

Wenn Forschung Hoffnung weckt

In Kürze läuft das wichtige Forschungsprojekt von Prof. Yann Hérault an, um die Pathophysiologie des Syndroms RING 14 zu vertiefen.

Das Projekt wird von der Non-Profit-Organisation Ring 14 finanziert.

Neue Energie für die Forschung gegen das Syndrom RING 14

Die Anregung wissenschaftlicher Forschungsarbeiten ist eine von den Hauptwerten des **Internationalen Vereins Ring14 NPO (Non-Profit-Organisation) in Reggio Emilia**. Das ist der einzige Weg das Syndrom zu verstehen, und Personen, die an einer Behinderung aufgrund seltener Syndrome leiden, eine hoffnungsvolle Zukunft zu ermöglichen.

Deshalb hat RING14 Italy NPO mit dem Partnerverein [RING14 USA](#) neulich die Forschung „Entwicklung eines Mausmodells mit dem Ringchromosom-14-Syndrom zum tieferen Verständnis der Pathophysiologie“ finanziert, das **2 Jahre (2012 – 2014) dauern wird**.

Der Forschungsleiter des Projekts ist **Prof. Yann Hérault**, Leiter des *Institut Clinique de la Souris* in Straßburg, das auf Translationale- und funktionelle Genomforschung spezialisiert ist. Diese Forschung ist das erste **internationale Zuwendung**, das von RING14 NPO finanziert wird.

Seit 10 Jahren fördert und finanziert RING14 wissenschaftliche Projekte in Italien auf klinischen, genetischen, pharmakologischen Gebieten sowie auf dem Gebiet der Rehabilitation. Das Ziel ist das Verständnis der Pathogenese und die Entdeckung von möglichen Therapien gegen die genetischen Erkrankungen, die durch die Veränderung des Chromosoms 14 hervorgerufen werden. Das Chromosom 14 gibt der NPO ihren Namen.

Allerdings werden seit 2012 alle RING14 finanzierte [Forschungsprojekte](#), wie die von Prof. Yann Hérault, durch das Verfahren „peer review“ beurteilt, das heißt von einem **internationalen wissenschaftlichen Komitee**. Das Komitee hat auch die Aufgabe, das Voranschreiten der Projekte und die Erreichung der festgesetzten Ziele zu kontrollieren.

Die Bedingungen: ein Mausmodell, um komplexe menschliche Krankheiten zu verstehen

RING14 ist eine seltene genetische Krankheit, die motorische und geistige Behinderungen, morphologische Änderungen und Epilepsie auslöst. Es handelt sich um eine spezifische Mutation des 14. Chromosoms. Diese Abweichung besteht aus einer Ringbildung infolge der Verwachsung der Chromosomenarme, die von einem teilweisen Verlust genetischen Materials innerhalb der Chromosomenarme verursacht wird.

Durch die Schöpfung eines Mausmodells, das von dem Ringchromosom-14-Syndrom befällt, zielt Prof. Héraults Forschung auf die Vertiefung der Kenntnisse auf dem Syndrom.

Mäuse sind zurzeit die erste Tierart, die für die integrierte biomedizinische und pharmazeutische Forschung verwendet werden, weil die genetische Übereinstimmung im physiologischen und anatomischen Bereich zwischen Mäusen und dem Menschen sehr hoch ist (>95 %). **Die Untersuchung an den Mausmodellen erlaubt es das Funktionieren der Pathophysiologie und die Genotyp-Phänotyp-Korrelationen, die komplexen Krankheiten zugrunde liegen, besser zu verstehen.**

Das Ziel: eine vollständige klinische Diagnose

Die Forschung will den Beitrag des Chromosoms 14 zu der Gensequenzierung erklären. Die Ziele sind: eine **vollständige Diagnose, die Vertiefung der wichtigsten Symptome – zum Beispiel Epilepsie -** und ein **sorgfältiges Abwägen der Verhaltensstörungen und der kognitiven Beschwerden der Mäuse** durch einen Vergleich mit den Patienten, die an dem Ringchromosom-14-Syndrom leiden.

Das Mausmodell wird zur Erreichung folgender Zielsetzungen verwendet:

- ein besseres Verständnis der Übertragung des Ringchromosoms in die mutierten Zellen und tiefere Kenntnisse zur Zellvitalität;
- Entwicklung einer vollständigen und standardisierten Phänotypuntersuchung der Zellproben;
- Vergleich des Phänotyps der Maus mit dem Phänotyp beim Menschen;
- Identifikation des Gens/der Gene, die für die kognitiven, motorischen und epileptischen phänotypischen Erscheinungen ursächlich sind sowie Verständnis der Funktion dieses Gens/dieser Gene;

- Eingrenzung anderer Forschungswege und tiefere Beschreibung der phänotypischen Erscheinungen des Gehirns für ein besseres Verständnis der Vorgänge, die verschiedenen Hirnregionen beeinflussen können;
- Vorschläge und eventuelle Durchführungen therapeutischer Ansätze an Mausmodellen.

