giovanni Bottazzo
Lorenza Mazzi
Marina Rossi
Andrea Russo
Lucia Venditto

LE COMITE SCIENTIFIQUE DE RING14

Le Comité Scientifique de RING14 est composé par des génétistes, des cliniciens, des pharmacologues, des épéptologues de renommée mondiale qui représentent aujourd'hui les meilleurs experts de ces syndromes chromosomiques rares.

Prof. E. Perucca: Professeur Titulaire de Pharmacologie à l'Université de Pavia et Directeur du "Clinical Trial Center" de l'Istituto di Neurologia IRCCS.

Prof. G.Neri, Directeur de l'Istituto di Genetica Medica de l'Università Cattolica de Rome, et la collègue Prof. M. Zollino, responsable du service de citogénétique et citogénétique moléculaire. Ces chercheurs ont développé les premières études fondamentales de génétique visées à identifier et comprendre les syndromes dérivées du chromosome 14.

Docteur G.Gobbi, Médecin Chef de Neuropsychiatrie de l'Ospedale Maggiore de Bologna et le Docteur E. Della Giustina, Médecin Chef de Neuropsychiatrie del'Ospedale Santa Maria de Reggio Emilia. Ces médecins ont mis à point le premier

protocole clinique pour l'observation de nos enfants, en créant, avec l'aide de leurs collaborateurs et des étudiants boursiers, un questionnaire clinique détaillé pour recueillir des données et des informations pour l'étude de ces maladies. Leurs recherches se sont focalisées aussi sur l'étude de l'épilepsie, le symptôme primaire chez les enfants avec la syndrome Ring14, et sur l'étude des neuro-images.

Pag.14

Le PROFESSEUR EMILIO PERUCCA

F o t o

MEMBRE DU COMITE SCIENTIFIQUE DE RING14

Emilio Perucca

1. Professeur Perucca, depuis combien de temps faites-vous partie du Comité scientifique de RING14 et pourquoi y avez-vous adhéré ?

Depuis environ un an. C'est avec plaisir que j'ai accepté l'invitation de l'Association, car je suis conscient de l'importance de stimuler la recherche scientifique d'une maladie qui comporte des incapacités remarquables.

2. Quelle est votre spécialisation et quel genre d'activité scientifique vous déroulez ?

Je suis un pharmacologue clinique qui depuis trente ans fait de la recherche clinique sur l'épilepsie, en particulier sur les problèmes qui concernent la thérapie.

3. Quel est le rôle du Comité de Direction d'une Onlus qui s'occupe de maladies génétiques rares et quelles sont ses tâches principales ?

Notre rôle c'est d'assister l'association dans l'organisation des activités prévues par ses statuts, en particulier pour ce qui concerne toute initiative d'information à l'opinion publique, à la classe médicale et à la recherche des priorités de la recherche scientifique.

4. Quelle est l'importance de la recherche scientifique quand on parle de maladie rares ?

Elle est absolument essentielle. Ce n'est que la recherche qui pourra nous mettre dans la condition d'identifier les traitements efficaces et les stratégies de prévention appropriées.

5. Au long de ces dernières années de l'histoire de RING14, quels ont été les progrès à niveau scientifique et dans votre domaine de spécialisation ?

Au cours des dernières années on a introduit des nouveaux médicaments pour le traitement des crises épileptiques, qui sont fréquentes dans diverses maladies chromosomiques. Ces médicaments ont permis d'obtenir des avantages surtout comme réduction des effets indésirables, mais malheureusement ce n'est qu'un nombre très petit de patients avec des crises résistantes aux médicaments traditionnels

qui se débarrasse de ces mêmes crises avec des médicaments plus récents.

6. Quels défis attendent RING14 dans le futur ?

Le défi le plus important est donné par l'identification des thérapies plus efficaces. Cependant, pour atteindre ce but, il faut améliorer nos connaissances sur les mécanismes génétiques et biochimiques qui sont la base des manifestations cliniques de la maladie.

Pag.15

PERSONNEL ET SIEGE DE RING14

A côté d'Alessandra Vighi, secrétaire de l'Association, font partie du personnel actuel de RING14 : Alberto Sabatini (Responsable du Service Presse et Communication).

En outre, en 2010 ont collaboré Francesca Fiori et Sara Regnani.

Le siège opérationnel de l'Association est Via Lusenti 1/1, Reggio Emilia, dans l'immeuble de A.S.P. (Azienda di Serizi alla Persona SS. Pietro e Matteo). L'A.S.P. est un centre qui accueille les enfants incapables et s'engage à les suivre, avec la collaboration des services du territoire, dans un parcours autonome, en les supportant dans leurs rapports avec les familles et et le travail. Le président de l'A.S.P. Est M.me Anna Maria Mariani. On remercie vivement la structure et son président d'avoir mis à disposition de RING14 des locaux efficaces et appropriés pour le déroulement des activités sociales.

Pour des raisons logistiques, d'organisation et de distance des familles, en 2010 on a dû fermer les locaux de RING14 en France. Les contacts avec nos personnes de référence sur place restent en tout cas actifs.

ALESSANDRA VIGHI

F o t o

SECRETAIRE DE RING14

Alessandra Vighi

1. Alessandra, depuis quand vous faites partie de RING14 et quel rôle vous avez dans l'Asociation ?

Je suis secrétaire depuis juin 2010.

2. Qu'est-ce que cela signifie être une secrétaire d'une Onlus qui s'occupe de maladies génétiques rares ?

Je pense que cela peut se traduire en un mot: flexibilité. Il n'est pas approprié de croire que l'on doit faire juste ce que son rôle demande dans un milieu de travail. Dans une Onlus il faut une grande coopération entre collaborateurs, volontaires et familles.

3. Quels problèmes vous affrontez chaque jour dans votre travail, du moment que l'on parle d'une Association internationale ?

Les problèmes plus grands concernent l'envoi de documents à nos familles dans le monde. En particulier dans l'organisation des expéditions du matériel nécessaire aux

prises de sang au “Galliera Genetic Bank” de Gênes. Tout doit être soigné méticuleusement, du côté bureaucratique et du côté logistique.

4. Par contre quels sont les aspects positifs ?

Pouvoir travailler en contact directe avec des volontaires et des familles qui possèdent une grande humanité et un enthousiasme très fort.

Pag.16

LORENZA MAZZI

F o t o

RESPONSABLE DU GROUPE VOLONTAIRES RING14

Lorenza Mazzi

1. Lorenza, depuis quand vous faites partie de RING14 et quel rôle vous avez dans l'Association?

Je fais partie de l'Association depuis plus de six ans. J'y suis entrée en tant que traductrice volontaire et ensuite en tant que membre du Conseil de Direction. Actuellement je suis responsable des relations et de la gestion du groupe des traducteurs volontaires (pour les traductions en langues étrangères des documents scientifiques, des données cliniques, des communications aux familles et des textes pour le site web).

2. Vous avez la tâche de coordonner les divers volontaires qui soutiennent les nombreuses activités de l'association. Quelle est l'importance du soutien des volontaires pour une Onlus qui s'occupe de maladies génétiques rares ?

Le soutien des volontaires est précieux et fondamental pour l' Association. Sans leur engagement et leur appui, RING14 n'aurait jamais pu se développer dans ces années, en destinant les fonds économiques disponibles aux projets scientifiques, sociaux et aux congrès internationaux.

3. En général, quelles sont les activités des volontaires à l'intérieur de RING14 ?

Elles sont plusieurs. Tout volontaire agit en mettant à disposition gratuitement ses compétences: de l'assistance administrative, légale et fiscale, des traductions en français, anglais, allemand et espagnol de tous les documents scientifiques et pas seulement. Puis il y a l'organisation de stands de solidarité pour repérer des fonds et la divulgation des activités de l'association, le nettoyage des locaux, la planification d'évènements de bienfaisance, enfin beaucoup d'activités déroulées par des personnes “spéciales” qui, grâce à un travail non rémunéré, permettent à l'Association de vivre et de faire son mieux.

4. Au long de ces années d'histoire de RING14, le nombre des volontaires est-il augmenté ?

Heureusement les volontaires ont augmenté de plus en plus ces dernières années, aussi bien que l'enthousiasme de lutter pour une cause juste.

5. Quels sont les problèmes que vous affrontez dans votre travail d'organisation? Par contre quels sont les aspects positifs ?

Parfois il y a des difficultés quand il s'agit de faire correspondre des nécessités d'urgence aux possibilités du volontaire de répondre tout de suite en ce moment-là, mais la volonté de tous est très forte et, heureusement, le groupe des volontaires est nombreux. Les aspects positifs sont plusieurs. On bâtit des liens d'amitié avec des volontaires qu'on ne connaît pas personnellement mais que l'on perçoit comme très proches même par mail, et l'on découvre cet esprit commun et ce sentiment que l'on est en train de faire quelque chose de positif qui, pour chacun de nous, est une satisfaction importante.

Pag.17

Le GROUPE des VOLONTAIRES TRADUCTEURS et INTERPRETES

Magdalena Altieri	Monica De Giovanni	Fabrizio Maraner
Diana Battaglio	Samantha De Tommaso	Vanessa Martinez Perez
Elisabetta Bettati	Denise Desrochers	Antonella Mistretta
Anna Monica Bianco	Judoth Dordas	Claudia Pauzenberger
Myliène Bizeul	Esther Fernandez	Silvia Renghi
Maurizio Boni	Marco Florian	Emanuela Rugginenti
Chiara Brown Di Benedetto	Maria Paola Fortuna	Morgan Santamaria Nova
Federica Burani	Massimiliano Giamprini	Daniel Sau Raventos
Federica Caiti	Carolina Gradizuela	Paola Scaltriti
Stefano Caraffi	Angela Leinung	Chiara Siligardi
Lucia Carpi	Roberto Lipani	Biancamaria Soellner
Betta Sara Da Rin	Carmen Lyman	Angela Terruzzi

ROBERTO LIPANI

F o t o

VOLONTAIRE du GROUPE des TRADUCTEURS RING14

Roberto Lipani

1. Roberto, depuis combien de temps vous faites partie de RING14 et de quoi vous vous occupez précisément ?

J'ai connu l'Association l'année dernière grâce à un site web (proz.com) auquel je m'étais inscrit pour travailler comme traducteur freelance. Pour RING14 je fais des traductions, d'habitude de l'italien à l'espagnol et de l'italien à l'anglais.

2. Qu'est-ce que cela signifie de faire le volontaire pour une association qui s'occupe de maladie génétiques rares des enfants ?

Faire le volontaire signifie surtout mettre à disposition des autres son temps, en essayant de donner son mieux et espérant que le peu qu'on arrive à faire sera utile pour quelqu'un. Moi j'adore voir les enfants sourire et je crois que la collaboration avec RING14 est une façon de donner un sourire.

3. Pourquoi vous avez décidé de donner votre temps libre à cette Association

?

A vrai dire je n'ai pas décidé de donner mon temps libre...je donne mon temps lorsqu'il le faut, sans réserves. Comment pourrait-on dire non à un enfant qui te regarde, tout simplement ? Savoir que tu as du temps à consacrer à quelqu'un qui a besoin de ton aide, dans la limite de tes possibilités, cela veut dire recevoir beaucoup du point de vue humain.

4. Quels problèmes vous rencontrez dans le déroulement de votre travail et quels sont les aspects positifs ?

Le côté positif de la collaboration avec RING14 c'est le fait même d'en parler, de dire que l'Association a une histoire, en espérant comme-ça que d'autres personnes s'y joignent pour donner leur soutien. Les problèmes, par contre, même si minimaux, dérivent des termes médicaux. Dans les traductions il faut se servir d'une terminologie correcte. Mais tout cela nous pousse à faire mieux notre travail de façon consciente.

Pag.18

Le GROUPE des VOLONTAIRES STANDS et DINERS de SOLIDARITE

Alpini Sezione Reggio Emilia	Valentina Ferretti	Giuseppe Mareggini et la
Delfina Armanini	Renata Fieri	Paroisse de Canali
Giovanna Armanini	Elio Fumi	Lorenza Mazzi
Francesca Azzali	Alessandra Ganassi	Sonia Mazzoni
Anna Bondavalli	Stefania Gatti	Maria Mortari
Elena Biancolini	Anna Giorgini	Marisa Recchia
Sonia Buffagni	Anna Guidetti	Aldina Rolle
Daniela Bruni	Assunta Ingangi	Monica Russo
Simona Calisti	Sara Lo Scocco	Paola Sabatini
Centro Sociale Roncocesi	Maria Letizia Lombardi	Pietro Scapinelli et la
Ingrid Deguisne	Mara Lotti	Congrega dei Liffi
Elena Duniani	Mery Lusetti	Paola Torelli
Vilma Duniani	Annamaria Maiolo	Alessandra Vecchi
Norberto Ferrari	Francesco Maluta	Lucia Venditto

SARA LO SCOCCO

F o t o

VOLONTAIRE du GROUPE STANDS de SOLIDARITE

Sara Lo Scocco

1. M.me Lo Scocco, depuis combien de temps vous faites partie de l'Association RING14 et pourquoi vous y avez adhéré ?

Je suis entrée dans RING14 en 2007 en travaillant comme éducatrice ABA avec un enfant atteint de la syndrome RING14. ABA signifie "Analyse Appliquée du Comportement" pour la réhabilitation des enfants autistiques.

