

Ring 14

A cura di:
Stefania Azzali
 Presidente Ring 14

Nel Maggio 2002 si è costituita in Reggio Emilia l'associazione di volontariato ONLUS "Associazione Internazionale RING14 per la ricerca sulle malattie neurogenetiche rare", nata per volontà di un gruppo di famiglie con bambini portatori della sindrome RING 14 o la delezione del cromosoma 14, con l'obiettivo di aiutare tutte le famiglie con bambini portatori di questa sindrome e nel contempo promulgare e finanziare la ricerca medica e scientifica su questa rara patologia.

Attualmente, infatti, non esistono associazioni che si occupino di tale patologia e per i genitori di questi bambini, lo scambio d'esperienze e d'informazioni, è molto difficoltoso.

Essere genitori di un bambino con una malattia rara è molto difficile: oltre ad occuparci di tutti i problemi legati alla sintomatologia della malattia, e combattere quotidianamente con situazioni spesso di emergenza, abbiamo difficoltà a trovare qualcuno che ci possa dire con esattezza cosa succederà, quali sono le cure migliori, quali sono le analisi da effettuare, come potrà svilupparsi il nostro bambino e che qualità di vita potrà avere. Le persone portatrici di questa sindrome cromosomica,

le loro famiglie, i medici che seguono questi pazienti, attualmente hanno solo pochi strumenti in grado di fornire loro informazioni complete ed esaustive su tutti i possibili sintomi che tale patologia porta con sé, né sulle terapie più idonee a curarli.

All'interno della nostra Associazione, opera un *Comitato Medico Scientifico* formato da professionisti seri, che hanno dato la loro disponibilità a collaborare con noi ed hanno aderito ai nostri progetti futuri. Ne fanno parte, attualmente:

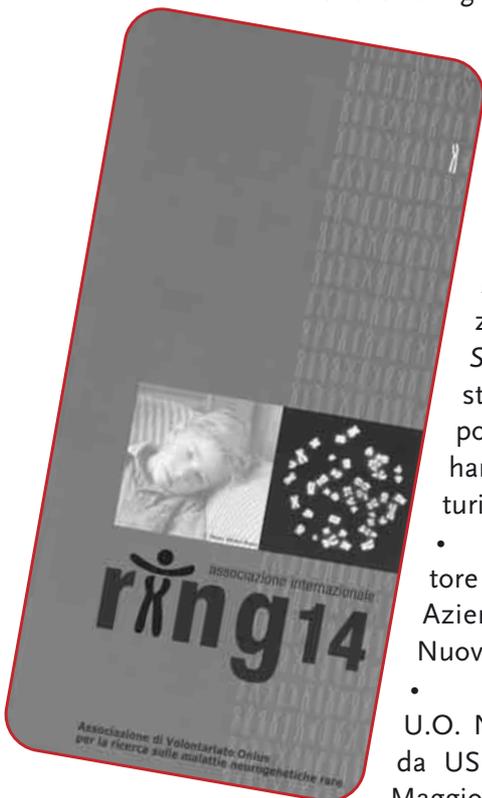
- *Dott. Elvio Della Giustina* Direttore U.O. Neuropsichiatria Infantile Azienda Arcispedale Santa Maria Nuova Reggio Emilia
- *Dott. Giuseppe Gobbi* Direttore U.O. Neuropsichiatria Infantile Azienda USL Città di Bologna Ospedale Maggiore "Pizzardi" Bologna



- *Prof. Giovanni Neri* Direttore Istituto Genetica Medica Università Cattolica Sacro Cuore Roma
- *Dott. Antonino Romeo* Direttore Centro Regionale per l'Epilessia dell'età evolutiva Azienda Ospedaliera Fatebenefratelli e Oftalmico Milano.

Il RING14 è una malattia neurogenetica rara che porta con sé sintomi principalmente di tipo neurologico. L'epilessia precoce, il ritardo motorio e mentale, le alterazioni di sviluppo del linguaggio, le anomalie retiniche, ne costituiscono i principali segni e sintomi neurologici. Ma si aggiungono al quadro clinico anche aspetti extraneurologici dal disturbo cardiaco, a quello gastroesofageo e intestinale, al linfedema, al rischio infettivo per disturbi immunologici, soprattutto una frequente ipogammaglobulinemia.

La possibilità che i segni e sintomi neurologici siano connessi e comportino meccanismi determinanti comuni costituisce stimolo a tentarne lo studio mediato dalla ricer-



ca in campo genetico-molecolare, neurofisiologico, neuroradiologico. I Centri di cui i componenti il Comitato Scientifico sono responsabili si stanno muovendo proprio in questa direzione, sulla traccia di progetti distinti ma collegati fra loro, e approvati e sostenuti dal Comitato Direttivo della Associazione. Le competenze, fra loro complementari, dei Centri in questione, infatti, consentono un approccio multidisciplinare e, in qualche misura, globale al problema.

L'indagine genetica ed eventualmente molecolare, lo studio clinico e elettro-neurofisiologico dell'epilessia, integrato con quello delle funzioni corticali superiori, l'applicazione di neuroimmagini funzionali, tutto mira alla miglior conoscenza della/e malattia/e e a individuare le più concrete e utili applicazioni pratiche.

L'Associazione sostiene con il massimo impegno e supporta i progetti condivisi del Comitato Scientifico. Questo avviene con la programmazione di Dottorati di Ricerca, che giovani medici potranno utilizzare nelle sedi ospedaliere e universitarie del Comitato Scientifico e in Centri stranieri di provata competenza, e nella progettazione di istituzione di Borse di Studio, sempre finalizzate all'implementazione della ricerca scientifica e alla costituzione di una preziosa banca-dati sulla malattia RING 14.

Già nel mese di Marzo si sono concretizzati due importanti risultati: il primo con la donazione alla U.O. di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia di un apparecchio di registrazione di potenziali evocati, elettroencefalografia ed elet-

tromiografia, che servirà a meglio comprendere l'eventuale ruolo neuromuscolare nella patogenesi dell'ipotonìa e del ritardo motorio, oltre che la responsabilità dei canali sensoriali in quella del ritardo di linguaggio e delle difficoltà di comunicazione con il mondo circostante.

Il secondo è la partenza di un dottorato di ricerca triennale nel campo genetico-molecolare, appoggiato all'Università Cattolica del Sacro Cuore, Prof. Neri.

La nostra associazione, dunque, unica al mondo per questa particolare malattia, rappresenta la concretizzazione e la condivisione dell'impegno materiale ed affettivo che ogni giorno approfondiamo nella cura dei nostri bambini, nella speranza che la nostra esperienza possa portare frutti ed essere utile anche ad altri.



Da sinistra a destra:

Sig.ra Stefania Azzali - Presidente Ring 14

Dott. Elvio Della Giustina - Direttore U.O. Neuropsichiatria Infantile

Dr. Leonida Grisendi - Direttore Generale ASMN

Sig. Giancarlo Bonetti - Presidente Coordinamento Prov.le Centri Sociali Anziani

Dott.ssa Iva Manghi - Direttore Sanitario ASMN



Apparecchio donato