

VareseNews

Alla Convention Telethon si parla di sindrome di Rett

Pubblicato: Lunedì 9 Marzo 2009

La sindrome di Rett è una delle malattie genetiche al centro della **XV Convention Telethon**, la vetrina della ricerca scientifica italiana che riunisce 650 scienziati provenienti da tutta Italia per fare il punto sulle attività di ricerca e presentare i progressi nella lotta alle malattie rare.

L'appuntamento in corso oggi 9 marzo e domani 10 marzo 2009 a Riva del Garda, quest'anno si arricchisce di una nuova iniziativa: per la prima volta la Convention, infatti, ospiterà un evento dedicato alla rete delle associazioni che si occupano di malattie genetiche. A questo convegno dedicato alle "**Associazioni amiche di Telethon**", parteciperà l'Università dell'Insubria, con la professoressa **Nicoletta Landsberger**, docente del Dipartimento di Biologia Strutturale e Funzionale, che, insieme a **Rita Bernardelli**, presidente di ProRett ricerca, illustrerà "La collaborazione tra pazienti e ricercatori: il caso di ProRett Ricerca".

La sindrome di Rett è una malattia genetica che colpisce prevalentemente le bambine. I sintomi sono molto complessi, ma nella forma classica (75% dei casi) le bambine nascono e si sviluppano in maniera apparentemente normale per i primi 6-36 mesi di vita. In un tempo brevissimo perdono praticamente tutte le abilità acquisite, come ad esempio l'uso delle mani o la parola. A questo si aggiungono ulteriori problemi come crisi epilettiche, gravi forme di scoliosi e disturbi nell'alimentazione. La malattia in seguito si stabilizza e, a seconda dei casi, si può verificare, anche a distanza di anni, una seconda fase di regressione. Le bambine in genere raggiungono lo stadio adulto, a meno di rari casi in cui si ha morte infantile dovuta ad arresto respiratorio.

«Nel 2007 è stato dimostrato che almeno nel topo la malattia è completamente reversibile, a qualunque età dell'animale trattato – spiega la professoressa Landsberger -. La ricerca, pertanto, attualmente sta cercando di trovare una terapia per le molte bambine affette dalla malattia: la sindrome di Rett rappresenta la seconda causa di ritardo mentale femminile e si stima che al mondo nasca una bambina Rett ogni 6 ore circa».

La Convention sarà arricchita da una diretta web sul canale www.youtelethon.it: un appuntamento per discutere con ricercatori, giornalisti, rappresentanti delle associazioni; un momento di confronto aperto: si potrà partecipare attraverso la chat, l'invio di e-mail o di contributi video, audio, o fotografici.

Redazione VareseNews

redazione@varesenews.it