2. Qu'est-ce cela signifie faire le volontaire pour une association qui s'occupe de maladie génétiques rares chez les enfants ?

Aider l'Association a essentiellement une valeur de lien personnel avec la famille de l'enfant que j'ai suivi pendant environ un an.

3. Quelle est votre activité à l'intérieur de RING14 ?

Quand je peux, je suis à disposition pour la gestion des stands de solidarité. Un an, j'ai aidé l'Association pendant un des congrès internationaux qu'on a eu à Reggio Emilia, faisant du baby-sitting.

4. Quels problèmes avez-vous trouvés pendant ces ans de travail volontaire ?

Je n'ai jamais eu de problèmes, à part le peu de temps qu j'ai pour donner un coup de main à niveau opérationnel.

5. Par contre quels sont les aspects positifs de votre travail ?

Je suis contente de voir comme l'Association s'est développée au cours des ans (grâce aussi à l'aide des volontaires) et comme l'on a démarré beaucoup de projets visés non seulement aux enfants malades mais aussi aux sujets impliqués dans les syndromes rares (par exemple le projet pour les frères des enfants incapables).

Pag.19

EMILIO SCHENETTI

F o t o

VOLONTAIRE et PRESIDENT de l'ASSOCIATION NATIONALE
des ALPINS de REGGIO EMILIA

Emilio Schenetti

1. Mr. Le Président Schenetti, depuis quand les Alpains de Reggio Emilia collaborent avec l'Association RING14 et pourquoi ?

Notre collaboration a commencé en 2009 avec le transport des associés de l'aéroport de Bologne et avec l'offre d'un dîner à l'intérieur de la section ANA (Associazione Nazionale Alpini) de Reggio Emilia. On a continué cela l'an d'après aussi avec les opérations de transport dès l'aéroport de Milan et l'offre habituelle d'un dîner aux associés.

2. Qu'est-ce cela représente pour des Alpains d'aider une Association qui s'occupe de maladies génétiques rares chez les enfants ?

Cela signifie, tout compte fait, mettre en pratique un idéal des Alpains : aider qui en a besoin.

3. Quelles sont vos activités chez RING14 ? De quoi vous vous occupez ?

Selon ce que l'Association nous demande, pendant ces ans nous nous sommes occupés de la vente de charité de plantes et fleurs au mois de mai et du stand à l'occasion de la fête du saint protecteur de Reggio Emilia en novembre, quand nous avons cuisiné et mis en vente des produits locaux typiques. A l'heure actuelle nous avons reconfirmé notre disponibilité pour ce genre d'initiatives de solidarité.

4. Pendant ces ans d'histoire de RING14 quels problèmes vous avez eus dans votre activité de volontaires ?

Je dirais aucun problème. On a toujours travaillé avec zèle et l'on a atteint de bons résultats, comme M.me Azzali, le Président, nous l'a reconnu.

Pag.20

GIUSEPPE MAREGGINI

F o t o VOLONTAIRE du GROUPE des DINERS de SOLIDARITE
de RING14

Giuseppe Mareggini
deuxième à gauche
avec les volontaires
de la paroisse de
Canali (RE)

1. Mr. Mareggini, depuis combien de temps vous collaborez avec RING14 et pourquoi ?

J'ai commencé à collaborer avec l'Association en 2005 car j'avais eu connaissance de l'histoire d'un enfant à Canali souffrait à cause de cette syndrome génétique particulière (c'était Matteo, le fils de la directrice d'école Stefania). C'est alors qu'est née mon activité de volontaire, que je faisais déjà dans la paroisse.

2. Qu'est-ce que cela signifie de faire le volontaire pour une association qui s'occupe de maladies génétiques rares chez les enfants ?

Cela signifie faire une différence, bien que ce soit une différence sur le plan matériel.

3. Quels sont vos activités pour RING14 ? En quoi le travail des volontaires de la Paroisse "San Marco" de Canali consiste-t-il ?

Nous nous occupons essentiellement d'organiser les banquets et les dîners de solidarité pour réperer les fonds à destiner à la recherche scientifique du domaine neurologique.

4. Pendant ces ans d'histoire de RING14 avez vous eu des problèmes dans votre activité de volontaire ? Par contre, quels ont été les aspects positifs de votre travail ?

On n'a jamais vu des problèmes particuliers, même si l'organisation des dîners est parfois un travail exigeant (surout pour la coordination des volontaires). L'aspect positif est donné par l'opportunité qu'on a de créer des moments d'amitié et de solidarité visés à atteindre un but commun.

Pag.21

LE GROUPE des VOLONTAIRES

PROFESSIONNELS

Mirto Azzali	Andrea Foletti	Dino Medici
Nicola Azzali	Silvia Fontanesi	Francesca Pergetti
Andrea Catellani et Selene Maggio	Annamaria Giustardi	Marina Rossi
Sergio Cattolico	Antonio Guidetti	Matteo Rossi
Valeria e Lisa Dalla Salda	Ivano Incerti	Livia Saetti
Yssa DeWoody	Giovanna La Monica	Dario Vergassola
Marco Ferrari	Alex Lee	Silvia Weitzmann
Corrado Fiscale	Luigi Mansani	Antonio Zini
	Sonia Mazzoni	

MARINA ROSSI

F o t o VOLONTAIRE du GROUPE PROFESSIONNELS de RING14
et NOUVEAU MEMBRE du CONSEIL de DIRECTION 2011

Marina Rossi

1. Marina, depuis combien de temps vous faites partie de RING14 et de quoi vous vous occupez exactement ?

Exactement il y a deux ans j'ai accepté l'invitation du Centre Volontaires Dar Voce (Donner la Voix) qui cherchait une personne spécialisée en comptabilité, pour s'occuper en tant que volontaire de l'administration de RING14. J'avais la compétence professionnelle (je suis diplômée en sciences commerciales), les moyens pour le faire et un peu de temps libre.

2. Qu'est-ce que cela signifie être un volontaire d'une association qui s'occupe de maladies génétique rares dans les enfants ?

Cela signifie se rendre compte directement de l'utilité des initiatives prises et de la recherche qui continue. Et cela signifie aussi vérifier, bien que pas personnellement, dans les chiffres et les documents qu'on me passe, combien de familles bénéficient de nos efforts et ne se voient plus seules quand elles affrontent le défi d'élever un fils incapable.

3. Pourquoi vous avez décidé de consacrer votre temps à cette Association ?

Je suis mère de deux enfants sains qui grandissent et qui bientôt n'auront plus besoin de moi. J'ai toujours admiré les mères qui soignent leurs enfants atteints de maladies, qui s'occupent d'eux tout le temps tout en sachant qu'ils ne seront jamais autonomes.

4. Quels problèmes vous avez trouvés pendant ces ans dans votre travail et quels sont les aspects positifs ?

Un des problèmes c'est de réparer, dans la réalité concrète de la vie de l'Association, les papiers comptables et fiscaux correctes, précis et ponctuels, qui me permettent de fournir des bilans immédiats pour prendre des décisions sur les activités planifiées. Les aspects positifs sont bien sûr le rapport humain avec les autres collaborateurs et volontaires et l'énergie et l'envie de faire qu'on respire tout le temps, qui te prend et t'implique !

**Bien sûr les personnes
sont importantes.....
mais les études scientifiques ?**

Quelles découvertes ont été faites sur

les syndromes du chromosome 14 ?

Comment la recherche avance-t-elle ?

Quelles espérances a-t-on pour le futur ?

LA RECHERCHE

**Commençons à lire
soigneusement la partie scientifique
et puis on fera une interview à un médecin
ou à un chercheur !**

LES SYNDROMES DU CHROMOSOME 14

syndromes du chromosome 14 ne sont pas seulement rares mais malheureusement elles sont en grande partie inconnues. Jusqu'à aujourd'hui on ne dispose pas d'études sur l'incidence et la prévalence des syndromes sur la population et donc on n'est même pas en mesure de dire jusqu'à quel point on puisse les définir rares. On est face au défi d'écrire l'histoire de ces maladies et l'on espère, dans le futur, pouvoir contribuer à en soulager les symptômes, faciliter le diagnostic et peut-être, dans un futur encore loin, identifier un traitement.

Le mot RING 14 veut dire Chromosome 14 “ sous forme de bague “. Il s'agit d'une altération qui a atteint le chromosome 14, qui prend la forme d'une bague, car les deux bouts du bras long et bras court se fondent. Le chromosome 14, comme tous les chromosomes, peut être atteint aussi par d'autres anomalies structurales comme les délétions partielles, terminales ou d'interstice, du bras long, des translocations équilibrées ou déséquilibrées avec d'autres chromosomes, dans lesquels la forme du chromosome reste linéaire et ne devient pas circulaire mais il y a une perte de matériel appartenant au chromosome lui-même. Le diagnostic initial de toutes ces syndromes se fait par un simple test ématique, avec lequel on analyse morphologiquement les chromosomes, que l'on appelle caryotype.

Ces altérations causent plusieurs handicaps graves parmi lesquels : l'épilepsie, un retard mental et psychomoteur grave, des déficits d'immunité, des difficultés dans le développement du langage, des infections fréquentes aux voies respiratoires et des problèmes sérieux à la vue.

LE CHROMOSOME SAIN:

C'est la base de notre patrimoine génétique. Nous en possédons 23 paires.

F i g u r a

LE CHROMOSOME 14 SOUS FORME DE BAGUE:

Le chromosome 14 de nos enfants présente une structure altérée, sous forme de bague (d'où le nom anglais “RING”).

F i g u r a

LE CHROMOSOME 14 AVEC DELETIONS et TRANSLOCATIONS

Le chromosome 14 de nos enfants peut aussi perdre du matériel génétique avec des altérations de position.

F i g u r a

PROJET GENETIQUE

Quand on parle de syndromes à base génétique, il convient de démarrer d'ici pour tracer un contour génétique plus précis et pour découvrir des corrélations exactes entre ce que les génétistes et les médecins définissent FENOTYPE et GENOTYPE, c'est à dire faire des connections entre les symptômes cliniques d'un patient, dans ce cas-là la quantité et le genre de matériel génétique perdu (délétions, ring) ou bien mal positionné (translocations), et les symptômes cliniques que le même patient montre. En général il est correcte de penser que plus grande est la quantité de matériel génétique perdue, plus remarquable seront les symptômes; pourtant il est aussi bien important d'essayer de comprendre ce que les gènes perdus ou endommagés contenaient et à quel point ils étaient fondamentaux pour diriger des fonctions du corps humain. Ce concept comporte un engagement scientifique, financier et humain énorme pour l'Association RING14. Depuis 2004 le projet génétique représente l'un des défis les plus importants pour l'organisation et se sert de la collaboration précieuse du Professeur **Giovanni Neri**, Directeur de l'Istituto di Genetica Medica de l'Università Cattolica de Rome et de M.me le Professeur **Marcella Zollino**, Responsable du Service de Cytogénétique et Cytogénétique Moléculaire de la même université. D'abord on a ramassé des échantillons de sang des enfants et des parents de l'Association pour faire les tests et les analyses nécessaires. Ensuite, au cours des années, la recherche scientifique a continué ses études et analysé d'autres données cliniques.

F o t o **M.me le Professeur MARCELLA ZOLLINO**

Responsable du Service de Cytogénétique et Cytogénétique Moléculaire
de l'Università Cattolica del Sacro Cuore de Rome

M.me M.Zollino

1. M.me le Prof. Zollino, depuis combien de temps vous faites partie du Comité Scientifique de RING14 et pourquoi vous y avez adhéré ?

Je fais partie du Comité Scientifique de l'Association Internationale RING14 depuis qu'elle a été fondée en 2002.

2. Quelle est votre spécialisation et quel genre d'activité scientifique vous déroulez ?

Je suis un médecin spécialiste en Génétique Médicale, dont le domaine d'intérêt scientifique est le thème du retard psychomoteur, en particulier les conditions causées par des anomalies chromosomiques. Dans ce domaine j'ai développé des compétences cliniques et de laboratoire qui ont à voir avec l'utilisation et l'interprétation de techniques de cytogénétique moléculaire, comme l'hybridation *in situ* fluorescente (Array-Based Comparative Genomic Hybridization).

