UNIP

salus medicina in rete

Martedì, 18 dicembre 2012 ore 10:03

Ce

PUBBLICITÀ

Nuovo studio internazionale per RING14: un passo avanti nella ricerca genetica

inserito da: Redazione pubblicato il: 17/12/2012 18:13

E-mail Commenta

"È fondamentale fare rete, usare la comunicazione per far conoscere le malattie rare e trovare ricercatori. Perché per trovare ricercatori, bisogna diventare interessanti. Se si è troppo rari, si rischia di non essere interessanti. Non bisogna mai fermarsi o perdersi d'animo. Tutti possono rappresentare grandi opportunità per le malattie rare" è quello che ha raccontato Stefania Azzali, Presidente Presidente RING14 Italy, durante la maratona televisiva Telethon su RAI2 di sabato 15 dicembre. Come già nel 2009, anche quest'anno l'Associazione Internazionale RING14 Onlus è stata invitata alla celeberrima raccolta fondi, portando la propria testimonianza e il proprio contributo alla conoscenza delle malattie genetiche rare.RING14 infatti è ogni giorno al lavoro per garantire il raggiungimento dei propri obiettivi: fare della ricerca scientifica uno strumento per guardare al futuro. Il 2012 è stato un anno importante grazie al lancio di diverse linee di studio internazionali. A queste si aggiunge un nuovo progetto, che terminerà nel 2014 e che rappresenta il secondo grant internazionale, finanziato da RING14 Italy anche grazie al contributo di RING14 Usa. Stiamo parlando dello studio genetico "Analisi dell'espressione genica nella sindrome Ring14", condotto dalla Prof.ssa Nancy Spinner, Direttore del The Children's Hospital di Philadelphia, in partnership con il Prof. Giovanni Neri, Direttore dell'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica di Roma. La ricerca, che avrà una durata di 2 anni e sarà supportata da tecnologie innovative presenti solo in pochi centri nel mondo, ha il compito di approfondire la funzione dei geni mancanti nei pazienti affetti da Ring14, per capire da dove nascono sintomi, come epilessia e ritardo psicomotorio, e individuare i farmaci genetici in grado di riparare tali geni.

PUBBLICITÀ

Capire le cause dell'epilessia e individuare cure razionali
La ricerca della Prof.ssa Spinner parte dall'ipotesi che la struttura ad anello dei cromosomi, nei bambini affetti da RING14, possa essere la causa dei sintomi clinici. I cromosomi ad anello infatti sono associati a una sovrapposizione di fenotipi, che comprendono ritardo nella crescita, disabilità mentale e attacchi epilettici gravi, difficili da controllare persino in assenza di delezioni o duplicazioni associate al Ring14. Il laboratorio della Prof.ssa Spinner al Children's Hospital di Philadelphia studia i cromosomi ad anello dal 2006. Oggi, grazie a RING14, sarà possibile verificare se la struttura ad anello sia responsabile dell'alterazione del gene, grazie all'impiego di linee cellulari di pazienti portatori di mosaico, ovvero che hanno alcune cellule ad anello e altre con due cromosomi normali. L'obiettivo è mettere a confronto questi due profili per individuare le cause degli attacchi epilettici e identificare cure più razionali. Allo stesso tempo, saranno confrontati i profili di espressione di linee cellulari di pazienti con ring, che hanno delezioni o duplicazioni, con quelli di pazienti con delezioni e duplicazioni non associate a ring. Il laboratorio della Prof.ssa Spinner infatti si sta dedicando al cromosoma ad anello ring14 (r14) e al cromosoma ring20 (r20), ma intende ampliare i propri studi anche ad altri rings.