Interview mit [Prof. Yann Hérault](#), Leiter des Forschungsprojekts

1_ Können Sie uns die Ziele des Forschungsprojekts erklären? Auf welchen Voraussetzungen begründet das Projekt sich?

Das Mausmodell ist fundamental, wenn man Chromosomenkrankheiten, wie die Trisomie 21 (Down-Syndrom), und seltene genetische Krankheiten untersucht. In weniger als zehn Jahren werden viele Informationen über die Pathophysiologie der Trisomie 21, die von den Zielgenen oder durch andere Methoden identifiziert werden, herauskommen. Dank der Versuche an den Mausmodellen sind auch therapeutische Ansätze in präklinischen Modellen entwickelt worden. Diese Fortschritte sind auch für das Ring-14-Syndrom erwägenswert.

2_ Wann erwarten Sie die ersten wissenschaftlichen Ergebnisse?

Ich hoffe die Mausmodelle binnen Jahr zu erzielen. Dann braucht man sie massenweise zu produzieren und untersuchen, um ihre Resultate zu bestimmen. Um das Modell zu bestätigen, ist es erforderlich die Ergebnisse mit den Misserfolgen, die an den Patienten festgestellt werden, zu vergleichen.

3_ Welche Lösungen werden aufgrund dieser Forschung entstehen? Welche Bedeutung werden sie für die wissenschaftliche Gemeinschaft haben?

Die Stufen werden sicher langwierig sein, trotz der Ungeduld. Es ist wichtig, den genetischen Ursprung und die Folgen der Krankheit besser zu verstehen. Ich hoffe, in Zukunft neue Behandlungsmethoden vorschlagen zu können.

Rede von Stefania Azzali, Vorsitzende des Internationalen Vereins Ring14

„Ring14 NPO finanziert viele wissenschaftliche Forschungsprojekte: das Sammeln von Blutproben bei der Biobank Telethon Galliera in Genua sowie medizinischer Daten für die Datenbank des Vereins, die Studie über die Verspätung von der Entwicklung der Sprechen, die wissenschaftlichen Workshops unter der Mitwirkung von internationalen Experten. Ich will mir nichts vormachen, dass eine Behandlungsmethode gegen das Syndrom gefunden wird. Aber es wäre ein wichtiges Anliegen, wenn ein Therapieansatz zur Behandlung der Hauptsymptome, wie Epilepsie, Atemwegsinfektionen, geistige Zurückgebliebenheit und autistische Symptome entwickelt würde.

Verlange ich zu viel?„

Engagement, Unterstützung, Zukunft: Non-Profit-Organisation Ring 14

Der Internationale Verein Ring14 entsteht im Mai 2002 in Reggio Emilia als Non-Profit Organisation (NPO) aus einer Gruppeninitiative von Familien mit Kindern, die an einer seltenen, durch die Veränderung des Chromosoms 14 hervorgerufenen genetischen Erkrankung leiden. Seit 10 Jahren handelt RING14 NPO zuverlässig zugunsten derjenigen, die jeden Tag schwierige Situationen erleben, und sie fördert internationale wissenschaftliche Forschungsprojekte. Engagement, Unterstützung und Zukunft sind die Werte, die unser Team und unsere Volontäre und Volontärinnen antreiben. Der Zweck ist, die Leiden der Kinder und der Familien zu lindern, und die Geschichten dieser furchtbaren und fast unbekanntem Pathologie zu erzählen. Wir wollen die Entwicklung von wirksameren Frühdiagnosen und Therapien unterstützen, sowie das Kontaktnetzwerk unter Ärzten, Experten und Personen zu festigen helfen.

[PRESSESCHAU](#)

Für weitere Informationen:

Stefania Azzali

presidenza@ring14.it

<http://www.ring14.org/deu/397/internationale-zuwendung/>

RING14 NPO



**HILFE UND FORSCHUNG FÜR KINDER MIT
SELTENEN GENETISCHEN KRANKHEITEN - ONLUS**

Hilfe und Forschung für Kinder mit seltenen genetischen Krankheiten
Via Lusenti 1/1, 42121 Reggio Emilia
Telefon: +39 0522 42 10 37
<http://www.ring14.org/deu/>