3. Les syndromes du

chromosome 14 ont une base génétique. C'est pour cela que les premières études réalisées sur le terrain ont démarré du domaine génétique. Qu'est-ce qu'on a fait pendant ces années d'histoire de RING14 ? D'où l'étude est-elle partie ? Et avec quelles méthodologies et quels résultats ?

Au moment où nous avons commencé à étudier la syndrome Ring14, ainsi comme les syndromes causées par les délétions linéaires du chromosome 14, les connaissances scientifiques de ces conditions étaient très faibles et les cas se limitaient à peu d'individus. L'étude a fait recours soit à des analyses génétiques soit à une évaluation clinique critique, basée sur les compétences des spécialistes qui composent le Comité Scientifique de l'Association. Les techniques de recherche génétique comprenaient :

– un examen chromosomique conventionnel conduit sur une quantité importante de cellules, qui avait comme but d'établir la présence et le niveau de mosaïcisme

– l'analyse FISH avec des sondes multiples, intégrées et ensuite remplacées par des analyse de a-CGH, qui avaient le but d'établir l'étendue de la délétion, soit dans les cas de ring, soit dans les cas de délétions linéaires

Pag.25

– l'analyse de ségrégation de microsatellites polymorphiques, pour rechercher l'origine parentale du réarrangement (qui pouvait s'être installé sur le chromosome paternel ou sur le chromosome maternel) et donc par une possible intervention du déséquilibre de l'imprinting génomique, puisque le chromosome 14 contient des gènes sujets à imprinting (voire une expression différenciée sur le chromosome de dérivation paternelle et sur celui de dérivation maternelle).

Les résultats obtenus jusqu'ici, qui ont fait l'objet d'une publication scientifique d'une revue internationale (American Journal of Medical Genetics), peuvent être résumés selon les points suivants :

– les marques cliniques qui manifestent la syndrome Ring 14 sont le retard psychomoteur, l'épilepsie, souvent peu sensible au traitement, un aspect particulier du visage, qui pourtant est limité aux cas où le ring a perdu une partie du matériel génétique dans son milieu, et des anomalies rétiniques;

– tous les enfants avec Ring 14 sont mosaïque, sur des cellules de sang, avec une ligne caractérisée par une monosomie complète pour le chromosome 14;

– le problème du retard psychomoteur et de l'épilepsie est indépendant de la partie de matériel chromosomique dans le contexte du ring. En effet, un pourcentage assez élevé de cas a un ring "complet", cela veut dire qu'il n'a pas perdu de matériel génétique informatif et pourtant l'épilepsie est présente;

– le mécanisme

pathogénétique qui cause l'épilepsie (l'épilepsie est la marque clinique la plus importante, qui conditionne la prognose du retard psychomoteur), ne semble pas être la perte de gènes, mais une disfonction transcriptionnelle de gènes, bien que conservés sur le ring, amorcée par la configuration sous forme de bague du chromosome;

– avec une analyse de corrélation génotype-phenotype avec des délétions linéaires du chromosome 14, les marques “épilepsie” et “anomalies rétiques” on les a *mappées* dans la région proche du chromosome et le gène FOXC1 on l'a décrit comme le candidat le plus fort pour l'épilepsie.

4. Comment la recherche génétique se poursuit-elle ? Y a-t-il de nouvelles études et méthodologies ?

La nouvelle recherche, qui a déjà démarré chez notre Istituto di Genetica Medica de l'Università Cattolica de Rome, se développe sur les aspects suivants :

– l'analyse chromosomique et de l'array-CGH, sur les fibroblastes cutanés d'un groupe d'enfants avec Ring 14;

– l'analyse d'expression, à niveau de mRNA, du gène FOXC1, soit sur des cellules limphoblastoïdes, soit sur des fibroblastes cutanés;

– quantification de la protéine FOXC1 sur les mêmes cellules;

– l'analyse d'expression de tous les gènes, à niveau de mRNA, en particulier des gènes localisés sur le chromosome 14.

Ces nouvelles recherches ont comme but de vérifier quelles voies métaboliques peuvent être altérées par la disfonction transcriptionnelle de gènes exprimés dans le système nerveux central et si quelques-unes de ces voies sont susceptibles d'être régularisées pharmacologiquement.

5. Quelle est l'importance des subventions de la recherche sur les maladies rares et quels sont les défis que RING14 doit s'attendre dans le futur ?

Les subventions de la recherche sont indispensables. Cela est arrivé dans le passé et nous a permis d'atteindre les résultats actuels, des innovations sur le plan scientifique, et a permis aussi de planifier la nouvelle recherche en cours.

BOURSES D'ETUDES ET LICENCES SOUTENUS PAR RING14 DANS LE DOMAINE GENETIQUE

2004: Bourse d'études annuelle dédiée à l'analyse des premiers échantillons de sang envoyés aux familles.

2005-2007: Licence de recherche de trois ans attribuée à M.me la Doctoresse Laura Seminara (Università Cattolica de Rome), qui s'est terminée avec la présentation de la thèse "La Syndrome Ring 14: Données Clinico-Génétiques". Première étude de niveau international, conduite sur 27 patients de l'Association, qui a prévu l'utilisation de la technique FISH /Fluorescent Inside Hybridation), capable d'identifier de manière précise les points de rupture et de perte de matériel génétique dans le chromosome.

2008-2009: Bourse d'études à M.me la Doctoresse Orteschi (Università Cattolica de Rome) qui a réalisée une analyse ultérieure et sophistiquée sur les échantillons de l'Association suivant la technique MICRO ARRAY. Cette recherche a fourni un *mapping* plus précis et détaillé des gènes perdus dans ces syndromes et en a identifié aussi l'expression" c'est à dire elle a aidé à comprendre quelle est la fonction de ces gènes et quelle tâche ils accomplissent à l'intérieur de l'organisme humain.

2010-2011: Bourse d'études à M.me la Doctoresse Riccia (Università Cattolica de Rome) pour commencer l'étude du RNA et donc la fonction des gènes perdus aussi sur des fibroblastes cutanés.

COMBIEN RING 14 A INVESTI DANS CE PROJET

PROJET GENETIQUE

G r a f i c o

Logo

TELETHON
Combatti la distrofia muscolare
e le altre malattie genetiche

PROJET BIO-BANQUE GENETIQUE

Dans la recherche sur les syndromes rares, souvent les fonds ne sont pas le seul problème. Les chercheurs ont besoin de données cliniques et d'échantillons biologiques pour étudier ces maladies, qui, avant cet important accord scientifique, n'étaient pas disponibles.

En décembre 2009, en effet, l'Association RING14 (première association en Italie) a signé un accord avec le Network des Biobanques de Telethon TGBN (Telethon Genetic Biobank Network) pour la prise en garde des échantillons de sang de ses patients et pour partager de ces échantillons avec toute la communauté scientifique internationale.

Le recueil d'échantillons chez la Biobanque TGBN a comme but d'offrir ce matériel d'étude à tous les chercheurs intéressés, afin qu'ils puissent développer des nouvelles recherches scientifiques. Pour pouvoir obtenir les échantillons les chercheurs doivent présenter une demande spéciale à l'istitut "Galliera", selon des paramètres d'accès bien définis par la structure pour la sauvegarde des patients.

Objectif pour 2011: recueillir plus de 100 échantillons.

M.me la DOCTORESSE CHIARA BALDO

f o t o

Directrice du "Galliera Genetic Bank"

PROJET BIOBANQUE GENETIQUE

M.me C.Baldo

1. M.me Baldo, quelle est votre spécialisation et quel genre d'activité vous déroulez ?

Je suis licenciée en Sciences Biologiques et spécialisée en Génétique Médicale et depuis 2000 je m'occupe de la gestion d'échantillons biologiques pour une Biobanque Génétique "Galliera Genetic Bank", fondée en 1983 au Laboratoire de Génétique Humaine des Hôpitaux "Galliera" de Gênes.

2. En 2009 RING14 et “Telethon Network of Genetic Biobank” ont signé un accord important, le premier en Italie. De quel genre d'accord s'agit-il et quels sont les objectifs de la collaboration ?

L'accord signé en 2009 établit les termes d'une collaboration entre l'Association RING14 et le Network Telethon de Biobanques Génétiques pour la constitution d'une collection d'échantillons biologiques et données cliniques y inclus, dérivés de sujets atteints d'altérations du chromosome 14 et de leurs parents. L'objectif de cet accord est de concentrer dans un réseau de biobanques qualifiées les échantillons biologiques de personnes atteintes de maladies rares comme les syndromes du chromosome 14, afin de les mettre à disposition de la communauté scientifique internationale et par conséquent de fournir un soutien à des recherches visées à identifier des nouvelles possibilités diagnostiques et thérapeutiques.

3. Qu'est-ce une Biobanque génétique et pourquoi son existence est-elle importante quand on parle de maladies rares ?

Les biobanques génétiques sont des unités de service, sans but lucratif, d'importance stratégique. Leur rôle c'est de garder le matériel biologique de personnes atteintes de pathologies génétiques non identifiées ou d'une prognose difficile, pour en stimuler la recherche et identifier les mutations qui sont la cause de ces maladies rares. La possibilité de garder dans une seule collection des échantillons de familles ou de personnes atteintes, peut mener à des résultats utiles non seulement pour la mise à point de tests diagnostiques, mais aussi pour l'évaluation des risques dans la procréation des porteurs et pour l'éventuelle application de thérapies.

4. A la suite de l'accord, quel travail scientifique a été fait et de quelle façon ?

Au cours de la première année d'activité de l'accord, l'Association a collaboré avec la Biobanque du Network chargée de gérer cette collection, la “Galliera Genetic Bank”, pour la préparation des formulaires de demande (sous consentement) d'échantillons et pour la distribution. Une partie des échantillons a été obtenue des laboratoires qui font de la recherche sur cette pathologie (le Prof. Neri de Rome et le Docteur Casali de Reggio Emilia). En parallèle, grâce à la précieuse collaboration avec RING14 on a obtenu des échantillons biologiques directement des familles qui font partie de l'Association. A l'heure actuelle chez la Biobanque on garde des échantillons de DNA et des lignes cellulaires extraits d'environ 70 patients plus leurs parents.

5. Quels défis la recherche a devant elle et quelles les espérances pour le futur ?

Les biobanques joueront un rôle de plus en plus important dans le futur, en particulier comme support pour la recherche translationnelle et dans la collaboration avec l'industrie pharmaceutique pour le développement de thérapie innovatives. Ce rôle est d'autant plus important dans le domaine des maladies rares, où une collaboration étroite entre les associations de patients, les biobanques et la communauté scientifique est nécessaire afin d'éviter la dispersion dans le recueil de ces précieux échantillons biologiques, pour obtenir des échantillons d'une quantité suffisante à

supporter des thérapies innovatives pour ces pathologies.

F o t o

Mirella Filocamo - Coordonnateur TGBN
Chiara Baldo – Directeur GGB
Stefania Azzali – PDG RING14 International

Pag.29

PROJET DE DATABASE CLINIQUE

Les données cliniques des enfants Ring14 sont importantes pour comprendre quels symptômes sont liés à ces maladies rares et pour fournir aux médecins des informations précieuses pour un traitement meilleur. Au cours de la dernière année l'Association a mis à point un nouveau software clinique qui tournera sur une plateforme web et sera accessible moyennant un mot de passe à demander à RING14 suivant un procédé établi. Les données y rassemblées pourront être évaluées selon des paramètres personnels à chaque fois et l'on pourra aussi bien prendre des photos complètes des patients. Cet instrument permettra aussi un bon suivi des données cliniques, de façon à mettre en relation l'apparition ou la disparition éventuelles de symptômes avec des âges précis. Toutes les données recueillies seront insérées par un médecin qui assurera la qualité et la précision du travail scientifique. Ce sera la doctoresse M.me Emanuela Ponzi qui s'occupera de cette tâche si importante, sous la supervision de la doctoresse M.me Angela Scarano et du Comité Scientifique. Objectif pour 2011: insérer les données complètes d'au moins 50 patients.

La doctoresse **ANGELA SCARANO**

F o t o

Médecin – Neuropsychiatre infantile du PROJET DATABASE CLINIQUE

M.me Angela Scarano

1. M.me Scarano, depuis combien de temps vous collaborez avec RING14 et en quoi votre travail consiste-t-il ?

J'ai commencé à collaborer avec RING14 en 2004 comme chercheur et assistant en Neuropsychiatrie infantile à l'hôpital Santa Maria de Reggio Emilia. Je m'étais spécialisée en NPI depuis environ un an et j'ai commencé avec l'Association la réalisation d'un protocole clinique multidisciplinaire pour l'évaluation des cas connus de syndrome Ring 14 et d'autres chromosopathies qui touchaient le chromosome 14. Je supporte le Comité Scientifique de l'Association et les familles aussi, tant à niveau diagnostique qu'à niveau thérapeutique.

