



salute→puntomalattie

Malattie rare: associazione Ring14 compie 10 anni, promossi studi su staminali e Dna

Congressi scientifici, programmi di studio, accordi tra centri di ricerca in tutto il mondo. Sono tanti i risultati raggiunti nei primi 10 anni di vita dell'associazione internazionale Ring14, onlus dedicata alla ricerca sulla sindrome ring 14, una rarissima malattia genetica causata dall'alterazione del cromosoma 14 che, dopo aver perso parte del materiale genetico alle due estremità, forma un anello. A gennaio di quest'anno è partito presso l'Università di Harvard uno studio pilota sulle cellule ips (cellule staminali pluripotenti indotte) nella sindrome ring 14, grazie alla collaborazione della Biobanca Galliera del Network Telethon, dell'Università Cattolica di Roma e del Children's Hospital di Boston. L'obiettivo di questa innovativa ricerca, condotta dalla studiosa Anne Cherry, è quello di sperimentare, attraverso una riprogrammazione cellulare sui pazienti, nuove cure mirate per trattare i numerosi sintomi che colpiscono i bambini affetti dal ring (attacchi epilettici, difficoltà motorie, ritardo nello sviluppo). Studiando il Dna, le cure potrebbero essere prodotte in modo specifico e personalizzato per ridurre tali sintomi e i neuroscienziati potrebbero trasformare le cellule ips in neuroni, per indirizzare i farmaci specifici direttamente nelle cellule staminali.

"Creando l'associazione - afferma Daniela Bruni, vice-presidente e socia fondatrice di RING14 - abbiamo dato la possibilità ai nostri ricercatori e all'intera comunità scientifica di compiere studi approfonditi e di qualità sul cromosoma 14. L'associazione - prosegue - è diventata un ottimo punto di riferimento per tutte quelle famiglie che si sentono abbandonate dal sistema sociale e sanitario. Spesso i genitori di bambini con malattie rare sono schiacciati dal peso dell'assistenza continua ai loro figli, che necessitano di specifiche cure cliniche e riabilitative, e devono garantire una presenza costante perché il ritardo mentale causa mancanza di autonomia. Tutto ciò può significare solamente abbandono della vita sociale, delle amicizie anche più strette e in alcuni casi dello stesso lavoro". La sindrome Ring 14 colpisce principalmente nel primo anno di vita e causa sintomi neurologici molto gravi, tra cui un'epilessia farmaco resistente, un ritardo psico-motorio medio-grave, l'eventuale assenza del linguaggio e sintomi autistici con relativi problemi di crescita.

di

Data: 14/05/2012

© RIPRODUZIONE RISERVATA

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

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

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

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

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