

Prime linee guida per la sindrome Ring14

Giuliana Miglierini 16 maggio 2017

Finalmente le famiglie dei giovani pazienti affetti dalla **sindrome Ring14** dispongono di un nuovo ausilio per arrivare a una più veloce **diagnosi** e per **migliorare la gestione clinica e sociale** di questa malattia rara, che colpisce uno su un milione di nuovi nati.



Le nuove linee guida, le prime per questa malattia che è dovuta ad un riarrangiamento del cromosoma 14, sono state pubblicate sull'[*Orphanet Journal of Rare Diseases*](#); il documento è frutto del lavoro di una quindicina di esperti clinici e ricercatori afferenti ad alcuni tra i più importanti ospedali, università e centri di ricerca italiani, supportati per la pubblicazione open access dell'Ausl di Reggio Emilia.

Le linee-guida forniscono raccomandazioni sulla sindrome Ring14 **utilizzabili in tutti i diversi ambiti clinici** in cui la malattia si manifesta. Alcuni segnali tipici tra i più frequenti sono, ad esempio, i tratti autistici e le continue crisi epilettiche, oltre alle complicazioni di tipo immunitario, respiratorio, linguistico e nutrizionale che colpiscono i giovani pazienti.

La sindrome Ring14 è ancora poco nota nella maggior parte delle strutture cliniche presenti sul territorio italiano e la pubblicazione delle linee guida rappresenta un importante strumento **fruibile sia ai medici sia ai pazienti**. *“E ci consente di essere un riferimento nel rispetto delle [“best practices”](#) definite a livello internazionale nell’ambito delle malattie rare”*, ha sottolineato Marco Crimi, responsabile scientifico di [Ring14 International](#), l’associazione che riunisce i familiari dei pazienti. Per la prima volta in Italia, il lavoro di progettazione che ha portato alla realizzazione delle linee guida per una malattia rara è stato coordinato direttamente da un’associazione di pazienti, la stessa Ring14 International: una nuova strada che si potrebbe aprire anche per altre associazioni che vorranno cimentarsi in questo tipo di documentazione. Per Stefania Azzali, presidente di Ring14 International, il lavoro svolto è un sogno che si avvera. *“Finalmente genitori e medici avranno un documento completo ed esaustivo sui sintomi legati a queste malattie rare e sulle migliori cure e terapia per curare i bambini. Ancora una volta la nostra associazione è stata pioniera in questo prezioso lavoro, che speriamo possa davvero avere un impatto importante sulla presa in carico e sulla cura dei nostri pazienti”*.