



STUDI DEI MECCANISMI GENETICI

| | |
|----------------------------|---------------------------------------------------------------|
| Responsabile della Ricerca | Giovanni Neri |
| Ente ospitante | Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica di Roma |
| Durata | 8 anni |
| Data di inizio | 2004 |
| Importo finanziato | € 171.200 |
| Stato | Progetto terminato |

La ricerca biomedica su sindromi che hanno una causa genetica deve sempre iniziare dallo studio delle basi "molecolari": per sperare di sviluppare nel corso degli anni una terapia efficace è infatti fondamentale comprendere esattamente come un'alterazione genetica comporti un e individuare l'esatta correlazione tra quello che i ricercatori definiscono FENOTIPO (cioè l'insieme di tutte le caratteristiche fisiche di una persona) e GENOTIPO (cioè la costituzione genetica). Quindi, nel caso della Sindrome Ring14, è importante correlare la quantità e il tipo di materiale genetico perso (delezioni oppure l'anello circolare) o mal posizionato (es. "traslocazioni") con i sintomi clinici presenti nello stesso individuo.

In generale è corretto pensare che più materiale genetico viene perso, maggiori e più gravi siano i sintomi, ma è altrettanto importante cercare di capire cosa contenevano i geni persi o danneggiati e quanto fossero fondamentali per determinare alcune funzioni del corpo umano. Gli studi genetici richiedono un impegno scientifico, finanziario ed organizzativo enorme per l'Associazione Ring14.

Dal 2004 il progetto genetico rappresenta, infatti, una delle principali sfide per l'Associazione e si avvale della preziosa collaborazione dell'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica di Roma.

Inizialmente sono stati raccolti i campioni di sangue dei bambini e dei genitori dell'Associazione con l'obiettivo di poter eseguire tutti gli esami e le analisi genetiche necessarie. Poi, nel corso degli anni, la ricerca scientifica ha proseguito gli studi, fornendo ulteriori dati clinici e portando alla pubblicazione di risultati scientifici rilevanti:

- Zollino M, Ponzi E, Gobbi G, Neri G. The ring 14 syndrome. Eur J Med Genet. 2012 May;55(5):374-80. doi: 10.1016/j.ejmg.2012.03.009. PubMed PMID: 22564756.

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



- Zollino M, Seminara L, Orteschi D, Gobbi G, Giovannini S, Della Giustina E, Frattini D, Scarano A, Neri G. The ring 14 syndrome: clinical and molecular definition. *Am J Med Genet A*. 2009 Jun;149A(6):1116-24. PubMed PMID: 19441122.

BORSE DI STUDIO E DOTTORATI SOSTENUTI DA RING14 PER LA PROMOZIONE DELLA RICERCA GENETICA

- 2004: Borsa di studio annuale dedicata all'analisi dei primi campioni di sangue inviati dalle famiglie.
- 2005/ 2007: Dottorato di ricerca triennale assegnato alla Dott.ssa Laura Seminara (Univ. Cattolica di Roma) incentrato sul progetto "La Sindrome Ring 14: Dati Clinico-Genetici". Si tratta del primo studio a livello internazionale, condotto su 27 pazienti dell'Associazione, che attraverso l'utilizzo dell'ibridazione fluorescente in situ (FISH) ha consentito di identificare in maniera precisa i punti di rottura del DNA e di perdita del materiale genetico nel cromosoma.
- 2008-2009: Borsa di studio alla Dott.ssa Orteschi (Univ. Cattolica di Roma) che ha compiuto sui campioni dell'Associazione una sofisticata analisi mediante la tecnica dei "Microarray". Questa ricerca ha fornito una mappatura ancora più precisa e dettagliata dei geni persi in queste sindromi, riuscendo ad identificarne anche l'"espressione", ovvero aiutando a fornire una valutazione della quantità dei prodotti genici e capire a cosa sono deputati e qual è il loro compito all'interno dell'organismo umano.
- 2010-2011: Borsa di studio alla Dott.ssa Ricciardi (Univ. Cattolica di Roma) per iniziare lo studio dell'RNA e comprendere quindi la funzione dei geni persi nella sindrome Ring14 anche su fibroblasti cutanei.

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