

LA MEDICINA DEL FUTURO

L'ECCellenza
IL PRIMO CENTRO IN ITALIA
INTERAMENTE DEDICATO
ALLA SINDROME DI RETT

San Raffaele, la ricerca diventa realtà

Al lavoro i giovani «cervelloni» tornati nei laboratori di Segrate dopo la fuga in America

di PATRIZIA TOSSI

— SEGRATE —

È NATA al San Raffaele l'ultima frontiera della ricerca genetica e qui una squadra di giovani scienziati ha fatto una scommessa per dare un futuro alle «bambine dagli occhi belli». I migliori cervelli italiani sono rientrati dagli Usa per lavorare al «San Raffaele Rett Research Center», una punta di eccellenza della Martesana. Si tratta del primo laboratorio di ricerca interamente dedicato alla sindrome di Rett, una malattia genetica rara e dagli effetti devastanti, che colpisce prevalentemente le bambine dai 6 ai 24 mesi. È una malattia invalidante che fa perdere la capacità di camminare, parlare e usare le mani: le pazienti possono comunicare solo con lo sguardo e, per questo, vengono chiamate le «bambine dagli occhi belli». Ad oggi, è la seconda causa di ritardo mentale dopo la sindrome di Down. Sono 500 i casi diagnosticati in Italia, ma gli esperti stimano la presenza di almeno 3mila casi non riconosciuti. «È difficile trovare qualcuno disposto a investire delle risorse per combattere le malattie rare - racconta Maurizio Savi, direttore operativo per la ricerca del San Raffaele - perché il ritorno economico è limitato. Il San Raffaele va in controtendenza, perché dobbiamo sentirci tutti in prima linea per dare una speranza alle famiglie in difficoltà».

QUESTO NUOVO CENTRO è un esempio positivo di collaborazione tra realtà completamente diverse. L'Associazione «Pro Rett Ricerca» ha trovato lo sponsor e giovani ricercatori con un curriculum d'eccellenza, il San Raffaele ha messo a disposizione i laboratori e la Fondazione Just ha finanziato il progetto con 200 mila euro. «È il primo investimento importante sullo studio di questa sindrome - spiega Rita Bernardelli, presidente dell'associazione Pro Rett - con il finanziamento della Fondazione Just abbiamo assunto due ricercatori rientrati dall'estero e presto ne recluteremo un terzo».

Per proseguire la ricerca, servono circa 240mila euro l'anno, ma il budget può aumentare in corso d'opera e per questo l'Associazione sta lavorando sul fronte delle aziende per trovare nuovi finanziatori disposti ad investire. «L'avvio di questo centro di ricerca - continua Rita Bernardelli - è un esempio di come le idee si possano concretizzare in un progetto sperimentale che darà una vita migliore a migliaia di bambine nel mondo. La sindrome di Rett è una malattia guaribile, le cellule delle nostre bambine non sono danneggiate: è da qui che parte la nostra sfida per trovare una cura». L'incidenza della sindrome di Rett è considerata rara, ma in realtà ogni 45 secondi nel mondo nasce una bambina affetta da questa malattia, causata da un gene (denominato Mecp2) che, a un certo punto della crescita, smette di regolare gli altri geni che agiscono nel cervello, causando lo spegnimento progressivo. «L'inizio dell'attività del laboratorio ci consente di guardare con fiducia al futuro - dice Marco Salvatore, presidente della Fondazione Just -. Abbiamo attivato una rete di 16mila venditrici e un set di prodotti per sensibilizzare le persone a questa malattia rara, poi abbiamo destinato 200mila euro per appoggiare questa ricerca scientifica. Attraverso la Fondazione, ogni anno puntiamo su un progetto sociale».



**NICOLETTA
LANDSBERGER**

**In questo centro
ho potuto conoscere uomini
che nonostante la sofferenza
hanno ancora le energie
per combattere**

LA MALATTIA

**COLPISCE BAMBINE DAI 6 AI 24 MESI
FA PERDERE LA CAPACITÀ DI CAMMINARE
PARLARE E USARE LE MANI**

CONTROTENDENZA

**«IL NOSTRO OSPEDALE COMBATTE
ANCHE LE MALATTIE RARE
NONOSTANTE IL RITORNO ECONOMICO LIMITATO»**

LA PRATICA

**QUESTO CENTRO È UN ESEMPIO
DI COME LE IDEE SI POSSANO CONCRETIZZARE
IN UN PROGETTO SPERIMENTALE**

L'ASSOCIAZIONE I RACCONTI DEI GENITORI DELLE PICCOLE COLPITE DALLA SINDROME DI RETT

Quelle bambine dagli occhi belli chiuse in gabbia

— SEGRATE —

GENITORI che non si arrendono, ma vogliono combattere per dare un futuro più radioso alle «bambine dagli occhi belli». È stata la tenacia di una mamma a fare nascere l'Associazione per la Ricerca sulla sindrome di Rett, fondata nel 2004 da un gruppo di genitori con l'obiettivo di sostenere e finanziare la ricerca scientifica internazionale su questa difficile malattia. «Quando nascono le nostre bambine sono apparentemente sane, poi ad un certo punto iniziano a perdere tutte le abilità acquisite: smettono di parlare, hanno crisi epilettiche, rifiutano il mondo ed entrano in uno stato di autismo», racconta Rita Bernardelli, presidente dell'Associazione e mamma di una bambina affetta dalla sindrome di Rett. «È una malattia che ha diverse fasi - continua - all'inizio le bambine vivono un momento di disperazione, ci sono mesi in cui si ha sensazione che qualcosa le stia divorando. Poi, però, si stabilizzano le condizioni cliniche e la bambine riaffacciano alla vita».

SONO GLI SGUARDI l'unico contatto che le bambine hanno con il mondo. «Sembrano chiuse in una gabbia - dice Rita Bernardelli - noi genitori crediamo che le nostre bambine tante cose le capiscano, ma non riescono a comunicare. Non possono nemmeno dire che hanno sete, è come accudire un bambino di un

anno. Andiamo avanti, passati i momenti più critici in qualche modo ritrovi le energie per continuare». È una storia positiva quella raccontata da Rita Bernardelli, una mamma che lotta da 13 anni per riportare la figlia alla vita. «La mia bambina ha 13 anni - prosegue - quando ho notato i primi segnali di allarme i medici non volevano darmi ascolto, mi dicevano che ero stressata. Nessuno aveva idea di quello che stava accadendo, avevo già due bambini sani e non potevano immaginare a cosa stavamo andando incontro. Oggi le cose sono cambiate, molti medici conoscono questa malattia e la ricerca sta lavorando per trovare una cura». Nel 2007, Andrian Bird ha scoperto che da questa malattia si può guarire, poiché le cellule cerebrali non sono danneggiate, ma semplicemente non hanno completato la loro maturazione. Improvvisamente un gene del cromosoma X si blocca, smettendo di regolare il funzionamento degli altri geni che agiscono nel cervello. «È come se in un'orchestra tutti i musicisti suonassero insieme, senza un direttore - spiega Nicoletta Landsberger, direttore del Rett Center Research del San Raffaele - l'Mecp2 regola l'attivazione degli altri geni in momenti diversi, per favorire uno sviluppo corretto di tutte le funzioni cerebrali».

Pa.Tos.



Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.

GLI SCIENZIATI IL PRIMO GRUPPO NAZIONALE A CREARE CELLULE STAMINALI RIPROGRAMMATE

«Diamo una speranza alle persone che soffrono»

— SEGRATE —

GIOVANI, in gamba e con tanta voglia di cambiare le regole del gioco. Progetti ambiziosi che fermano l'emorragia dei cervelli migliori, quella dei giovani ricercatori che decidono di rientrare in Italia dopo un'esperienza di lavoro e di studio all'estero. Sono gli scienziati più coraggiosi, decisi a vincere la scommessa più importante: dare una speranza alle persone che soffrono. Il team del Rett Research Center del San Raffaele ha un team fatto di giovani, dagli studenti universitari che mettono alla prova il proprio talento fino ai vertici del progetto. E, questa volta, a capo della struttura c'è una donna. «È una grande opportunità per i

giovani - racconta Nicoletta Landsberger, direttore del Rett Center Research - non solo per noi ricercatori, ma anche per gli studenti universitari che frequentano i nostri laboratori. Sono tornata dagli Usa dieci anni fa e ho iniziato l'attività universitaria, insegnando e facendo ricerca. Con questo progetto posso dedicarmi a tempo pieno allo studio di una cura per la sindrome di Rett, sono passata dalla ricerca di base alla realtà clinica e ho conosciuto dei genitori che, nonostante le loro sofferenze, hanno ancora le energie per combattere sul campo questa malattia. Mi hanno insegnato quanto sia importante, per noi ricercatori, concentrarci e lavorare sodo per trovare una cura». La speranza è trovare una terapia genica in grado di prevenire la degenerazione delle cellule nelle

neonate. E giovane anche Vania Broccoli, responsabile dell'Unità di ricerca sulle cellule staminali e neurogenesi del San Raffaele. «Un periodo di studio all'estero è fondamentale per noi ricercatori - dice - dopo la laurea ho seguito un corso di specializzazione di tre anni negli Stati Uniti. Stiamo lavorando su come utilizzare le cellule staminali per costruire un modello di questa malattia, per studiare cause ed effetti delle cure. Il nostro è il primo gruppo in Italia a creare delle cellule staminali riprogrammate».

ESISTONO altri laboratori che studiano la sindrome di Rett, come il caso di Pisa, ma Nicoletta Landsberger è l'unica ricercatrice italiana che si occupa a tempo pieno dello studio di una cura per dare speranza a migliaia di famiglie.

Pa.Tos.

I NUMERI

200

mila euro

Sono i primi fondi stanziati dalla Fondazione Just per finanziare il progetto di ricerca sulla sindrome di Rett

240

mila euro

I soldi all'anno necessari per proseguire la ricerca ma il budget può aumentare in corso d'opera e per questo l'Associazione cerca nuovi investitori

500

casi diagnosticati

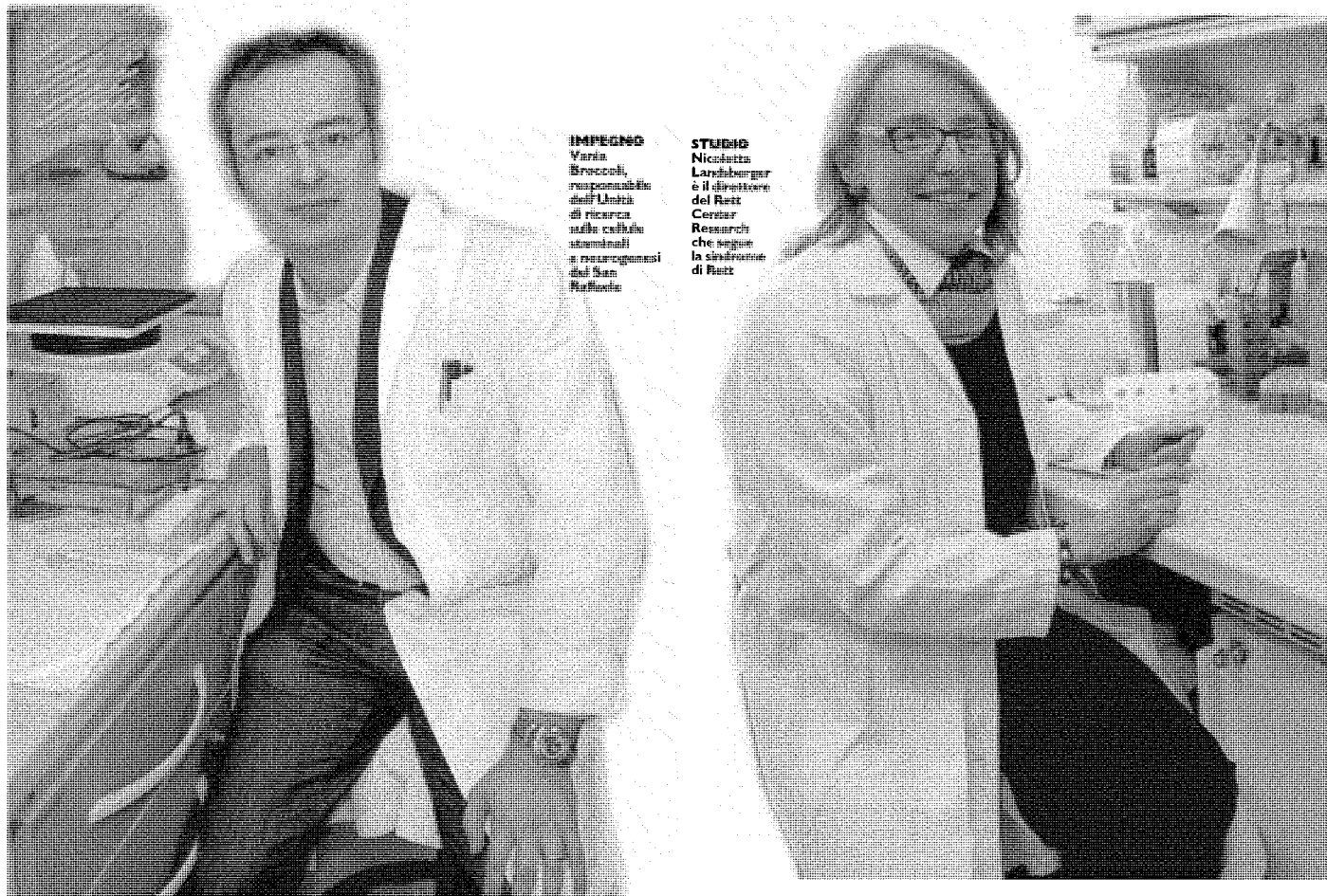
In Italia, ma gli esperti stimano la presenza di almeno 3mila casi non riconosciuti. È la seconda causa di ritardo mentale dopo la sindrome di Down

45

secondi

Il tempo fra una nascita e l'altra di una bambina colpita da questa sindrome nel mondo causata da un gene denominato Mecp2





IMPEGNO
Vania
Broccoli,
responsabile
dell'Unità
di ricerca
sulle cellule
stemmate
a San
Raffaele

STUDIO
Nicola
Larsberg
è il direttore
del Rizz
Center
Research
che segue
la sperimentazione
di Rizz

