

#### LA CAUSA

Nel 1999 si è scoperto che la principale causa della malattia è dovuta ad un difetto del gene MECP2 situato sul cromosoma X; successivamente, si sono scoperti nuovi geni responsabili di alcune forme della malattia.

#### LA RICERCA SCIENTIFICA

Nel Febbraio 2007 il laboratorio del Prof. Adrian Bird di Edinburgo, uno dei massimi esperti mondiali della Sindrome di Rett, attraverso sofisticati approcci di ingegneria genetica, è riuscito a dimostrare su un modello animale che la malattia è reversibile, indipendentemente dall'età del soggetto malato. Anche se questa tecnica per ora non è applicabile all'uomo, questo risultato dimostra che nella Sindrome di Rett non vi è alcuna neurodegenerazione.

#### LA SPERANZA DI UNA CURA

La recente scoperta di reversibilità della Sindrome di Rett sui modelli animali, avvicina sempre di più la possibilità di arrivare ad una cura. Se la ricerca scientifica sarà in questi anni adeguatamente sostenuta si potranno finalmente sviluppare terapie che miglioreranno le condizioni di vita delle bambine affette dalla Sindrome di Rett e di altre malattie caratterizzate da disturbi neurologici di tipo autistico.

## Ecco come puoi aiutarci a trovare una cura per le bambine con la Sindrome di Rett.

### ASSOCIANDOTI A PRO RETT RICERCA.

- › **50 Euro** Quota Socio Ordinario "Pro Rett Ricerca"
- › **150 Euro** Quota Socio Benefattore "Pro Rett Ricerca"

### VERSANDO LE TUE DONAZIONI E OFFERTE CON:

- › **Conto Corrente Postale n° 55989073**
- › **Bonifico bancario** Banca Monte Dei Paschi di Siena  
IBAN: **IT 92 G 01030 57970 000010050057**

### LASCIANDO IN DONO QUALCOSA DI TUO.

- › Lascito testamentario (*quote parziali patrimoniali*)
- › Donazione mobiliare (*beni di natura diversa: gioielli, titoli, quadri*)
- › Donazione immobiliare (*abitazione, terreni, immobili commerciali*)
- › Polizza Assicurativa (*polizza assicurativa sulla vita libera da vincoli ereditari*)

• Gaia 7 anni

- › **5 x mille inserendo il Codice Fiscale di Pro Rett Ricerca: 93043680201**  
nel riquadro del sostegno al Volontariato.

**Pro Rett Ricerca Onlus** via XXV Aprile, 52 - 46022 Felonica (MN)  
tel. 0386 66252 - fax 0386 916094 - info@prorett.org  
**www.prorett.org**

**Presidente** Rita Bernardelli cell. 333 7744030  
**Vice Presidente** Laura Rasetti cell. 333 7963992

www.doppiospazio.com

pro**RETT**ricerca  
Associazione per la ricerca sulla Sindrome di Rett Onlus



# Cosa è la Sindrome di Rett

**La Sindrome di Rett** è un debilitante disordine dello sviluppo neuronale che si manifesta nella prima infanzia e colpisce quasi esclusivamente le bambine.

È una malattia genetica rara diffusa in tutto il mondo con un'incidenza media di 1 su 10.000 bambine nate.

I sintomi sono molto complessi e colpiscono la maggior parte del sistema nervoso volontario e molti aspetti del sistema nervoso involontario. Nella sua forma classica (che rappresenta il 75% dei casi) le bambine nascono e si sviluppano in maniera apparentemente normale per i primi 6-18 mesi di vita, per poi andare incontro ad una rapida fase di regressione in cui, in un tempo brevissimo, spesso di poche settimane, perdono praticamente tutte le abilità acquisite: se sapevano camminare non lo fanno più, non sono più in grado di usare le mani e di parlare.

A questi sintomi si aggiungono ulteriori problemi, quali crisi epilettiche, irregolarità respiratorie, gravi forme di scoliosi e di generale ipotonia muscolare, disturbi del sonno e dell'alimentazione.

La malattia in seguito si stabilizza e le bambine, in genere, raggiungono in queste condizioni l'età adulta.

Ad oggi **non esiste alcuna cura** e le bambine vengono trattate con diverse terapie, volte ad alleviare solo alcuni sintomi.

## Anch'io ho bisogno di Te

*Cercate i migliori scienziati del mondo per curare la Sindrome di Rett.  
Contribuite alla ricerca scientifica che si occupa della nostra malattia.*

**Create alleanze.  
Fatelo per noi.**



• Anna 6 anni

# “Ho bisogno di Te”

Le bambine con la Sindrome di Rett non parlano, non camminano, non possono usare le mani.

