


[Home](#) | [Chi siamo](#) | [I Servizi](#) | [I Progetti](#) | [Stampa & Media](#) | [Link utili](#) | [Newsletter](#) | [Contatti](#) | [Darvoce Profile](#) |

cerca

[Cerco](#) [Offro](#)[conosci il volontariato](#)[finanzia l'associazione](#)[servizi per la tua associazione](#)[rassegna stampa](#)

ultime notizie

[Consulta del volontariato di Casalgrande: incontro il 26 maggio](#)

[Incontri per i pazienti del day hospital a Castelnovo Monti](#)

[Borse realizzate da persone in difficoltà](#)

[Ring14 festeggia 10 anni di attività](#)

[Pagina del volontariato su Gazzetta di Reggio: cambiano i tempi di invio](#)

["Matilda" - Mostra per il Grade a Reggio dal 18 maggio al 3 giugno](#)

[Uno sportello regionale di ascolto dietista e psicologo per celiaci](#)

["WELCOME! Festa per una cittadinanza di tutti" sabato 12 maggio a Reggio Emilia](#)

["Varie ed eventuali" - Mostra al Planet Cafè dall'11 maggio](#)

altre notizie recenti

archivio notizie

segnala un evento

STAMPA & MEDIA

Ring14 festeggia 10 anni di attività

10 Maggio 12 / 14 Maggio 12

Categoria: News



Il 14 Maggio si spegneranno dieci candeline per l'associazione internazionale RING14, la onlus reggiana impegnata da anni nella lotta contro le sindromi rare del cromosoma 14. Dieci anni di ricerca scientifica, di progetti sociali ed educativi, di battaglie e soprattutto di storie di vita. Duecento famiglie in tutto il mondo che, nonostante le differenze culturali e geografiche, condividono le medesime paure, speranze e qualche volta anche gioia per i loro figli così sofferenti.

"Tutto iniziò nel Maggio del 2002 a Venezia, davanti ad una tazza di the con Daniela e Gabriella - afferma Stefania Azzali presidente di RING14 -. Ci conoscevamo da poche ore e condividevamo la nostra condizione di mamme con bambini affetti da queste rare patologie".

"In poco tempo decidemmo di deviare la nostra disperazione, per darle uno scopo e per imbrigliarla nella fiducia di genitori che non si fermano difronte alle difficoltà, seppur grandi che siano. Quando partimmo con l'associazione - continua - non sapevamo ancora dove saremmo arrivate ma avevamo ben chiari due pensieri: raccogliere tutte le famiglie nel mondo, per poterci scambiare le esperienze, e rispondere alle loro domande attraverso la ricerca genetica".

La sindrome ring 14 è una rarissima malattia genetica causata dall'alterazione del cromosoma 14 che, dopo aver perso parte del materiale genetico alle due estremità, forma un anello. Colpisce principalmente nel primo anno di vita e causa sintomi neurologici molto gravi, tra cui un'epilessia farmaco resistente, un ritardo psico-motorio medio-grave, l'eventuale assenza del linguaggio e sintomi autistici con relativi problemi di crescita. "Creando l'associazione - afferma Daniela Bruni, vice-presidente e socia fondatrice di RING14 - abbiamo dato la possibilità ai nostri ricercatori e all'intera comunità scientifica di compiere studi approfonditi e di qualità sul cromosoma 14.

Grazie alla collaborazione dei genetisti dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma e delle Biobanche del Network di Telethon, in dieci anni di attività di strada ne abbiamo fatta e oggi la letteratura in questo campo non è più frammentaria come un tempo, nonostante la rarità delle sindromi. L'associazione - prosegue - è diventata un ottimo punto di riferimento per tutte quelle famiglie che si sentono abbandonate dal sistema sociale e sanitario. Spesso i genitori di bambini con malattie rare sono schiacciati dal peso dell'assistenza continua ai loro figli, che necessitano di specifiche cure cliniche e riabilitative, e devono garantire una presenza costante perché il ritardo mentale causa mancanza di autonomia. Tutto ciò può significare solamente abbandono della vita sociale, delle amicizie anche più strette e in alcuni casi dello stesso lavoro".

Concorda con Stefania Azzali anche Gabriella Fiorentino - altra socia fondatrice di RING14: "Se penso che dall'iniziativa e dal coraggio di tre mamme è partito un percorso lungo dieci anni, mi sembra di non crederci. Leggo spesso le lettere che riceviamo da tutto il mondo e in ognuna di queste storie ritrovo sempre le stesse sensazioni, paure, angosce che ho provato per mia figlia Sabrina. Madri italiane, inglesi, americane, spagnole, africane, che parlano con il cuore e che descrivono com'è cambiata improvvisamente la loro vita, ormai scandita da termini medici quali neuropsichiatra, epilessia, criotipo, prelievo spinale, analisi metaboliche. Siamo tanto diversi, ma in fondo così uguali ed è questo che ci unisce".

Dal punto di vista scientifico RING14 sta compiendo passi da gigante: ad Ottobre del 2011 a Pollenzo si è svolto il primo congresso internazionale su queste patologie cromosomiche, che ha visto la presenza di un gruppo ristretto di genetisti ed epilettologi di fama mondiale. Inoltre, a Gennaio di quest'anno è partito presso l'Università di Harvard uno studio pilota sulle cellule ips (cellule staminali pluripotenti indotte) nella sindrome ring 14, grazie alla collaborazione della Biobanca Galliera del Network Telethon, dell'Università Cattolica di Roma e del Children's Hospital di Boston. L'obiettivo di questa innovativa ricerca, condotta dalla studiosa Anne Cherry, è quello di sperimentare, attraverso una riprogrammazione cellulare sui pazienti, nuove cure mirate per trattare i numerosi sintomi che colpiscono i bambini affetti dal ring (es. attacchi epilettici, difficoltà motorie, ritardo nello sviluppo, ecc.). Studiando il DNA, le cure potrebbero essere prodotte in modo specifico e personalizzato per ridurre tali sintomi e i neuroscienziati potrebbero trasformare le cellule ips in neuroni, per indirizzare i farmaci specifici direttamente nelle cellule staminali.

L'Associazione Internazionale RING14 fa parte di FEDERAMRARE (Federazione sulle Malattie Rare Regione Emilia Romagna) e a livello internazionale aderisce a EUROCHROMNET (Network Europeo sulle malattie cromosomiche rare) e a EURORDIS (Organizzazione Europea Malattie Rare). [www.ring14.it](#).

- [Visualizza gli articoli della categoria 'News'](#) »
- [Visualizza l'archivio](#) »