Cerca nel sito VAI

orphaNews Italia
La Newsletter di Orphanet Italia

OrphaNews Europe, il bollettino quindicinale del Comitato dell'Unione Europea di Esperti in Malattie Rare (EUCERD), è ora anche in Italiano, grazie all'impegno di Orphanet Italia, al supporto di Genzyme Italia e alla collaborazione di MediArt promotion. Qui maggiori informazioni.

NEWS
- Attualità
- Storie
- Politiche socio-sanitarie
- Screening Neonatale
- **Ricerca scientifica**
- Farmaci orfani
- Sperimentazioni
- Terapie Domiciliari
- Cellule Staminali Cordonali
- Telethon

APPUNTAMENTI
- 10 ottobre 2012, Roma. Concerto a sostegno del CNMR per la ricerca sulle angiodisplasie
- 10 Ottobre 2012, Roma. E-Patients, E-Parents, E-doctor: le malattie rare via web – opportunità e rischi
- 8-9 ottobre 2012, Roma. Rare disease and orphan drug registries
- 7-12 Ottobre 2012, Roma. XX congresso mondiale della Federazione internazionale di ginecologia e ostetricia

Sindrome RING 14, al via importante progetto scientifico per comprendere la malattia

Autore: Redazione, 02 Ott 2012

Twitter

Grazie all'Associazione RING 14 Onlus sarà possibile attuare la ricerca del Prof. Yann Herault

Stimolare la ricerca scientifica è uno dei valori fondamentali dell'Associazione Internazionale RING14 Onlus di Reggio Emilia. È l'unica strada per comprendere e dare un futuro di speranza a chi è affetto da disabilità, causate da sindromi genetiche rare. Per questo, RING14 Italy Onlus - in collaborazione con la gemella RING14 USA - ha di recente finanziato la **ricerca denominata "Creazione di modello di topo con RING14 per meglio capire la fisiopatologia della sindrome umana"**, che avrà una durata di 2 anni (2012 - 2014) e sarà condotta dal **Prof. Yann Herault,** Direttore di Institut Clinique de la Souris (ICS) di Strasburgo, specializzato in ricerca traslazionale e genomica funzionale.

Questa ricerca rappresenta il primo Grant internazionale finanziato da RING14 Onlus. Da 10 anni Ring 14 promuove e finanzia progetti scientifici sul territorio italiano in campo clinico, genetico, farmacologico e riabilitativo per comprendere la patogenesi e individuare potenziali terapie contro le sindromi rare, provocate da alterazioni del cromosoma 14, come RING14 da cui l'Associazione prende il nome.
Dal 2012 invece, tutti i progetti finanziati da RING14 Onlus, così come la ricerca del Prof. Yann Herault, saranno valutati e selezionati secondo il criterio "peer review", ovvero attraverso un comitato internazionale di scienziati, che avranno anche il compito di verificare gli step di avanzamento e il raggiungimento degli obiettivi concordati.

RING14 è una malattia genetica rara che provoca disabilità motorie e intellettive, alterazioni morfologiche ed epilessia. Rappresenta un'aberrazione specifica del cromosoma 14, che comporta la formazione di un anello in seguito alla fusione delle due estremità dei cromosomi, causando la perdita parziale del materiale genetico.
La ricerca condotta dal Prof. Herault nasce proprio dal desiderio di approfondire la sindrome RING14, e le sindromi correlate, attraverso la creazione di un modello di topo affetto da RING14.
Ad oggi, il topo di laboratorio (modello murino) è il primo modello animale utilizzato per la ricerca biomedica e farmaceutica integrata, perché condivide con l'essere umano numerose somiglianze nei geni (> 95 per cento), nella fisiologia e nell'anatomia. Lo studio di modelli murini consente di analizzare e comprendere meglio i meccanismi fisiopatologici e le relazioni genotipo-fenotipo alla base di malattie complesse.

L'obiettivo della ricerca è dare risposte alle domande legate al contributo del cromosoma 14 nel sequenziamento dei geni, arrivando a una diagnosi clinica completa, a un approfondimento dei sintomi principali quali l'epilessia e a una valutazione più precisa dei disturbi comportamentali e cognitivi sulle cavie, iniziando un confronto con le caratteristiche umane presenti in pazienti affetti da RING14.

"Il modello topo è diventato fondamentale quando si tratta di studiare malattie rare e malattie dette cromosomiche, come la trisomia 21 (sindrome di Down). - spiega il **prof. Yann Herault** - In meno di 10 anni, lo studio dei modelli topo per la trisomia 21 ha permesso di ottenere informazioni preziose per conoscere meglio la fisiopatologia di questa malattia, identificata dai geni target o dai percorsi senza regole, e per sviluppare approcci terapeutici nei modelli preclinici. Questi progressi sono considerabili per il Ring14.

"Spero di ottenere i modelli topo entro un anno. - continua **Herault -** In seguito, occorrerà produrne ancora in massa e analizzarli per caratterizzare i loro risultati. Per convalidare il modello, sarà necessario confrontare i risultati con i fallimenti osservati nei pazienti. Queste tappe saranno certamente lunghe, anche se l'attesa è forte. Dovranno permetterci di capire meglio l'origine genetica della malattia e le loro conseguenze. Spero di proporre nuove

FOCUS
- Tumori rari
- Distrofia Muscolare di Duchenne
- Emofilia
- Fibrosi Polmonare Idiopatica
- Malattia di Fabry
- Malattia di Gaucher
- Ipercolesterolemia Familiare
- Ipertensione arteriosa polmonare
- Mucopolisaccaridosi I (MPS I)
- Malattia di Pompe
- S.L.A.

