- Home page
- Farmacie
- Alimentazione e Territorio ■ Salute e Benessere
- Assistenza e Servizi ■ Convegni Eventi
- Asl e Aziende Ospedaliere
- Sanità Cuneo
- Notizie Flash

- Archivio Video ■ Links
- Chi siamo

■ Contatti

SINDROME RING14 LA RICERCA SI MUOVE



AIUTO E RICERCA PER I BAMBINI AFFETTI DA MALATTIE GENETICHE RARE - ONLUS

Quando ricerca fa rima con speranza Al via l'importante progetto scientifico del Prof. Yann

dall'Associazione RING14 Onlus.

Stimolare la ricerca scientifica è uno dei valori fondamentali dell'Associazione Internazionale RING14 Oi È l'unica strada per comprendere e dare un futuro di speranza a chi è affetto da disabilità, causate di

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%), nella fisiologia e nell'anatomia. Lo studio di modelli murini consente di analizzare e comprendere meglio i meccanismi fisiopatologici e le relazioni genotipofenotipo 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.

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;
- 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.





Di seguito riportiamo l'intervista al Prof. Yann Herault, Responsabile della Ricerca, rilasciata all'associazione RING14 ONLUS

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.

Per informazioni:

Stefania Azzali

presidenza@ring14.it

http://www.ring14.org/ita/393/grant-internazionale/grant-internazionale/http://www.ring14.org/ita/418/creazione-di-modello-di-topo-con-ring14-pe...

FOTO: http://www.ring14.org/ita/302/gallerie-fotografiche/34g/2011-workshop/

RING14 Onlus

Aiuto e ricerca per i bambini affetti da malattie genetiche rare Via Lusenti 1/1, 42121 Reggio Emilia

T. 0522.421037 www.ring14.org

Redazione HCMagazine

Info: Stefania Azzali Presidente RING14 Italia

Mercoledi, 03 Ottobre 2012

Cerca nel sito



Archivio Video

Componente mancante per la visualizzazione di contenuti Flash.

Centro Recupero Animali Selvatici

Dal 1° Luglio, ogni mese HCMAGAZINE sosterrà un'iniziativa benefica: proponeteci la vostra, la sosterremo on line per 1 mese, sempre con l'aiuto dei nostri lettori!!



1-7 OTTOBRE: SETTIMANA
DELL'ALLATTAMENTO

Come l'Azienda Ulss 19 promuove, protegge e sostiene l'allattamento al seno La "Settimana internazionale

dell'allattamento al seno", in programma dal 1° al 7 ottobre di ogni an (continua...) Spot: Aiutaci ad Aiutarti - ARCO Associazione

Spot: Aiutaci ad Aiutarti - ARCO Associazione sulla ricerca oncologica: Nello spot la Dottoressa Or... A Luglio HCMagazine ha scelto di sostenere il Centro di Recupero Animali Selvatici di Bernezzo (Cuneo).

Concorso ABIO: "Ricette cadute dal pero"

II prossimo sabato 29 settembre si terrà la Giornata Nazionale ABIO: un appuntamento in più di 100 piazze con i volontari ABIO, che ogni giorno sono al fianco dei bambini in ospedale....

03 Ottobre 2012

Asl e Aziende Ospedaliere



SETTIMANA DELL'UROLOGIA

Quest'anno è dedicata alle malattie urologiche in generale, dalle coliche renali alla calcolosi. Da anni, nell'ambito di prevenzione della salute, la prima settimana di ottobre (continua...)

Pagine Dedicate

sulla ricerca oncologica

- AMICI ANIMALI
- COLDIRETTI CUNEO FONDAZIONE ARCO
- FORMAZIONE ed
 EVENTI ASL BIELLA

- GACI
- LAVORARE IN SANITA'
- LVIA
- MAMME E BAMBINI

NOOSOMA

Collaborazioni esterne con la Redazione di HCMagazine - per info: redazione@hcmagazine.it

Congressi Eventi

Asl e Aziende Ospedaliere





TUMORE POLMONARE SCREENING A CREMA

03 Ottobre 2012

PROSEGUE CON SUCCESSO

il Progetto di screening "di
base" del tumore
polmonare (patologia
toracica) rivolto a persone
dai 55 ai 75 anni fumatori
di 10 o più sigarette al
(continua...)

ASL NO, I VENERDI' DELLA SALUTE

Nell'ambito del progetto "I venerdì della salute", il Comune di Bolzano Novarese ha organizzato alcune serate per la prevenzione e la promozione della salute in collaborazione con un équipe di medici. Gli incontri, rivolti alla popolazione, si apriranno venerdì 5 ottobre 2012 alle 21.00 per parlare...

■ DOMODOSSOLA, CROCE ROSSA ITALIANA SERATA PER I FUTURI GENITORI

Venerdi 12 ottobre 2012, presso la sede della CRI di Domodossola, si terrà una lezione interattiva delle manovre di disostruzione delle vie aeree nei bambini. Relatori Istruttori Nazionali CRI Redazione HCMagazine Info:

03 Ottobre 2012

Farmacie



ASSOGENERICI RISPONE A FARMINDUSTRIA

L'accesso alle cure innovative è garantito solo dal risparmio sulle terapie consolidate Al contrario di quanto sostiene il presidente di Farmindustria, è proprio l'aver trascur (continua...)

