



Sei qui: [Home](#) ▶ [Attualità](#) ▶

[Ring14 International sul "Journal of Genetic Disorders & Genetic Reports"](#)

## Ring14 International sul "Journal of Genetic Disorders & Genetic Reports"

Autore: Redazione , 02 Novembre 2015

Un altro importante riconoscimento raggiunto dall'Associazione Ring14 International, che ha visto pubblicato sulla prestigiosa rivista internazionale "Journal of Genetic Disorders & Genetic Reports" un dettagliato articolo sulla recente fondazione del network.

Un gruppo di famiglie con bambini affetti da una malattia genetica rara causata da aberrazioni del cromosoma 14 ha fondato l'associazione Ring 14 Italia Onlus a Reggio Emilia nel maggio del 2002 e negli ultimi dieci anni si è sforzata con successo di migliorare la qualità di vita di pazienti colpiti da questa sindrome.

"La nostra organizzazione – afferma Stefania Azzali, Presidente di Ring14 International - è stata l'unico punto di riferimento per centinaia di famiglie nel mondo: siamo presenti in cinque continenti, in 23 paesi e comunichiamo in cinque lingue."

Oltre ad assicurare una continua assistenza alle famiglie nella cura dei loro figli, a Ring14 Italia è stato riconosciuto il ruolo chiave di organizzazione di pazienti nella promozione e nello sviluppo della ricerca biomedica nel campo delle malattie rare, avendo sostenuto e aiutato in maniera significativa progetti scientifici sin dalla sua fondazione. Di fatto Ring14 Italia, ha sponsorizzato e finanziato ambiziosi progetti scientifici strategici per gli sviluppi futuri, come la creazione di modelli di Ring14, il profilo dell'espressione genica di cellule Ring14 immortalizzate, sui fenotipi e sullo sviluppo del linguaggio.

Circa dieci anni più tardi, questi progressi in campo medico, hanno ispirato la creazione di Ring14 International, fondata nel 2014 dalla fusione di Ring14 Italia e Ring14 USA. Lo scopo di questa nuova organizzazione è di promuovere la creazione e di coordinare l'azione delle sedi nazionali raccogliendo le singole famiglie di ogni paese.

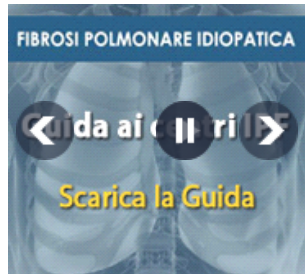
"Questa nuova struttura organizzativa – sostiene Azzali - aiuterà ad assistere le famiglie, a meglio diffondere le informazioni e ci consentirà di gestire le nostre risorse economiche e biologiche in un modo più efficiente. In pochi mesi dalla nostra fondazione abbiamo aperto sedi in Francia, Regno Unito, Spagna e Olanda. Queste nuove sedi sono già state incorporate in Ring 14 International e noi contiamo che in futuro molti altri paesi lo facciano."

Al fine di meglio promuovere la ricerca scientifica, Ring14 International ha creato un Comitato Scientifico Consultivo (SAB) e nominato un coordinatore scientifico. Il SAB, presieduto dal Prof. Giovanni Neri (Università Cattolica di Roma), è composto dai Proff. Pietro De Camilli (Yale University, USA), Andrew DeWoody (Purdue University, USA), Stylianos Antonarakis (Università di Ginevra, Svizzera) e Phil Hieter (University of British Columbia Canada).

Con l'ufficio di coordinamento scientifico, diretto dal Dott. Marco Crimi, il SAB avrà la responsabilità di gestire gli scienziati a livello mondiale per sviluppare nuove cure e soluzioni per il Ring14 e per definire nuove strategie scientifiche per gli sviluppi futuri. Per avere maggiori informazioni vi invitiamo a visitare il sito [www.ring14.org](http://www.ring14.org).