MALATTIE CRONICHE
- Sclerosi Multipla
- AIDS - HIV
- Malattia di Parkinson
- Leucemia Linfatica Cronica
- Alzheimer
- Epatite C
- Altre Malattie Croniche

PARTNER SCIENTIFICI
orphanet
MAGI Non-profit Human Medical Genetics Institute
ICGEB International Centre for Genetic Engineering and Biotechnology
Azienda Ospedaliera Ospedale Niguarda Ca' Granda
Sistema Sanitario Regione Lombardia

- 6 - 7 Ottobre 2012, Milano. "Ricerca, Eutanasia, Salute, Disabilità: Dal Corpo dei malati al cuore della politica."

Vedi l'agenda completa...

Segui O.Ma.R anche su

Tag più frequenti

emofilia risultati ipertensione farmaco malattia studio italia ricerca genica talassemia tumori nuove leucemia siena staminali pazienti sindrome cistica diagnosi malattie mutazione genetica polmonare terapia fibrosi

prospettive di cura. "

"RING14 Onlus finanzia molti progetti di ricerca scientifica: la raccolta di campioni di sangue presso la Bio Banca Telethon Galliera di Genova, la raccolta dei dati medici nel database clinico dell'Associazione, lo studio del ritardo nel linguaggio presso l'Università Bicocca di Milano e la ricerca genetica presso l'Università Cattolica di Roma, i workshop scientifici con la partecipazione di esperti internazionali. - spiega **Stefania Azzali, Presidente Associazione Internazionale RING14** - Non mi voglio illudere sperando di trovare una cura alla sindrome, ma **sarebbe già molto poter individuare terapie efficaci per i sintomi più pesanti come epilessia, infezioni respiratorie, ritardo mentale e sintomi autistici.** Chiedo forse troppo…?"

L'Associazione Internazionale RING14 Onlus nasce nel 2002 a Reggio Emilia per iniziativa di un gruppo di famiglie con bambini colpiti da una malattia genetica rara, provocata da alterazioni del Cromosoma 14. Da 10 anni opera con rigore per offrire supporto a chi vive ogni giorno situazioni di disabilità grave e promuovere progetti di ricerca scientifica internazionale. Impegno, sostegno e futuro sono i valori che animano staff e volontari di RING14. L'obiettivo è di alleviare le sofferenze di bambini e famiglie ma anche di scrivere la storia di questa patologia devastante e pressoché sconosciuta, favorendo lo sviluppo di diagnosi sempre più precoci, aiutando a scoprire terapie efficaci e rafforzando la rete di contatti tra medici specialisti e persone.

Per ulteriori informazioni potete consultare il sito www.ring14.org.

Condividi

J'aime Sign Up pour voir ce que vos amis aiment.

ARTICOLI CORRELATI

- Teleangectasia emorragica ereditaria, le epistassi oggi si trattano con interventi minimamente invasivi
- Screening, l'appello di AISMME per allagamento e uniformità del test neonatale
- Comunicare le biotecnologie e l'innovazione in medicina
- Malattia di Cushing, disponibile una review
- Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico, un piano di trattamento della Childhood Arthritis and Rheumatology Research Alliance
- Biotecnologie, siglato oggi accordoAIFA - ISS - ASSOBIOTEC per incentivare la sperimentazione clinica
- Immunodeficienze primitive pediatriche, il Meyer di Firenze è oggi parte del network internazionale Jeffrey Modell
- 10 ottobre 2012, Roma. Concerto a sostegno del CNMR per la ricerca sulle angiodisplasie
- 8-9 ottobre 2012, Roma. Rare disease and orphan drug registries
- Screening, pratica in aumento nei paesi a basso e medio reddito
- Malattie reumatiche, l'associazione dei malati A.P.MA.R e i reumatologi chiedono terapie appropriate
- L'Associazione Italiana Febbri Periodiche (AIFP) annuncia la creazione del Comitato Scientifico
- Il Granfondo dei Trapiantati fa tappa alle Scotte di Siena sabato 29 settembre
- Contro l'autismo scende in piazza il peperoncino dal 28 al 30 settembre
- Sindrome di Guillain-Barrè, il punto su diagnosi e terapia

FONDAZIONE SIGMA-TAU

CON IL CONTRIBUTO DI

Informazioni Mediche

Tutte le informazioni presenti nel sito **non sostituiscono** in alcun modo il giudizio di un **medico specialista**, l'unico autorizzato ad effettuare una consulenza e ad esprimere un parere medico.

© Osservatorio Malattie Rare 2012 | info@osservatoriomalattierare.it
Testata giornalistica iscritta al ROC, n.20188, ai sensi dell'art.16 L.62/2001 | Testata registrata presso il Tribunale di Roma - 296/2011 - 4 Ottobre
Direttore Responsabile: **Ilaria Ciancaleoni Bartoli** - Via Amedeo Cencelli, 59 - 00177 Roma | Piva 02991370541

Online 10 ShinyStat™ Visite tot. 458070

Webcoding by Digitest | Hosting by ServerPlan