2. Quelle est votre spécialisation et quel genre d'activité scientifique vous déroulez ?

Je suis neuropsychiatre Infantile avec spécialisation clinique dans le domaine neurologique et neuropsychologique de l'âge du développement. Dans les derniers

temps je m'occupe aussi de psychopathologie.

3. Parlons maintenant du projet du database clinico-génétique de RING14. Qu'est-ce que c'est exactement et pourquoi a-t-on décidé de réaliser un software pour la sauvegarde de données cliniques d'enfants avec des syndromes rares ?

Le database clinique a été conçu comme un collection ordonnée et méthodique de données relatives aux cas connus par l'Association RING14 et parce que les parents, bien qu'ils soient suivis par d'autres spécialistes, ont compris l'importance de mieux connaître les problèmes médicaux de leurs enfants avec la diffusion dans le domaine scientifique des données qui en sont sorties. La réalisation de cet instrument, qui existait déjà depuis quatre ans chez l'Association, aujourd'hui est devenue fondamentale pour améliorer le recueil des données et pour permettre de les utiliser d'une façon plus aisée à niveau statistique, descriptif, d'étude et de mise à jour des médecins qui ont peut-être des doutes sur un cas qu'ils suivent. Il fallait que le database soit plus agile, pratique, rapide et que l'on puisse le répandre vite.

Pag.30

4. Comment le database est-il organisé ? Quelles informations contient-il et qui y peut accéder ?

En réalité notre "archive" est conçu comme un recueil de données qui permet un suivi des problèmes de chaque patient et un coup d'oeil sur l'évolution – cela veut dire au cours du développement de l'individu – dans les divers aspects de sa vie, au delà du domaine médical, bien sûr. Il est divisé en sections: chaque section étudie les problèmes ou les diagnostics de maladies concernant un appareil particulier (p.e. les maladies du système nerveux, de l'appareil gastro-entérique etc.). Bien sûr on dévoue beaucoup d'espace au domaine neurologique, surtout au domaine épiléptologique pour les malades de Ring 14, et neuropsychiatrique en général.

5. Pourquoi le recueil d'informations cliniques des patients "rares" est-il important ?

Elles sont non seulement rares, c'est à dire le nombre de cas reportés est exigü par rapport au pourcentage de la population, mais elles concernent plusieurs organes. Donc notre intention est de ne pas négliger aucune donnée utile, tant à cause de la gravité du cas lui-même que pour le nombre des patients atteints, avec une description du tableau clinique plus claire et donc avec la possibilité de faire des diagnostics précoces, des traitements génétiques appropriés, en créant des protocoles diagnostiques, des *follow-up* et des interventions.

6. A niveau scientifique, combien de cas avez-vous pu classer jusqu'à présent et quoi prévoyez-vous pour le futur de RING14 ?

Jusqu'à aujourd'hui on a mis dans le database électronique 40 cas environ, compte tenu que les familles en contact avec l'Association sont beaucoup plus. Pourtant parmi ces cas le niveau d'étude des données à disposition est assez variable et peu homogène et par conséquent pour les études et les publications on n'a utilisé qu'une partie des patients et pour des pathologies avec un intérêt scientifique précis

(épilepsie sur les malades de Ring 14, du neuro-imaging, mais surtout la génétique diagnostique et d'interprétation). Notre échantillon est encore petit. C'est pour ça que la collaboration des spécialistes, des volontaires et surtout des familles est le point le plus important en tant que source de données.

La doctoresse M.me Emanuela Ponzi introduira les données recueillies des familles

COMBIEN RING14 A INVESTI DANS CE PROJET

PROJET DATABSE

G r a f i c o

Pag.31

F o t o

1er WORKSHOP SCIENTIFIQUE INTERNATIONAL

Les syndromes du chromosome 14 sont des maladies rares mais surtout elles sont inconnues: il faut savoir quels objectifs à long terme la recherche se pose-t-elle, quelles stratégies elle doit poursuivre, quels domaines elle doit approfondir et quelles synergies sont possibles entre les diverses disciplines.

C'est pour cela que l'Association a décidé d'organiser un premier *workshop scientifique*, avec l'objectif ambitieux d'y faire participer les meilleurs experts de la communauté scientifique internationale, afin qu'on puisse établir les lignes de recherche et les stratégies futures avec l'espoir d'une participation directe des experts dans les études de ces maladies.

Le workshop, qui offrira des moments de confrontation entre les participants, aura lieu dans la région piémontaise des Langhe le 2 et le 3 octobre 2011. Le coût prévu est de Euros 45.000,00.

Le Professeur GIOVANNI NERI

F o t o

Directeur de l'Istituto di Genetica Medica de l'Università Cattolica
Sacro Cuore di Roma / 1°WORKSHOP SCIENTIFICO
INTERNAZIONALE

Le Prof. G.Neri

1.

Mr. le Professeur Neri,

pourquoi vous avez adhéré au Comité Scientifique de RING14 ?

J'y ai adhéré à cause de mon intérêt général pour les syndromes chromosomiques, car

les syndromes avec chromosome sous forme de bague sont particulièrement “intrigantes” du point de vue des corrélations clinico-moléculaires et parce que j'ai grandi à Reggio Emilia et donc il y avait aussi une raison sentimentale.

2. Quelle est votre spécialisation et quel genre d'activité vous déroulez ?

Je suis génétiste médical et mon activité de recherche concerne en premier lieu les causes génétiques du retard mental et des syndromes de la malformation. Actuellement je suis engagé aussi dans des essais cliniques pour le traitement pharmacologique du retard mental de la syndrome du chromosome X fragile.

Pag.32

3. Au cours de ces années d'histoire de RING14 quels avancements ont été faits à niveau d'étude génétique sur les syndromes du chromosome 14 ?

On a rassemblé bon nombre de cas et pour chaque patient on a mené une étude citogénétique-moléculaire sérieuse d'un côté, et clinique de l'autre côté, avec une attention particulière à l'analyse de la structure du ring, au phénotype physique et comportemental et à l'épilepsie. On a mis en place un database électronique pour chaque patient qui contient tous les renseignements cliniques et génétiques obtenus jusqu'à maintenant. On a constitué une biobanque où l'on a accumulé des échantillons de DNA et des lignes cellulaires d'une bonne partie des patients qui font partie de l'Association.

4. En 2009 la prestigieuse revue “American Journal of Medical Genetics” a dévoué un article à RING14. Est-ce que l'on peut parler d'un premier succès scientifique ?

Bien sûr on peut parler d'un premier succès qui a contribué à mieux faire connaître la syndrome et il a été une impulsion pour des nouvelles études.

5. En octobre 2011 on tiendra le premier sommet international sur les syndromes du chromosome 14. Qui y participera ? Quels objectifs se pose cette rencontre et avec quelles moyens ?

A ce workshop d'octobre participera un groupe sélectionné de chercheurs internationaux de niveau très élevé, des experts du domaine de la citogénétique, de la génétique moléculaire et de la clinique, en particulier de l'épilepsie. Le workshop sera informel, avec beaucoup d'espace pour la discussion et la création de synergies et la formulation de nouvelles hypothèses de travail.

6. Qu'est-ce que vous vous attendez de ce *brainstorming* scientifique ?

Je m'attends à ce qu'autour de la syndrome Ring 14 se forme un intérêt si grand que les rapports de collaboration qui existent déjà entre les différents groupes de recherche deviendront encore plus étroits et des nouveaux groupes seront menés eux-aussi à s'engager dans l'étude des syndromes du chromosome 14.

Les MEMBRES DU COMITE

Giovanni Neri, MD Università Cattolica del S.Cuore, Rome, Italie

Stylianos Antonarakis, MD Université de Gnève, Genève. Suisse
Pietro de Camilli, MD Yale University, New Have., CT
Emilio Perucca, MD Université de Pavia, Pavia, Italie

Les Invités qui parleront

Leslie Biesecker (NIH)
Nancy Spinner (Philadelphia)
Paria Paola Canevini (Milano)
Orsetta Zuffardi (Pavia)
Murat Gunel (New Haven)
Marcella Zollino (Rome)
Yann Herault (Strasbourg)
Renzo Guerrini (Florence)
Giuseppe Gobbi (Bologna)
Steve White (Salt Lake City)
James Lupski (Huston)
Anne Cherry (Bston)

Pag.33

PROJET

Chez les enfants atteints des syndromes du chromosome 14 la fonction du langage est souvent endommagée: leur faculté de compréhension peut être bonne ou suffisante mais ils n'arrivent pas à communiquer ou ils ont de la peine à s'exprimer. Plusieurs de ces enfants sont suivis par une logopédiste et ils ont forcément fabriqué des langages alternatifs au langage verbal, tel que la communication par gestes , par images ou à travers l'ordinateur.

Ces symptômes particuliers n'ont jamais été décrits de manière précise à niveau scientifique et pour cela, en littérature, les médecins, les logopédistes et les thérapeutes ne trouveront jamais aucune documentation médicale de soutien qui leur donne une image plus précise de ces problèmes et pour mettre en place les thérapies appropriées.

Parfois, le fait que les enfants atteints de syndrome Ring 14 arrivent à comprendre des conversations simples mais qu'ils ne peuvent pas répondre et surtout qu'ils ne peuvent pas exprimer leurs exigences, peut causer des “comportements-problèmes” ou bien, vice-versa, développer une attitude de clôture envers le monde extérieur. Comprendre cet aspect et appliquer des thérapies efficaces signifiera améliorer la qualité de vie de l'enfant et de sa famille. Le **Projet d'Etude du Langage**, amorcé en 2008 et supervisé en 2009 par M.me le Prof. D'Odorico de l'Università Bicocca de Milan s'est donné comme premier but de **répérer des données objectives et précises sur le langage des enfants atteints de ces syndromes rares**, en les sousmettant à

LANGAGE

des tests spécifiques à leurs domiciles grâce à la collaboration de deux psychologues spécialisées dans ce domaine. Dans le projet d'évaluation des capacités de communication pour les ans 2010-2011 ont été inclus 15 enfants et adolescents italiens d'un âge chronologique compris entre les 2 et les 16 ans, 6 d'entre eux avec Ring 14 et 9 avec délétions du chromosome 14. Les autres enfants plus petits (2-7 ans) seront suivis directement à leur domicile par les deux psychologues du projet afin de mettre en évidence la progression du langage. Pour des raisons logistiques, linguistiques et culturelles ce projet est actuellement en activité seulement en Italie mais si dans le futur il y aura des chercheurs qui auront de l'intérêt pour entreprendre cette initiative dans d'autres pays, l'Association pourra partager le protocole et les connaissances acquises jusqu'ici.

Le coût du projet pour les ans 2010-2011 est d'Euros 12.000,00.

M.me le **Prof. LAURA D'ODORICO**
F o t o Professeur Titulaire au Département de Psychologie de l'Università degli Studi de Milano-Bicocca
PROJET LANGAGE

M.me D'Odorico

1. M.me D'Odorico, depuis combien de temps vous collaborez avec l'Association RING14 et pourquoi ?

La collaboration a commencé il y a environ un an, à cause de l'intérêt de l'Association de trouver des partenaires avec une qualification scientifique, qui pourraient contribuer à améliorer la connaissance des divers aspects du développement des enfants atteints de cette syndrome. Cela correspondait à mon intérêt d'approfondir les thèmes des capacités linguistiques en populations avec développement atypique.

Pag.34

2. Quelle est votre spécialisation et quel genre d'activité scientifique vous déroulez ?

Je suis Professeur Titulaire de Psychologie du Développement et depuis plus de trente ans je m'occupe de plusieurs thèmes en relation avec le développement linguistique des enfants avec un développement dans la norme ou avec des retards.

3. En octobre 2010 on a signé un acoord scientifique important entre RING14 et le Département de Psychologie du Langage de l'Università Bicocca de Milan. En quoi cet accord consiste-t-il et quelles études seront faites ?

L'accord prévoit une étude longitudinale sur plusieurs enfants atteints des syndromes du chromosome 14 avec une durée de deux ans. On évaluera leur développement linguistique à travers l'observation de modèles de communication spontanée et avec des évaluations par tests structurés. Dans cette phase on a sélectionné les enfants avec l'âge chronologique le plus bas mais on n'exclut pas que dans le futur on étendra l'obervation à des modèles plus amples.

4. Pourquoi l'étude du

langage des enfants atteints des syndromes du chromosome 14 est-elle importante ?

