

Aiutateci a guarire le bambine “rapite” dalla sindrome di Rett

Pubblicato: Venerdì 6 Novembre 2009

Buon giorno a tutti,

Anche quest’anno Vi scrivo per chiedervi in occasione del Natale un aiuto per le molte bambine e famiglie colpite dalla sindrome di Rett.

Come ho già avuto modo di raccontare a chi mi conosce si tratta di una rara malattia genetica che, pur essendo rara, rappresenta **la seconda causa di ritardo mentale femminile in tutto il mondo**. Le bambine nascono apparentemente sane e progrediscono come ogni neonato fino a 6-18 mesi quando, come dice la Presidente dell’associazione proRETT Ricerca “di colpo, qualcosa cambia; le bambine cominciano a isolarsi, a non rispondere ai tuoi richiami, a non guardarti più, peggiorano le loro condizioni motorie, smettono di camminare, smettono di parlare, piangono in continuazione Tu non capisci, cerchi di alleviare qualcosa che non conosci e che, dopo qualche mese, ti avrà lasciato tua figlia senza parole, senza la possibilità di camminare, chiusa in se stessa, con continue stereotipie alle mani, che da ora non potrà mai più usare.

Questa è la sindrome di Rett, che è passata e ha portato via la tua bambina.”

Poi la malattia si stabilizza e in genere le bambine raggiungono l’età adulta ma affette da una molteplicità di sintomi (mancanza dei movimenti volontari e quindi dell’uso delle mani e della parola, difetti respiratori, ipotonia muscolare e grave scoliosi, crisi epilettiche, costipazione, bruxismo, osteopenia) che rendono la qualità della loro vita e delle loro famiglie veramente povera.

Nel 2007 usando un artificio di laboratorio è stato dimostrato che la malattia è guaribile: le cellule del cervello delle bambine non sono degenerate ma semplicemente non hanno completato la loro maturazione. Da allora noi ricercatori lavoriamo per trovare il giusto modo per rifarle maturare. Non mi dilungo nei dettagli, che sarò felice di dare a chi fosse interessato, ma vi dico solo che sappiamo di non potere usare la terapia genica; dobbiamo quindi trovare approcci alternativi, probabilmente farmacologici, ma opportunamente disegnati una volta compresi nei dettagli i meccanismi patogenetici della malattia. Diversi sono gli studi e gli approcci tentati nei diversi laboratori nel mondo che però, per ora, hanno portato solo a qualche sperimentazione clinica volta a migliorare (non guarire) alcuni dei sintomi, primi fra tutti i difetti respiratori.

Per i genitori, ed è ovvio che che sia così, andiamo piano, troppo piano per le loro bambine che ogni giorno crescono; ma vi posso garantire che in verità **la ricerca su questa malattia sta andando molto veloce e in molti siamo convinti che arriveremo a curarla**. Uno dei limiti, specialmente in questi anni di crisi e ancor più in Italia, è certamente dato dai fondi disponibili. Per questo è da anni che aiuto proRETT ricerca, un’associazione italiana formata per lo più da genitori di bambine affette dalla Sindrome di Rett, con l’unico scopo di raccogliere fondi da devolvere alla ricerca. Negli anni passati proRETT ha usato i fondi raccolti per finanziare insieme ad una corrispondente associazione americana meritevoli progetti di ricerca internazionali e per finanziare due congressi scientifici internazionali dediti alla malattia.

Quest'anno proRETT chiede una mano per finanziare l'apertura di un laboratorio dedito alla malattia al San Raffaele di Milano, il San Raffaele Rett Research Center. E' quindi quasi con disagio che vi scrivo perché il laboratorio sarà coordinato da me stessa, insieme a un biologo dello sviluppo neuronale del San Raffaele. Lo faccio comunque, nonostante "il conflitto d'interessi" perché credo davvero che il laboratorio al san Raffaele sia un'ottima opportunità per lo studio della malattia. Infatti il centro afferisce alla Divisione di Neuroscienze che conta circa 270 ricercatori di base e clinici con le più disparate competenze in campo neurologico utili allo studio della malattia; il centro si inserisce in un centro di ricerca di eccellenza, in un ottimo parco tecnologico con le giuste apparecchiature per fare ricerca all'avanguardia; il centro si inserisce anche in un contesto universitario dove potere reclutare nuove leve e in un contesto clinico che permetterà di affiancare la ricerca di base alla clinica. Per questo vorrei chiedervi di guardare le iniziative di Natale, per vedere se potete contribuire al nostro sforzo comprando per i regali natalizi o per gli auguri personali alcune delle offerte o biglietti natalizi o adottando, come ditta, i biglietti di Natale di proRETT. Per grandi ordinazioni vi chiederei di rivolgervi direttamente alla Presidente Rita Bernardelli di proRETT seguendo le istruzioni riportate sul file prorett natale 09, per i piccoli numeri invece posso fare io da tramite senza problemi. Nel secondo file trovate invece oggetti prodotti a mano in Portogallo della cui vendita mi occupo io personalmente. Colgo anche l'occasione per ricordarvi che sono ancora disponibili alcune copie di un bellissimo CD in cui Toni Moretti rivisita in versione Jazz il flauto magico di Mozart (8 € per copia).

Ringraziandovi ancora una volta per il tempo rubato, vi faccio in anticipo gli auguri per un buon Natale e felice 2010.

Sul sito www.prorett.org nella sezione il Mercatino di Pro Rett, ci sono tutte le informazioni e le opportunità per sostenere questa campagna

Redazione VareseNews
redazione@varesenews.it