Nouvelles lignes de recherche Ring 14 (années 2010-2011)

Istituto di Genetica Medica, Policlinico A. Gemelli, Roma

La recherche génétique dans le domaine de la syndrome Ring 14 a été programmée dans les deux prochaines années 2010-2011 selon les lignes suivantes:

1. Analyse d’expression du gène FOXG1, candidat pour l’encéphalopathie épileptique, moyennant le dosage du mRNA et de la protéine FOXG1 en cellules lymphoblastoïdes de la patiente avec translocation balancée et phénotype compatible avec une syndrome de délétion 14q proximale. Analyse d’expression du même gène sur fibroblastes cutanés.
2. Analyse d’expression du gène FOXG1 et des gènes NRL et RPGR-IP1, tous les deux candidats pour la dégénérescence rétinique et maculaire, moyennant le dosage dum RNA et de la protéine correspondante en a) des cellules lymphoblastoïdes et b) en fibroblastes cutanés de 5 patients avec Ring 14, soit complet soit avec délétion de l’extremité 14q terminale. Il faudra effectuer une évaluation comparative sur des cellules lymphoblastoïdes et sur des fibroblastes cutanés de sujets avec un caryotype normal, du même âge (cet aspect pourra être étudié par le même Istituto di Genetica Medica de Rome).
3. On continuera l’étude de nouveaux cas mnoyennant un examen chromosomique sur 100 cellules et array-CGH.

Les cellules lymphoblastoïdes sont déjà disponibles dans le laboratoire de l’Istituto di Genetica Medica de l’Università Cattolica Sacro Cuore.

Il faut préparer les cultures de fibroblastes cutanés et il est donc nécessaire de programmer une biopsie cutaée, avec une fréquence de deux par mois.

On peut effectuer la biopsie cutanée ailleurs mais elle doit arriver à l’Istituto di Genetica Medica de l’Università Cattolica de Rome dans le même jour; ou bien la biopsie pourrait être effectée à l’Università Cattolica elle-même.

Les prises se feront en même temps qu’on remplira un formulaire de consentement.

Ce qu’il faut avoir pour chaque patient impliqué dans l’étude est :

1. 7-8 ml de sang en ÉPARINE
2. La biopsie cutanée

Le temps prévu pour compléter les deux points est de deux ans.

Ce délai comprend soit l’exécution de la recherche moléculaire, soit des éventuelles publications scientifiques.

Prof. Giovanni Neri

Prof. Marcella Zollino