



Nuove associazioni crescono: quando una malattia rara interpella la società

Era il 21 maggio del 2000 ed erano le 7,00 del mattino di una giornata come tante altre...

Testimonianza di
Stefania Azzali

Io e mio marito ci stavamo preparando prima di svegliare i bambini e partire per l'asilo e l'ufficio, quando ho sentito un rumore lieve, quasi un sospiro. Non so cosa mi ha fatto cercare la fonte, aprire la camera di Matteo, forse il caso, o forse l'istinto.

Il rumore che avevo sentito non era un sospiro ma un rantolo soffocato, quasi un rigurgito.

Mi piego verso il lettino per capire cosa stesse succedendo: il mio bambino giaceva col corpo riverso, gli occhi sbarrati e assenti. Ho urlato il suo nome, ma non rispondeva, l'ho preso in braccio e stretto a me, quasi a proteggerlo, ma da cosa?

Cosa stava succedendo alla sua vita, alla mia vita di mamma che non sapeva come muoversi?



E poi ricordo le sirene dell'ambulanza, il codice rosso, i medici che si affannano, il rianimatore, tubi, maschere d'ossigeno, siringhe, il corpo che inizia scuotersi, no, non si sta riprendendo, è la prima crisi epilettica che quella terribile malattia gli impone...

Il mio piccolo era irriconoscibile, quasi che quel sussulto gli avesse trasformato i connotati.

Da quel giorno ormai lontano, ma solo sul calendario, non nel ricordo, io e mio marito abbiamo iniziato un lungo e tortuoso cammino fatto di tanta ansia e dolore per capire quale era la causa delle crisi epilettiche ormai compagne quotidiane di Matteo, del ritardo psicomotorio disomogeneo, della salute così cagionevole.

Dopo un circa un anno, co-

stellato di tantissime analisi, consulti medici, radiografie, ipotesi, ospedalizzazioni siamo arrivati alla diagnosi: **CROMOSOMA 14 AD ANELLO** ovvero **RING14**.

La nostra prima domanda: "E' una notizia buona o cattiva?"

La risposta: "**E' una malattia molto rara, dobbiamo documentarci**".

E così sono iniziate le serate davanti al Personal Computer navigando nei motori di ricerca per trovare su Internet notizie di questa strana rara malattia, ma digitando RING 14 uscivano solo dei siti di gioielleria, richiami a nozioni astruse d'informatica... niente che ci potesse interessare, o che si potesse collegare a una rara patologia genetica.

Con la forza che solo la disperazione e l'amore possono dare, abbiamo perseverato, cambiando

la logica dei parametri di ricerca.

Abbiamo così trovato Associazioni Internazionali di malattie rare, fino ad arrivare alla nostra malattia, quella che aveva ghermito la vita del nostro piccolo.

Esistono bambini che vivono, o meglio convivono con questa sindrome rara e sono sparsi per il mondo intero.

Era solo un dato ma bastava a non farci sentire così soli. E così, rispolverando l'inglese imparato a scuola, decifrando terminologie mediche già così ostiche in italiano, abbiamo iniziato a scrivere alle famiglie, a scambiarci le piccole esperienze di ogni giorno con un bimbo spesso in preda di crisi convulsive, quasi sempre inspiegabili.

E poi il caso ci ha finalmente aiutato: il primario di genetica



dell'Ospedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia si è ricordato di avere trovato un caso di RING14 sei anni prima e d'aver ancora il recapito telefonico della famiglia.

Nel **Maggio del 2001** abbiamo così conosciuto Daniela, mamma di Alessandro, che vive a non più di 40 Km. da noi, e poi, tramite un'associazione americana, abbiamo trovato anche Sabrina, di Trieste, ed Eli di Los Angeles, Nicolas del Mozambico e poi bambini inglesi, neozelandesi, mediorientali, tutti affetti da questa strana sindrome!

Non che questo ci allieti o ci alleggerisca il peso della malattia, ma almeno ci fa sentire meno

soli.

C'incontriamo noi tre mamme italiane ed è come se ci conoscessimo da sempre.

Il tempo passa, vola, e noi ci raccontiamo, condividiamo le gioie, i dolori, le ansie che ci danno i nostri bimbi "speciali".

Nella diversità delle nostre realtà familiari, lavorative, sociali, ci sentiamo così uguali ed unite!

Ed il pensiero che altre famiglie, come le nostre, abitino dietro l'angolo ed aspettino che qualcuno le chiami, le informi, studi questa malattia, nasce e matura dentro di noi.

Capiamo che dobbiamo fare qualcosa, organizzando qualco-

sa che ancora non esiste ma che può mettere in rete tante famiglie e soprattutto tante mamme.

Ne abbiamo parlato con i medici che seguono i nostri bambini, primari ospedalieri, persone già molto impegnate, senza grosse aspettative né speranze di collaborazione, e invece hanno accettato di collaborare e di coinvolgersi in prima persona. C'imbarchiamo insieme in questa avventura con tanto entusiasmo e voglia di fare.

Il **30 Maggio 2002** abbiamo trasformato un sogno in realtà: è nata la prima associazione al mondo sulla sindrome RING14!

Che cos'è la sindrome RING 14

RING 14 indica una aberrazione a carico del cromosoma 14 in forma di riarrangiamento ad anello del braccio o di parte del braccio lungo del cromosoma, che determina una associazione di difetti fenotipici multipli attualmente sufficienti a delineare il concetto di sindrome RING 14. L'anomalia cromosomica può interessare tutte le cellule o di-

sporsi a mosaico, può essere isolata o associata ad altri difetti del cromosoma 14 (monosomia, delezioni, traslocazioni reciproche).

Si tratta di una sindrome rara, della quale sono segnalate in letteratura poche decine di casi.

E' possibile che si tratti, invece, di un' aberrazione cromosomica molto più frequente, e i casi sa-

rebbero più numerosi se le indagini specifiche venissero effettuate su un target di popolazione infantile più ampio:

Per questo, è necessaria una maggiore sensibilizzazione delle famiglie e dei medici specialisti, affinché gli aspetti sindromici, quando suggestivi e sospettati, non sfuggano all'indagine cromosomica.

Come contattare l'Associazione RING 14

Via Victor Marie Hugo, 34 - 42100 Reggio Emilia

Tel. 0522.322607 - Fax 0522/324835

email: info@ring14.com - www.ring14.com

Referenti:

Stefania Azzali 334.3023320

Daniele Bruni 059.544215