Le 26esima puntata della nostra inchiesta settimanale dedicata al volontariato reggiano, VolontariaRE, fa tappa oggi all'Associazione Ring 14 che raggruppa famiglie con bimbi colpiti da una malattia genetica.

A cura di Rocco Padula

Solo 200 famiglie in tutto il mondo hanno figli affetti da patologie relative al cromosoma 14

Ring 14, un aiuto da Reggio al mondo

La ricerca scientifica al banco di prova delle malattie rare

RING14 Onlus è un'associazione internazionale nata a Reggio Emilia nel maggio del 2002, dall'iniziativa di un gruppo di famiglie con bambini colpiti da una malattia genetica rara provocata da alterazioni del Cromosoma 14. Ad oggi è l'unica associazione al mondo ad occuparsi di tali patologie, coinvolgendo più di 200 famiglie in diversi paesi, di cui 30 in Italia. La parola RING14 vuol dire cromosoma 14 ad anello (da qui il nome inglese "ring"). Si tratta di un'alterazione a carico del cromosoma 14, che acquista una conformazione ad anello, in quanto le due estremità del braccio lungo e del braccio corto si fondono insieme. Il cromosoma 14, come tutti i cromosomi, può essere interessato anche da altre anomalie strutturali quali delezioni parziali, terminali o interstiziali, del braccio lungo, traslocazioni bilanciate o sbilanciate con altri cromosomi, in cui la forma del cromosoma rimane lineare e non si circolarizza, ma viene perso del materiale appartenente al cromosoma stesso. La diagnosi iniziale per tutte queste sindromi si avvale di un semplice esame ematico, in cui si analizzano morfologicamente i cromosomi, chiamato cariotipo. Tali alterazioni causano, nei bambini affetti, diversi e gravi handicap tra cui l'epilessia, un grave ritardo mentale e psicomotorio, deficit immunitari, difficoltà nello sviluppo del linguaggio, frequenti infezioni alle vie respiratorie e seri problemi alla vista. Per i genitori dei bambini lo scambio di esperienze risulta fondamentale, ma allo stesso tempo difficoltoso a causa della scarsa informazione presente in materia. Infatti, le persone portatrici di tali sindromi cromosomiche, le loro famiglie e i medici hanno pochi strumenti a disposizione per creare un quadro completo ed esaustivo su tutti i possibili sintomi che queste patologie portano con sé e sulle terapie più idonee da sviluppare. Per questo, RING14 lavora per perseguire precisi obiettivi: divulgare la conoscenza della malattia tra medici (genetisti, pediatri) affinché le famiglie possano ottenere una diagnosi e siano messe in contatto con l'organizzazione; stimolare la ricerca scientifica in campo clinico, genetico, farmacologico e riabilitativo, finanziando borse di studio e progetti di ricerca; offrire sostegno alle famiglie che hanno componenti affetti da disabilità gravi: assisterle nel difficile momento della diagnosi, nei rapporti con educatori, logopedisti, insegnanti, medici, progettando interventi mirati al benessere di tutto il nucleo familiare.

Stefania Azzali, presidente Ring 14

I casi

30 pazienti in Italia, 3 in Emilia Romagna

L'organizzazione si basa su uno staff di oltre sette professionisti, tra collaboratori e dipendenti, quaranta volontari e un comitato scientifico composto da genetisti, clinici e pediatri di fama mondiale. La collaborazione con solidi partner nel mondo del no profit ("Fondazione Telethon" e Biobanche Genetiche, "Fondazione Dynamo Camp", "Fondazione Tender to Nave Italia") permette all'associazione di costruire e divulgare progetti sociali e scientifici innovativi e all'avanguardia (raccolta di dati clinici e genetici convogliati in banche dati uniche al mondo, vacanze per famiglie di bambini disabili, attività formative per fratelli e sorelle di ragazzi disabili). RING14 si trova di fronte alla sfida di scrivere la storia di queste malattie sperando, in futuro, di poter contribuire ad alleviarne i sintomi e a facilitarne la diagnosi e, forse, un domani ancora lontano, a identificarne una cura.

volontariARE
volontariare@gmail.com

I ragazzi sono stati seguiti da uno staff di esperti presso il "Dynamo Camp" di Pistoia

