



LA SFIDA

Stefania combatte una malattia rara

Il suo coraggio è un modello nel mondo

Ha fondato Ring 14, il morbo di cui è affetto il figlio. Ora l'associazione è in 7 Paesi

di STELLA BONFRISCO

STEFANIA Azzali si è accorta che qualcosa non andava nel suo piccolo Matteo, intorno a 15 mesi di vita. La diagnosi è stata drammatica: Matteo era affetto da una malattia genetica rarissima - la Ring 14 - causata dall'alterazione della 14^a coppia di cromosomi che muta assumendo la forma di un anello: in inglese ring. Da qui, Ring 14.

Stefania affronta da subito la situazione con grande coraggio e nel 2002 fonda l'associazione «Ring 14» onlus, di cui è presidente. Scopre che sono 300 le famiglie coinvolte da questo male, in tutto il mondo.

E DECIDE quindi di esportare in più Paesi l'esperienza che sta conducendo a Reggio.

Getta quindi le basi per estendere il suo impegno a livello internazionale, non solo con fondazione di nuove sedi, ma con un forte impegno nella promozione della ricerca scientifica in Italia e nel mondo. Una sorta di franchising.

«**L'ASSOCIAZIONE** è diventata un modello che stiamo esportando ovunque - spiega Stefania Azzali - Mutuando le modalità del nostro lavoro stanno aprendo ai quattro angoli della terra, dentro e fuori l'Europa, associazioni gemelle alla nostra, che operano per raccogliere fondi a sostegno della ricerca, e divulgare le conoscenze sulla malattia. Una malattia che comporta una grave epilessia resistente ai farmaci, ritardo mentale, motorio e del linguaggio, malformazioni dell'apparato digerente, infezioni respiratorie e comportamenti autistici. Riconoscere in

fretta la malattia è fondamentale: la diagnosi corretta e precoce offre a famiglie e medici più elementi per lottare».

NEL CORSO dello scorso anno un gruppo di clinici (tra cui anche molti medici del Santa Maria Nuova, raccontati da Marco Crimi, il coordinatore scientifico di Ring14) ha redatto un importantissimo documento: le linee guida sulle sindromi del cromosoma 14. Grazie a questo documento, di prossima pubblicazione su una rivista internazionale, ogni famiglia, medico e ricercatore nel mondo avrà la possibilità di avere elencati tutti i sintomi delle sindromi del cromosoma 14 e le possibili conseguenze della malattia per poter aiutare, curare e riabilitare nel miglior modo possibile i bambini malati.

RING14 Italia Onlus dallo scorso settembre ha inoltre preso casa, in via Gioia, nel quartiere Santa Croce. Tramite il network Ring14 International - di cui dal 2015 fanno parte, oltre a Italia e Stati Uniti d'America, anche Spagna, Inghilterra, Olanda, Francia e da poco il Belgio - è stato selezionato un progetto italiano per un finanziamento di 50mila euro. Si tratta di un progetto di ricerca dell'Istituto Mario Negri di Milano, che vuole individuare nuove prospettive terapeutiche per l'epilessia farmacoresistente che colpisce i malati della Sindrome Ring14. L'epilessia, infatti, è uno dei sintomi più pesanti e radicati della malattia genetica rara.



IMPEGNO
Stefania con un gruppo di amici-colleghi stranieri. Nella foto grande con il figlio Matteo

