

#salisulring

#jumpinthering




ring14

ITALIA

IMPEGNO, SOSTEGNO, FUTURO
ONLUS

**AIUTO E RICERCA
PER BAMBINI AFFETTI
DA MALATTIE GENETICHE RARE**



“...Così abbiamo deviato la nostra disperazione, le abbiamo dato uno scopo, l’abbiamo imbrigliata nella nostra fiducia di genitori che non si fermano e che continuano a cercare di migliorare la vita dei figli.

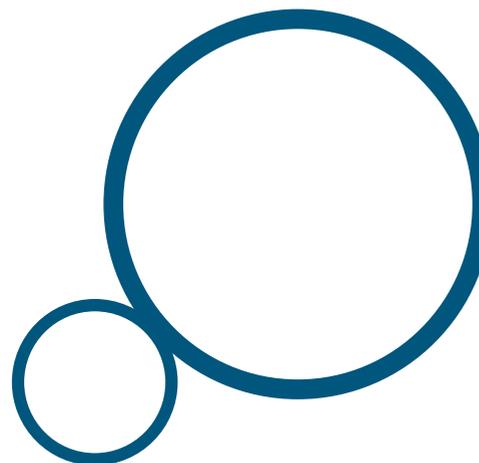
E abbiamo costituito, nel maggio 2002, l’Associazione Ring14 Italia Onlus, che raggruppa famiglie con bambini colpiti dalle sindromi del cromosoma 14.

Noi genitori e i ricercatori che ci accompagnano in questo cammino stiamo facendo davvero tanto per questi bambini, ma ci servono aiuti per finanziare i progetti che stiamo sviluppando. Oltre alle risorse, indispensabili alla nostra sussistenza e ai nostri progetti, abbiamo anche bisogno di tante mani amiche che ci aiutino nei lavori quotidiani dell’Associazione.”

Stefania Azzali

Mamma di Matteo e Presidente di Ring14 Italia Onlus

1 • Ring14 Italia Onlus:	pag. 05
• Chi siamo	pag. 05
• I passi principali della storia di Ring14	pag. 06
• Vision, Mission e Buona Causa	pag. 08
2 • La malattia:	pag. 12
• Le sindromi del cromosoma 14	pag. 12
• Cosa significa per le famiglie	pag. 14
3 • Cosa facciamo:	pag. 18
• Anello di congiunzione fra scienza e cuore	pag. 18
• Finanziamento della ricerca	pag. 20
• Assistenza e sostegno alle famiglie	pag. 22
4 • Cosa puoi fare tu:	pag. 26
• Con l’aiuto di tutti, vincere la malattia si può!	pag. 26





Ring14 Italia Onlus

CHI SIAMO

L'Associazione **Ring14 Italia** nasce come **Onlus** a Reggio Emilia nel maggio del 2002 dall'iniziativa di un gruppo di famiglie con bambini colpiti da malattie genetiche rare, provocate da alterazioni del cromosoma 14.

Attualmente non esistono terapie efficaci: le sindromi del cromosoma 14 sono senza cura.

Noi esistiamo perché queste malattie sono oggi ancora incurabili: le famiglie e i medici hanno pochi strumenti a disposizione per ottenere un quadro completo ed esaustivo sui sintomi e sulle terapie più idonee.

Nel corso di questi anni di attività, Ring14 Italia ha costantemente offerto linfa vitale alla **ricerca scientifica**, oltre a garantire **assistenza continua** alle famiglie dei piccoli affetti dalle sindromi del cromosoma 14.

L'esperienza e la credibilità guadagnate sul campo dalla Onlus italiana hanno portato alla nascita di associazioni gemelle in Francia (**Ring14 France**) e negli Stati Uniti (**Ring14 USA Outreach**), fino alla fondazione, nel 2014, di un vero e proprio network internazionale di coordinamento fra le varie realtà impegnate a livello locale: **Ring14 International**.



2014

2015

2017

I PASSI PRINCIPALI DELLA STORIA DI RING14

Iniziamo a finanziare progetti di ricerca scientifica in ambito genetico e clinico

2004

La rivista **American Journal of Medical Genetics** pubblica il nostro primo articolo scientifico e ci dedica **la copertina**;

Nasce l'associazione gemella **Ring14 France**; **2009**

Festeggiamo il **primo decennale**;

Introduciamo il criterio del **Peer Review** nel finanziamento dei progetti di ricerca;