Ce genre d'étude est important car il existe une variabilité extraordinaire dans le développement des compétences linguistiques chez les enfants qui apparemment ont une histoire clinique assez pareille. L'objet est donc de découvrir quels peuvent être les facteurs qui favorisent un développement linguistique plus approprié dans certains enfants, en vue aussi d'une possible mise en place de programmes de réhabilitation pour ceux qui montreraient plus de difficultés.

5. Comment la recherche avance-t-elle ?

La recherche avance bien, merci aussi à la collaboration des familles des enfants que l'on suit.

6. Est-ce que les résultats seront publiés dans les revues de niveau international ?

Cela est un de nos objectifs.

Les deux psychologues qui s'occupent des observations sont les doctresses M.me Laura Zampini et M.me Paola Zanchi.

COMBIEN RING14 A INVESTI DANS CE PROJET

ETUDE DU LANGAGE

G r a f i c o

Pag.35

La PUBLICATION SCIENTIFIQUE “EPILEPTIC DISORDERS”

Après la publication des premiers résultats scientifiques sur l'étude des syndromes du chromosome 14 (“American Journal of Medical Genetics” - juin 2009), en juin 2010, dans la revue internationale “Epileptic disorders” on a publié un article scientifique sur un épisode de “mal épileptique” dans un enfant atteint de syndrome Ring 14.

Le président M.me Stefania Azzali décrit comme suit le programme d'études qui a mené à la publication scientifique :

“C'était déjà plusieurs semaines que mon fils Matteo, qui à l'époque avec sept ans, avait un comportement bizarre. D'une part, mon époux et moi on était soulagés car il n'avait plus des grappes de crises de 10 - 20 - 30 par jour : alors, si ce n'était pas nous-mêmes qui les gérons, il fallait courir à l'hôpital. Peut-être il allait mieux, mais....c'était bizarre. Maintenant il n'avait qu'une crise, une amélioration on se disait. Mais ensuite il était agité, il bougeait sans répit dans sa chambre, pendant des heures,

il ne trouvait de soulagement en rien et chez personne et pourtant il était conscient. Il marchait dans la maison, il nous regardait, parfois il répondait à nos questions mais.... les jours passaient. D'un côté la situation ne nous semblait pas si grave qu'il aurait fallu "déranger" le médecin, mais de l'autre côté ce n'était pas une situation normale: pendant les moments où Matteo était comme cela il me paraissait un "robot".

Cela a continué jusqu'au jour où Matteo, après une crise, se comportait de la même façon et j'ai décidé de téléphoner à notre neuropsychiatre. Heureusement il y avait de la place pour faire un EEG tout de suite et comme on n'habitait qu'à dix minutes de l'hôpital, j'y suis allée, je voulais me rassurer. On a dû y rester une semaine ! Cette agitation, ce comportement bizarre, c'étaient la manifestation d'une inflammation épileptogénique, ce que les médecins appellent un état de mal épileptique. Ce fut un shock. Imaginez-vous aussi comment je me sentais fautive de ne pas avoir contacté le médecin avant. Malheureusement nous " on n'est que " les parents, bien que l'instinct, des fois..... A partir de cet épisode on a écrit cet article médical important, d'une grande peine est née de l'aide pour les autres. Les publications scientifiques sont la base de la science médicale, car grâce à elle les médecins du monde entier qui soignent nos enfants pourront avoir plus d'informations pour mieux connaître ces maladies rares, non seulement l'épilepsie mais tout ce qui concerne les thèmes cliniques.

Pag.36

PROF. GIUSEPPE GOBBI

F o t o Directeur U.O. Neuropsychiatrie Infantile de l'Azienda USL Ville de Bologna (Ospedale Maggiore Pizzardi di Bologna)
PUBLICATION SCIENTIFIQUE "EPILEPTIC DISORDERS"

Le Prof. G.Gobbi

1. Monsieur le Professeur, depuis combien de temps faites-vous partie du Comité Scientifique de RING14 ?
Depuis 2002, dès que l'Association a été fondée.

2. Quelle est votre spécialisation et quel genre d'activité scientifique vous déroulez ?

Je suis neuropsychiatre infantile. Mon domaine de recherche est l'épilepsie de l'âge du développement.

3. En juin 2010, la revue internationale "Epileptic Disorders" a publié un article scientifique sur l'état de mal épileptique d'un enfant avec syndrome Ring 14. D'où est partie la recherche, avec quelles modalités et quels sont les résultats obtenus ?

Dans le cas de la publication de juin 2002 il s'agissait d'une observation clinique privilégiée, moyennant laquelle les crises répétées dans l'enfant ont été monitorisées avec EEG polygraphique, une méthode d'enregistrement qui permet d'enregistrer en même temps l'activité électrique cérébrale et celle de certains muscles, à cause d'une corrélation directe entre l'évènement bioélectrique et la manifestation motrice. Cela a

mis en évidence que les crises de la syndrome du Ring 14 sont des crises focales et non seulement généralisées, comme par contre soutenu dans la littérature.

4. Est-ce qu'il faudra étendre la recherche en tenant compte d'un nombre de cas d'enfants avec syndrome Ring 14 plus élevé ?

Bien sûr. En effet c'est ce que l'on a fait. Les résultats de cette étude sont en train d'être élaborés et bientôt ils seront soumis à une revue internationale afin d'être publiés.

Pag.37

**Le point de vue
d'un chercheur**

F o t o la doctoresse **SIMONA GIOVANNINI**
Médecin – Neuropsychiatre infantile de l'Università Cattolica
Sacro Cuore de Rome

M.me S. Giovannini

MON ENGAGEMENT CHEZ RING14

1. M.me Giovannini, depuis combien de temps vous collaborez avec RING14 et en quoi votre travail consiste-t-il ?

Mon engagement a commencé en 2006, lorsqu'à mon retour de l'Angleterre le Docteur Gobbi m'a demandé de participer à un projet de recherche qui comprenait les deux unités opérationnelles complexes de la Neuropsychiatrie Infantile de Bologne et Reggio Emilia, en collaboration avec le département de Génétique Médicale de l'Università Cattolica de Rome. Il s'agissait de mieux comprendre du point de vue clinique et instrumental les syndromes relatives aux aberrations du chromosome 14 et, à cause de mon intérêt pour l'épilepsie dans les syndromes génétiques, mieux définir le phénotype électroclinique de la syndrome Ring 14. D'ici est née ma licence en recherche triennale sous l'assistance de l'Università Cattolica de Rome et sous l'assistance méticuleuse du Prof. Neri, un projet achevé en mars 2009, qui était

focalisé sur les corrélations entre le phénotype clinique et la caractérisation génétique des syndromes. Grâce aux forts liens avec RING14 et avec les familles des enfants que j'ai connus au cours des ans, j'ai toujours gardé un intérêt et un engagement constants, en essayant de participer aux événements les plus importants organisés par l'Association (présentation du bilan social, projet Dynamo Camp etc...) et en collaborant à niveau scientifique avec les collègues impliqués dans des projets en cours (le projet database, le projet langage..).

2. Quelle est votre formation et quel genre d'activité scientifique vous déroulez ?

Je suis un Médecin spécialisé en neuropsychiatrie infantile et j'ai obtenu une licence en recherche génétique clinique. L'activité scientifique que je continue à développer pour RING14 se réfère aux projets d'épilepsie, langage, troubles des relations, bien sûr en collaboration avec mes collègues de la NPI de Bologna et Reggio Emilia et sous la supervision des membres du Comité Scientifique.

Pag.38

3. Comment et pourquoi vous vous êtes rapprochée du monde des maladies rares ?

Mon intérêt est né à la fin de mon parcours universitaire, lorsqu'à l'intérieur de la neuropsychiatrie, que j'avais choisie comme spécialisation, j'avais décidé de baser ma thèse de diplôme sur l'épilepsie dans les syndromes génétiques rares. Là je me suis rendue compte des difficultés qu'on rencontre si l'on veut caractériser des syndromes qui, justement parce qu'elles sont épidémiologiquement rares, elles sont considérées comme des "niches" d'étude, sur lesquelles il est difficile d'attirer le regard du monde scientifique et non seulement scientifique. Et cela se répercute sur la qualité de vie de ces petits patients et sur leurs familles.

4. Pendant ces années-ci quelles ont été les études que vous avez réalisées pour RING14 et quels résultats vous avez obtenus ?

Le projet le plus important, résultat de la collaboration de trois groupes de travail, a été la corrélation génotype-phénotype sortie dans la publication de M.me le Professeur Marcella Zollino (Università Cattolica de Rome), qui a gagné un rôle de premier rang sur la scène internationale dans l'étude des syndromes relatives au chromosome 14. En outre nous avons issu une publication mineure sur un type particulier de crises épileptiques qui peuvent frapper les enfants avec syndrome Ring 14 et nous sommes en train d'achever une étude sur un nombre d'enfants plus élevé pour la définition de l'épilepsie.

5. Combien peut-on faire davantage pour la recherche sur les syndromes du chromosome 14 ?

D'un côté la recherche dans le domaine génétique devra essayer de comprendre pourquoi des marques cliniques sont en corrélation avec des altérations de fonctions de gènes spécifiques. Pourtant la recherche clinique elle-aussi doit continuer son parcours, en décrivant tout ce qui peut se manifester dans ces enfants au cours du temps et sans laquelle le travail génétique ne serait pas possible. Ensuite il y a un autre niveau de recherche qui concerne la qualité de vie des patients et de leurs

familles, qui est un niveau qui se focalise de plus sur les stratégies à suivre dans le travail thérapeutique et de réhabilitation. Je voudrais enfin souligner un autre domaine d'intervention, qui est aussi bien important, dont l'Association RING14 a parlé ces dernières années : l'attention constante aux problèmes qui pourraient surgir chez les frères des enfants atteints d'une maladie rare et qu'on ne peut négliger quand on prend en charge le patient et sa famille.

**Que de données cliniques.....
que d'informations scientifiques....
mais surtout quel travail il nous reste à faire
pour aider ces enfants et leurs familles !**

Pag.39

**Il est temps d'entrer dans les plans et les projets
de l'Association.....
J'ai lu quelque-chose à propos d'un parcours
d'éducation qui s'appelle:
“ Etre frère de”
quel nom curieux !
Ensuite, des vacances spéciales
au Dynamo Camp de Pistoia.....
et enfin un conte sur les
maladies rares.....**

disegno dell'omino

LA DIMENSION SOCIALE

Pag.40

foto delle mani

Le PROJET D'EDUCATION "ETRE FRERES DE..."

Offrir aux frères des enfants incapables la possibilité de vivre des expériences riches en stimulations et de charme pour éprouver des conditions de vie particulières et pour transformer les occasions de rencontre en moments de croissance et formation personnelle. Voilà l'objectif du projet socio-éducatif développé par RING14 en collaboration avec l'Association Prader Willi, la Fondazione Tender to Nave Italia Onlus, la Fondazione Dynamo Camp et l'Associazione Aut Aut de Modena. Né en 2009 et toujours vivant, "ETRE FRERES DE...", s'adresse aux frères des personnes avec des incapacités graves (maladies génétiques, maladies métaboliques, cérébrolésions, autisme, syndromes dégénératives) et prévoit des événements de socialisation, des soirées de discussions, des excursions, des rencontres ludiques etc. sous la supervision de psychologues et d'assistants spécialisés. Pourquoi si tant d'activités pour les frères des personnes incapables ? Parce qu'ils sont ceux à qui l'on fait moins attention, on n'en parle guère en littérature et on n'en tient pas compte pendant les événements sociaux. Quand on parle de famille, on sous-entend les parents et les études et les analyses ne se focalisent que sur ceux-ci. Isolement, difficultés dans l'expression de ses nécessités soit en famille soit parmi leurs amis, le sentiment d'un niveau de haute responsabilité, ce sont là les problèmes les plus fréquents que ces enfants ressentent.

Cette initiative s'est poursuivie pendant toute l'année 2010 grâce à la participation d'un groupe de 16 adolescents qui ont pu commencer un parcours de croissance fait de rencontres, confrontations personnelles et familiales. Comme l'année avant, les jeunes ont été suivis par un staff d'experts (un psychologue et deux éducateurs), qui

les ont introduits dans des activités ludiques, des excursions d'après-midi et soirées, des vacances en bateau de la Marine Militaire et des moments de formation dans une célèbre structure de détente (Dynamo Camp de Pistoia). La nouveauté de 2010 a été aussi la mise en marche d'un parcours parallèle d'écoute et de soutien de toutes les familles intéressées au projet (parents et enfants).

Le projet "ETRE FRERES DE..." se pose les objectifs suivants :

Renforcement du groupe et bonne entente parmi ses membres : le groupe devient le lieu d'expression de son vécu et de confrontation avec ses "pairs" (conteneur), une possible référence pour une aide dans des difficultés spécifiques relatives à sa famille (au secours !), en offrant la possibilité d'être les protagonistes (autoaffirmation).

