CORRIEREDELWEB.IT L'INFORMAZIONE FUORI E DENTRO LA RETE.

GIOVEDÌ 25 LUGLIO 2013

Per la prima volta Telethon finanzia un progetto di ricerca su RING14

Per la prima volta Telethon finanzia un progetto di ricerca su RING14

Al via un nuovo progetto scientifico della Prof.ssa Zuffardi dell'Università di Pavia: l'obiettivo è approfondire la funzione dei geni mancanti nei pazienti affetti da Ring14.

Lo studio avrà un importante supporto nella Biobanca dell'Ospedale Galliera di Genova .

L'impegno verso la ricerca scientifica si rafforza. Dopo anni di attesa e di impegno arriva una bellissima notizia per l'"**Associazione Internazionale RING14 Onlus:** nell'ambito del bando 2013 la Fondazione Telethon ha finanziato il progetto "RING 14 SYNDROME: TOWARD A DETAILED GENOTYPE-PHENOTYPE CORRELATION", presentato dalla **Prof.ssa Orsetta Zuffardi, Docente di Genetica presso l'Università di Pavia**, che lo condurrà in collaborazion! e con la **Prof.ssa Nancy Spinner, Direttore del The Children's Hospital di Philadelphia**.

La ricerca della **durata di 2 anni** avrà 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 la **Prof.ssa Orsetta Zuffardi, responsabile del progetto** *"è 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 è individuare **terapie geniche efficaci** per curare i principali sintomi, come epilessia e ritardo psicomotorio, e garantire una **migliore qualità della vita** a chi convive con queste malattie rare.

"*Questo finanziamento Telethon*" dice **Stefania Azzali, Presidente Presidente RING14 Italy** "*rappresenta un grande risultato, oltre che la conferma dei nostri sforzi in 11 anni di attività. Lo studio è stato selezionato tra i tantissimi in gara per la validità del progetto, l'importante curriculum dei ricercatori e la credibilità 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*".

La **Biobanca dell'Ospedale Galliera di Genova**, che fa parte del **Telethon Genetic Biobank Network**, è

un centro abilitato a **conservare materiale genetico di pazienti affetti da sindromi rare**.

La Biobanca nasce per metterlo a disposizione dei ricercatori di tutto il mondo, per **sviluppare nuovi studi**, **garantire maggiore accessibilità ai campioni** e **disponibilità di dati interessanti**, ma anche per evitare la dispersione scientifica e guardare a un futuro migliore per chi è affetto da sindromi rare.

Intervista completa alla Prof.ssa Orsetta Zuffardi, Responsabile della Ricerca

1. Da quali presupposti nasce la ricerca da lei seguita?

Dalla conoscenza dell'Associazione RING14 Onlus attraverso la sua Presidente Stefania Azzali e da una lunga esperienza di studi di correlazione genotipo-fenotipo in soggetti con anomalie cromosomiche.

2. Nel dettaglio, che tipo di contributo apporterà la sua esperienza?

Definire in un numero significativo di casi se vi siano differenze fenotipiche fra soggetti con delezioni distali 14q e soggetti con cromosoma 14 ad anello. Da analisi preliminari, i soggetti con il cromosoma ad anello soffrirebbero di epilessia ricorrente al contrario dei soggetti con delezioni comparabili della regione distale di 14q.

3. Qual è il risultato principale che spera di ottenere?

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.

4. Quale sarà l'aspetto più complesso da affrontare?

L'eventuale analisi di espressione. Idealmente occorrerebbe trasformare le cellule nucleate del sangue dei vari pazienti in cellule neuronali (iPS: induce pluripotent Stem Cells) per capire, rispetto a opportuni controlli, eventuali alterazioni nei pattern di espressione. La complicazione non sta tanto nell'ottenere le cellule neuronali, che comunque potrebbe non essere una passeggiata, ma nel capire che tipo di neuroni occorre ottenere attraverso metodologia iPS.

Impegno, sostegno, futuro: l'Associazione Internazionale RING14 Onlus

Nasce nel 2002 a Reggio Emilia per iniziativa di un gruppo di famiglie con bambini colpiti da malattie genetiche rare, provocate da alterazioni del cromosoma 14. Da 11 anni opera con rigore per offrire supporto a chi vive ogni giorno situazioni di disabilità grave e promuovere progetti di ricerca scientifica internazionale. Impegno, sostegno e futuro sono i valori che animano staff e volontari di RING14. L'obiettivo è di alleviare le sofferenze di bambini e famiglie ma anche di scrivere la storia di queste sindromi devastanti e pressoché sconosciute, favorendo lo sviluppo di diagnosi sempre più precoci, aiutando a scoprire terapie efficaci e rafforzando la rete di contatti tra medici, specialisti e pazienti.

Per informazioni:
Stefania Azzali
presidenza@ring14.it
RING14 Onlus
Aiuto e ricerca per i bambini affetti da malattie genetiche rare
Via Lusenti 1/1, 42121 Reggio Emilia

T. 0522.421037

www.ring14.org