



## PRODUZIONE DI MODELLI CELLULARI STABILI E INDUCIBILI (iPSC) DELLA SINDROME RING 14

Responsabile della Ricerca	Wynshaw-Boris Anthony
Ente ospitante	Case Western Reserve University, Cleveland (USA)
Durata	1 anno
Data di inizio	Novembre 2015
Importo finanziato	€ 50.000
Stato	Progetto in corso

Per poter studiare in maniera sempre più approfondita la fisiopatologia di malattie genetiche come la sindrome Ring14 e capirne i meccanismi alla base è necessario poter disporre di sistemi "modello" efficienti e stabili. Uno dei sistemi più utilizzati ad oggi sono come le cellule iPSC (*Cellule Staminali Pluripotenti indotte*): si tratta di partire da cellule staminali progenitrici ("bambine") che, opportunamente trattate in laboratorio, sono in grado di trasformarsi in diverse altri tipi di cellule (es. cellule muscolari, neuronali, ematiche, etc.). L'ostacolo ad oggi più importante per la produzione di iPSC stabili per malattie causate dalla presenza di cromosomi ad anello è che i cromosomi circolari vengono sempre persi durante la programmazione di cellule ad iPSC. La perdita dei cromosomi ad anello nelle iPSC è stata anche recentemente confermata proprio nella sindrome Ring14 partendo da cellule derivate da pazienti affetti. In questo progetto si propone di utilizzare un approccio di ingegnerizzazione genetica, conosciuto come *genome editing*, con cui sarà possibile inserire alle estremità del cromosoma 14 in iPSC umane una sequenza genica inducibile, cioè che sarà in grado di rispondere "su comando" per generare i cromosomi ad anello. I ricercatori dell'Università della Case Western di Cleveland hanno già applicato con notevoli successi questa tecnologia ad altre malattie e sono pronti ad utilizzarla adesso in favore della Sindrome Ring14. Si otterranno quindi cellule che diventeranno un modello affidabile per le diverse anomalie a carico del cromosoma 14, infatti si potranno ottenere in modo stabile sia cellule che portino solo il Ring14 oppure con la simultanea presenza di ulteriori delezioni cromosomiche. E' importante evidenziare che una volta che queste iPSC specifiche per la Ring14 verranno validate, saranno anche messe a disposizione di tutti gli altri ricercatori al mondo che ne faranno richiesta, fornendo un ulteriore impulso all'avanzamento della ricerca per lo sviluppo di nuovi protocolli e applicazioni per chi è affetto dalla Sindrome Ring14.

### 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)