



Sei qui: [Home](#) ▶ [Ricerca scientifica](#) ▶

Sindrome Ring14, finanziati due nuovi importanti progetti di ricerca

Sindrome Ring14, finanziati due nuovi importanti progetti di ricerca

Autore: Redazione , 16 Novembre 2015

L'associazione Ring14 International ha stanziato 100mila euro per i vincitori del bando aperto a tutti i ricercatori in ambito biomedico per sviluppare progetti di ricerca finalizzati ad accelerare lo sviluppo di nuove terapie nelle patologie causate dall'alterazione del cromosoma 14 e che colpiscono bambini.

Il Comitato Scientifico di Ring14 International, composto da eccellenti scienziati provenienti da vari paesi del Mondo, ha valutato e selezionato, utilizzando il sistema del "peer review" (revisione tra pari) i due progetti più meritevoli.

I due progetti selezionati, della durata di un anno e finanziati da Ring14 International con Grant del valore di 50.000€ cadauno, sono diretti dal Prof. Antony Wynshaw-Boris, ricercatore presso la Case Western Reserve University di Cleveland (USA) e dalla Prof.ssa Nancy Spinner, ricercatrice afferente alla University of Pennsylvania di Philadelphia (USA).

Il primo progetto dal titolo "Produzione di modelli cellulari stabili e inducibili (ipsc) della Sindrome Ring 14" si pone l'obiettivo di poter studiare in maniera sempre più approfondita la fisiopatologia di malattie genetiche come la sindrome Ring14 e capirne i meccanismi alla base.

Per raggiungere questo obiettivo è necessario poter disporre di sistemi "modello" efficienti e stabili. Uno dei sistemi più utilizzati ad oggi sono le cellule iPSC (Cellule Staminali Pluripotenti indotte). In questo modo si otterranno cellule che diventeranno un modello affidabile per le diverse anomalie a carico del cromosoma 14. E' importante evidenziare che una volta che queste iPSC specifiche per il 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.

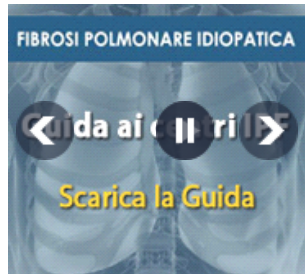
Il secondo progetto dal titolo "Analisi dei cromosomi 14 ad anello in tessuti neuronali umani", parte dal presupposto che la Sindrome Ring14 è una malattia debilitante che provoca epilessia farmaco-resistente, grave disabilità intellettiva e ritardo dello sviluppo. Nessuno studio fino ad ora si è concentrato sugli aspetti di neuropatologia cellulare nel Ring14 e questo principalmente a causa della mancanza di appropriati modelli di studio.

Per studiare gli aspetti neuronali nella Sindrome Ring14, i ricercatori intendono trasformare le iPSC ottenute dai pazienti in cellule nervose differenziate, cioè già "mature". Una volta caratterizzati, tali modelli potranno essere i bersagli su cui sviluppare approcci terapeutici mirati ad alleviare la sintomatologia nella Ring14 e, più in generale, anche in altre malattie dovute a cromosomi ad anello.

[Tweet](#)

Articoli correlati

- Orphanet Italia: avviato un servizio dedicato alla medicina d'urgenza
- Malattie Rare, al via una Consultazione Pubblica ospitata dal portale malattirari.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



▶ 10 Dicembre 2015, Roma. Open day "Il Piano nazionale malattie rare. Le istanze delle associazioni"

▶ 1 Dicembre 2015, Milano. "La narrazione di storie di persone con ipertensione polmonare"

▶ 4-5 Dicembre 2015, Terni. Congresso nazionale ITA.L.F.

▶ 27-28 Novembre 2015, Ancona. L'empowerment dei soggetti con malattia neuromuscolare: una questione di ausilio

▶ 26 novembre 2015, Milano. Prostata: un incontro con gli uomini

▶ 26 Novembre 2015, Roma. Indagine civica sulle criticità assistenziali delle persone con ipercolesterolemia familiare

▶ 24-26 Novembre 2015, Padova. Ricerca e confronti #eecsindrome

▶ 24 novembre, Roma. Un decreto legge per il diritto alla salute dei malati rari

▶ 22 novembre 2015, Roma. Registri di malattie

rare, strumenti di ricerca e di sorveglianza

► 21 novembre 2015, Milano. Sindrome di Poland: dodici anni associativi

Vedi l'agenda completa...

News

Attualità

AboutPharma Digital Awards 2015, premiata Merck con il progetto "easypod connect"

Giornata Mondiale del Diabete, domenica a Romaest "Prevenzione in Piazza"

Terapia del dolore, all'Ospedale Meyer adottata la tecnica di immaginazione guidata

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

Storie

L'eredità dell'Olio di Lorenzo e la storia del Comitato Italiano Progetto Mielina

I progetti di ricerca del Comitato Italiano Progetto Mielina a favore del San Raffaele di Milano e del Meyer di Firenze

Le carte che mi sono state servite

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

Politiche socio-sanitarie

Nuovi LEA, passo indietro del Governo: per le malattie rare cade anche la priorità

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

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

[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

Farmaci orfani: nonostante i costi siano elevati il settore è in continua crescita

Farmaci orfani: troppi Paesi ancora privi di una legislazione specifica

Distrofia muscolare oculofaringea, positivi i primi dati dalla sperimentazione sul IV trealosio

[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

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 11 ShinyStat™ Visite tot. 4820676

Questo sito utilizza cookies per il suo funzionamento.

[Maggiori informazioni](#)