

Home > Salute > Una donazione per conoscere meglio la sindrome RING 14

Una donazione per conoscere meglio la sindrome RING 14

L'operazione di raccolta fondi, infatti, attuata dalla catena di outlet Diffusione Tessile, che porterà a consegnare il 2 marzo a Pomezia (Roma) un assegno di 25.000 euro, all'Associazione Internazionale RING14, servirà a sostenere il progetto di ricerca denominato "Analisi dell'espressione genica nella sindrome RING14"

Sabato 2 marzo a Pomezia (Roma), presso il proprio punto vendita locale, la catena di outlet **Diffusione Tessile** consegnerà all'**Associazione Internazionale RING 14** di Reggio Emilia – impegnata da dieci anni nel sostenere la ricerca contro la malattia genetica rara da cui prende il nome – un assegno da 25.000 euro, frutto dell'iniziativa di raccolta fondi denominata *Ripariamo i bimbi dall'epilessia*, che sarà destinata allo studio genetico *Analisi dell'espressione genica nella sindrome Ring14*.

L'assegno verrà consegnato da **Alessandro Montanini**, amministratore delegato di Diffusione Tessile, a **Stefania Azzali**, presidente dell'Associazione RING14 e a **Giovanni Neri**, direttore dell'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica di Roma che, insieme a **Nancy Spinner**, direttore del The Children's Hospital di Philadelphia (USA), condurrà la ricerca durante i prossimi due anni.

Nel dettaglio, tale studio si pone l'obiettivo di verificare se la struttura ad anello dei cromosomi nei pazienti affetti da Ring14 sia responsabile dell'alterazione del gene e di sintomi clinici come l'**epilessia** e i **ritardi**, per individuare cure più razionali. «Questa ricerca – spiega **Giovanni Neri** - nasce sostanzialmente dal presupposto che la sindrome Ring14 è ancora **poco conosciuta** dal punto di vista clinico e molecolare. Il contributo – che il nostro gruppo ha già apportato – consiste nell'aver fatto conoscere meglio la sindrome alla comunità medico-scientifica e nell'aver caratterizzato nei dettagli la natura dello sbilanciamento cromosomico che ne è la causa. Intendiamo proseguire su questa strada, per definire quali siano, all'interno del cromosoma ad anello, i singoli geni che maggiormente influenzano le manifestazioni cliniche e il risultato principale che speriamo di ottenere è chiarire i meccanismi molecolari che portano **dal difetto genetico al quadro clinico**». (S.B.)

Per ulteriori informazioni: presidenza@ring14.it



LINK CORRELATI

- Associazione Internazionale RING 14

ULTIMI ARTICOLI IN SALUTE

- Una donazione per conoscere meglio la sindrome RING 14
- Epatite C: farmaci disponibili solo sulla carta
- Attiveremo la procedura informatizzata
- Ricerca sulla sclerosi multipla: l'impegno dell'AIMS
- Pazienti ancora esclusi dalle decisioni sui farmaci
- La vita racchiusa in una goccia di sangue
- La terza Marcia dei Malati Rari
- Accadrà il 28 febbraio
- Autismo diagnosticabile già a sei



mesi

- Le Malattie Rare nelle Scuole Primarie
- Dolore cronico: la legge c'è, ma non viene applicata
- Il sistema di sorveglianza delle Malattie Rare
- Si abbassa la qualità, nei servizi sanitari delle Marche
- Malattie del motoneurone: lo stato dell'arte
- Un percorso interattivo alla scoperta delle Malattie Rare
- Sperimentazioni europee: rischi per l'etica e costi sociali
- I vari aspetti delle distrofie di Duchenne e Becker
- Un incontro sulla sclerodermia cutanea localizzata
- RING 14 e ritardo nel linguaggio: i risultati dello studio
- Gli impianti di retina artificiale in Italia

[Redazione](#)[Crediti](#)[Ricerca avanzata](#)[Accessibilità](#)[Feed](#)

Testata giornalistica registrata presso il Tribunale di Padova (Registro Stampa n. 2161, 7 gennaio 2009)

Editore: Agenzia E.Net scarl

Direttore responsabile: Franco Bompreszi

Segretario di redazione: Stefano Borgato

Direttore editoriale: Carlo Giacobini

Copyright © 2012 Agenzia E.Net scarl

Superando.it è un progetto