



In corso la verifica della struttura ad anello dei cromosomi e dei sintomi clinici come epilessia e ritardi

Nuovi impulsi alla ricerca scientifica a fianco di Ring 14

L'iniziativa "Ripariamo i bimbi dall'epilessia" è giunta al termine. Si è svolta infatti a consegna di un assegno di euro 25.000 che Diffusione Tessile ha donato all'Associazione Internazionale RING14 Onlus.

Questo importante assegno consegnato da Alessandro Montanini, Amministratore Delegato di Diffusione Tessile, direttamente nelle mani di Stefania Azzali (Presidente Associazione Internazionale RING14 Onlus) e del Prof. Giovanni Neri (Direttore dell'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica di Roma) che, insieme alla Prof.ssa Nancy Spinner (Direttore del The Children's Hospital di Philadelphia), condurrà la ricerca durante i prossimi 2 anni.

«Questa raccolta fondi è motivo di grande orgoglio per Diffusione Tessile» spiega Alessandro Montanini «Il nostro impegno nel sociale si traduce in una somma che aiuterà due ricercatori, che operano in centri d'eccellenza come l'Università Cattolica di Roma e il Children's Hospital di Philadelphia, a far sì che le sindromi rare non vengano ignorate. La

ricerca rappresenta un fronte di speranza per tanti bambini che, in Italia e nel mondo, meritano cure rigorose».

Lo studio ha l'obiettivo di verificare se la struttura ad anello dei cromosomi nei pazienti affetti da Ring14 sia responsabile dell'alterazione del gene e dei sintomi clinici, come epilessia e ritardi, per individuare cure più razionali.

«La ricerca» spiega il Prof. Giovanni Neri, Direttore dell'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica di Roma

«nasce 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 causa la sindrome. Intendiamo proseguire su questa strada per definire quali siano, all'interno del cromosoma ad anello, i singoli ge-

ni che maggiormente influenzano le manifestazioni cliniche della sindrome. Il risultato principale che speriamo di ottenere è chiarire i meccanismi molecolari che portano dal difetto genetico al quadro clinico».

Il progetto "Analisi dell'espressione genica nella sindrome Ring14" è il secondo grant internazionale di RING14 Onlus, che sarà quasi interamente sostenuto dall'iniziativa di Diffusione Tessile. Dal 2012, tutti i progetti di RING14 sono valutati e selezionati secondo il criterio "peer review", ovvero attraverso un comitato internazionale di scienziati, che hanno anche il compito di verificare gli step di avanzamento e il raggiungimento degli obiettivi concordati.

«Grazie al sostegno di Diffusione Tessile» commenta Stefania Azzali «abbiamo contribuito ancora una volta a dare nuovi impulsi alla ricerca scientifica internazionale. L'Associazione RING14 è nata per questo, per affrontare un percorso che conduca a diagnosi accurate e cure mirate, che diano sostegno alle famiglie e un futuro ai nostri bambini».



**Stefania Azzali,
presidente
dell'Associazione Ring
14**