

diritto



Giornata nazionale per Amore di Abio

Sabato 27 settembre, in occasione della Giornata nazionale per Amore, di ABIO, Associazione per il Bambino in Ospedale Onlus, 5 mila volontari in 150 piazze offriranno cestini di pere: con un piccolo contributo si potrà così consentire ad ABIO di realizzare corsi di formazione per nuovi volontari per i reparti di pediatria. Il sito www.abio.org sarà costantemente aggiornato con le piazze interessate dall'evento e tutte le informazioni e i materiali di comunicazione.



Per saperne di più

Composizione, obiettivi e studi in corso dell'AIRETT Research Team
www.airett.it

Neurologia

La condizione che viene anche chiamata «delle bambine dagli occhi belli»

Malattia rara Un'associazione e sette Centri uniti

Un consorzio di ricerca per trovare la cura della Sindrome di Rett

Nei primi mesi di vita crescono apparentemente sane, come le loro coetanee, ma poi lo sviluppo si blocca. Anzi, regredisce. E, poco a poco, già a partire dal primo anno di età, cominciano a perdere anche le abilità già acquisite, come l'uso della parola, delle mani e delle gambe, il controllo dei movimenti, l'interesse per l'ambiente che le circonda.

È subdola e invalidante la Sindrome di Rett, malattia rara neurodegenerativa, di origine genetica, che colpisce quasi esclusivamente il sesso femminile. La chiamano anche «Sindrome delle bimbe dagli occhi belli», perché chi ne è affetto riesce a comunicare solo con lo sguardo.

«Si tratta di una sindrome con diverse varianti che comportano una serie di sintomi a seconda dei casi — spiega Silvio Garattini, direttore dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche «Mario Negri» di Mila-

no —. C'è chi ha maggiori difficoltà a livello cognitivo o di comunicazione, chi nel movimento degli arti, alcuni malati hanno le convulsioni, altri hanno problemi respiratori. Di solito, li accomuna un atteggiamento autistico. Di certo, quanto prima si fa la diagnosi, tanto più si possono ridurre i danni attraverso interventi riabilitativi».

Ad oggi non esistono cure per la Sindrome di Rett, ma i risultati preliminari di alcuni studi potrebbero trasformarsi in possibili terapie. Per individuarle, stanno lavorando da tempo ricercatori di base e clinici specializzati, che alcuni mesi fa hanno deciso di utilizzare in modo integrato competenze ed esperienze, condividendo modelli sperimentali e risultati di studi in corso. E così, prestigiosi Istituti di ricerca italiani si sono uniti in un consorzio, AIRETT Research Team, promosso dall'Associazione Italiana Rett, nata a Siena più di vent'anni fa per

Le possibilità oggi

Prima si fa la diagnosi, più si possono ridurre i danni con metodi riabilitativi

Le speranze

Si studiano le tre mutazioni genetiche principali responsabili della patologia

volontà di alcuni genitori, con lo scopo di aiutare le famiglie a superare l'isolamento e a convivere con la disabilità delle figlie. Fanno parte del consorzio, oltre all'Associazione AIRETT, l'IRCCS «Mario Negri» di Milano, l'Istituto Superiore di Sanità, l'IRCCS - Istituto Auxologico di Milano, l'Istituto di Neuroscienze del Cnr di Pisa, il Dipartimento di Neuroscienze dell'Università di Torino, l'Istituto di Genetica e Biofisica del Cnr e l'Unità operativa complessa di Genetica Medica dell'Università di Siena.

«Per combattere una malattia rara così grave e invalidante, si è ritenuto necessario unire le forze — riferisce Silvio Garattini —. C'è chi ha condotto un maggior numero di studi per individuare i geni mutati nella Sindrome, chi ha sviluppato colture in vitro che riproducono quest'anomalia genetica. Ciascun gruppo mette a disposizione la sua esperienza, ci si confronta e si cerca insieme la strada da per-

Le caratteristiche

- 1 caso ogni 10 mila nuovi nati**
La stima dell'incidenza della Sindrome di Rett, malattia neurologica rara, nel mondo
- Colpisce esclusivamente il sesso femminile**
- È la seconda causa di ritardo mentale nelle bambine**
- Si manifesta di solito dopo i primi 6-18 mesi di vita:** dopo una fase iniziale di sviluppo normale, le capacità psicomotorie acquisite regrediscono velocemente

I principali sintomi sono

- Perdita progressiva della motricità, delle capacità manuali, dell'interesse per l'ambiente sociale
- Possono essere presenti anche disturbi del sonno, difficoltà respiratorie, crisi epilettiche



AIRETT
ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT
Foto: Jacqueline Roberts

CORRIERE DELLA SERA

correre per sviluppare la terapia più appropriata». Proprio grazie alle diverse competenze, per esempio, gli studi del team proseguono occupandosi contemporaneamente delle tre mutazioni genetiche individuate come principali responsabili della Sindrome: MECP2, CDKL5 e FOXG1. Un modo nuovo di fare ricerca, quindi, per ottimizzare anche le risorse sempre più limitate.

