

RING14 **AYUDA E INVESTIGACIÓN PARA LOS NIÑOS AFECTADOS
POR ENFERMEDADES GENÉTICAS RARAS – ONLUS**

Un paso hacia adelante en la investigación genética

Dentro de 2014, la profesora Nancy Spinner está encargada de profundizar la función de los genes faltantes en los pacientes afectados por Ring 14.

Este es el segundo Grant internacional financiado por

RING14 Italia, RING USA y Diffusione Tessile

Un nuevo estudio internacional para RING14

La Asociación Internacional RING14 ONLUS nunca descansa. Cada día trabaja para asegurar la realización de sus propios objetivos: hacer con que la investigación científica sea un instrumento para mirar al futuro y ofrecer una vida mejor a los niños afectados por los síndromes del cromosoma 14.

Para RING14 el año 2012 ha sido un año importante gracias al lanzamiento de varias líneas de estudio internacionales. A esto hay que añadir un nuevo proyecto que terminará en 2014 y que representa el **segundo grant internacional**, financiado por RING14 gracias también al sostén de RING14 USA.

Estamos hablando del estudio genético [“Análisis de la expresión génica en el síndrome Ring14”](#), realizado por la **profesora Nancy Spinner, directora del Children’s Hospital de Filadelfia, en colaboración con el profesor Giovanni Neri, director del Istituto di Genetica Medica de la Università Cattolica de Roma.**

La investigación, que durará 2 años y tendrá el soporte de tecnologías innovativas que solo se encuentran en pocos países del mundo, tiene el fin de profundizar la función de los genes faltantes en los pacientes afectados por el Ring 14, para comprender de donde nacen los síntomas como la epilepsia y el retraso psicomotor y localizar los medicamentos genéticos capaces de reparar estos genes.

Comprender las causas de la epilepsia y localizar tratamientos racionales

La investigación de la profesora Spinner esta basada en la hipótesis que la **estructura en anillo de los cromosomas, en los niños afectados por el Ring14, pueda ser la causa de los síntomas clínicos.** De hecho los cromosomas en anillo están asociados a una superposición de fenotipos que incluyen retraso en el desarrollo, discapacidad mental y ataques epilépticos graves, difíciles de

controlar hasta en ausencia de deleciones o duplicaciones asociadas con el Ring14. El laboratorio de la profesora Spinner en el Children's Hospital de Filadelfia estudia los cromosomas en anillo desde 2006. Hoy, gracias a RING14, será posible **averiguar si la estructura en anillo es la responsable de la alteración del gene** por intermedio de líneas celulares de pacientes con mosaico, o sea que tienen algunas células en anillo y otras con dos cromosomas normales. El objetivo es comparar estos dos perfiles para **descubrir las causas de los ataques epilépticos y localizar tratamientos más racionales**. A la vez se compararán los perfiles de expresión de líneas celulares de pacientes con ring que tengan deleciones o duplicaciones con los de pacientes con deleciones y duplicaciones no asociadas con el ring. El laboratorio de profesora Spinner en efecto se está concentrando en el cromosoma en anillo ring14 (r14) y el en cromosoma r20 (r20) pero también desea extender sus estudios hacia otros rings.

El segundo grant financiado por RING14 Italia, RING14 USA y Diffusione Tessile

Desde 10 años RING14 Onlus promueve y financia proyectos científicos en los campos clínico, genético, farmacológico y de la rehabilitación para comprender la patogénesis y localizar terapias potenciales contra los síndromes raros causados por las aberraciones del cromosoma 14. La investigación **“Análisis de la expresión génica en el síndrome Ring14”** de la profesora Spinner representa el segundo [grant internacional](#) financiado por RING14 Onlus con el sostén de RING14 USA. Desde 2012 todos los proyectos financiados por RING14 son evaluados y seleccionados según el concepto “peer review”, o sea por un **comité internacional de científicos** que también tendrá que controlar los niveles de progreso y la realización de los objetivos fijados. Particularmente el estudio de la profesora Spinner será apoyado por la iniciativa benéfica **“Defendamos nuestros niños de la epilepsia”, bajo la promoción de Diffusione Tessile y RING14 Onlus**: desde mediados de noviembre 2012 hasta comienzos de enero 2013, **12.000 paraguas** (personalizados con el slogan “Defendamos nuestros niños de la epilepsia” junto con los dos logos Diffusione Tessile y RING14) estarán en venta al precio de € 4.00 cada uno **en 16 tiendas del Factory Outlet más conocido en Italia**.

Según lo comenta **Stefania Azzali, Presidenta de RING14 Italia**, “Abrir un nuevo frente en la investigación científica es para RING14 Onlus una razón de alegría y esperanza. Desde siempre nosotros luchamos para que los síndromes raros no sean ignorados y nuestros niños puedan ser curados con rigor. Hemos comprendido que para evitar el desperdicio científico y concentrar todos los recursos hacia proyectos innovativos, hay que crear redes e implicar realidades internacionales. Este es el objetivo de RING14 International”.

Entrevista a la profesora Nancy Spinner, responsable de la investigación

1. ¿ De qué premisas nace la investigación genética “Análisis de la expresión génica en el síndrome Ring 14 ?”

Estamos tratando de comprender porqué los cromosomas en anillo están asociados a anomalías, con un interés particular hacia la epilepsia, pues este fenotipo (cuadro de los síntomas clínicos) también se encuentra en otros cromosomas en anillo. Nuestras primeras hipótesis miran al hecho de que los genes del cromosoma en anillo normalmente no son expresados (o sea las copias no se transforman en RNA y en las proteínas, de la misma manera en que estos genes se encuentran en el cromosoma 14 normal).

2. ¿ Cual es el resultado principal que Vd. cuenta obtener ?

Nuestro resultado más importante es determinar si la expresión del gene en el cromosoma en anillo es normal o deficitaria inferior

3. ¿ Con qué aspecto más complejo van a enfrentarse ?

Lo más laborioso será poner en cultivo las células con anillo, confiando que crezan bien y luego realizar los análisis de la expresión del gene, por lo que hacen falta numerosas experiencias, en particular la selección de las células normales, con las que tendremos que comparar nuestros resultados.

Empeño, soporte, futuro : la Asociación Internacional RING14 Onlus

Nace en 2002 en Reggio Emilia de la iniciativa de un grupo de familias con niños afectados por una enfermedad genética rara, causada por aberraciones del cromosoma 14. Desde 10 años actúa con rigor para ofrecer soporte a los que cada día viven 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 y también escribir la historia de esta patología arrasadora y casi desconocida, favoreciendo el desarrollo de diagnósticos cada vez más precoces, ayudando a descubrir terapias eficaces y reforzando la red de contactos entre especialistas y personas.

Quien quiera contribuir al sostén de esta investigación puede hacerlo en uno de los outlets de Diffusione Tessile o por intermedio de la [Asociacion Ring14](#)

Contactos:

Stefania Azzali

presidenza@ring14.it