Saporie.com
le eccellenze in cucina

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

31 Luglio 2013

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 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.