**qwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmrtyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmrtyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmrtyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmrtyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmrtyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmrtyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmrtyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnmqwertyuiopasdfghjklzxcvbnm**

|  |
| --- |
| Nuevas lineas de investigacion  [Digitare il sottotitolo del documento]  [Selezionare la data]  Paolo |

Nuevas lineas de investigación Ring 14 (años 2010-2011)

Istituto di Genetica Medica, Policlinico A. Gemelli, Roma

La investigación genética en el ámbito del síndrome Ring 14 ha sido planeada para los dos años 2010-2011, según las línas siguientes:

1. Análisis de expresión del gene FOXG1, candidato a encefalopatía epiléptica, através del dosaje del mRNA y de la proteína FOXG1 en células linfoblastoides de la paciente con translocación balanceada y fenotipo compatible con síndrome de deleción 14q proximal. Análisis de expresión del mismo gene en fibroblastos cutnáeos.
2. Análisis de expresión del gene FOXG1 y de los genes NRL y RPGR-IP1, ambos candidatos a la degeneración de la retina y de la mácula, através de un dosaje del mRNA y de la proteína correspondiente en a) células linfoblastoides y en b) fibroblastos cutáneos de 5 pacientes con Ring 14, ya sea completo, ya sea con deleción de la cuota 14q terminal. Habrá que hacer una evaluación comparativa en las células linfoblastoides y en los fibroblastos cutáneos de sujetos con cariotipo normal que tengan la misma edad (de este aspecto podrá ocuparse el mismo Istituto di Genetica Medica, Roma).
3. Se continuará el estudio de nuevos casos através de un examen cromosómico de 100 células y con el array-CGH.

Las células linfoblastoides ya están disponibles en el laboratorio del Istituto di Genetica Medica de la Università Cattilica del Sacro Cuore de Roma.

Las culturas de fibroblastos cutáneos tienen que ser preparadas y por lo tanto hace falta planear una biopsía cutánea, con una frecuencia de dos en cada mes.

La biopsía cutánea podrá efectuarse en otro lugar pero tendrá quel llegar al Istituto di Genetica Medica de la Università Cattolica de Roma el mismo día; de otra manera la biopsía cutánea podrá efectuarse en la misma Università Cattolica.

Con las tomas de muestras se tendrá que llenar una ficha de consentimiento por parte del paciente.

De hecho para cada paciente incluído en la investigación se requiere:

1. 7-8 ml de sangre en EPARINA
2. Biopsía cutánea

El plazo previsto para completar ambos puntos es de dos años.

El plazo incluye sea la investigación a nivel molecular, sea eventuales publicaciones científicas.

Prof. Giovanni Neri

Prof. M