

# asca

agenzia stampa quotidiana nazionale

## Ricerca: Telethon finanzia progetto Universita' Pavia su Ring14

25 Luglio 2013 - 13:54



(ASCA) - Roma, 25 lug - Per la prima volta Telethon finanzia un progetto di ricerca su Ring14 elaborato dall'Universita' di Pavia: l'obiettivo e' approfondire la funzione dei geni mancanti nei pazienti affetti da questa patologia. Lo studio, si legge nella nota diffusa da Telethon, avra' un importante supporto nella Biobanca dell'Ospedale Galliera di Genova. La Fondazione Telethon ha finanziato il progetto 'Ring14 Syndrome: toward a detailed genotype-phenotype correlation', presentato da Orsetta Zuffardi, docente di genetica presso l'Universita' di Pavia, che lo condurra' in collaborazione con Nancy Spinner, direttore del The Children's Hospital di Philadelphia. La ricerca durerà 2 anni e avra' il compito di studiare campioni di sangue e fibroblasti cutanei per comprendere la funzione dei geni mancanti nei pazienti affetti da Ring14 e altre sindromi rare che coinvolgono il cromosoma 14. "Il risultato principale che speriamo di ottenere" spiega Zuffardi, "e' stabilire una precisa correlazione fra geni deleti e corrispondenti alterazioni fenotipiche senza escludere, al momento, che la comparsa di alcuni sintomi nei pazienti con l'anello siano dovute a alterazioni dell'espressione di geni del 14q, piuttosto che alla loro delezione". L'obiettivo finale e' individuare terapie geniche efficaci per curare i principali sintomi, come epilessia e ritardo psicomotorio, e garantire una migliore qualita' della vita a chi convive con queste malattie rare. "Questo finanziamento Telethon" dice Stefania Azzali, presidente Ring14 Italy "rappresenta un grande risultato, oltre che la conferma dei nostri sforzi in 11 anni di attivita'. Lo studio e' stato selezionato tra i tantissimi in gara per la validita' del progetto, l'importante curriculum dei ricercatori e la credibilita' della nostra Associazione in termini di impegno nella ricerca, nella raccolta e nella divulgazione dei dati. Non dimentichiamo anche che, nel 2009, RING14 Onlus ha attivato un importante accordo con la Biobanca dell'Ospedale Galliera di Genova, al fine di raccogliere campioni biologici dalle famiglie in tutto il mondo, ora preziosissimi per questo progetto". red/res