Malattie rare: web alleato ricerca, indagine online su sindrome Ring 14

Tweet

Articolo pubblicato il: 03/06/2014

Milano, 3 giu. (Adnkronos Salute) - Internet alleato della scienza, e in particolare della ricerca sulle malattie rare. L'Onlus Ring 14 ha finanziato un progetto condotto in collaborazione con il Dipartimento di psicologia dell'università degli Studi di Milano-Bicocca, che ha l'obiettivo di raccogliere in tutto il mondo - attraverso un'indagine online - informazioni sulle difficoltà comunicative dei pazienti con difetti del cromosoma 14, come appunto la sindrome 'Ring 14' che conferisce al cromosoma malato una tipica forma ad anello. Della ricerca ha parlato la rivista inglese Informa Healthcare.

"La collaborazione tra Milano-Bicocca e Ring 14 Onlus - spiega Laura Zampini dell'ateneo meneghino - ha permesso di sviluppare un questionario adatto a rilevare le abilità linguistiche, psicomotorie e gli aspetti comportamentali di bambini e ragazzi con queste anomalie genetiche. Il questionario è stato tradotto in 5 diverse lingue ed è stato compilato complessivamente dai genitori di un gruppo di bambini e giovani adulti, di età compresa fra 1 e 37 anni, provenienti da diversi Stati dell'Europa e degli Stati Uniti, dal Canada e dall'Australia".

I risultati - riporta una nota - evidenziano come l'età dei partecipanti non sia correlata alle loro abilità nell'utilizzare le parole e i gesti per comunicare. Inoltre, i bambini con Ring 14 presentano in misura maggiore patologie come epilessia, anomalie della retina e disturbi dello spettro autistico, ma non hanno maggiori difficoltà nello sviluppo del linguaggio rispetto ai coetanei con altre alterazioni del cromosoma 14. La ricerca ha anche messo in luce che i bimbi e gli adulti che hanno una maggiore perdita di materiale genetico, indipendentemente dal tipo di anomalia del cromosoma 14, presentano maggiori difficoltà nell'esprimersi verbalmente. Lo studio prosegue ora verso un nuovo traguardo: "Approfondire l'analisi genetica del cromosoma 14, per comprendere quali geni siano implicati nei diversi aspetti psicomotori, linguistici e comportamentali che sono stati considerati. Sarà così possibile in futuro - conclude Zampini - sviluppare i programmi di intervento riabilitativo più appropriati per le specifiche caratteristiche di ciascun individuo".