

Queridos voluntarios, miembros y familias,

Como muchos entre vosotros ya lo saben, yo acabo de regresar de Estados Unidos, donde me encontré con nuestros investigadores y el comité de Ring 14 USA.

Estoy muy contenta y orgullosa de decirles que tuve una acogida muy cariñosa y que las personas de allá participan con sinceridad.

Después de dos días de descanso que pasé en Tampa en casa de Silvia Weizman, a quien agradezco por su hospitalidad, fui a Filadelfia para empezar el tour de force de reuniones con nuestros investigadores.

Con Yssa, la Presidenta de Ring14 USA, encontré antes a la [Profesora Spinner](#), que trabaja en el Children Hospital de Filadelfia, a quien estamos financiando un Grant bienal que empezó en 2012 con el fin de comprender los mecanismos del mal funcionamiento de los genes implicados en los síndromes del cromosoma 14, en particular las deleciones y la formación de los rings.

La profesora desea pedir a la biobanca y analizar todas nuestras muestras, porque su objetivo es obtener datos interesantes para presentar un proyecto importante al NIH (el organismo americano que financia las investigaciones médicas) el próximo noviembre. Ella está verdaderamente interesada en nuestro estudio, gracias también a la rica colección de muestras biológicas que conseguimos recoger en estos años y que es importante que sigamos recogiendo también en el futuro.

La Profesora Spinner también dijo que estaba de acuerdo en contactar a algunos neurocientíficos para llevar a cabo el estudio sobre las células neuronales y vislumbró la posibilidad de crear las células IPS directamente en su laboratorio. Ella todavía recuerda y nos felicitó por el éxito del [WS de 2011](#), diciendo que fue el mejor al que hubiese participado. Sus estudios están dirigidos a comprender los mecanismos celulares que causan los síntomas en el Ring14, en particular la epilepsia. Las perspectivas futuras, una vez que se alcancen estos resultados y gracias a la creación de las células IPS y del [modelo de ratón con Ring14](#), podrían de verdad abrir nuevos horizontes de tratamiento de cada síntoma a partir de la epilepsia.

Más tarde yo e Yssa encontramos a la [doctora Anne Cherry](#) del Children Hospital de Boston. Anne dijo que estaba muy satisfecha de los resultados de su estudio, que le permitió alcanzar el objetivo de recrear las células IPS con Ring14 (lo que parecía bastante difícil de lograr).

La utilización más eficaz e inmediata de las células IPS es en la farmacogenética. Si con el trabajo futuro de un neurocientífico se recrean las células neuronales de cada paciente y para cada uno de ellos las IPS individuales, se podrán experimentar in vitro los medicamentos, sobretudo los antiepilépticos y comprobar su eficacia en cada individuo. Con esto se evitarán, en un futuro no

demasiado distante, las experimentaciones de los medicamentos en los niños y todo lo que esto lleva consigo para la calidad de la vida, los riesgos y los efectos colaterales, porque se podrán hacerlos antes in vitro. El desarrollo a largo plazo de estas células, por el contrario, está en relación con el trasplante en el tejido cerebral de células neuronales reprogramadas que deberían reemplazar las células enfermas. En otras patologías (tumores y trasplantes) los investigadores ya lo están experimentando en ratones y acaban de hacerlo en el cerebro. Por esto en futuro será muy útil disponer de un ratón con Ring14.

La última reunión "científica" que tuve fue con Pietro de Camilli de la Yale University, donde Pietro es el director del programa celular de neurociencias y neurodegeneración del Kavli Institute of Neurosciences, además de ser el papá de una chica con Ring14. Pietro está muy satisfecho del desarrollo de los proyectos. Con él hemos empezado a delinear el próximo WS internacional que tendremos que organizar en Italia hacia finales de 2014.

Por fin me fui con el avión a Lafayette, Indiana, a casa de Yssa, donde tuve el placer de conocer también a Karen y Debbie, que son también miembros del [comité de RING14 USA](#) y mamás de niños con Ring14. Con ellas compartí la voluntad de trabajar sobre proyectos comunes, aún guardando nuestra individualidad, en la espera de crear, ojalá a corto plazo, un Ring14 International que incluya y organice todos los Ring14 que se abrirán en los varios países en futuro.

Cuando empezamos hace 11 años, nadie entre nosotros hubiera imaginado que al cabo de tan poco tiempo alcanzaríamos resultados tan importantes. Nadie hubiera soñado con que investigadores conocidos a nivel mundial se habrían interesado por nosotros, apreciándonos por el trabajo que hicimos y prestando su tiempo y atención a síndromes tan raros.

Por eso quiero agradecerlos a todos porque sin vuestra ayuda nada se hubiera hecho. Agradezco a las familias por habernos dado las muestras de sangre y los datos clínicos, a nuestros colaboradores y donadores por haber creído en nosotros y contribuido al apoyo económico de nuestros proyectos, a nuestros miembros y consejeros por el empeño con que trabajan por Ring14 y os agradezco a vosotros todos, los maravillosos voluntarios (¡ sois más de 200 ¡) que nos ayudais dándonos vuestro tiempo precioso, vuestros conocimientos, la energía, la fuerza que nos ayuda a ir adelante y mirar hacia un futuro no demasiado lejano en que nuestros niños puedan tener un tratamiento.

¡ MUCHAS GRACIAS DE TODO MI CORAZÓN: SOIS TODOS GENTE ESPECIAL !