Il secondo grant finanziato da RING14 Italy, RING14 Usa e Diffusione Tessile
Da 10 anni RING14 Onlus promuove e finanzia progetti scientifici in campo clinico, genetico, farmacologico e riabilitativo per comprendere la patogenesi e individuare potenziali terapie

Glossario di termini medici

DANISH DUTCH
ENGLISH FRENCH
GERMAN ITALIAN
PORTUGUESE SPANISH

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

^ torna su Eventi

News Salute

Sezioni Medi
Alimentazione
Allergologia
Analgesia
Andrologia
Anestesia
Cardiologia
Chirurgia
Chirurgia este
Chirurgia Lase
Dermatologia
Diabetologia
Gastroenterol
Ginecologia
Immunologia
Medicina delle
Neurologia
Odontoiatria
Oncologia
Oculistica
Ortopedia
Otorinolaringo
Psichiatria
Psicologia
Pediatria
Riabilitazione
Sessuologia
Urologia

Informarsi su
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
Calcola con n
fertilità
Calcola con n

contro le sindromi rare, provocate da alterazioni del cromosoma 14. La ricerca “Analisi dell’espressione genica nella sindrome Ring14” della Prof.ssa Spinner rappresenta il secondo grant internazionale finanziato da RING14 Onlus, con il contributo di RING14 Usa. Dal 2012, tutti i progetti finanziati da RING14 sono 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. Lo studio della Prof.ssa Spinner in particolare sarà quasi interamente sostenuto dall’iniziativa di beneficienza "Ripariamo i bimbi dall'epilessia", promossa da Diffusione Tessile e RING14 Onlus: fino a inizio gennaio 2013, 12.000 ombrelli chiudibili sono in vendita al prezzo di 4 euro presso 16 negozi del Factory Outlet più famoso in Italia. E, a circa un mese dall’inizio dell’operazione, oltre 6.000 persone hanno già acquistato questo gadget solidale. “Aprire un nuovo fronte nella ricerca scientifica” commenta Stefania Azzali, Presidente RING14 Italy “è per RING14 Onlus motivo di gioia e speranza. Da sempre lottiamo perché le sindromi rare non vengano ignorate e i nostri bambini possano essere curati in modo rigoroso. Abbiamo capito che per evitare la dispersione scientifica e convogliare tutte le risorse verso progetti innovativi è necessario fare rete e coinvolgere realtà internazionali. Questo è l’obiettivo di RING14 International”.

Intervista alla Prof.ssa Nancy Spinner, Responsabile della Ricerca
1. Da quali presupposti nasce la ricerca genetica "Analisi dell'espressione genica nella sindrome Ring14"?
Stiamo cercando di capire perché i cromosomi ad anello sono associati ad anomalie, con particolare interesse verso l’epilessia, perché questo fenotipo (quadro dei sintomi clinici) viene ritrovato anche in altri cromosomi ad anello. Le nostre prime ipotesi riguardano il fatto che i geni del cromosoma ad anello non siano normalmente espressi (cioè le copie non sono trasformate in RNA e nelle proteine, allo stesso modo in cui questi geni si trovano nel cromosoma 14 normale).
2. Qual è il risultato principale che spera di ottenere?
Il nostro primo importante risultato è determinare se l’espressione del gene nel cromosoma ad anello è normale o deficitaria inferiore (silenziato).
3. Quale sarà l'aspetto più complesso da affrontare?
La parte più impegnativa sarà mettere in coltura le cellule con l’anello sperando che crescano bene e, successivamente, eseguire le analisi dell’espressione del gene, cosa che richiede diversi esperimenti, con particolare attenzione alla selezione delle cellule normali, con cui dobbiamo confrontare i nostri risultati.

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. Chi vuole contribuire al sostegno di questa ricerca può farlo recandosi presso uno degli outlet di Diffusione tessile o tramite l’Associazione Ring14.

0 commenti

Condividi:

Notizie correlate

- Epilessia, Lice e Aice finanziano la ricerca e indicano una soluzione per risparmiare decine di milioni l'anno sui farmaci
- Ripariamo i bimbi dall'epilessia. Diffusione Tessile è dalla parte di Ring14
- RING14 Onlus diventa un modello internazionale
- RING14, quando ricerca fa rima con speranza
- Gestire le epilessie farmacoresistenti

PUBBLICITÀ

Lascia un commento :
I commenti sono moderati dalla redazione ed approvati nel rispetto del regolamento della community.
Salus.it non fornisce consulenza on-line.

Nome/Nickname :

PUBBLICITÀ

Codice di sicurezza :

Cambia codice

« 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 materia
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 hann
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 professio
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