

Articolo pubblicato sul sito [superabile.it](http://superabile.it)



Il Contact Center integrato per la disabilità

Più : [www.alex.com/siteinfo/superabile.it](http://www.alex.com/siteinfo/superabile.it)

Estrazione : 14/05/2012 14:00:50  
 Categoria : Attualità  
 File : piwi-9-12-101668-20120514-342946018.pdf  
 Audience :

[http://www.superabile.it/web/it/CANALI\\_TEMATICI/Associazioni/Zoom/info1010545126.html](http://www.superabile.it/web/it/CANALI_TEMATICI/Associazioni/Zoom/info1010545126.html)

## Malattie rare, Reggio Emilia: Ring14, dieci anni accanto alle famiglie

Importante traguardo per l'associazione che riunisce 200 famiglie nel mondo con bambini affetti da sindromi rare del cromosoma 14.

In questi 10 anni Ring14 ha compiuto passi da gigante nel campo della ricerca

REGGIO EMILIA - L'associazione Ring14 compie 10 anni.

Dal 2002, infatti, la onlus reggiana è impegnata nella lotta contro le sindromi rare del cromosoma 14.

Dieci anni di ricerca scientifica, progetti sociali ed educativi, battaglie e storie di vita.

Ring14 riunisce 200 famiglie in tutto il mondo che, nonostante le differenze culturali e geografiche, condividono paure, speranze e, qualche volta, anche gioia per i loro figli.

Dalla nascita a oggi, l'associazione ha compiuto passi da gigante nella ricerca scientifica, soprattutto grazie alla collaborazione con i genetisti dell'Università cattolica del Sacro Cuore di Roma e delle biobanche del network di Telethon.

"In 10 anni di attività e di strada ne abbiamo fatta - racconta Daniela Bruni, vicepresidente dell'associazione - Oggi siamo un ottimo punto di riferimento per tutte le famiglie che si sentono abbandonate dal sistema sociale e sanitario: spesso i genitori sono schiacciati dal peso dell'assistenza continua per i figli e ciò può significare abbandono della vita sociale, delle amicizie e, in alcuni casi, del lavoro".

Il coraggio delle madri.

"Dopo aver scoperto di condividere la condizione di madri con bambini affetti da questa patologia - racconta Stefania Azzali, una delle fondatrici e oggi presidente dell'associazione - abbiamo deciso

The screenshot shows the SuperAbile website interface. At the top, there's a navigation bar with links like 'Chi siamo', 'Contatti', 'Aiuto alla navigazione', 'RSS', 'LABORATORIO', 'MY SUPERABILE', and 'CALL CENTER 800 810 810'. Below this is a search bar and a welcome message. The main content area features a 'ZOOM' section with the headline 'MALATTIE RARE, REGGIO EMILIA: RING14, DIECI ANNI ACCANTO ALLE FAMIGLIE'. The article text is partially visible, matching the text in the other blocks. A sidebar on the left lists various categories under 'CANALI TEMATICI' and 'SUPERABILE MULTIMEDIA'.

Copyright superabile.it -

1/2

Articolo pubblicato sul sito [superabile.it](http://superabile.it)



Più : [www.alexa.com/siteinfo/superabile.it](http://www.alexa.com/siteinfo/superabile.it)

Estrazione : 14/05/2012 14:00:50  
Categoria : Attualità  
File : piwi-9-12-101668-20120514-342946018.pdf  
Audience :

[http://www.superabile.it/web/it/CANALI\\_TEMATICI/Associazioni/Zoom/info1010545126.html](http://www.superabile.it/web/it/CANALI_TEMATICI/Associazioni/Zoom/info1010545126.html)

di dare uno scopo alla nostra disperazione e imbrigliarla nella fiducia di genitori che non si fermano di fronte alle difficoltà, per quanto grandi esse siano".

Ring14 è nata dall'incontro di Stefania Azzali, Daniela Bruni e Gabriella Fiorentino.

"Quando siamo partite non sapevamo dove saremmo arrivate - continua Azzali - ma avevamo ben chiari due pensieri: raccogliere tutte le famiglie del mondo per scambiare le esperienze e rispondere alle loro domande attraverso la ricerca genetica".

Oggi l'associazione riunisce 200 famiglie nel mondo.

Dal punto di vista scientifico, Ring14 sta compiendo passi da gigante.

Un esempio? Da gennaio è in corso presso l'Università di Harvard uno studio pilota sulle cellule ips (staminali pluripotenti indotte) nella sindrome Ring14 grazie alla collaborazione con la biobanca Galliera del network Telethon, all'Università cattolica del Sacro Cuore di Roma e del Children's Hospital di Boston.

L'obiettivo è sperimentare, attraverso una riprogrammazione cellulare sui pazienti, nuove cure mirate per trattare i numerosi sintomi che colpiscono i bambini affetti da questa patologia (attacchi epilettici, difficoltà motorie, ritardo nello sviluppo, ecc.).

Studiando il dna le cure potrebbero essere prodotte in modo specifico e personalizzato per ridurre tali sintomi e i neuro scienziati potrebbero trasformare le cellule ips in neuroni, per indirizzare i farmaci specifici direttamente nelle cellule staminali.

La sindrome Ring14 è una malattia genetica rara causata dall'alterazione del cromosoma 14 che, dopo aver perso parte del materiale genetico alle due estremità, forma un anello.

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.

L'associazione Ring14 fa parte della Federazione sulle malattie rare della Regione Emilia-Romagna (Federamrare) e aderisce a Eurochromnet, il network europeo sulle malattie cromosomiche rare, e a Eurordis, l'organizzazione europea sulle malattie rare.

(Laura Pasotti)