Essere fratelli di... per tessere una rete

Un gruppo di sedici adolescenti ha iniziato un cammino di crescita

Offrire ai fratelli di ragazzi disabili la possibilità di vivere esperienze ricche di stimoli e di fascino, per sperimentare condizioni di vita particolari e per trasformare le occasioni di incontro in momenti di crescita e formazione personale. E' questo l'obiettivo del progetto socio-educativo "Essere fratelli di...", sviluppato da RING14 in collaborazione con Associazione Prader Willi, Fondazione Tender to Nave Italia Onlus, Fondazione Dynamo Camp e Associazione Aut Aut. Nato nel 2009 e tutt'ora in corso, il progetto si rivolge a fratelli di persone con gravi disabilità (malattie genetiche, malattie metaboliche, cerebrolesioni, autismo, sindromi degenerative...) e prevede momenti di aggregazione, serate a tema, gite, incontri ludico - ricreativi con la supervisione di psicologi ed educatori specializzati. Perché tante attività per fratelli di disabili? Perché essi sono quelli cui si presta meno attenzione, sono i meno citati dalla letteratura e i meno considerati nell'ambito degli interventi sociali. Quando si parla di "famiglia", si intendono per lo più i genitori e le attività di studio e analisi si concentrano su di essi. Isolamento, difficoltà ad esprimere emozioni e bisogni sia nel contesto familiare che nel gruppo dei pari, percezione di un alto grado di responsabilità personale, sono le problematiche più comuni riscontrate in ragazzi di questo tipo. L'iniziativa ha visto quest'anno la partecipazione di un gruppo di sedici adolescenti, che hanno potuto iniziare un cammino di crescita fatto di incontri, confronti personali e familiari. I ragazzi sono stati seguiti da uno staff di esperti - uno psicologo e due educatori - che li hanno coinvolti in attività ludiche, uscite pomeridiane e serali e momenti di formazione presso la struttura ricreativa "Dynamo Camp" di Pistoia.

Obiettivo

Il progetto si rivolge ai fratelli di persone con gravi disabilità e prevede momenti di aggregazione

Scheda

Che cos'è Ring 14?

RING 14 indica una alterazione a carico del cromosoma 14, che acquista una conformazione ad anello in quanto le due estremità, del braccio lungo e del braccio corto, si fondono insieme. La fusione avviene per due eventi di rottura, uno all'estremità del braccio corto e l'altro all'estremità del braccio lungo, cui in genere consegue perdita parziale di materiale genetico informativo del cromosoma 14. L'anomalia cromosomica può interessare tutte le cellule o essere a mosaico con una linea cellulare che ha perso un cromosoma 14 completo (monosomia 14).
L'alterazione cromosomica RING 14 si associa ad una serie di segni e sintomi ricorrenti, è dunque causa di una sindrome, caratterizzata da ritardo psicomotorio e anomalie fenotipiche multiple.
La diagnosi di RING 14 si pone inizialmente con un semplice esame cromosomico. I segni e sintomi più costanti sono a carico del sistema nervoso centrale e della retina, tuttavia essi variano in numero e gravità nei singoli pazienti .
L'entità del ritardo mentale e motorio e dell'ipotonia è infatti variabile, anche la microcefalia non è costante. Il linguaggio è in genere compromesso, anch'esso in maniera variabile.
La retina può essere interessata da iperpigmentazione, da piccole macchie bianco-giallastre nella media periferia, le stesse che interessano la macula; è possibile il formarsi di cataratta. L'epilessia è un segno clinico costante, a esordio precoce (anche nelle primissime settimane/mesi di vita), si manifesta con crisi generalizzate o parziali a semiologia complessa e sospetta origine fronto-temporale, può risultare di difficile controllo farmacologico o assumere un andamento capriccioso con lunghi periodi contrassegnati da poche crisi; non sono rari gli stati di male epilettico, soprattutto parziale.
Sono tipiche e ricorrenti alcune anomalie fisiche minori, che includono occipite piatto, fronte alta e bombata con salienza della sutura metopica, lieve ptosi, epicanto, facies allungata, naso a radice allargata, estremità arrotondata e narici antiverse, filtro lungo, orecchie a impianto basso con lobo voluminoso e antielice prominente, microretrognatia, collo corto; più raramente, linfedema del dorso delle mani e dei piedi. Gli organi endotoracici ed endoaddominali sono sviluppati normalmente. Sono possibili discromie iperpigmentate della cute, quali chiazze caffè-latte.
Un difetto immunoglobulinico (anche IgA di superficie) giustifica il rischio elevato di infezioni respiratorie e, probabilmente, anche i disturbi gastrointestinali. Le delezioni lineari del cromosoma 14, almeno quelle che interessano la parte terminale del braccio lungo, si associano, oltre che a ritardo psico-motorio, a tratti fisici simili a quelli della sindrome RING 14.