



Sindrome Ring 14: pubblicate le prime linee guida internazionali

La Sindrome Ring14 è una rarissima malattia genetica (prevalenza meno di 1:1.000.000 nati) dovuta ad un riarrangiamento del cromosoma 14.

Grazie all'impegno di 15 ricercatori e clinici esperti sulla sindrome Ring14 e afferenti ad alcuni tra i più importanti ospedali, università e centri di ricerca italiani sono state stilate le prime linee-guida per la diagnosi della sindrome Ring14 e la gestione clinica e sociale di chi ne è affetto. Si tratta di un documento di notevole interesse per aiutare medici, familiari e qualsiasi altro caregiver che per la prima volta viene a conoscere di un problema clinico così grave come la sindrome Ring14 e su cui fino ad ora mancava un qualsiasi riferimento assistenziale.

Dato il valore scientifico, l'Orphanet Journal of Rare Diseases, rivista di riferimento mondiale per le malattie rare, ha appena pubblicato il lavoro sulle linee-guida per la sindrome Ring14. Grazie alla fondamentale collaborazione dell'AUSL di Reggio Emilia, che ne ha assunto gli oneri di pubblicazione, l'articolo è in Open Access e quindi accessibile gratuitamente in tutto il mondo.

Le linee-guida pubblicate forniscono raccomandazioni in tutti i diversi ambiti clinici in cui la sindrome Ring14 si manifesta e che annovera i tratti autistici e le continue crisi epilettiche tra gli aspetti più frequenti oltre alle complicazioni di tipo immunitario, respiratorio, linguistico e nutrizionale.

La stesura di linee-guida per malattie genetico-rare rappresenta un risultato fondamentale per consentire una gestione più efficace, di chi colpito da una sindrome come Ring 14, poco nota, se non addirittura sconosciuta, alle strutture cliniche sul territorio. Infatti come conferma il dr. Marco Crimi, responsabile scientifico di Ring14 International, "la pubblicazione delle linee-guida è uno strumento fruibile sia ai medici che ai pazienti e ci consente di essere un riferimento nel rispetto delle "be-

st practices" definite a livello internazionale nell'ambito delle malattie rare".

Per Stefania Azzali, Presidente di Ring14 International, "il lavoro svolto è, per noi genitori, 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.

E' inoltre significativo evidenziare che, 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, come Ring14 International, aprendo così la strada ad altre associazioni che vorranno cimentarsi in questo tipo di documentazione."