

Sindrome Ring14, progetto di ricerca del Sant'Orsola vince il bando di Ring14 International

Autore: Redazione , 27 Ottobre 2022



Tommaso Pippucci

L'obiettivo dello studio è di comprendere in anticipo come evolverà la malattia attraverso un'analisi bioinformatica avanzata

Bologna - Epilessia resistente ai farmaci che insorge precocemente, grave ritardo psicomotorio e del linguaggio, tratti autistici, difficoltà ad alimentarsi, problemi al cuore e alle vie respiratorie: i bambini affetti dalla **sindrome Ring14**, una **malattia genetica rara dovuta a un'alterazione del cromosoma 14**, non hanno vita facile. Da vent'anni l'associazione **Ring14 International** è impegnata a sostenere la ricerca contro questa patologia che, in base alle stime, colpisce poche centinaia di persone al mondo e i cui sintomi insorgono in tenerissima età. **Il vincitore del 5° bando indetto dall'Associazione**, beneficiario di un finanziamento di 100mila euro, è **Tommaso Pippucci, dell'IRCCS Azienda**

Ospedaliero-Universitaria di Bologna-Policlinico di Sant'Orsola.

“Il progetto è stato selezionato come il più meritevole tra candidati provenienti da diversi altri Paesi, sia europei che Canada e USA. Il processo applicativo di peer-review (revisione alla pari da parte di un comitato internazionale di esperti) assicura trasparenza e meritocrazia”, spiega **Marco Crimi**, responsabile del coordinamento scientifico e project manager di **Kaleidos**, impresa sociale di Bergamo a cui Ring14 International ha affidato la gestione tecnica del bando.

Nei bambini affetti da sindrome Ring14, la quattordicesima coppia di cromosomi non si presenta con la consueta struttura a “x” ma assume forma ad anello (in inglese “ring”). L'alterazione si traduce in manifestazioni cliniche multisistemiche, tra cui epilessia farmaco-resistente ad esordio precoce, disabilità intellettiva e disturbo dello spettro autistico, che mettono a dura prova i pazienti e le loro famiglie.

“Contro la Ring14 ad oggi non esiste una cura, ma solo opzioni terapeutiche che si propongono di attenuare i sintomi e migliorare la qualità di vita. Per aiutare i bambini colpiti dalla malattia è quindi importante fare rete a livello internazionale e convogliare tutte le risorse disponibili verso progetti innovativi”, dice **Stefania Azzali, Presidente di Ring14 International** e mamma di un ragazzo colpito dalla sindrome.

Ciò che ci si propone di fare con il programma di studio vincitore del bando indetto dall'Associazione è studiare la conformazione tridimensionale



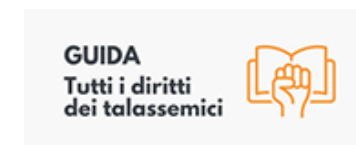
Seguici sui Social



Iscriviti alla Newsletter

Iscriviti alla Newsletter per ricevere Informazioni, News e Appuntamenti di Osservatorio Malattie Rare.

Invia



in alcuni la sintomatologia è meno grave che in altri. **È importante quindi capire quali meccanismi molecolari influenzino il quadro clinico.** La tecnica che verrà utilizzata è l'Hi-C: un recente approccio per la cattura della conformazione cromosomica, per la prima volta applicato alla sindrome Ring14, che potrà aiutarci a chiarire il ruolo dei riarrangiamenti cromosomici nella malattia”, spiega **Tommaso Pippucci**, ricercatore beneficiario del finanziamento. **La ricerca sarà condotta in collaborazione con le Università di Pavia (Dr.ssa Elisa Giorgio) e di Lubeca in Germania (Dr. Malte Spielmann).**

“Tra i traguardi a breve termine, c'è quello di disporre di informazioni che aiutino le famiglie a conoscere in anticipo l'evoluzione della sindrome e l'insorgenza di eventuali complicanze - spiega Marco Crimi - sperando quindi di offrire presto ai genitori strumenti per migliorare la qualità della vita dei loro figli”. Negli ultimi anni assistiamo ad un coinvolgimento in prima linea delle associazioni di pazienti e, continua Marco Crimi, “Ring14 International declina perfettamente il cosiddetto patient engagement, con investimenti mirati nel guidare ricerca scientifica e innovazione.”

“Tra i progetti a più lunga scadenza c'è la **messa a punto di terapie efficaci** che diano una speranza di guarigione ai pazienti. **L'auspicio è che questo lavoro possa rappresentare un ulteriore passo avanti in questa direzione** e che i risultati dello studio possano rivelarsi utili non solo per chi è colpito dalla sindrome Ring14, ma anche per quanti sono affetti da sindromi genetiche simili”, conclude Stefania Azzali.

[Stampa](#)

Malattie Rare
e SIBLING



30 Giorni
Sanità



SPECIALE
Testo Unico
Malattie Rare



MALATTIE RARE
GUIDA
alle esenzioni



Articoli correlati

- > 20-01-2017 - Epilessia, Ring14 International finanzia un progetto dell'Istituto Negri di Milano
- > 16-11-2015 - Sindrome Ring14, finanziati due nuovi importanti progetti di ricerca
- > 10-01-2013 - Ring 14, studio genetico apre nuove speranze per la rara malattia
- > 02-08-2017 - Sindrome RING 14, pubblicate le linee guida per la diagnosi e la presa in carico

Con il contributo non condizionante di



NOVARTIS





orphanet



Media Partner



Informazioni Mediche

Tutte le informazioni presenti nel sito **non sostituiscono** in alcun modo il giudizio di un **medico specialista**, l'unico autorizzato ad effettuare una consulenza e ad esprimere un parere medico.

- [> Privacy Policy](#)
- [> Cookie Policy](#)
- [> Condizioni d'uso](#)



©2024 Osservatorio Malattie Rare | info@osservatoriomalattie.it

Testata giornalistica iscritta al ROC, n.20188, ai sensi dell'art.16 L.62/2001

Testata registrata presso il Tribunale di Roma - 296/2011 - 4 Ottobre

Direttore Responsabile: Ilaria Ciancaleoni Bartoli

Sede: Via Ventiquattro Maggio, 46 - 00187 Roma

Questo sito utilizza cookies per il suo funzionamento.

[Maggiori informazioni](#)