Video Sponsor



Giorgio Groppo, una mano tesa verso il volontariato

Giorgio Groppo, Presidente Centro Servizi Volontariato,

Società Solidale di Cuneo, MARCOPOLO: la vera energia racconta la propria esperienza verde ventennale nel mondo del

volontariat

volontariat

Energia al

Energia alternativa: i pannelli solari e i fotovoltaici

Salute e benessere



RICERCA
NELLA CU
In occi
Congress
European
the Stud
corso a I
Ingelhein
emesso
congiunti

PRO

Salute e benessere

03 Ottobre 2012

Assistenza e servizi



TORINO, XXVIII
CONGRESSO NAZIONALE
SIA (Società Italiana
Andrologia)
L'IMPORTANZA

DELL'EDUCAZIONE

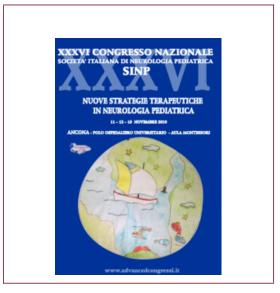
HCMagazine • Sponsor di Qualità

La rivista HCMagazine è in fase di

riorganizzazione interna. Questo spazio sponsor sarà in vendita a partire da fine OTTOBRE. Per info: redazione@hcmagazine.it

SESSUALE NELLE SCUOLE
Focus sulla salute sessuale
e salute riproduttiva
maschile Torino, 3 ottobre
2012 - Molti ed
estremamente attuali sono
gli ar (continua...)

Locandine



AIFA:
SENATO
RICERCA
MEDICIN
Incentiva
della ric
aumenta
soggetti
sperimen

aumentar soggetti sperimen sono gli nella (continua

Salute e benessere



SINDROM RICERCA Quando r speranza l'importa scientifica (continua

HCMaga

Spazio spons Gli spazi sponsor s in vendita da Ottobre 20 Info: redazione@hcm



© HCMagazine - registrazione Tribunale di Cuneo



Centre Congressi IST, Geneva

direttore responsabile Serena Revelli

Aggiornamenti in oncologia

IL TRATTAMENTO DEL CARCINOMA DEL POLMONE NSCLC IN FASE AVANZATA



Coordinatori S. Cinieri V. Lorusso

Ceglie Messapica (BR) 11 Novembre 2010 Relais La Fontanina







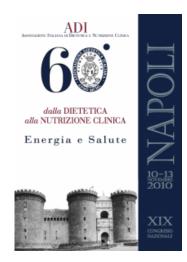


Gli attuali orientamenti nella gestione delle problematiche scheletriche nel paziente oncologico



10 Novembre 2010











WORKSHOP

Brescia, 8 Novembre 2010

Imaging di amiloide per la diagnosi di malattia di Alzheimer: opportunità e sfide

Amyloid imaging for the diagnosis of Alzheimer's disease: opportunities and challenges



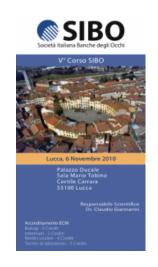












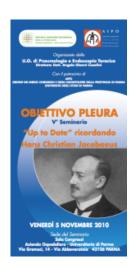


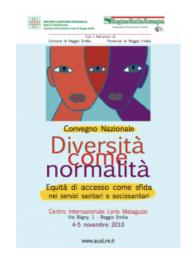
AULA CARLE OBPEDALE MAURIZIANO UMBERTO I LARGO TURATI, 62 - TORINO







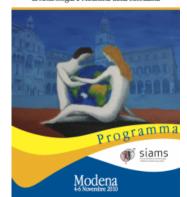








IX Congresso della Società Italiana di Andrologia e Medicina della Sessualità











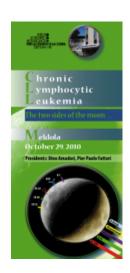


































ERRORE E RESPONSABILITÀ NELLE ORGANIZZAZIONI SANITARIE COMPLESSE

Medici, giuristi, decisori e cittadini a confronto per un progetto di cambiamento

PROGRAMMA AVANZATO

CONVEGNO NAZIONALE DI STUDI E DI PROPOSTE

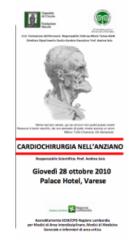
29 - 30 Ottobre 2010 Centro Congressi Grand Hôtel Billia Saint-Vincent

















PROGRAMMA DI PREVENZIONE ONCOLOGICA DIPARTIMENTO PREVENZIONE SECONDARIA TUMORI - N. 7 - CUNEO





NUTRIMENTO e NUTRI-MENTE FREE REAL TIME DAILY NEWS - WEB TV NEWS, FOOD AND WELLNESS















