

AYUDA E INVESTIGACIÓN PARA LOS NIÑOS AFECTADOS POR ENFERMEDADES GENÉTICAS RARAS – ONLUS

Cuando la investigación encuentra la esperanza

Ya va a empezar el importante proyecto científico del Profesor Yann Héroult, financiado por la Associazione RING14 Onlus, para profundizar la fisiopatología del síndrome RING14

Contra el síndrome RING14, nueva energía para la investigación.

Animar la investigación científica es uno de los valores fundamentales de la Associazione internazionale RING14 Onlus de Reggio Emilia. Es el único camino para comprender y dar un futuro de esperanza a los que están afectados por discapacidades causadas por síndromes genéticos raros.

Por esto [RING14 Italia](#) Onlus, en colaboración con su hermana [RING14 USA](#), acaba de financiar la investigación llamada **“Creación de un modelo de ratón con RING14 para comprender mejor la fisiopatología del síndrome humano”**, que ha de **durar 2 años** (2012-2014) y que será llevada a cabo por el **Profesor Yann Héroult**, Director del Institut [Clinique de la Souris \(ICS\)](#) de Strassbourg, especializado en investigaciones translacionales y genómica funcional.

Esta investigación representa el primer **grant internacional** financiado por RING14 Onlus. Desde 10 años Ring14 anima y financia proyectos científicos en el territorio italiano en los ámbitos clínico, genético, farmacológico y de la rehabilitación para comprender la patogénesis y localizar potenciales terapias contra los síndromes raros, causados por aberraciones del cromosoma 14, como el RING14, del que la Asociación ha tomado su nombre.

Desde 2012, en cambio, todos los proyectos financiados por RING14 Onlus, así como la investigación del Profesor Yann Héroult, se evaluarán y seleccionarán según el criterio **“peer review”**, o sea por medio de un **comité internacional de científicos**, los cuales también tendrán que averiguar las fases de avance y el logro de los objetivos concordados.

Las premisas: un modelo murino para comprender enfermedades humanas complejas.

RING14 es una enfermedad genética rara que causa discapacidades motoras e intelectuales, alteraciones morfológicas y epilepsia. Representa una aberración específica del cromosoma 14, que trae consigo la formación de un anillo como consecuencia de la fusión de las dos extremidades de los cromosomas, causando la pérdida parcial del material genético.

La investigación del Profesor Héroult nace exactamente del deseo de profundizar en el síndrome RING14 y los síndromes correlados, a través de la creación de un modelo de ratón afectado por RING14.

Hasta hoy el ratón de laboratorio (modelo murino) es el primer modelo animal utilizado para la investigación biomédica y farmacéutica integrada porque comparte con el ser humano muchas semejanzas en los genes (>95%), en la fisiología y en la anatomía. El **estudio de modelos murinos** permite analizar y **comprender mejor los mecanismos fisiopatológicos y las relaciones genotipo-fenotipo que son la causa de enfermedades complejas.**

Los objetivos: hacia un diagnóstico clínico completo

El objetivo de la investigación es responder a las preguntas relativas al papel jugado por el cromosoma 14 en la secuenciación de los genes y llegar a un diagnóstico clínico completo, a la profundización en los síntomas principales como la epilepsia y a una evaluación más precisa de los trastornos del comportamiento y cognitivos en las cobayas, a través de una comparación con las características humanas que se encuentran en pacientes afectados por el RING14.

En particular los modelos de ratón se utilizarán para:

- Comprender la transmisión del cromosoma en forma de anillo en las células mutantes y la vitalidad de las mismas
- Empezar un análisis completo y estandarizado fenotípico de los modelos
- Comparar la evaluación fenotípica en el ratón y en pacientes humanos

- Identificar en (los) gene(s) responsable(s) de los fenotipos cognitivo/motor/epiléptico y comprender su función
- Caracterizar aún más los fenotipos cerebrales, reduciendo las rutas alteradas, para una mejor comprensión de los procesos que pueden influenciar diferentes zonas del cerebro
- Proponer, y si fuera preciso, intentar alguna terapia en los modelos murinos

Entrevista al [Profesor Yann Héroult](#), Responsable de la Investigación

1. ¿Puede explicarnos cuales son los objetivos de la investigación y en qué está basada ?

El modelo ratón es fundamental cuando se trata de estudiar enfermedades raras y enfermedades llamadas cromosómicas como la trisomía 21 (síndrome de Down). En menos de diez años el estudio de los modelos ratón para la trisomía 21 permitió obtener informaciones valiosas para conocer mejor la fisiopatología de esta enfermedad, identificada por genes target o por rutas sin reglas y para desarrollar medidas terapéuticas en los modelos preclínicos. Estos progresos se pueden prever para el Ring14.

2. ¿Cuándo preve Usted obtener los primeros resultados científicos?

Yo espero obtener los modelos ratón al cabo de año. Luego será necesario producir cantidades mayores y analizarlos para caracterizar sus resultados. Para confirmar el modelo tendremos que comparar los resultados con los fracasos que se noten en los pacientes.

3. ¿Qué soluciones saldrán de esta investigación? ¿Qué significado tendrá para la comunidad científica internacional?

Estas etapas van a ser largas seguramente apesar de que nuestra espera sea fuerte. Tendrán que dejarnos el tiempo para comprender mejor el origen genético de la enfermedad y sus consecuencias. Yo confío poder proponer nuevas perspectivas de tratamientos.

Unas palabras de Stefania Azzali, Presidenta de la Associazione Internazionale RING14

“RING14 Onlus financia muchos proyectos de investigación científica: la recogida de muestras de sangre de la Biobanca Telethon Galliera de Génova, la recopilación de datos médicos en el database clínico de la Asociación, el estudio del retraso en el lenguaje y los workshops científicos a los que participan expertos internacionales. Yo no quiero hacerme ilusiones esperando que se encuentre un tratamiento para este síndrome, pero creo que sí sería algo poder localizar terapias eficaces para los síntomas más graves como la epilepsia, las infecciones respiratorias, el retraso mental y el autismo. ¿ Es esto demasiado ?

Empeño, soporte, futuro: la Associazione Internazionale RING14 Onlus

Fue fundada en 2002 en Reggio Emilia por el impulso de un grupo de familia con niños afectados de una enfermedad genética rara causada por aberraciones del cromosoma 14. Desde 10 años actúa con rigor para dar soporte a quien vive cada día situaciones de discapacidad grave y promover proyectos de investigación científica internacional. Empeño, soporte y futuro son los valores que animan al personal y los voluntarios de RING14. El objetivo es aliviar los sufrimientos de niños y familias así como escribir la historia de esta patología devastadora y casi desconocida y ayudar el desarrollo de diagnósticos cada vez más precoces, descubriendo terapias eficaces y favoreciendo la red de contactos entre médicos especialistas y público.



IMPEGNO, SOSTEGNO, FUTURO.

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

Por toda información contacten:

Stefania Azzali

presidenza@ring14.it

<http://www.ring14.org/ita/393/grant-internazionale/grant-internazionale/>

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