Non tutti conoscono la sindrome Ring 14 e anche gli specialisti del settore hanno poche informazioni a disposizione per delineare un quadro clinico completo ed esaustivo di ogni singolo paziente. Si sa che è una malattia genetica rara che colpisce i bambini e che si caratterizza per alcune anomalie o alterazioni a carico del cromosoma 14 (delezioni e traslocazioni). Si conoscono anche le conseguenze di tale sindrome: epilessia, grave ritardo mentale e psicomotorio, infezioni alle vie respiratorie, difficoltà nello sviluppo del linguaggio e tratti autistici.

Quello che invece fino ad oggi non è mai stato studiato in letteratura, è come si sviluppi la capacità comunicativa dei bambini portatori della sindrome ad anello e quali differenze si possano riscontrare analizzando caso per caso. A questo ci ha pensato una ricerca scientifica coordinata dal Dipartimento di Psicologia dell'Università degli Studi di Milano-Bicocca che ha pubblicato, su una rivista specializzata in psichiatria e infanzia [1], i primi dati di uno studio di osservazione effettuato su tredici bambini dell'associazione internazionale RING14, di età compresa tra i cinque e i quindici anni.

La ricerca, finanziata dalla stessa associazione, ha dimostrato, attraverso alcune metodologie valutative, l'assenza di uno sviluppo linguistico omogeneo in bambini con un medesimo quadro genetico (gruppi appartenenti alla sindrome del cromosoma ad anello e gruppi affetti da anomalie strutturali del cromosoma 14) e ha aperto la strada a nuove ipotesi di intervento terapeutico nei confronti di questi piccoli pazienti. Da quanto emerge dalle analisi, le abilità linguistiche dei bambini portatori di tale sindrome si differenzierebbero sia in termini di sviluppo che di competenza, variando a seconda dei soggetti analizzati. Si tratta decisamente di un primo traguardo scientifico nel percorso di definizione di questa malattia, più sconosciuta che rara.

[1] - D'Odorico, L., Giovannini, S., Majorano, M., Martinelli, P., Zampini L. (2011), Competenze linguistiche in bambini di lingua italiana con aberazioni del cromosoma 14. Psichatria dell'Infanzia e dell'adolescenza, 78 (2), 449-456.