



# Malattie genetiche il modello Ring 14 fa scuola

**R**ING14 Onlus apre le porte al mondo. Dieci anni sono passati da quando l'Associazione è nata a Reggio Emilia, grazie a un gruppo di famiglie toccate da sindromi rare che coinvolgono il cromosoma 14, tra cui Ring14. Da allora, di strada ne hanno fatta tanta e ora RING14 Onlus rappresenta la capofila di un modello internazionale: a breve nascerà RING14 International, un organismo pensato per gestire una rete di sedi nel mondo con l'obiettivo di potenziare le risorse a favore della ricerca, evitando la dispersione scientifica.

"Le malattie rare sono tante, ma ognuna raccoglie pochi pazienti" precisa Stefania Azzali, (foto) Presidente RING14 Italy "Negli ultimi anni c'è stata più sensibilizzazione grazie all'impegno del Ministero della Salute e di Telethon. Ma la strada è ancora lunga. Bisogna potenziare la ricerca e lavorare con le industrie farmaceutiche che, in genere, non vogliono investire fondi in farmaci e studi destinati a pochi, anche se potrebbero salvare delle vite. Il nostro impegno prosegue più rafforzato che mai: RING14 International è pensato per convogliare tutte le risorse verso progetti scientifici innovativi".

Un primo passo verso la creazione di una rete internazionale è già stato fatto. Di recente ha compiuto un anno RING14 Usa, l'associata a RING14 Italy con sede a Los Angeles, nata per iniziativa di un gruppo di mamme che hanno deciso di seguire l'esempio italiano.

Ad oggi, sono 4 i progetti di ricerca scientifica internazionale finanziati dall'Associazione reggiana con il contributo di RING14 Usa: la Biobanca dell'Ospedale Galliera di Genova che, grazie a un accordo tra RING14 Italy e Telethon Genetic Biobank Network, permette di raccogliere campioni di sangue di pazienti affetti da sindromi rare, mettendoli a disposizione dei ricercatori di tutto il mondo; la ricerca "Creazione di modello di topo con Ring14 per meglio capire la fisiopatologia della sindrome umana", condotta dal Prof. Yann Hérault, Direttore di Institut Clinique de la Souris (ICS) di Strasburgo, per arrivare a una diagnosi clinica completa della malattia; un importante studio genetico per appro-



fondire la funzione dei geni mancanti nei pazienti affetti da Ring14 e individuare i farmaci genetici adeguati, condotto dal Prof. Giovanni Neri, Direttore dell'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica di Roma, e dalla Dott.ssa Nancy Spinner, Direttore del The Children's Hospital di Philadelphia. Le due Associazioni sostengono inoltre lo studio sulle cellule staminali pluripotenti indotte IPS in relazione al cromosoma 14 - condotto dalla Prof.ssa Anne Cherry, ricercatrice dell'Università di Harvard - mettendo a disposizione materiale genetico dalla Biobanca, per individuare terapie farmacologiche mirate contro i sintomi di Ring14.

Di recente, RING14 Usa ha deciso di sensibilizzare l'opinione pubblica americana, partecipando ai Pre Emmy Suite 2012 a Beverly Hills, un evento che si tiene ogni anno prima degli Emmy Award.

■ *Di recente, l'associazione americana RING14 Usa ha deciso di sensibilizzare l'opinione pubblica americana, partecipando ai Pre Emmy Suite 2012 a Beverly Hills, un evento che si tiene ogni anno prima degli Emmy Award. Si tratta di un primo passo verso una sensibilizzazione internazionale*



Rewind supporta  
l'Associazione Ring 14.

Sostieni anche tu la ricerca sulle  
malattie genetiche rare.

  
ring14

Dona il tuo 5 per mille