

Malattie rare che colpiscono i bambini, in campo l'Associazione Internazionale Ring 14

Dalla parte dei più piccoli per garantire a tutti una vita dignitosa

Gabriella La Rovere

Mi dispiace, non c'è niente da fare! E' una delle frasi che alcuni genitori si trovano ad ascoltare, venendo subito catapultati in una nuova dimensione in cui la diagnosi non è un punto di arrivo, ma di partenza di un cammino difficile sia dentro di loro che nel contesto della società in cui si trovano a vivere.

"Mi è capitato, soprattutto quando Giulia era piccola, e quindi con tutta una serie di comportamenti dovuti all'iperattività, che incontrassi lo sguardo di pietà o di fastidio delle persone. È brutto ed è difficile da accettare all'inizio". Adesso Giulia ha otto anni ed è affetta da una malattia rara che interessa il cromosoma 14. E' uno dei 20 casi diagnosticati in Italia, l'unico nella nostra regione, ed uno dei 160 in tutto il mondo.

L'Associazione Internazionale Ring 14 accoglie tutte le alterazioni riguardanti questo cromosoma, a partire dalla conformazione ad anello (da cui il termine inglese ring), a delezioni parziali, a traslocazioni bilanciate o sbilanciate con altri cromosomi, ad anomalie funzionali dei due cromosomi 14, derivanti da un solo genitore invece che da ognuno di essi.

L'Associazione è nata nel 2002 su iniziativa di tre famiglie che non si sono arrese, ma hanno dirottato tutta la loro disperazione in una lotta comune: da un lato cercare di de-

scrivere e classificare la sindrome, dall'altro sostenere le famiglie, spesso abbandonate a loro stesse. "Questa malattia - mi racconta la mamma di Giulia - trae beneficio da interventi riabilitativi precoci. Mi ero accorta, già quando aveva un anno di vita, di un ritardo nel fisiologico sviluppo delle competenze, proprio perché avevo come riferimento il cugino di uguale età. Ne ho parlato con il pediatra, che ha minimizzato". Non è la prima volta che si ascoltano denunce di questo tipo. La scarsa formazione dei medici e dei pediatri di base è effettivamente una pecca che, a distanza di anni e dopo l'istituzione di un Centro nazionale delle malattie rare presso l'Istituto superiore di Sanità, sembra essersi modificata di poco.

Nel 2009 sull'American Journal of Medical Genetics, una delle più qualificate riviste scientifiche del settore, sono stati pubblicati i risultati di un'importante ricerca sulla sindrome Ring 14, la prima in tutto il mondo in cui vengono ad essere messe in relazione le anomalie cromosomiche con le caratteristiche cliniche.

I segni e i sintomi più costanti sono a carico del sistema nervoso centrale e della retina. Si riscontra un ritardo mentale e motorio; il linguaggio è compromesso e l'epilessia, segno clinico costante, è a insorgenza precoce e scarsamente controllata dalla terapia.

La retina può essere interessata da



Famiglie in azione Un sostegno ai bimbi malati

iperpigmentazione ed è possibile il formarsi di cataratta.

Tipiche e ricorrenti sono alcune anomalie fisiche minori che interessano il volto, come microcefalia, fronte alta e bombata, viso allungato, naso a radice allargata, orecchie a impianto basso con lobo voluminoso.

L'anomalia Ring 14 è diagnosticabile con un esame cromosomico standard, eseguibile ovunque, anche se la sua precisa caratterizzazione, a livello molecolare, richiede successivi studi in centri specia-

listici. La diagnosi certa per Giulia è arrivata solo l'anno scorso. Attualmente la bambina frequenta la scuola elementare e anche qui il cammino è tutto in salita. Dopo le 30 ore di sostegno dell'anno scorso, che hanno permesso dei buoni progressi sia nella socializzazione che nell'apprendimento, adesso Giulia ha solo 17 ore con un nuovo insegnante, che quindi deve prima imparare a conoscerla per poter iniziare un fattivo discorso educativo. È la solita storia che si ripete e che ogni genitore si trova ad affron-

tare ogni anno, perché i tagli economici ricadono sempre sulle spalle di chi non ha più la forza di gridare.

"E' possibile tutta questa burocrazia per vedere garantito un diritto?" - mi chiede la mamma di Giulia. Domanda che non sembra avere mai una risposta dai nostri amministratori.

L'Associazione Ring 14 è stata la prima in Italia a siglare un accordo con il network delle Biobanche di Telethon per la conservazione e diffusione dei campioni di sangue dei bambini affetti dalla sindrome alla comunità scientifica internazionale. Un importante passo che si spera possa essere seguito da altre associazioni per poter dare impulso alla ricerca scientifica.

Quando si parla di disabilità, si pensa sempre e prioritariamente al disabile, alle sue difficoltà e sofferenze, trascurando a volte i fratelli e le sorelle. La letteratura scientifica descrive una serie di caratteristiche tipiche dei "fratelli di...": vergogna, forte responsabilizzazione, contenimento della rabbia e della propria emotività.

Davide, 6 anni, è il fratello di Giulia. La mamma mi racconta del buon rapporto esistente tra loro. È un fatto naturale, che si riscontra in tutti i bambini di questa età. I problemi tendono a manifestarsi in seguito quando aumenta la consapevolezza del fratello o della sorella dell'atteggiamento discriminante della società, anche verso di

lui.

Per tale motivo, l'Associazione Ring 14 ha pensato di avviare un progetto specificamente rivolto ai fratelli e alle sorelle, con la partecipazione della Fondazione Tender to Nave Italia e della Fondazione Dynamo Camp. Si tratta di una serie di incontri, gestiti da uno staff di educatori e psicologi, culminati in una splendida vacanza a bordo di un Brigantino della Marina Militare.

In questi giorni Giulia si sta sottoponendo a delle visite specialistiche per cercare di venire a capo a delle otiti ricorrenti, che probabilmente potrebbero avere una certa influenza sul ritardo nel linguaggio.

Pochi giorni fa l'Associazione ha stipulato un importante accordo scientifico con il dipartimento di Psicologia della Bicocca di Milano. Il ritardo linguistico di questi bambini non è stato ancora analizzato né classificato. La perdita dell'abilità linguistica ha ripercussioni sulla qualità della vita e conduce necessariamente all'insorgenza di atteggiamenti e comportamenti di chiusura.

La mamma di Giulia è determinata ad andare avanti perché si possa fare il massimo per garantirle una vita dignitosa.

"Vorrei che la mia storia possa essere di aiuto a tanti altri genitori perché non si sentano soli. Insieme possiamo farcela!"

gabriella.larovere@libero.it