Le bambine con la Sindrome di Rett, solo con gli occhi Ti dicono:

“ *Ho fame, ho sete, ho sonno, ho bisogno delle Tue braccia, dei Tuoi occhi che vedono, delle Tue orecchie che ascoltano, delle Tue gambe che camminano, delle Tue mani che accarezzano, del Tuo volto che sorride, dei Tuoi pensieri che mi accettano, delle Tue parole che danno un senso al mondo.* ”

*Le bambine con la Sindrome di Rett hanno bisogno di cuori che le accolgano e le facciano sorridere, di persone generose, di scienziati che vogliono farle guarire, di pezzettini d'amore, di grandi talenti. Le bambine con la Sindrome di Rett hanno bisogno di una cura.*

**Ora, adesso.**

**Per questo hanno bisogno di Te.**

Giulia 7 anni



Noemi 5 anni

## Le Quattro Fasi

La vita delle bambine con la Sindrome di Rett è caratterizzata generalmente da quattro fasi:

**Prima fase:** dai 6 ai 18 mesi, rallentamento psicomotorio e perdita di interesse verso le persone e l'ambiente.

**Seconda fase:** dai 18 mesi al 4° anno di età, regressione e perdita della maggior parte delle abilità acquisite. Compaiono tutti i sintomi che caratterizzano la malattia; perdita del linguaggio, del cammino, aprassia, stereotipie, epilessia, scoliosi, disturbi del sonno, disturbi della respirazione, agitazione e irritabilità.

**Terza fase:** dai 3 - 4 anni fino ai 10 anni di età, si stabilizzano le condizioni fisiche e migliorano le qualità relazionali e comunicative.

**Quarta fase:** dai 10 anni all'età adulta, le bambine vivono un sereno rapporto emotivo con le persone e l'ambiente, ma subentra una riduzione della mobilità e un peggioramento delle condizioni fisiche.

*“I loro occhi parlano... io sono sicuro che comprendono tutto, ma non possono fare nulla di questa comprensione. Esse sono molto sensibili all'amore, esiste più di un mistero, uno dei quali è rinchiuso nei loro occhi”.*

**Dott. Andréas Rett**  
Neurologo austriaco che per primo ha scoperto la Sindrome di Rett

pro**RETT**ricerca  
Associazione per la ricerca sulla Sindrome di Rett Onlus



**L'associazione Pro Rett Ricerca** è nata nel maggio 2004 **con lo scopo di sostenere e di finanziare la ricerca scientifica internazionale sulla Sindrome di Rett.**

I soci e i sostenitori di Pro Rett Ricerca sono genitori, familiari, operatori e amici che vivono con persone affette da Sindrome di Rett.

**La “missione” di Pro Rett Ricerca è trovare una cura per migliorare le condizioni di vita delle bambine e delle ragazze affette da Sindrome di Rett.**

**Pro Rett Ricerca è impegnata a:**

- › **Sensibilizzare** l'opinione pubblica sull'esistenza della malattia.
- › **Collegare**, tra loro, le famiglie con bambine affette da Sindrome di Rett.
- › **Raccogliere** fondi da privati ed aziende per finanziare la ricerca scientifica.
- › **Gestire** eventi culturali e sociali di raccolta fondi.
- › **Finanziare** i migliori progetti di ricerca internazionali sulla Sindrome di Rett.
- › **Cooperare** con associazioni internazionali che abbiano lo stesso scopo.
- › **Diffondere** informazioni specifiche sulle novità della ricerca.
- › **Organizzare** periodicamente il meeting scientifico internazionale **EWGRS European Working Group on Rett Syndrome.**

## Progetti scientifici finanziati

**Pro Rett Ricerca** ha cooperato in questi anni con la fondazione americana **RSRF Rett Syndrome Research Foundation**. Insieme hanno finanziato progetti di ricerca sulla Sindrome di Rett di ricercatori italiani:

- › Nel 2004 la **Dott.ssa Charlotte Kilstrup Nielsen** dell'Università dell'Insubria (Va).
- › Nel 2005 il **Dott. Bonapace** dell'Università dell'Insubria (Va).
- › Nel 2006 il **Dott. Vania Broccoli** dell'Istituto San Raffaele di Milano.
- › Nel 2007 è stata finanziata l'assunzione di un ricercatore borsista presso il laboratorio di Controllo Genetico ed Epigenetico dell'Espressione Genica dell'Università dell'Insubria (Va).
- › Nel 2007 Pro Rett Ricerca, con la collaborazione dell'Università dell'Insubria (Va), ha organizzato e finanziato il primo meeting scientifico **EWGRS European Working Group On Rett Syndrome**, un importante “tavolo di lavoro” che ha riunito oltre cento ricercatori provenienti da ogni parte del mondo.
- › Dal **meeting EWGRS** sono nate reti di collegamento e di collaborazione tra ricercatori di diversi paesi europei.

## Obiettivi futuri

- › **Istituire** in Italia un laboratorio scientifico dedicato esclusivamente a sviluppare progetti scientifici di ricerca sulla Sindrome di Rett. Il laboratorio dovrà diventare un punto di riferimento per lo scambio di conoscenze scientifiche e collaborare con altri laboratori italiani ed europei.