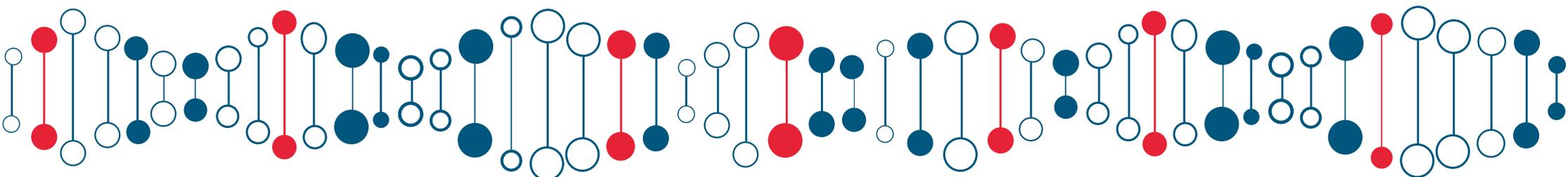
2012

Nasce **RING14 International**;

2° Workshop scientifico internazionale;

Clinical linguistic & Phonetics pubblica un articolo nato dal nostro studio sul linguaggio;

2014



2002

2006

2011

2013

2016

A Reggio Emilia diventiamo associazione di volontariato Onlus e costituiamo il nostro **Comitato scientifico**;

Primo Congresso Internazionale con famiglie da tutto il mondo: mobilitiamo centinaia di volontari;

Primo **Workshop internazionale** a cui partecipano i migliori ricercatori da tutto il mondo;

Nasce in California **Ring14 USA Outreach**;

Iniziamo a finanziare progetti in laboratori in USA e Francia;

Finanziamo un progetto di ricerca presso l'Istituto Mario Negri;

Presentiamo le nostre attività a due congressi internazionali in Canada e Scozia;

Inauguriamo la nuova sede operativa.



LA NOSTRA VISION

Crediamo in un futuro in cui le sindromi del cromosoma 14 **non saranno più malattie sconosciute** e quando un bambino nascerà con queste sindromi potrà essere **curato e guarito**.

LA NOSTRA MISSION

Siamo un'associazione di famiglie accomunate dalle malattie del cromosoma 14. Siamo nati **per dare una risposta alla domanda di cura, di assistenza e**

d'informazione che queste patologie rarissime, oggi incurabili, pongono ogni giorno. Le famiglie che affrontano la malattia sono spesso isolate, non hanno punti di riferimento e l'impegno dell'associazione è di **farle sentire meno sole** e lavorare ogni giorno per un mondo in cui, grazie alla **ricerca scientifica**, queste malattie non esistano più.

LA BUONA CAUSA

Le nostre sono storie di disperazione quotidiana: i bambini colpiti dalle sindromi del cromosoma 14 non parlano, faticano a camminare, spesso non riescono neppure a mangiare. La loro sofferenza è per noi la

prima preoccupazione ogni giorno, ma la nostra determinazione non viene mai meno. È una sfida che vinceremo, una battaglia silenziosa che i genitori portano avanti per i loro figli e per chi nascerà domani con queste malattie. Studiare le sindromi del cromosoma 14 vuole dire **acquisire conoscenze su numerosi sintomi, anche molto diffusi, come l'epilessia e l'autismo**. Per questo ci sentiamo un po' come dei **pionieri** che cercano a fatica una pista su un territorio sconosciuto, sapendo però che **tanti altri potranno trovare in questo percorso un sostegno**. Abbiamo bisogno dell'aiuto di chi ama le sfide difficili e voglia provare la soddisfazione di avere contribuito a questa buona causa.

Siamo RARI ma non vogliamo essere SOLI. Stateci vicini!

IMPEGNO

Lavoriamo nel **nonprofit** ma ci ispiriamo al modello di piccola azienda per la **serietà e la professionalità** con le quali ci impegniamo quotidianamente.

SOSTEGNO

Il motore potente che ci anima ogni giorno è la volontà di **alleviare le sofferenze di bambini e famiglie** colpite da malattie inaspettate e gravi.

FUTURO

Abbiamo l'ambizione di **scrivere la storia di queste malattie**. Lavoriamo affinché nel futuro la diagnosi possa essere precoce e per scoprire **terapie efficaci**.



Ring14 Italia, prima associazione in questo paese, ha aderito all'accordo con il **Network delle Biobanche Genetiche** sostenuto da Telethon per la raccolta di campioni biologici delle famiglie messi a disposizione dei ricercatori di tutto il mondo.

*“Adesso non cammina
più e non dice neanche
mamma e papà, è come
se il nulla lo
stesse ingoiando”*

LE SINDROMI DEL CROMOSOMA 14

Sono malattie genetiche rare causate da un'alterazione, nel nostro DNA, della quattordicesima coppia di cromosomi: in certi casi, uno dei due cromosomi in coppia muta assumendo forma di anello (in inglese *ring*), in altri la coppia subisce perdite o traslocazioni di materiale genetico.

