In ricerca

Ring 14, "capire le alterazioni geniche per migliorare la vita dei pazienti"

La responsabile della ricerca sulla patologia rara spiega i presupposti e gli obiettivi dello studio svolto in collaborazione con l'associazione Ring 14 onlus

ROMA - **Professoressa Orsetta Zuffardi, da quali presupposti nasce la ricerca da lei seguita?**
Dalla conoscenza dell'associazione Ring 14 onlus attraverso la sua presidente Stefania Azzali e da una lunga esperienza di studi di correlazione genotipo-fenotipo in soggetti con anomalie cromosomiche.
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.
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.
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 dell'associazione. L'associazione internazionale Ring 14 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.
(14 agosto 2013)

Per la prima volta Telethon finanzia un progetto di ricerca su Ring 14

Al via un nuovo progetto scientifico della professoressa 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