# RING 14, DIECI ANNI DI IMPEGNO

Il 14 Maggio l'associazione internazionale RING14 festeggia il suo compleanno. La onlus reggiana, impegnata nella lotta contro le sindromi rare del cromosoma 14, giunge al suo decimo anno di sostegno alla 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 gioie per i loro figli così sofferenti.

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 perchè 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."