



Mercoledì, 03 ottobre 2012 ore 09:58

PUBBLICITÀ

PUBBLICITÀ

**Glossario di termini medici**

	DANISH		DUTCH
	ENGLISH		FRENCH
	GERMAN		ITALIAN
	PORTUGUESE		SPANISH



Aderiamo allo **standard HONcode** per l'affidabilità dell'informazione medica. Verifica qui.

Home » Eventi » News Salute » RING14, quando ricerca fa rima con speranza

## RING14, quando ricerca fa rima con speranza

inserito da: [Redazione](#) pubblicato il: 02/10/2012 15:17

[E-mail](#) [Commenta](#)

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.

PUBBLICITÀ

I presupposti: un modello murino per comprendere malattie umane complesse 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%), 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.

Gli obiettivi: verso una diagnosi clinica completa  
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. In particolare, i modelli di topo saranno utilizzati per:  
comprendere la trasmissione del cromosoma ad anello nelle cellule mutanti e la vitalità delle cellule stesse  
generare un'analisi completa e standardizzata fenotipica dei modelli

[^ torna su Eventi](#)  
[News Salute](#)

### Sezioni Med

- [Alimentazione](#)
- [Allergologia](#)
- [Analgesia](#)
- [Andrologia](#)
- [Anestesia](#)
- [Cardiologia](#)
- [Chirurgia](#)
- [Chirurgia este](#)
- [Chirurgia Lase](#)
- [Dermatologia](#)
- [Diabetologia](#)
- [Gastroenterolo](#)
- [Ginecologia](#)
- [Immunologia](#)
- [Medicina delle](#)
- [Neurologia](#)
- [Odontoiatria](#)
- [Oncologia](#)
- [Oculistica](#)
- [Ortopedia](#)
- [Otorinolaringo](#)
- [Psichiatria](#)
- [Psicologia](#)
- [Pediatria](#)
- [Riabilitazione](#)
- [Sessuologia](#)
- [Urologia](#)

### Informarsi s

- [Ospedali](#)
- [Allergie](#)
- [Balbuzie](#)
- [Droghe](#)
- [Infertilità](#)
- [Lavoro e Salut](#)
- [Malattie rare](#)
- [Russamento e](#)
- [Terza età](#)
- [Diritti del Pazi](#)
- [Veleni e avvel](#)
- [A - Z Salute](#)
- [Analisi e Esar](#)
- [Viaggiare sicu](#)
- [Farmacoecon](#)
- [Erboristeria](#)

### Tools

confrontare la valutazione fenotipica nel topo e in pazienti umani identificare il gene (s) responsabile dei fenotipi cognitivi, motorio, epilettico e capire la loro funzione caratterizzare ulteriormente i fenotipi cerebrali, limitando i percorsi alterati, per una migliore comprensione dei processi che possono influenzare differenti regioni del cervello proporre, ed eventualmente sperimentare, approcci terapeutici nei modelli murini.

Intervista al Prof. Yann Hérault, Responsabile della Ricerca

1\_Può spiegarci quali sono gli obiettivi della ricerca e su quali premesse è fondata? Il modello topo è diventato fondamentale quando si tratta di studiare malattie rare e malattie dette cromosomiche, come la trisomia 21 (sindrome di Down). 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.

2\_ Quando prevede di ottenere i primi risultati scientifici?

Spero di ottenere i modelli topo entro un anno. 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.

3\_ Quali soluzioni nasceranno da questa ricerca? Che cosa significherà per la comunità scientifica internazionale?

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 prospettive di cura.

Intervento di Stefania Azzali, Presidente Associazione Internazionale RING14

"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. 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...?"

Impegno, sostegno, futuro: 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.

RING14 Onlus

[www.ring14.it](http://www.ring14.it)

0 commenti |

Condividi: 

#### Notizie correlate

- [Malattie rare: alla ricerca dell'approdo](#)
- [Harvard University e RING14: studio innovativo su cellule lps per curare le malattie rare](#)
- [MALATTIE RARE IN SITUAZIONI DI URGENZA: UN VADEMECUM PER I PRONTO SOCCORSO](#)
- [14 MAGGIO 2012: GIORNATA MONDIALE RING14](#)
- [Malattie Rare: è italiano il test più efficace al mondo per la diagnosi precoce di una rara malattia congenita](#)

*"Probabilmente una delle cliniche di  
chirurgia estetica più richieste d'Europa"*

**PALLAORO MEDICAL LASER**

Lascia un commento :

I commenti sono moderati dalla redazione ed approvati nel rispetto del [regolamento](#) della community.

**Salus.it non fornisce consulenza on-line.**

5

6

Calcola con n  
fertilità  
Calcola con n  
Farmacopea

#### Links medici

Codice deont  
Associazioni e  
Links di Medic  
Indirizzi utili  
Editorial Board

#### Eventi

Comunicati st  
Dal Ministero  
News Salute

PUBBLICITÀ



Se ques  
tua spa  
allora è  
che clicc



Trapianto  
a mezzo

Nome/Nickname :

Codice di sicurezza :



« Inserire qui il codice visualizzato nell'immagine sopra :

INVIA COMMENTO

© Salus.it - Medicina in Rete, 2001-2012 Diritti di proprietà letteraria e artistica riservati. Questo sito non costituisce una testata giornalistica. Non ha carattere periodico ed è aggiornato secondo la disponibilità e la reperibilità dei materiali. Non deve essere considerato in alcun modo un prodotto editoriale ai sensi della Legge. n. 62 del 2001.

#### Disclaimer

Salus.it è uno strumento assolutamente gratuito per i medici che scrivono. L'unica forma di finanziamento di salus.it è data dall'esposizione di banner in apposite caselle contrassegnate dal titolo "pubblicità" Le pagine per i pazienti hanno finalità divulgative ed educative, non costituiscono motivo di autodiagnosi o di automedicazione, non sostituiscono la consulenza e non rappresentano messaggi pubblicitari.

In nessun caso i contenuti pubblicati su Salus.it possono costituire la prescrizione di un trattamento o sostituire la visita specialistica o il rapporto diretto con il proprio medico curante. Tutti i contenuti scientifici sono forniti dai professionisti dei medici che potete consultare alla voce collaboratori.

Gli autori ed il direttore non si assumono responsabilità per danni a terzi derivanti da uso improprio o illegale delle informazioni riportate o da errori relativi al loro contenuto.

[Copyright Uniplan Software srl](#) - [Web marketing](#)