

### La Sindrome di Rett, malattia di origine genetica

#### QUALCHE SPERANZA DI GUARIGIONE PER LE BAMBINE DAGLI OCCHI BELLI



Nicoletta Landsberger (*nella foto*) è professore associato in biologia molecolare e titolare del Laboratorio di controllo genetico ed epigenetico presso l'Università dell'Insubria di Varese. Due figli di 8 e 13 anni, cinque anni di specializzazione negli Stati Uniti.

Nicoletta Landsberger è anche il ricercatore che coordina, in collaborazione con il dottor Vania

Broccoli, il nuovo Laboratorio di ricerca sulla Sindrome di Rett al San Raffaele di Milano. Incarico che comporta una formidabile carica di passione e al tempo stesso di sfida, caratteristiche che hanno sempre caratterizzato il suo lavoro. Nicoletta ricorda che fino a un decennio fa si occupava di ricerca di base, volta a comprendere i meccanismi molecolari che regolano l'espressione genica e quindi il corretto funzionamento delle cellule. Ma nel 2000 una "circostanza" e un "incontro" molto importanti hanno impresso una svolta decisiva nella sua carriera professionale.

Il gene *Mecp2*, a cui Nicoletta Landsberger aveva dedicato gran parte delle sue ricerche, viene individuato come responsabile di una grave malattia genetica, la Sindrome di Rett. Immediatamente intuisce che il suo lavoro poteva assumere una valenza diversa, determinante per la vita di tante giovani pazienti. Inoltre, la partecipazione alla maratona di Telethon le fa incontrare Anna, una bimba affetta da quella particolare sindrome. E' un incontro che incide profondamente nella vita di Nicoletta. Da quel momento indirizza i suoi studi in una sola direzione, ponendosi come obiettivo principale l'aiuto alle "bambine dagli occhi belli" (così sono chiamate le bimbe affette da Sindrome di Rett, poiché riescono a comunicare solo con gli occhi, avendo perso progressivamente la parola e l'uso delle mani). Determinanti in seguito anche i contatti con l'Associazione "Pro Rett", fondata dalle famiglie delle bambine malate, e con la Presidente Rita Bernardelli.

Nicoletta Landsberger è oggi in Italia una delle maggiori esperte di questa rarissima patologia, avendo accolto con entusiasmo il progetto, sostenuto dalla Fondazione Just Italia ([www.just.it](http://www.just.it)), che prevede la realizzazione presso il San Raffaele di Milano di un Laboratorio di ricerca espressamente dedicato alla Sindrome di Rett. "I genitori di questi bambini" - ci ha detto Nicoletta Landsberger - "sono eccezionali: hanno capito quanto sia importante la ricerca. L'obiettivo comune è di trovare energie sempre nuove. E la ricerca infatti sta facendo passi da gigante: tre anni fa la scoperta del professor Adrian Bird, un ricercatore di Edimburgo, ha dimostrato che le cellule delle bambine con questa malattia non sono degenerate, come si pensava, ma semplicemente non hanno completato il loro ciclo di maturazione. Un segnale che fa ben sperare sulla possibilità, in un prossimo futuro, di una guarigione. Purtroppo non sappiamo ancora come ed è per questo che non dobbiamo fermarci".

**Bruno Pieroni**