Starbene (ITA)

Paese: it
Pagina: 41
Readership: 1298000
Diffusione: 133784

Tipo media: Settimanale
Autore: Stefania Azzali

18 Luglio 2016 - 61630

la salute di starbene

[STORIE] Appena nato Matteo era un BIMBO BELLO e tranquillo, forse fin troppo. Impossibile immaginare che avesse il CROMOSOMA 14 ad anello.

Era un bebè sorridente e molto, molto calmo: se un gioco gli cadeva non cercava di prenderlo e, a differenza del fratello, dormiva bene. Poi, a 15 mesi, è esplosa la bomba. Erano le sette del mattino e mi stavo preparando per andare al lavoro prima di svegliare i bambini. Sono entrata e ho visto Matteo inerme, rantolante nel letto. Non sapevo che cosa stesse accadendo, ma ho subito sentito che era in pericolo di vita. L'ho preso in braccio, stringendolo forte a me, e siamo andati al volo in ospedale. Matteo era grave ma i medici non riuscivano a identificare il "nemico" contro cui stava lottando. Dopo un anno la diagnosi: Ring14, una sindrome così rara (vedi box a fianco) che nessuno degli specialisti consultati aveva mai avuto in cura pazienti con questo problema, che ha come sintomo principale l'epilessia. Le uniche informazioni erano riportate su alcuni articoli scientifici.

La signora Stefania, 50 anni, con i due figli: Matteo, 17 anni (a sinistra) e Federico, 20 anni (a destra).

COMUNICA SOPRATTUTTO CON LO SGUARDO

Oggi Matteo va a scuola, frequenta la seconda superiore di un istituto professionale per educatori, ma non è in grado di seguire le lezioni. Ha un insegnante di sostegno e segue un programma personalizzato per sviluppare l'autonomia e la socializzazione. Matteo non legge, non scrive e si esprime con pochissime parole. Gli occhi sono la sua principale fonte di comunicazione: sono belli ed esprimono tutte le emozioni che lui prova, basta saperli guardare. Nel maggio 2002, un genetista mi ha messo in contatto con altre mamme, Daniela e Gabriella. Insieme a loro ho fondato l'Associazione Ring 14 Italia Onlus (*ring14.it*) e, successivamente, Ring14 International con sedi in vari Paesi del mondo. Raccogliamo i fondi in molti modi diversi: attraverso donazioni di privati, di aziende, organizzando iniziative solidali. Ogni volta che riusciamo a raccogliere 50mila euro apriamo un bando a livello internazionale, cui tutti i ricercatori possono partecipare: non perdiamo la speranza di trovare una cura per i nostri figli.

Stefania Azzali
Testo raccolto da Monica Marelli

una malattia rarissima

Quali sono le caratteristiche della sindrome che ha colpito Matteo? Ce lo spiega il dottor Marco Crimi, biotecnologo in area medica e coordinatore scientifico di Ring 14 International: «È una malattia genetica causata da un riarrangiamento cromosomico. Nello specifico il cromosoma 14 perde le regioni terminali (telomeri) e assume una conformazione ad anello (in inglese, appunto, "ring"). È una malattia multi-sistemica che vede nell'epilessia il problema più rilevante. Ma si può anche sviluppare ritardo psicomotorio, deficit nel linguaggio e anomalie della retina. La sindrome è estremamente rara: fino a oggi sono stati descritti in letteratura circa 70 casi. Purtroppo non esiste ancora una cura per la Ring14; ma si utilizzano farmaci, come gli anticonvulsivi, che possono aiutare a controllare i sintomi».

Articolo per uso esclusivo del destinatario. Sono vietate la riproduzione e la ridistribuzione