Une conscience que garçons et filles acquièrent pas à pas de leur potentiel aussi bien que de leurs défauts par rapport aux champs "sensibles" mentionnés par la littérature scientifique, car le groupe favorise une sortie plus consciente des éléments de force et de faiblesse causés par la condition d'être frères de..., en permettant de cette façon de s'emparer des moyens pour gérer ses propres difficultés.

Une meilleure conscience de la part des parents des éléments spécifiques de force et de faiblesse de leurs enfants pour ce qui concerne les points "sensibles" indiqués dans la littérature scientifique, avec la description d'un profil de leur fils/fille qui permette d'y reconnaître ces aspects de force et faiblesse.

L'acquisition de la part des parents des instruments et des stratégies capables de gérer au mieux les situations de difficulté à l'intérieur de la famille, en approfondissant les problèmes relatifs à la dynamique familiale et en s'emparant des notions et des moyens qui permettent une communication plus efficace.

Pag.41

ANNEES 2010 – 2011 NON SEULEMENT NAVIGATION...

F O T O G R A F I E

Pag.42

....MAIS AUSSI AMITIES, JEUX, ETRE ENSEMBLE, SPORT, NATURE.....

Voilà ce qu'en pensent quelques "frères" depuis un an dès le début de l'expérience:

f o t o

Etre frère de... "Si l'on travaille tous ensemble on peut créer quelque-chose de nouveau"

"L'expérience a été positive et unique car elle m'a permis d'apprendre des choses nouvelles"

"Nous tous nous avons quelque-chose en commun"

“La période sur le bateau a été utile pour mieux comprendre les autres gars et pour créer un groupe où tout le monde faisait tout et l'on s'aidait l'un l'autre”.

Pag.43

“Des fois je suis si énervé que je voudrais briser quelque-chose, mais ensuite je pense que ce n'est pas sa faute, alors je monte dans ma chambre et je me calme”

“Avec cette expérience j'ai appris qu'avec ses frères incapables il faut être patients”

“Quand j'ai entendu qu'il y avait quelqu'un d'autre qui avait les mêmes problèmes que moi avec son frère, je me suis senti soulagé”

“Nous avons parlé de nos frères et de comme nous nous comportons avec eux.... ç'a été émouvant et charmant”

“Nous avons parlé de nos relations avec nos frères: moi j'étais émue quand je pensais à la chance que j'ai eue d'avoir une personne si aimable comme lui”

“J'ai une soeur plus âgée que moi qui a une maladie génétique rare. Cette situation ne m'aide pas beaucoup car il faut beaucoup de patience et de la force de volonté et je sens que tout cela grandit en moi”

Pag.44

L'OPINION DE QUELQUES PARENTS APRES LES EXPERIENCES DE LEURS FILS

F o t o Tandis qu'avant mon fils était assez fâché et loin de son frère, maintenant il est plus tendre et patient et en général il n'a plus honte de lui....

Pour M. cette expérience a eu un signifié profond...

Après plusieurs semaines et après l'élaboration de ce fait, je vois un changement en elle. Ce qui se voit en elle c'est une confiance plus grande qu'elle a dans les relations, tant envers nous, ses parents, qu'avec les étrangers. Son **autostima** est renforcée est ça c'est un des objectifs qu'on voulait atteindre. Envers G. maintenant son attitude est différente.... Avant elle n'osait mettre en question rien de tout ce qui concernait sa soeur. Maintenant elle commence à le faire et découvre que si elle s'énerve avec elle ou ne partage pas ces façons, cela ne veut pas dire que ses parents l'aime moins.

F o t o

A la rentrée du voyage en bateau, j'ai remarqué que D. a commencé à être plus compréhensif envers les provocations de son frère. La confrontation avec d'autres garçons qui ont des problèmes semblables l'a peut-être poussé à réfléchir en partie sur

ses actions. Maintenant il a des moyens plus appropriés pour faire face aux moments critiques, des moyens qu'il a certainement trouvés chez ses copains. Souvent c'est lui propose de s'occuper de V. en notre absence et je crois que cet aspect a contribué à le rendre plus conscient.

F o t o M. a beaucoup changé après l'expérience du bateau, je le trouve plus confiant en soi-même et finalement il a envie d'avoir des relations avec ses camarades... il m'écoute quand je lui donne conseils sur ses études et donc il va mieux à l'école.

A la rentrée du voyage nous avons remarqué que L. se montre plus ouverte envers sa soeur et est beaucoup plus douce. En général ç'a été une expérience très positive.

Pag.45

Le DOCTEUR LUCA VENTURA

F o t o Psychologue

COORDONNATEUR PROJET EDUCATIONNEL "ETRE FRERES DE..."

1.Luca, depuis combien de temps vous collaborez avec RING14 et en quoi votre travail consiste-t-il ?

Je collabore avec RING14 depuis environ un an. Mon travail consiste, d'un côté, dans l'observation et le recueil d'informations sur les expériences émotionnelles et de relation des enfants et de l'autre côté dans la proposition de projets de direction des activités des éducateurs.

2.Quelle est votre spécialisation ?

Je suis psychologue clinique et de communauté et je suis en train d'achever une spécialisation d'orientation psychoanalytique. Pendant bon nombre d'années j'ai aussi travaillé en éducateur d'enfants avec des incapacités psycho-physiques ou psychosociales.

3.Voulez-vous nous parler du projet "Etre frères de.." Pourquoi a-t-il été conçu ? A qui s'adresse-t-il et quels sont ses objectifs ?

Le projet "Etre frères et soeurs de ..." a été conçu pour donner un espace et une attention particuliers aux jeunes qui, étant justement les frères ou les soeurs de personnes avec des incapacités plus ou moins graves, on a la tendance en général à négliger du point de vue émotionnel de la part de ses parents, qui sont d'habitude occupés à faire face aux exigences (parfois énormes) du frère ou de la soeur malade. L'objectif prioritaire du projet est de donner à ceux-ci la chance de développer la conscience de leur "vécu" à travers la lecture, la reconnaissance et la réélaboration de leurs émotions et leurs sentiments au milieu d'un groupe dans le but de créer un état de bien-être psychologique. Le projet envisage aussi un espace pour les parents, géré par mes collègues, où ils ont l'opportunité de discuter leurs expériences personnelles

par rapport aux expériences de leurs fils.

4. Vous vous occupez de suivre le groupe des enfants qui ont adhéré au projet : quelles sont les activités que vous déroulez au cours de l'année et comment elles se font ?

Les activités que nous proposons aux enfants vont des jeux en groupe à des moments d'animation théâtrale, des exercices de détente et de sport aux discussions sur les films aux moments des débats. Ce sont donc des activités qui visent, d'un côté, à stimuler l'esprit d'entente du groupe et de l'autre côté à impulser la confrontation émotionnelle en chaque enfant.

Pour ces activités on se sert d'habitude, à chaque fin de semaine par mois ou à l'occasion de vacances de plusieurs jours, de locaux appropriés comme des salles ou des parcs-aventures ou d'endroits ouverts bien équipés.

Pag.46

5. Quelles sensations les frères des enfants atteints d'incapacités graves ressentent-ils ?

Ces enfants, comme l'indique aussi la littérature – peu nombreuse – qu'on trouve à ce sujet, montrent un excès de responsabilité, ils sont toujours complaisants et ont la tendance à être “parfaits” afin de ne pas demander des attentions à des parents qui sont déjà engagés avec leurs frères ou bien, au contraire, ils se manifestent avec des provocations ou avec des malaises psycho-physiques justement pour attirer leur attention sur eux-mêmes. Dans leurs sentiments on trouve souvent de la rage, de la honte et des états d'anxiété qui peuvent affecter aussi leur auto-estimation. En tout cas, un des aspects commun à tous ces gens c'est d'être très sensibles.

6. Quelles initiatives vous avez en programme pour le futur ?

Pour les mois à venir nous sommes en train de programmer des activités très intéressantes avec les enfants. A titre d'exemple, nous sommes en contact avec Radio Dynamo pour leur organiser une expérience d'éducation à niveau de radio et nous aimerions leur présenter comme spectacle “derrière la coulisse”. En plus nous allons organiser des vacances de dix jours au “Dynamo Camp” de Pistoia et l'on pense déjà à un week-end en vélo sur des pistes pas trop lourdes des Apennins. Le but c'est de leur proposer des activités intéressantes dans un environnement agréable et amusant et qui offre pourtant l'occasion de discuter de contenus plus profonds, utiles à leur parcours de développement.

Les doctresses M.me Marilena Frare et M.me Rita Gori sont les “supervisors” scientifiques du projet et les points de référence du groupe des parents.

Mr Matteo Carnevali et M.me Alice Vannini sont les éducateurs du projet.

COMBIEN RING14 A INVESTI DANS CE PROJET

PROJET FRERES

Pag.47

**UN CADEAU
QUI DURE
UN JOUR**

DYNAMO CAMP

**ICI TU PEUX DONNER
A UN ENFANT
UNE JOURNEE
AU DYNAMO CAMP**

VACANCES D'ETE AU "DYNAMO CAMP" DE PISTOIA

Le "Dynamo Camp" (www.dynamocamp.org) est un camp de thérapie récréative avec une structure appropriée pour l'accueil gratuit d'enfants et jeunes gens atteints de pathologies graves et chroniques d'un âge de 7 à 17 ans, en thérapie ou dans la période après l'hospitalisation. Le camp est basé à Limestre (Pistoia), dans une oasis merveilleuse affiliée au WWF au cœur de la Toscane, où les enfants peuvent profiter des nombreuses activités créatives en contact avec la nature et les animaux, dans un milieu protégé, où le maximum de sécurité est garanti par un staff médical d'excellence et par la supervision constante d'un personnel qualifié. C'est le premier camp en Italie de la famille des "Hole in the Wall Camps" fondés par Paul Newman et actifs dans le monde entier. Le premier de ces camps a été ouvert en 1988 au Connecticut et actuellement il existe dans le monde 11 camps en plein fonctionnement, tandis que d'autres sont en cours de réalisation (www.holeinthewallcaps.org). A l'heure actuelle, en total, 200 mille enfants provenant de 50 états USA et 39 nations ont pris part au projet. Les camps accueillent plus de 150 pathologies et occupent chaque année plus de 10.000 volontaires.

“Dynamo Camp” a comme but celui d'offrir a centaines d'enfants la chance de récupérer leur enfance à travers un programme qui, en pleine sécurité et bonheur, les amène à retrouver confiance en eux-mêmes et dans ses capacités. Le camp envisage aussi des programmes spécifiques pour les parents et les frères sains de ces enfants, incluant de cette façon toute la famille qui doit affronter la situation délicate de la maladie.

Les familles de l'Association RING14 ont eu l'opportunité de participer à cette formidable expérience. En 2011 aussi ce rêve se répètera !

En 2009 ont participé 19 familles: 2 anglaises, 2 américaines, 1 australienne, 1 française, 1 suédoise, 12 italiennes

En 2010 ont pris part au projet encore 19 familles:

1 belge, 1 australienne, 1 suisse, 1 canadienne, 1 américaine, 2 françaises, 2 anglaises, 1 norvégiennes, 9 italiennes

Pag.48

DYNAMO CAMP

L'OPINION DE QUELQUES FAMILLES APRES L'EXPERIENCE AU DYNAMO CAMP DE PISTOIA

F o t o

Nul ne nous emportera la joie d'avoir vécu cette expérience. Nos enfants incapables ont pu se hasarder dans des activités qui normalement ils n'arrivent pas à dérouler (grimpées, tir à l'arc) et nous croyons que l'injection de confiance et auto-estimation qu'ils en on reçue est vraiment très importante. En général nous avons remarqué que notre fils D. s'est donné entièrement à tout ce qu'on lui proposait et s'est laissé conduire dans les acivités par des volontaires qu'il ne connaissait même pas, mais qui ont su vaincre ses soupçons habituels envers les nouveautés. Nous, les parents, nous avons réussi finalement à vivre des vacances d'une façon détendue sans le souci constant des dangers pour notre fils et la nécessité de vérifier tout le temps que son impétuosité et ses façons puissent déranger les gens”.

