



## ANALISI DELL'ESPRESSIONE GENICA NELLA SINDROME RING14

Responsabile della Ricerca	Nancy Spinner
Ente ospitante	The Children's Hospital of Philadelphia at The Perelman School of Medicine at the University of Pennsylvania USA
Durata	2 anni
Data di inizio	Ottobre 2012
Importo finanziato	116.000
Stato	Progetto rinnovato

PROGETTO SELEZIONATO DOPO VALUTAZIONE IN PEER REVIEW DA PARTE DI UN  
COMITATO INTERNAZIONALE DI ESPERTI

I cromosomi ad anello sono associati a una varietà di fenotipi che comprendono ritardo della crescita, disabilità mentale e attacchi epilettici gravi, difficili da controllare, persino in assenza di delezioni o duplicazioni associate al ring. La sovrapposizione tra fenotipi associati a diversi cromosomi ad anello ha condotto all'ipotesi che la stessa struttura ad anello possa essere la causa dei sintomi clinici.

Il Laboratorio della Dott.ssa Nancy Spinner al Children's Hospital di Philadelphia studia i cromosomi ad anello dal 2006 e sta lavorando per verificare l'ipotesi che sia proprio la struttura ad anello ad alterare l'espressione genetica. L'obiettivo del progetto è quello di confrontare linee cellulari di pazienti portatori di mosaicismo genetico (cioè con solo alcune cellule portatrici del cromosoma circolare) e altre cellule con due cromosomi normali. Confrontando i profili di espressione di linee cellulari normali e linee cellulari che contengono un anello, i ricercatori di Philadelphia sono convinti di identificare i profili di espressione che sono la causa principale degli attacchi epilettici. Verranno anche confrontati i profili di espressione di linee cellulari di pazienti con il Ring che hanno delezioni o duplicazioni con quelli di pazienti con delezioni e duplicazioni non associate al Ring.

Il team del laboratorio guidato dalla dr.ssa Spinner ha l'ambizioso obiettivo che la scoperta del meccanismo alla base degli attacchi epilettici associati al cromosoma ad anello possa portare a cure più razionali e comprende la collaborazione di:

Andrea Penton (dr) – Ricercatrice: collabora con la Dott.ssa Spinner dal 2010 e ha esperienza di molte tecnologie che verranno utilizzate in questo progetto. Ha studiato il ciclo della cellula nello sviluppo dell'occhio della Drosophila e possiede un ottimo background in biologia

**Ring14 International Onlus**

Tax code number: 97696420153 – Legal Headquarters: Via Santa Maria Alla Porta, 2 - 20123 Milano – Italy  
Operational Headquarters: Via Lusenti 1/1 – 42121 Reggio Emilia – Italy - Phone/Fax: +39 (0) 522 421037

[info@ring14.org](mailto:info@ring14.org) | [www.ring14.org](http://www.ring14.org)



cellulare e citogenomica. Avrà la diretta responsabilità di tutti gli esperimenti di sequenziamento dell'RNA.

Deborah McEldrew (Assistente Ricercatrice): collabora con la Dott.ssa Spinner dal 2010 (e in passato anche dal 1986 al 1991) e possiede un'esperienza principalmente nelle tecniche di coltura cellulare. Ha condotto tutti gli studi sulla separazione e coltura cellulare che hanno portato ai risultati preliminari di questo progetto. Eseguirà il lavoro di coltura cellulare e coadiuva la Dott.ssa Penton negli esperimenti di espressione genica.

I risultati del progetto condotto dalla Dr.ssa Spinner e ottenuti grazie al finanziamento dell'Associazione Ring14 sono oggetto di un articolo scientifico di prossima pubblicazione su una rivista internazionale. Lo stesso team ha richiesto nel 2015 un rinnovo del finanziamento partecipando al bando promosso da Ring14 International che, grazie ai risultati ottenuti in precedenza, è stato valutato positivamente dalla Commissione rinnovandone il finanziamento.

**Ring14 International Onlus**

*Tax code number: 97696420153 – Legal Headquarters: Via Santa Maria Alla Porta, 2 - 20123 Milano – Italy  
Operational Headquarters: Via Lusenti 1/1 – 42121 Reggio Emilia – Italy - Phone/Fax: +39 (0) 522 421037*

***info@ring14.org | www.ring14.org***