Le conseguenze dell'alterazione di questa coppia di *mattoncini fondamentali* per il nostro patrimonio genetico sono devastanti per varietà e gravità:



cromosoma sano



cromosoma con alterazione ad anello



cromosoma con delezioni e traslocazioni



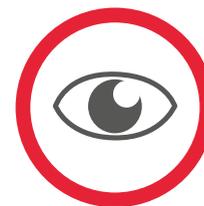
RITARDO MENTALE
DIFFICOLTÀ NEL LINGUAGGIO
AUTISMO - EPILESSIA



INFEZIONI RESPIRATORIE



DIFFICOLTÀ NELL'ALIMENTAZIONE
CELIACHIA



PROBLEMI ALLA RETINA



RITARDO PSICO-MOTORIO



MALFORMAZIONI CARDIACHE
DEFICIT IMMUNITARI

RICONOSCERE IN FRETTA QUESTE MALATTIE È FONDAMENTALE!

La diagnosi corretta e precoce offre a famiglie e medici più elementi per lottare efficacemente



Mappa dei Paesi con famiglie di bambini affetti dalle sindromi del cromosoma 14

COSA SIGNIFICA PER LE FAMIGLIE

Avere un bambino colpito dalle sindromi del cromosoma 14 significa, per i genitori, affrontare **continui ed estenuanti ricoveri ospedalieri**, spesso fin dalla nascita; operazioni chirurgiche, visite specialistiche, sedute di fisioterapia e di logopedia.

Significa vivere in attesa della prossima **crisi epilettica**, sperare che non sia una di quelle più gravi che i farmaci non riescono a controllare ed **essere costretti a lasciare tutto e correre in ospedale in qualsiasi momento**.

Significa affrontare gravi **problemi nella gestione del tempo** sul lavoro e in qualsiasi altra attività della vita quotidiana, perché il bambino ha bisogno di assistenza continua: camminare, lavarsi, mangiare, respirare, comunicare, sono tutte cose che le nostre famiglie non possono dare per scontate.

Significa sentirsi dire che il tuo bambino ha un'**aspettativa media di vita molto più breve di quella degli altri** e rabbrivire al pensiero che quel giorno accanto a lui possa essere l'ultimo, perché, nonostante tutto, ogni sorriso del tuo bambino è una conquista e una gioia immensa!



SOSTIENI
L'ASSISTENZA
CON UNA DONAZIONE





 **ring14**

ITALIA

IMPEGNO, SOSTEGNO, FUTURO
ONLUS

Cosa facciamo

ANELLO DI CONGIUNZIONE FRA SCIENZA E CUORE

Le sindromi del cromosoma 14 sono patologie rare, la scienza ha **ancora poche risposte e certezze** ma, come dimostra il lavoro di questi anni, fare passi avanti si può e si deve.

Il nostro compito, come Onlus, è quello di **stimolare** e **supportare la ricerca scientifica...**




ring14

ITALIA

IMPEGNO, SOSTEGNO, FUTURO
ONLUS



... E di stare ogni giorno al fianco delle famiglie che sono costrette a fare i conti con questa realtà.

Per noi di Ring14 Italia non esiste il “problema” di un disabile: esiste **una famiglia da sostenere!**

FINANZIAMENTO DELLA RICERCA... SCIENZA



I PROGETTI IN CORSO

- **STUDIO DI NUOVI FARMACI ANTIEPILETTICI PER LA SINDROME RING14**
Milano
- **STUDIO SULLE ABILITA' COMUNICATIVE DEI BAMBINI CON ANOMALIE AL CROMOSOMA 14**
Milano
- **CREAZIONE DI UN MODELLO RING14**
Strasburgo
- **PRODUZIONE DI MODELLI CELLULARI STABILI E INDUCIBILI (iPSC) DELLA SINDROME RING 14**
Cleveland
- **ANALISI DEI CROMOSOMI 14 AD ANELLO IN TESSUTI NEURONALI UMANI**
Philadelphia

I PROGETTI NEL FUTURO

- **ASSEGNAZIONE DI GRANT PER FINANZIARE NUOVI STUDI NEI MIGLIORI CENTRI DI RICERCA DEL MONDO**
- **STESURA DELLE LINEE GUIDA SULLE SINDROMI DEL CROMOSOMA 14 PER MEDICI E FAMIGLIE IN TUTTO IL MONDO**



FINANZIAMENTO IN PEER REVIEW

- Dottorati
- Borse di studio

BANCHE DATI

- Bio-Banca
- Data Base Clinico

DIVULGAZIONE SCIENTIFICA

- Congressi internazionali 2006/2008/2015
- Workshop internazionali 2011/2014

Tutti i progetti finanziati da Ring14 Italia Onlus sono selezionati secondo il modello "Peer Review" (revisione dei pari), ovvero attraverso il ricorso a una commissione internazionale di scienziati scelti evitando ogni possibile conflitto d'interesse.