[Tweet](#)

[Articoli correlati](#)



- ▶ 20-22 Novembre 2015, Fiuggi (Fr). III Forum Italiano sulla Fibrosi Cistica
- ▶ 19 novembre 2015, Campoformido (UD). Le prospettive dei malati rari
- ▶ 16 Novembre 2015, Milano. "Malattia di Huntington, buone pratiche per la presa in carico e l'assistenza di malati e famiglie"
- ▶ 12-14 Novembre 2015, Napoli. 1° Simposio nazionale sulla Sla
- ▶ 11-14 Novembre 2015, Napoli. Congresso nazionale di pneumologia
- ▶ 11 Novembre 2015, Roma. "Vivere il Parkinson, tra sport, cure avanzate e approccio multidisciplinare"
- ▶ 7 Novembre 2015, Bari. Trentennale Lfc
- ▶ 6 Novembre 2015, Roma. Seminario su mediazione familiare
- ▶ 5-8 Novembre 2015, 14° Congresso Nazionale della Associazione Medici Endocrinologi (AME)

4 novembre 2015, Roma.  
Quale futuro per i farmaci  
innovativi in Italia?

Vedi l'agenda completa...

- Orphanet Italia: avviato un servizio dedicato alla medicina d'urgenza
- Malattie Rare, al via una Consultazione Pubblica ospitata dal portale malatirari.it, promossa da Orphanet e dalla Consulta Nazionale delle Malattie Rare
- Malattie rare, un nuovo metodo per l'analisi delle cause
- Il 15 aprile la Milano City Marathon si corre in favore della ricerca
- Piano Nazionale delle Malattie Rare: la consultazione è prorogata fino al 20 aprile

## News

### Attualità

Ring14 International sul  
"Journal of Genetic Disorders  
& Genetic Reports"

Giornata Mondiale dell'ictus  
cerebrale, oggi screening  
gratuiti a Milano

Registro Nazionale Malattie  
Rare, disponibile il rapporto  
ISS 2001-2012

[Vedi tutte le news ...](#)

### Storie

Le carte che mi sono state  
servite

Leucodistrofia, la storia del  
piccolo Xavier

Un lavoro per il papà di  
Federico, affetto da una rara  
malattia ancora sconosciuta

[Vedi tutte le news ...](#)

### Politiche socio- sanitarie

Malattie rare, la nuova RD-  
ACTION europea è ora  
insediata

Reti regionali di assistenza  
parteciperanno alle ERN,  
Bianconi: 'Grande  
soddisfazione'

Malattie rare, dalle Regioni  
via libera alle Reti Europee di  
Eccellenza

[Vedi tutte le news ...](#)

### Sperimentazioni

Ipertensione polmonare  
associata a sarcoidosi in  
forma grave, la prostaciclina  
si dimostra ok

Osteogenesi imperfetta, al  
via la prima sperimentazione  
con cellule staminali in utero

Sindrome di Sanfilippo B,  
esiti incoraggianti dalla  
sperimentazione della  
terapia AMT-110

[Vedi tutte le news ...](#)

### Farmaci orfani

Ipofosfatasia, negli USA  
autorizzata la vendita del  
farmaco Strensiq (asfotase  
alfa)

Farmaci orfani, l'appello di  
Eurodis per migliorarne  
l'accesso

Idrosadenite suppurativa  
attiva, approvato da  
Commissione Europea  
adalimumab

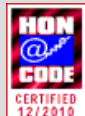
[Vedi tutte le news ...](#)



### 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.



Aderiamo allo standard HONcode per l'affidabilità dell'informazione medica. [Verifica qui.](#)

### Con la partnership di



### Area riservata

- ▶ [Accesso](#)
- ▶ [Newsletter](#)
- ▶ [Normativa sulla Privacy](#)
- ▶ [Condizioni Generali](#)
- ▶ [Cookies Policy](#)

### Condividi O.Ma.R su



### Segui O.Ma.R anche sui canali sociali



© Osservatorio Malattie Rare 2015 | [info@osservatoriomalattierare.it](mailto:info@osservatoriomalattierare.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: Iaria Ciancaleoni Bartoli - Via Amedeo Cencelli, 59 - 00177 Roma | Piva 02991370541

Website by [Digitest](#) | Hosting [ServerPlan](#)

Online 16 ShinyStat™ Visite tot. 4741226

Questo sito utilizza cookies per il suo funzionamento.

[Maggiori informazioni](#)