F o t o

F o t o

“Beaucoup de familles n'ont pas la chance d'aller en vacances ou bien, s'elles arrivent à partir, le suivi d'un fils incapable les empêche de se reposer ou d'avoir des loisirs. Nous avons su donner à ces familles cette chance et cela a été vraiment très satisfaisant pour nous et pour eux car nous avons vu sur place comment on peut avoir une influence positive sur leurs vies. Le contact avec notre staff et nos volontaires, leur amitié, leur aide gratuite, leur sympathie et leur disponibilité nous ont fait sentir que l'on était au centre de l'univers. Pour nos fils sains, pouvoir passer des moments

qui n'arrivent pas souvent avec leurs parents et voir qu'on s'occupait de leurs frères avec tendresse sans avoir honte d'eux mais, au contraire, les voyant au centre des attentions de façon positive, et non mis à l'écart comme cela se passe d'habitude, tout cela a été un résultat exceptionnel qui nous a comblé, nous les parents, de bonheur et satisfaction pour avoir réussi à leur offrir cette expérience.

Pag.49

F o t o

Quelle semaine extraordinaire, je dirais même surréelle. Cet lieu magique, le Dynamo Camp, a réussi à nous donner des émotions uniques et inattendues. Nous ne voulons pas apparaître pathétiques ou répéter ce qu'on a déjà dit, mais cela est vraiment ce que nous pensons. Cela peut paraître bizarre, mais beaucoup de sourires que malheureusement on avait oublié, on les retrouvés pendant cette semaine dans les sourires de nos enfants et dans les sourires de tous ceux qui nous ont accompagnés au cours de ces journées.

Tout cela nous a comblé d'une immense joie et d'un bonheur impayable. Nous n'avions jamais vu G. bouger en pleine autonomie, toute seule, tout le monde la comprenait car tout le monde était disposé à la comprendre. Nous avons perçu la volonté de la part du staff de Dynamo de faire sortir des personnes seulement ce qu'elles ont en elles de profond et de positif. Si l'on se pose face aux autres de façon positive, avec un sourire, de la joie, du respect et de la tolérance et l'on laisse de côté des aspects typiques de notre société comme l'arrivisme, la recherche d'un stéréotype de beauté, de perfection et d'individualisme, alors on pourra atteindre des niveaux de bien-être si élevés que pendant toute sa vie on ne pourra plus les oublier. Nous avons vu pour la première fois les expressions de nos filles qu'on n'avait jamais eu la chance de voir, et ceci nous a donné une force incroyable et une joie infinie.

F o t o

Tant G. comme N. ont eu l'opportunité d'être au centre de l'attention de tous, ce qui dans la réalité quotidienne n'arrive jamais. Ce que notre famille a plus aimé a été d'aller à cheval et la grimpe. Là on a vraiment vaincu tous nos soucis. Je dois dire franchement que je n'aurais jamais songé à des expériences pareilles, j'ai toujours eu

peur des hauteurs et des chevaux.

Elle-aussi s'est liée à F., sa volontaire, et a réussi à avoir des relations avec tous, ce qui normalement ne lui arriva pas à la maison. Merci aux rencontres avec les autres familles, j'ai pu avoir plus d'éclaircissement sur la maladie de ma fille et quand j'ai vu que d'autres parents avaient des problèmes encore plus graves que les miens, je me suis sentie plus forte et courageuse qu'avant.

Pag.50

DYNAMO CAMP

L'OPINION DE QUELQUES FAMILLES APRES L'EXPERIENCE AU DYNAMO CAMP DE PISTOIA

F o t o

“Les mots ne peuvent vraiment pas exprimer ce que cette expérience a signifié pour nous. Elle a été une des meilleures expériences de ma vie. Je ne me souviens que de quelques moments comme celui-ci depuis que Marie est née, quand je me suis sentie complètement à mon aise et en paix. Plusieurs choses y ont contribué : le camp lui-même se trouvait dans un milieu phantastique et possédait des structures appropriées à la situation. Il était une ambiance parfaite pour se détendre et profiter d'un peu de temps libre avec la famille, les amis, les enfants.

F o t o

“L'environnement est vraiment magique, très spécial. On y vit et on comprend qu'est-ce que la vraie solidarité, l'envie de se donner pour aider son prochain et, croyez-moi, cela n'est pas si facile et sûr. Ma vie m'a appris que la solidarité existe et on peut la réaliser concrètement, que l'on peut en même temps communiquer certaines valeurs à ses fils et les réaliser concrètement.

F o t o

Pag.51

L'OPINION DE QUELQUES "FRERES" APRES L'EXPERIENCE AU DYNAMO CAMP DE PISTOIA

F o t o

“Le Dynamo Camp a laissé en moi du bonheur et de la clarté d'âme et cette expérience a été utile pour renforcer mon amitié avec le groupe des frères. J'aimerais y revenir et revivre les expériences que j'ai vécues pendant cette semaine. Les activités étaient très réjouissantes et celles que j'ai aimées plus étaient le déguisement pour le spectacle, la piscine et la grimpe (à vrai dire je les ai aimées toutes!). Quoi dire....

cette semaine a été tellement agréable et pleine de nouveautés que je ne l'oublierai jamais dans ma vie.

“J'ai eu la chance de passer neuf jours au Dynamo Camp et franchement, quand j'y suis arrivé, je pensais que j'aurais passé une semaine de vacances comme celles que j'avais passées jusqu'à ce moment-là. En réalité ce n'étaient pas des vacances “normales” car à l'entrée on pouvait bien lire l'affiche Dynamo Camp, mais au delà de l'entrée on passait dans une espèce de paradis, où l'on pouvait connaître des gens phantastiques, toujours prêts à t'aider à résoudre n'importe quel problème, difficulté ou ennui que ce soit.”

F o t o

“Cette expérience a été fabuleuse...J'ai connu des gens extraordinaires avec lesquels j'ai passé des moments inoubliables. J'étais admirée par la bonté, la sensibilité et la douceur de tous ceux qui travaillent au “Dynamo Camp”, le staff et les volontaires

qui ont contribué à créer une ambiance idéale où chacun de nous a rêvé les yeux ouverts. On a vécu un conte merveilleux, j'ai vu mon frère qui vainquait toutes ses peurs, difficultés, qui avait confiance en vous, courageux et hasardeux comme jamais, toujours le sourire aux lèvres et tout cela m'a comblé de bonheur. Pour lui ç'a été un gros succès. Les quatre jours passés en camping ont été mémorables. Je n'avais jamais été en camping. Toute activité qu'on nous proposait était acceptée avec enthousiasme et les moments de réflexion aussi ont été avantageux. En vivant ensemble ces moments, les liens entre nous les jeunes gens se sont renforcés et l'on a été heureux d'agrandir notre groupe y incluant des nouveaux garçons. C'était la force du soutien réciproque, la compréhension, le courage et l'imagination de vivre dans une tribu, dans un milieu phantastique plein d'épreuves à surmonter et de périls qui nous ont aidé à trouver le trésor plus grand qu'on pouvait trouver: nous-mêmes, unis l'un à l'autre, peut-être pas pour toujours, car dans la réalité "pour toujours" n'existe pas mais..... pour très longtemps parce que nous nous chérissons vraiment."

Pag.52

Disegno nel cerchio

LE LIVRE "L'ENFANT A LA BAGUE DOREE"

Quand le conte devient une histoire d'intégration

"Lorsqu'Anna Maria, une chère amie de mon enfance, m'a appelée pour me dire qu'elle avait écrit un conte sur nos enfants, ça été une joie immense pour moi.

Finalement on pouvait raconter nos vies, les vies de nos enfants atteints de ces mauvaises maladies, de façon simple, que tous pouvaient comprendre, les enfants aussi, faire comprendre comme c'est difficile pour eux faire des choses que les autres font sans problème, comme c'est difficile d'être acceptés et non mis à l'écart même si l'on a un coeur tendre et si l'on est un enfant merveilleux.

Parfois l'incapacité fait peur, surtout quand elle est grave, comme chez nos enfants, elle éloigne, surtout si l'on ne connaît pas la maladie.

Je ne saurais jamais remercier assez Anna Maria de nous avoir fait un cadeau si précieux, pour avoir su conter avec douceur et précision qu'est-ce que cela signifie d'être malades, être différents des autres, se sentir refusés et pas compris. Son geste a été un geste d'amour que, je l'espère, pourra toucher de façon positive les vies de vous tous qui allez lire ce conte charmant.

Le livre "L'ENFANT A LA BAGUE DOREE" sera publiée en 3000 exemplaires et mis à disposition des familles, des écoles et de tous ceux qui voudront l'utiliser comme instrument pour mieux connaître ces enfants "spéciaux".

Pag.53

ANNA MARIA GIUSTARDI

F o t o

Auteur du livre “L'ENFANT A LA BAGUE DOREE”

A.M. Giustardi

1. AnnaMaria, vous êtes l'auteur du livre “L'ENFANT A LA BAGUE DOREE”. De quel genre de conte s'agit-il et à qui s'adresse-t-il ?

C'est un conte qui parle d'un enfant qui a une bague de fer dans son corps, juste à côté du coeur, ce qui lui donne une immense douleur. Tout le monde peut le lire, même si le langage est proprement celui des enfants, car les contes parlent à toutes sortes de personnes. Avec leurs métaphores, leurs personnages magiques et bizarres, les événements parfois surréels qui arrivent, permettent de parler de faits mêmes tragiques, à raconter avec les mots de la réalité et de les affronter avec moins de soucis.

2. Pourquoi avez-vous songé à écrire une histoire pour enfants basée sur l'incapacité ?

Il y a peu de temps, M.me Stefania Azzali, la maman de Matteo et Président de l'Association RING14, m'avait dit qu'elle aurait si tant aimé d'avoir une histoire sur la syndrome Ring 14, un conte en des mots simples sur la maladie pour la faire connaître. L' “Enfant à la bague dorée” m'est arrivée comme-ça, sans y songer. Comme tout ce que j'écris, probablement, c'était déjà en moi, j'y avais pensé sans m'en rendre compte dès que Stefania m'en avait parlé.

3. Quelle est la morale de l'histoire ? Est-ce un conte qui ne parle que d'enfants atteints de maladies rares ?

Chacun peut y trouver ce qu'il veut dans ce qu'il lit, que ce soit un roman ou un conte. Ce qui importe c'est de provoquer des émotions, des questions et donner des sensations. Et si ce conte c'est un enfant qui le lit, c'est bien à lui qu'il faut demander

ensuite qu'est-ce qu'il en pense et lui en parler. Mais ceci vaut toujours: il ne faut pas à tout prix éviter aux enfants la peur et la douleur – vu qu'il font partie de la réalité – mais il faut les suivre et leur faire connaître ces aspects. La bague en fer ne l'ont pas seulement les enfants atteints de la syndrome Ring 14 : la bague peut être n'importe quelle maladie, elle peut être n'importe quelle difficulté, ça peut être n'importe quoi qui nous empêche d'avoir une vie normale. Donc je pense que ce conte peut se transférer dans n'importe quel environnement.

4. Quel valeur didactique peut avoir ce projet ?

Le projet didactique développé par les maîtresses de l'école Pezzani de Reggio Emilia me plaît beaucoup. Je suis de plus en plus étonnée par la richesse en contenus que les enfants, s'ils sont bien guidés et écoutés, sont capables d'exprimer des façons les plus diverses. Leurs mots sont si précis et appropriés pour exprimer ce qu'ils découvrent quand ils sont face à des réalités parfois difficiles. Leurs dessins aussi sont très beaux, riches en détails et émotions. Je souhaite que d'autres écoles puissent elles-aussi reprendre ce projet et j'espère qu'il deviendra la base de projets ultérieurs visés à l'intégration et à la connaissance des diversités.

Pag.54

FRANCESCA PERGETTI

MAITRESSE A L'ECOLE PRIMAIRE RENZO PEZZANI DE
REGGIO EMILIA

F o t o

(Dans sa classe on a proposé la lecture du conte)

ANNEE SCOLAIRE 2009-2010

M.me F.Pergetti

1. Francesca, vous êtes l'institutrice de Matteo, l'enfant atteint de la syndrome Ring14, dans la classe duquel on a lu le conte L'ENFANT A LA BAGUE DOREE. Pourquoi vous avez décidé de proposer cette solution et quels résultats vous avez obtenus ?

D'accord avec l'équipe, on a décidé de proposer aux élèves ce conte pour mieux expliquer l'incapacité de leur camarade et pour leur donner les instruments nécessaires afin de le comprendre et l'aider dans la vie scolaire de tous les jours. En effet nous croyons qu'il est important de ne pas laisser seuls les enfants dans le parcours vers l'intégration, car l'intégration n'est pas seulement fréquenter les mêmes lieux. Il est fondamental pour tous, enfants et professeurs, d'avoir une connaissance de la situation de handicap et d'incapacité en général, parce que ce n'est que cette connaissance qui favorise la réduction du handicap.

2. Comment les camarades de Matteo ont-ils réagi et interagi ?

Les enfants ont démontré beaucoup d'intérêt dans la lecture de l'histoire et dès le début ont posé des questions sur le texte et les caractéristiques de la syndrome Ring14. Il était bien évident qu'ils souhaitaient savoir comment se comporter pour avoir des relations meilleures avec leur camarade et comment ils auraient pu l'aider dans le déroulement de tout ce qui pour eux c'est la vie quotidienne, mais qui pour lui ce sont des difficultés.

