



Stefania Azzali ha fondato «Ring 14» per sostenere la ricerca

Un'associazione di genitori per affrontare malattie rare

Un bambino appena nato

Ha un nome che può sembrare accattivante, forse un po' ermetico, la nuova associazione «Ring 14», nata dalla volontà di Stefania Azzali per sostenere la ricerca sulle malattie neurogenetiche rare. Con il termine Ring 14 s'intende un'aberrazione a carico del cromosoma 14, in forma di «riarrangiamento» ad anello del braccio o di parte del braccio lungo del cromosoma, che determina un'associazione di difetti multipli, i cui sintomi più costanti sono rappresentati dal ritardo mentale e motorio, compromissione grave del linguaggio, crisi epilettiche, con rischio di infezioni respiratorie e disturbi gastrointestinali.

E' difficile arrivare alla diagnosi di questa malattia che deve tenere conto, in assenza di elementi specifici assoluti, dei segni e sintomi precoci del paziente.

A oggi non esistono associazioni che si occupino di questa rara patologia e lo scambio d'informazioni e di esperienze risulta molto difficoltoso.

«Essere genitori di bambini affetti da una malattia rara è estremamente difficile — spiega Stefania Azzali — oltre a

dovere affrontare tutti i problemi legati alla sintomatologia della sindrome, ci si trova a dovere combattere con situazioni di emergenza, senza sapere cosa accadrà, quali possano essere le cure più efficaci, le analisi più appropriate, come potrà svilupparsi il bambino, che qualità di vita potrà avere».

A oggi, infatti, le persone portatrici di questa malattia e le loro famiglie, nonché i medici che se ne occupano, non dispongono di alcuno

strumento in grado di fornire informazioni complete sui sintomi della patologia e sulle terapie idonee a curare i pazienti.

Da tutto questo è nata l'associazione «Ring 14», che si propone di fare uscire da una grande solitudine i genitori dei bambini affetti dalla malattia, e di diventare un efficace motore di sviluppo di ricerca e di studio.

Tra gli obiettivi dell'associazione reggiana, c'è la creazione di una banca dati, la for-

mulazione di un protocollo di indagine medica, la promozione in campo sociale, politico e scientifico di iniziative per la diagnosi e la ricerca, la raccolta di fondi, l'istituzione di una rete di medici, operatori sanitari, ricercatori interessati alle problematiche connesse a questa rarissima patologia.

Che poi tanto rara non è, se a esserne affetti sono almeno dieci i bambini nella sola città di Reggio Emilia, scoperti in maniera del tutto casua-

le. E' possibile, infatti, che si tratti di una malattia molto più diffusa di quanto non si pensi, ma che l'insufficienza di elementi diagnostici e di terapie adeguate spesso porti ad altre interpretazioni, in presenza di sintomi così complessi.

L'associazione «Ring 14» ha sede in via Hugo 34, a Reggio Emilia; telefono 0522-322.607, fax 0522-324.835; e-mail: info@ring14.com; sito internet: www.ring14.com.