



CONVEGNO NAZIONALE Ring 14 in aiuto dei bambini con malattie genetiche

“La sindrome Ring14 come modello per la presa in carico di bambini affetti da malattie genetiche complesse”. È il tema al centro del congresso in programma oggi a partire dalle 9 all'hotel Mercure Astoria di Reggio, organizzato dalla onlus Ring14, l'associazione di famiglie nata nel 2002 per dare una risposta alla domanda di cura, assistenza e informazione che le malattie del cromosoma 14 pongono ogni giorno.

Le linee guida per la presa in carico della sindrome Ring14 - malattia genetica rarissima, con incidenza minore di un caso su un milione - e la gestione clinica e sociale di chi ne è affetto saranno punto di partenza della discussione, che prevede numerosi interventi di medici specializzati e che affronterà tutte le problematiche legate alle malattie rare che colpiscono i bambini, come l'autismo, le continue crisi epilettiche, le problematiche respiratorie e motorie e molti altri sintomi comuni a tante diverse patologie. L'obiettivo è partire da questa malattia e utilizzarla come modello per molte altre, formando pediatri, medici e specialisti nella cura di bambini con patologie croniche e complesse.

La redazione delle linee guida rappresenta un documento di grande importanza per medici e familiari di pazienti af-

fetti da questa sindrome, privi fino ad oggi di qualsiasi riferimento assistenziale. Ring14 è stata la prima associazione italiana a promuovere lo studio e la redazione di questo documento, solitamente redatto per patologie più comuni. Grazie ad esso, d'ora in poi sarà meno complicato individuare subito le terapie più indicate per curare i bambini. Recentemente pubblicato sull'Orphanet Journal of Rare Diseases, rivista di riferimento mondiale per le malattie rare, il documento è il frutto del lavoro di quindici ricercatori e clinici esperti della malattia, in forza in alcuni tra i più importanti ospedali, centri di ricerca e università italiani, tra cui il Santa Maria Nuova di Reggio, coordinati da Marco Crimi, medico e direttore scientifico di Ring14.