3. Est-ce que la lecture du conte a aidé la classe à mieux comprendre les difficultés de son camarade ?

La lecture du conte et les activités diverses ont certainement aidé à comprendre les difficultés de Matteo et en plus elles ont été l'occasion pour confirmer aux enfants qu'eux-mêmes ils sont des ressources très importantes pour leur ami spécial. Beaucoup d'enfants ont affirmé qu'en réalité c'est lui qui est une ressource pour eux. Grâce à ce parcours les élèves ont pu comprendre à fond l'incapacité, les difficultés qu'elle entraîne, et respecter les besoins de l'autre avec la sensibilité qu'il faut avoir dans une relation avec quelqu'un qui n'est pas comme nous, non seulement à cause d'un handicap.

4. Est-ce que vous conseillerez la lecture de ce conte à d'autres écoles primaires ? Si oui, pourquoi ?

Le conte et les activités qui en sont suivies n'ont pas été conçues spécialement pour Matteo et ses camarades mais pour toutes les classes, aussi pour celles où n'est présent aucun élève incapable. Ce conte en effet est un conte sur la diversité en général, donc non liée spécialement à un handicap et qui peut par conséquent être utilisée comme moyen d'intégration à tout niveau.

Outre à Anna Maria Giustardi et Francesca Pergetti ont collaboré à la réalisation du conte :

– dessinatrice/peintre, pour les illustrations du livre	Livia Saetti,
– éducateur	Silvia Fontanesi,
– M.mes Simona Agosti et Caterina Belvedere	les maîtresses d'école
– B de l'école "Renzo Pezzani" de Reggio Emilia	les enfants de la classe IV
– "Mamme online" (www.editrice.mammeonline.net) pour la publication du livre	la maison d'édition
– de presse de RING14 Onlus, pour la réalisation du projet éditorial	Alberto Sabatini, attaché

**... quels projets
et quelles activités intéressantes !**

Pag.56

Mais combien ça aura coûté à

l'Association RNG14 ?

Je dois en savoir plus.....

Voilà le budget !

LA DIMENSION ECONOMIQUE

Pag.57

Lisons-le avec attention.....

En 2010 tant les entrées comme les sorties de l'Association ont été moins que le devis
En tous cas l'année a été clôturée avec un bilan positif.
L'objectif de RING14 est d'investir au mieux, mais vite, les fonds recueillis.

ENTREES/SORTIES

Grafico

163.162,00	143.542,00
137.168,00	132.009,00

ENTREES	ENTREE	SORTIES	SORTIES
A BUDGET	A BILAN	A BUDGET	A BILAN (controllare)

L'Association s'efforce de limiter les dépenses de structure pour pouvoir investir au maximum dans les projets sociaux en faveur des familles.

COMMENT NOUS DEPENSONS NOS FONDS

Coûts des projets

Coûts des structures

Torta

Pag.58

La mission principale de l'organisation est le domaine scientifique, mais le soutien aux familles, à travers les projets sociaux, joue aussi son rôle.

PROJETS SCIENTIFIQUES ET SOCIAUX

◦ **Projets Scientifiques**

◦ **Projets Sociaux**

31%

Torta

69%

COÛTS PAR PROJET

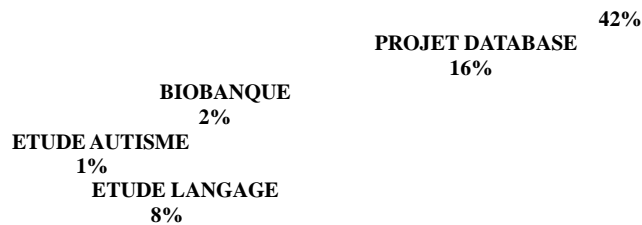
DYNAMO CAMP

2%

ETRE FRERE DE

21%

PROJET GENETIQUE



Bien ! Je dirais que j'ai tous les éléments pour écrire mon article sur RING14.....mais avant de l'envoyer à la rédaction je me suis souvenu d'un autre aspect important..... les fonds !!!

Pag.59

LE “FUNDRAISING” (le recueil des fonds)

L'Association RING14, comme toute organisation sans but lucratif, soutient ses activités surtout à travers les donations et les recueils de fonds.

Les recueils de fonds de notre organisation se subdivisent en trois secteurs, qui correspondent aux catégories des donateurs:

Les Privés: ce sont des gens qu'à chaque mois se souviennent de l'Association et envoient des donations pour les projets sociaux, les initiatives de solidarité, les spectacles de théâtre, en achetant les coffrets de solidarités ou les pendentifs en argent en payant la cotisation et donnant le 5 par mille de leurs impôts comme prévu par la loi italienne.

Sociétés, Organisations et Fondations: ce sont des réalités qui ont décidé de contribuer à des initiatives de charité de l'Association dans la recherche scientifique et le soutien des initiatives en faveur des familles.

Evènements locaux: stands de solidarité auprès des hôpitaux et des centres commerciaux du terrain, dîner de solidarité, spectacles, sports, banquets, loto, avec l'aide d'une multitude de volontaires. L'Association est en train d'étendre de plus en plus la gamme de ses activités, avec le double objectif de recueillir des fonds mais aussi de répandre la connaissance de la maladie à un public toujours plus ample.

COMMENT ON RECUEILLE LES FONDS NECESSAIRES AUX PROJETS

Entrées 2010: Euros 137.168,00

INITIATIVES LOCALES

29%

Torta

PRIVES

27%

SOCIETES/FONDATIONS

44%

**Quel genre d'évènements charitables
l'on organise ?
Qui soutient l'organisation?
Allons rencontrer les patrons
du "recueil des fonds" !!**

Pag.60

F o t o

MARIA LAURA TEREZIANI

Avocat et Président du Lions Club Canossa Val d'Enza
(Charge sociale 2010-2011)
NOTRE SOUTIEN A RING 14

Maria Laura Terenziani

1. M.me Terenziani, vous êtes actuellement président du Lions Club Canossa Val d'Enza. Depuis combien de temps le Club soutient-il l'Association RING14 et pourquoi ?

Notre Club soutient l'Association RING14 dès sa fondation, tant pour ses objectifs que pour la fiabilité des personnes qui y travaillent. Nous nous sommes rendus compte que le soutien qu'on donne à RING14 ne se disperse pas dans les mécanismes bureaucratiques mais il va directement au but pour lequel on l'a demandé. On a connu le courage et la détermination des personnes à la tête de l'Association et c'est bien pour ça qu'on a décidé de la soutenir, car on partage ses projets concrets dans le domaine de la recherche et de la diffusion des informations à niveau mondial, telles que la création du nouveau lien avec les biobanques génétiques de Telethon, un projet très important dans le domaine des maladies génétiques rares.

2. Qu'est-ce que cela signifie pour vos associés de pouvoir contribuer à la recherche sur les maladies génétiques rares dans les enfants ?

C'est pouvoir donner aux enfants l'espérance d'avoir des conditions de vie meilleures et à leurs familles une aide concrète.

3. Quels évènements charitables vous organisez pour le recueil de fonds et quelle réponse vous voyez à niveau local ?

Nous organisons des tournois de jeux et des spectacles. On a vu une bonne réponse.

4. Qu'est-ce que vous souhaitez pour le futur de ces enfants, grâce aussi à votre précieux effort ?

J'espère les voir grandir avec leur copains, entourés par la douceur et la tendresse de leurs familles.

Pag.61

DAVIDE VECCHI

Donneur privé

F o t o

Davide Vecchi

1. Mr. Vecchi, depuis combien de temps vous soutenez l'Association RING14 et pourquoi ?

Cela fait 5-6 ans que je soutiens l'Association Internationale RING14.

2. Qu'est-ce que cela signifie aider une organisation avec but non lucratif qui s'occupe de maladies génétiques rares dans les enfants ?

Cela veut dire avoir la possibilité, moyennant le financement de la recherche scientifique, d'améliorer leurs conditions de vie.

3. Qu'est-ce que vous souhaitez pour le futur de ces familles, grâce aussi à votre contribution précieuse ?

En un mot, qu'ils atteignent tous leurs objectifs, même les plus difficiles, qu'ils se sont donnés.

F o t o

Pag.62

**LES SOIREES BENEFICES
ET LES SPECTACLES SOLIDARITE**

f o t o

Pag.63

f o t o

Pag.64

f o t o

Pag.65

**LES BONBONNIERES SOLIDARITE
POUR SOUTENIR LA RECHERCHE GENETIQUE:
MARIAGES, BAPTEMES, CONFIRMATIONS**

f o t o

Facsimile bonbonnières solidarité

LES BIJOUX: LES SYMBOLES DE L'ASSOCIATION

f o t o

RING14 a créé des pendentifs d'argent (encadrés sur des colliers, des bracelets et des broches) qui reproduisent le logo de notre association. Les pendentifs sont des objets raffinés et élégants et en même temps ils sont la marque de l'association, avec une forte

f o t o

valeur symbolique. Les acheter, ce serait comme faire partie du monde de RING14, partager ses objectifs de recherche et les buts sociaux de l'organisation.

F o t o

Pag.66

SCATOLIFICIO

ME-CART

SILVANA MELLONI

Président de la Société ME-CART (Reggio Emilia)

Silvana Melloni

1. Silvana, depuis combien de temps votre société soutient-elle l'Association RING14 et pourquoi ?

Notre société a commencé à soutenir l'Association RING14 dès sa fondation. La raison est dûe en principe à mon amitié avec un des fondateurs, une dame, qui grâce aux récits de ses expériences, a stimulé ma sensibilité et m'a poussée à croire en ce projet dès son début.

2. Qu'est-ce que cela signifie aider une organisation sans but lucratif, qui s'occupe de maladies génétiques

rare dans les enfants ?

Soutenir une telle organisation signifie en principe donner une espérance aux générations actuelles, mais c'est surtout soutenir la recherche afin que les générations futures puissent puiser et tirer avantage des nouvelles découvertes dans le domaine médico-scientifique en ce qui concerne le traitement et le diagnostic précoce de ces maladies.

3. La solidarité peut donc faire partie d'un système de politique sociale ou est-ce que ces concepts sont encore très éloignés ?

Bien sûr. Depuis bon nombre d'années notre société donne son soutien à l'Association RING14 aussi bien qu'à d'autres organisations sans buts lucratifs de notre région.

4. Qu'est-ce que vous souhaitez pour le futur de ces enfants, grâce aussi à votre contribution ?

Mon espoir est surtout dans la recherche médico-scientifique et dans les résultats que, année après année, elle obtient. Pouvoir soutenir les projets de cette association, je crois que cela veut dire aider, bien que indirectement, la recherche. Bien sûr avec un humble souhait que le futur de ces enfants puisse être un jour meilleur.

Pag.67

LA COLLABORATION AVEC TELETHON

Logo di Telethon

f o t o

Stefana Azzali avec sa famille et
Lucia Monaco (Directeur Bureau Scientifique de Telethon)

LA PARTICIPATION AU "MARATHON-TELE" TELETHON 2010 SAMEDI 18 DECEMBRE THEATRE "DELLE VITTORIE"- ROME

Du 16 au 19 décembre 2010 a eu lieu comme d'habitude ce qu'on appelle le "marathon-télé" (Telethon) sur le réseau national italien (RAI) pour réperer les fonds destinés à la recherche scientifique sur les maladies génétiques.

L'Association RING14 a participé à cet évènement le samedi 18 décembre. Le président M.me Stefania Azzali, qui a été interviewée avec sa famille, a parlé de l'accord scientifique qui lie l'association de Reggio Emilia au Network des biobanques de Telethon.

En effet, en 2009 RING14 a été la première association en Italie et en Europe qui a signé un accord pilote avec une des biobanques du TGBN Teletho, à l'hôpital Galliera de Gênes.

Cet accord a permis de recueillir tous les précieux échantillons de sang des familles éparpillées dans le monde, pour la préservation du matériel génétique et pour partager ces échantillons avec la communauté scientifique internationale.

Grâce à la collaboration avec RING14, Telethon a pu réaliser un modèle utile pour beaucoup d'autres associations de malades rares en Italie.

F o t o

Stefania Azzali et Franca Dagna Bricarelli (Coordonnateur du Département Ligure de Génétique "Ospedali Galliera")

Pag.68

**Une dernière chose.....
avant de terminer mon reportage !**

**Pendant cette dernière année,
qu'auront-ils écrit, mes collègues
les journalistes à-propos de RING14 ?**

Allons récupérer de la presse.....

LES MEDIAS PARLENT DE NOUS