«Come spesso accade soprattutto per le malattie rare, anche nel caso della Sindrome di Rett la ricerca va avanti grazie ai soldi donati alle associa-

zioni — sottolinea Lucia Dovigo, presidente di AIRETT —. Per questo, abbiamo promosso una campagna di sensibilizzazione (si veda sotto) per far conoscere la malattia e raccogliere fondi a sostegno del progetto «Utilizzo di nuovi farmaci per sconfiggere i difetti neuronali della Sindrome di Rett». Infatti, se da un lato, si punta sulla terapia genica per arrivare quanto prima a una cura della Sindrome di Rett, dall'altro, per migliorare l'assistenza e la qualità di vita delle bambine malate occorre far regredire i sintomi della ma-

lattia, ritardare, rendere meno grave o, se fosse possibile, arrestare la perdita delle loro abilità». L'obiettivo principale di questo progetto di ricerca è proprio quello di testare un nuovo trattamento farmacologico con elevate potenzialità in uno studio pre-clinico. «Dati preliminari indicano che la terapia è in grado di normalizzare i meccanismi del metabolismo neuronale, con effetti sia sul coordinamento che sull'apprendimento motorio» conclude Dovigo.

Maria Giovanna Faiella

© RIPRODUZIONE RISERVATA

La denuncia Ingiuste disparità

Assistenza diversa da Regione a Regione

È nella ricerca che va avanti la speranza di alleviare le sofferenze di una malattia responsabile di gravi disabilità motorie e intellettive. Così, prosegue la mobilitazione delle famiglie per la raccolta di fondi, questa volta per finanziare il progetto «Utilizzo di nuovi farmaci per sconfiggere i difetti neuronali della Sindrome di Rett» (si veda articolo sopra). Grazie alla campagna «sms solidale», lanciata dall'Associazione Italiana Rett (AIRETT), sarà possibile fino

di Rett e spesso le famiglie sono disorientate — afferma Lucia Dovigo, presidente di AIRETT —. Per questo, grazie ai fondi già raccolti in passato, abbiamo finanziato con borse di studio la formazione di medici, per ora presso cinque centri: Policlinico Le Scotte di Siena, Ospedale San Paolo di Milano, Gaslini di Genova e, di recente, Bambino Gesù di Roma e Policlinico di Messina. Gli specialisti sono un punto di riferimento per pazienti e famiglie: dalla stesura di un adeguato piano di riabilitazione e trattamento dei sintomi, alla programmazione del day hospital, ma anche per il semplice consulto telefonico».

Nel nostro Paese, secondo l'Associazione, manca un protocollo che tenga conto di tutte le sfere che la Sindrome di Rett coinvolge: motoria, cognitiva, relazionale. E c'è una disparità di trattamento tra malate. «La presa in carico di una bambina con la Sindrome di Rett cambia da Regione a Regione, addirittura da un'Asl all'altra — denuncia Dovigo —. In alcuni casi ci dicono che non sono necessarie le terapie riabilitative, in altri vengono interrotte quando le ragazze compiono 18 anni. Alcune Asl, a causa della carenza di risorse, non riescono più a garantire interventi che pure costituiscono l'unica arma per contrastare la progressione della malattia».

M. G. F.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Difficoltà

Alcune Asl non garantiscono interventi basilari a causa della carenza di risorse

al 5 ottobre donare 2 o 5 euro tramite un messaggio inviato dal cellulare al numero 45509, oppure chiamando da rete fissa (per informazioni dettagliate, si può visitare il sito dell'Associazione: www.airett.it).

Oltre a sostenere la ricerca scientifica, l'Associazione supporta la formazione di medici e terapisti presso centri all'avanguardia a livello internazionale.

«Nelle strutture che si occupano di malattie rare non sempre s'incontrano medici specializzati nella Sindrome

Ridiamoci su



In breve

Seminario Ail sul mieloma multiplo

A Milano, sabato 27 settembre, Seminario interattivo sul Mieloma multiplo promosso dall'Associazione Italiana contro le Leucemie, i Linfomi e il Mieloma (Ail). L'incontro si terrà (inizio ore 9,30) alla Sala Volta del Centro congressi del Palazzo delle Stelline (Corso Magenta 61). Ail (www.ail.it) si occupa di sostegno alla ricerca, di assistenza, di formazione di personale sanitario e realizza Case Alloggio in 33 città per ospitare i pazienti che vivono lontano dai centri di cura e i loro familiari.

Trattamenti palliativi, etica e norme

Il 26 settembre a Como, l'Associazione Accanto Onlus - Amici dell'Hospice San Martino, in collaborazione con Parolario, organizza l'incontro «L'assistenza domiciliare al malato terminale: aspetti etici e giuridici» (Biblioteca Comunale, ore 21). L'Associazione di volontariato Accanto Onlus (www.accanto-onlus.it) offre cure palliative domiciliari, assistenza psicologica e sociale ai malati terminali e ai loro familiari, e supporta con i suoi volontari l'Hospice San Martino.

Sostegno al Centro Dino Ferrari

Fino al 23 settembre si può sostenere l'iniziativa dell'Associazione Amici del «Centro Dino Ferrari» per finanziare una ricerca sulla Distrofia muscolare di Duchenne, condotta dal Laboratorio di cellule staminali del Centro Dino Ferrari - Università di Milano, diretto dal Dottor Yvan Torrente. Si donano 2 euro con sms al 45508 da cellulari TIM, Vodafone, Wind, 3, PosteMobile, CoopVoce e Noverca, o chiamando da rete fissa TeleTu e TWT. Si donano 2 o 5 euro chiamando da rete fissa Telecom Italia, Infostrada, Fastweb.