

Ring14, la sindrome del cromosoma ad anello e le parole dei bambini

di *Cosimo Colasanto*

[Commenta](#)

[Invia](#)

Una malattia rara, anche se è difficile dire quanto. E' così molte altre malattie per le quali il 28 febbraio si è celebrata la Giornata mondiale delle malattie rare.

Si chiama **Sindrome Ring14** un'anomalia genetica a causa della quale il cromosoma 14 perde la sua struttura lineare, si "annoda", acquista una conformazione ad anello, da cui il nome Ring, "anello" appunto. Così il Dna perde materiale o c'è la fusione di punti che non dovrebbero essere uniti. I bambini che nascono con questo difetto sono colpiti da ritardo mentale e psicomotorio, deficit immunitari, frequenti infezioni alle vie respiratorie, seri problemi alla vista e di frequente anche l'epilessia. **Anche lo sviluppo del linguaggio è seriamente compromesso.** Il risultato è che hanno un buon livello di comprensione, ma non riescono a comunicare ed esprimersi, una barriera verso il mondo esterno.

A occuparsi della ricerca e delle famiglie coinvolte è l'associazione internazionale **Ring 14 Onlus di Reggio Emilia**, impegnata da 10 anni nella ricerca scientifica contro la malattia genetica.

L'ultima ricerca finanziata dall'associazione riguarda il linguaggio ed è stata compiuta in collaborazione con il Dipartimento di Psicologia dell'Università degli Studi di Milano-Bicocca. Lo studio, condotto da **Laura D'Odorico**, ha coinvolto 4 bambini, che sono stati seguiti per un anno. Il loro sviluppo e le abilità comunicative sono state valutate tre volte, con cadenza semestrale, attraverso sedute di osservazione condotte dalle psicologhe **Laura Zampini** e **Paola Zanchi**.

"Esiste una straordinaria variabilità nello sviluppo delle competenze linguistiche da parte di bambini che hanno una storia clinica simile - spiega Laura D'Odorico -. Lo studio punta a scoprire **i fattori che favoriscono un adeguato sviluppo linguistico in alcuni bambini**, per mettere a punto programmi riabilitativi per chi mostra maggiori difficoltà". I dati pubblicati su *Clinical Linguistics & Phonetics* dimostrano che è necessario capire perché alcuni bambini hanno problemi più di altri. Questo consentirebbe di personalizzare gli interventi di sostegno.

"Lo studio del ritardo nel linguaggio - sottolinea **Stefania Azzali**, presidente dell'associazione Internazionale Ring14 Onlus - nasce da un bisogno reale: individuare terapie efficaci per curare questo pesante sintomo della malattia che **isola i nostri bambini e crea difficoltà quotidiane in famiglia**. Ci auguriamo che questo progetto possa incontrare l'interesse della comunità scientifica internazionale".

Tra le iniziative di sostegno all'associazione ha raggiunto il suo obiettivo la campagna **"Ripariamo i bimbi dall'epilessia"** (l'epilessia è tra le condizioni associate alla sindrome), che simbolicamente puntava a raccogliere fondi con la vendita di ombrelli. Ne sono stati venduti ben 11.000, permettendo la consegna di un assegno di 25.000 euro da parte di Diffusione Tessile a Ring14 Onlus con lo scopo di proseguire uno studio genetico fondamentale per andare alle origini della malattia. Lo condurranno a livello internazionale **Giovanni Neri**, direttore dell'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica di Roma, insieme a **Nancy Spinner**, direttore del The Children's Hospital di Philadelphia.

12 marzo 2013

Diventa fan di Tiscali su Facebook

[Mi piace](#)

83mila

[Stampa](#)

Cosimo Colasanto

Giornalista

[Segui questo autore](#)



L'8 marzo della Lega Italiana Sclerosi Sistemica: più informazione per le donne
postato il 07 mar 2013 in [Salute](#) | [0](#)

Se Grillo e il Papa fanno ombra agli "invisibili" delle malattie rare
postato il 28 feb 2013 in [Salute](#) | [0](#)

[Tutti gli articoli](#)

Fai sentire la tua voce!

Registrati a Tiscali Socialnews e invia testi e video che potranno essere pubblicati sul portale Tiscali.

Sei già registrato? [Accedi](#)



Inspira Fabri Fibra

"Mettilo all'opera alla creatività: ispira il video di Fibra della canzone "Bisogna scrivere"

PAGINEGIALLE.it

Cerca le aziende e servizi della tua città

Sei a: -

Cerca: Centro estetico

[Trova](#)

Brand emergenti & Vintage

Vetrine Virtuali

In collaborazione con Elisa Boldori nascono le Vetrine Virtuali dedicate ai brand emergenti e alla moda vintage
Vanitas | Seguici su Facebook



Casa.it

Spunti originali per arredare casa.
Guarda i prototipi intelligenti, multifunzionali e salva spazio!

OFFERTE VOLI

Bari

a/r tasse incluse
Prezzo: a partire da 18 €

Napoli

a/r tasse incluse
Prezzo: a partire da 40 €

Barcellona

a/r tasse incluse
Prezzo: a partire da 18 €

Budapest

a/r tasse incluse
Prezzo: a partire da 38 €

Mombasa

a/r tasse incluse
Prezzo: a partire da 417 €

New York

a/r tasse incluse
Prezzo: a partire da 457 €

Minorca

a/r tasse incluse
Prezzo: a partire da 150 €

Fuerteventura

a/r tasse incluse
Prezzo: a partire da 232 €