In questo modo solo i progetti migliori e i ricercatori più qualificati potranno avvantaggiarsi dei finanziamenti.

**SOSTIENI
LA RICERCA**
CON UNA DONAZIONE



ASSISTENZA E SOSTEGNO ALLE FAMIGLIE... **CUORE**



LE ATTIVITÀ OFFERTE

- VACANZE E CONGRESSI PER LE FAMIGLIE
- LA FAVOLA "IL BAMBINO DALL'ANELLO" COME STRUMENTO PER L'INTEGRAZIONE SOCIALE
- STORY-TELLING: LA NARRAZIONE COME TERAPIA CONTRO DOLORE E SOLITUDINE
- SOSTEGNO ALL'INTERO NUCLEO FAMILIARE CON PARTICOLARE ATTENZIONE AI FRATELLI
- SOCIAL NETWORK
- SITO WEB
- SOCIAL REPORT
- IDENTIFICAZIONE DI CENTRI CLINICI DI RIFERIMENTO IN CUI INDIRIZZARE LE FAMIGLIE PER UNA MIGLIORE PRESA IN CARICO DEL BAMBINO



Gli interventi sociali progettati da Ring14 sono sempre mirati alla famiglia nella sua interezza, al suo benessere, al suo sollievo.

Spesso si pensa soltanto alla necessità di supporto economico, mentre è importante pensare alla famiglia come "luogo" nel quale favorire cambiamenti virtuosi di cui possano beneficiare tutti i suoi componenti.

*“La sua epilessia, malvagia
e cattiva, incombe sempre
sulla nostra vita. Capita
circa quindici volte al mese
e lo distrugge”*

Cosa puoi fare tu

CON L'AIUTO DI TUTTI, VINCERE LA MALATTIA SI PUÒ!

Noi di Ring14 Italia siamo soprattutto una grande famiglia, **un gruppo di persone motivate**, unito dalla forza di **un progetto importante** che regala ogni giorno la gioia di **piccoli grandi successi** e momenti speciali.

Obiettivi concreti raggiunti con la preziosa collaborazione di tutti, che cambiano la vita di tante famiglie - non più sole ad affrontare la malattia - e quella degli stessi volontari.

Sappiamo che la strada per garantire prevenzione e cura contro queste malattie è ancora lunga, ma nel 2002 - quando abbiamo iniziato - eravamo molto più lontani di oggi dal traguardo.

Ogni giorno nuove famiglie e nuovi sostenitori ci contattano, da ogni parte del mondo, e questo ci spinge a osare sempre di più, a progettare nuovi interventi. Crediamo in una riabilitazione possibile, in una migliore qualità della vita, nella possibilità di cure più specifiche per i sintomi che colpiscono i nostri bambini.

Per questo **vi chiedo di sostenerci come potete:**

parlando di noi; cliccando "mi piace" sulla nostra pagina facebook; condividendo i nostri eventi e iniziative sui vostri social network per dar loro la massima visibilità; diventando volontari Ring14 Italia anche per poche ore al mese; offrendo un contributo, anche piccolo, per finanziare i progetti di ricerca scientifica e garantire assistenza alle famiglie...

Con l'aiuto di tutti, vincere la malattia si può!

Stefania Azzali

Mamma di Matteo
Presidente di Ring14 Italia Onlus



*Sono a vostra disposizione per darvi
maggiori informazioni sulle nostre attività
e su come potete aiutarci*

Cell. (+39) 340 8681962

Tel. Uff. (+39) 0522 421037

Fax (+39) 0522 085605

Email: azzali.stefania@ring14.it

Skype: azzali.stefania

**DIVENTA
VOLONTARIO**
RING14 ITALIA Onlus



#salisulring

#jumpinthering

Come aiutarci

realizziamo tutti i nostri progetti grazie al sostegno delle persone che credono in noi.

1) EFFETTUANDO UNA DONAZIONE*:

- mediante bonifico

UNICREDIT - IBAN: IT 33 G 02008 12827 000101793084

- mediante carta di credito sul nostro sito www.ring14.it cliccando su "Dona ora"

2) DEVOLVENDO IL TUO 5x1000:

basta inserire nella dichiarazione dei redditi il nostro **codice fiscale 9 1 1 0 5 8 0 0 3 5 2**

* (Le donazioni godranno dei benefici fiscali previsti per le ONLUS)



Associazione Ring14 Italia Onlus

Via Gioia 5 - 42124 Reggio Emilia - Italy

Tel (+39) 0522 421037 • Fax (+39) 0522 085605

• info@ring14.it • www.ring14.it

Seguici su:

