

ATTUALITÀ _ *malattie rare*

di Antonella Trentin

Le bambine dagli occhi belli

Sono quasi mille in Italia le piccole affette dalla sindrome di Rett, la prima causa del più grave ritardo mentale tra le femmine. Una patologia che non lascia scampo, che le rende incapaci di parlare e di muoversi. Oggi però una speranza esiste. Grazie alla ricerca e a un nuovo centro super specializzato

Le chiamano "bambine dagli occhi belli" perché, non potendo parlare, comunicano con lo sguardo. Uno sguardo intenso, dolcissimo, dietro il quale si nasconde il mistero della loro malattia: la sindrome di Rett, prima causa al mondo del più grave ritardo mentale tra le femmine. Una patologia rara, che conta quasi mille casi in Italia. «La mia adorata Silvia sembra una bambina di un anno dentro a un corpo di 8» racconta con tenerezza Giovanna Lembo, una mamma di Genova. Ma cos'è la Rett? «È una sindrome di origine genetica, legata al cromosoma X» dice Rita Bernardelli, presidente dell'associazione Pro Rett Ricerca (www.prorett.org) e madre di Anna, 12 anni. «La malattia si manifesta in modo devastante. I genitori scoprono che la loro piccola, fino al giorno prima assolutamente normale, all'improvviso perde tutte le competenze acquisite». «Accade tra i 6 mesi e i 2 anni di età» spiega Laura Rasetti, mamma di Irene, 11 anni, della provincia di Torino. «Mia figlia ha smesso di parlare, si sfrega continuamente le mani, non riesce a muoversi, ha problemi di respirazione, di alimentazione e digestione. Molte bambine sono vittime di attacchi epilettici, la schiena è deformata dalla scoliosi».

(segue a pagina 114)



1



2

1. Silvia Di Battista, 8 anni, affetta da sindrome di Rett, con la sorella Martina. 2. Silvia con la mamma Giovanna Lembo, il papà Riccardo e Martina.
3. Il manifesto dell'Associazione italiana Rett. 4. Alessandra Renieri, al centro, direttore dell'unità di Genetica medica dell'università di Siena e la sua équipe.
5. Nicoletta Landsberger, docente di Biologia molecolare all'università dell'Insubria (Varese).



3



4



5

ATTUALITÀ *malattie rare*



1. Irene Cena, 11 anni, affetta da sindrome di Rett. 2. In piscina con il papà Walter. 3. La piccola Anna Negri, 12 anni, con la mamma Rita Bernardelli, presidente dell'associazione Pro Rett Ricerca. 4. La famiglia di Chiara Garzia, 7 anni, malata di Rett: il papà Aldo, la mamma Annalisa Colucci e la sorella Eleonora Maria.

(segue da pagina 113)

Restano gli occhi belli e lo sguardo per comunicare con mamma, papà e i fratelli. «Quando Irene vuole qualcosa lo fissa» spiega Laura. «Se vuol dire sì, chiude gli occhi e, se vuol dire no, li spalanca». È per quegli occhi che i genitori hanno dato vita ad associazioni che finanziano la ricerca e offrono terapie riabilitative alle bambine. Da una settimana le speranze di trovare una cura sono più vicine. Infatti, è stato appena inaugurato il Rett Research Center, un laboratorio di ricerca all'interno della Fondazione San Raffaele di Milano, coordinato da Nicoletta Landsberger, docente di Biologia molecolare all'università dell'Insubria (Varese) e da Vania Broccoli, responsabile del Dipartimento cellule staminali e neurogenesi dell'ospedale di don Verzè. Il centro è finanziato con 200 mila euro dalla Fondazione Just

Italia, dell'omonima azienda di prodotti cosmetici naturali, e dall'associazione Pro Rett Ricerca. Gli studi saranno sostenuti dai soldi della Fondazione Telethon, impegnata da sempre nella ricerca sulle malattie rare.

Tutto o quasi ruota attorno alla mutazione di un gene, l'Mecp2, responsabile della sindrome nel 90 per cento dei casi. Fino al 2007 si pensava che una cura fosse lon-

tanissima. Poi Adrian Bird di Edimburgo, uno dei massimi esperti di Rett, ha fatto una scoperta incredibile. Spiega Nicoletta Landsberger: «Bird si è accorto che i topi da lui geneticamente modificati, trattati con un farmaco specifico, tornavano perfettamente sani anche nella fase terminale della malattia. Non solo: il loro cervello ricomincia-

va a svilupparsi e non sembrava aver subito alcun danno». Un miracolo? Quasi. «La difficoltà ora è passare dalla cavia all'uomo» avverte Landsberger. «Nei topi, infatti, il gene è stato creato artificialmente in modo che potesse funzionare o spegnersi a comando, utilizzando un farmaco specifico. Ma questo non può essere fatto con le bambine». Siamo in un vicolo cieco? «No» tranquillizza la ricercatrice. «Proveremo a individuare i geni responsabili dei sintomi della malattia per bloccarne l'azione con un cocktail di farmaci. E intanto non smetteremo di cercare la cura definitiva». La professoressa Alessandra Renieri, direttore dell'unità di Genetica medica dell'Azienda ospedaliera universitaria senese, lavora a uno studio altrettanto avveniristico, in una struttura che da 30 anni esegue diagnosi di Rett, cura le bambine e fa ricerca. Grazie a un finanziamento di 230 mila euro del ministero della Salute, si propone di creare un neurone artificiale. «Useremo un fibroblasto, cioè una cellula della pelle di una bambina malata» spiega. «Faremo regredire il fibroblasto allo stadio di cellula staminale e con un'ulteriore manipolazione la costringeremo a trasformarsi in un neurone. In questa maniera, otterremo un modello di studio su cui condurre i nostri esperimenti». Non solo, l'équipe della Renieri esaminerà l'interazione di tre geni che, quando mutano, provocano la malattia: l'Mecp2, il Cdk5 e il Foxg1, quest'ultimo identificato proprio dal gruppo di Siena, grazie a un finanziamento Telethon. «La ricerca è l'unica speranza per le nostre bambine» dice Annalisa Colucci, di Milano, mamma di Chiara, 7 anni. «Mia figlia ha tanti amici, volontari che vengono a trovarla. Non appena li vede le si illumina lo sguardo. Ma vive la vita degli altri, una vita sospesa». Lucia Dovigo per amore di Debora, che oggi ha 19 anni, presiede l'Associazione italiana Rett (www.airett.it). Migliorare la qualità della vita di queste bambine è diventato il suo obiettivo: vuole far crescere centri specializzati in tutto il Paese (oggi ne esistono cinque), capaci di curarle e stimolarle. «La nostra associazione, che contribuisce anche a sostenere le ricerche della professoressa Renieri, organizza corsi per potenziare le capacità cognitive e motorie delle bambine» dice Dovigo. «Uno specialista le visita due, tre volte l'anno in ogni parte d'Italia. Per aiutarle a comunicare con gli altri usiamo un sofisticato apparecchio, l'eye tracker, donatoci dalla onlus Enel Cuore. Permette ai pazienti di trasmettere con lo sguardo dei comandi al computer. La speranza è che un giorno tutte le bambine possano averne uno».

