



**PRO
RETT**
RICERCA

ProRETT

DICEMBRE 2019 *News* #03

Pro RETT Ricerca

Associazione per la ricerca sulla sindrome di Rett Onlus
Via XXV Aprile, 52
46028 Sermide e Felonica (MN)
CF: 93043680201
P.IVA: 02185840200

www.prorett.org

info@prorett.org

[/prorettricerca](https://www.facebook.com/prorettricerca)



Il Presidente Franzè e sua figlia Giorgia

Lettera del Presidente

BILANCIO DI MISSIONE 2019

Voglio mutuare questa espressione dagli amici di Fondazione Telethon, che la usano per definire il loro rapporto annuale con cui verificare che tutte le attività svolte siano in linea con le finalità previste dallo statuto. **Non si tratta di un bilancio economico, fatto di entrate e uscite, bensì di un resoconto del loro impegno per ogni malattia genetica rara su cui hanno avuto modo di investire.** Noi ci occupiamo di una sola malattia, la sindrome di Rett, ma nel nostro piccolo abbiamo fatto di questo 2019 un anno davvero memorabile. Tra il Laboratorio del San Raffaele Rett Research Center e il Laboratorio di Biologia Cellulare e Molecolare Applicate alle Patologie del Neurosviluppo dell'Università degli Studi di Milano, entrambi coordinati dalla prof.ssa Nicoletta Landsberger, abbiamo sostenuto sei progetti di ricerca investendo in stipendi, reagenti e materiali. Abbiamo rinnovato l'impegno economico per sostenere il Centro di Drug Screening in vitro del prof. Enrico Tongiorgi del Dipartimento di Scienze della Vita dell'Università degli Studi di Trieste e finanzieremo la borsa di ricerca sulla sindrome di Rett che Fondazione Umberto Veronesi è in procinto di erogare. **La breve panoramica che ho appena fatto sarebbe di per sé sufficiente a giustificare l'impegno di tutte le famiglie e degli amici che ci sostengono con le donazioni,** ma il nostro nuovo statuto ci ha spinto a fare "di più". Nel perseguire le sue finalità – ossia trovare una cura a questa patologia – la nostra associazione ha la facoltà di attivare collaborazioni nazionali ed estere con aziende farmaceutiche, altre associazioni e fondazioni impegnate sulla sindrome di Rett e patologie correlate con l'obiettivo di "accelerare cure e rimedi terapeutici, fisioterapici, educativi e di potenziamento cognitivo per migliorare le condizioni di vita" dei malati e dei loro familiari. Ecco perché il Vicepresidente Michele Baruffaldi è volato

in Finlandia per rappresentare le nostre famiglie (e le ricerche che esse sostengono economicamente) al sesto European Rett Syndrome Conference di Tampere; ecco perché siamo stati in Scozia all'Edinburgh Discovery Day della Reverse Rett UK con Sir Adrian Bird e il dr. Stuart Cobb; ecco perché Orietta Mariotti, storico consigliere di Pro RETT Ricerca è stata accolta al Senato della Repubblica Italiana quale portavoce della legge sul caregiver familiare grazie al sostegno dell'associazione FIRST; **ecco perché il nostro logo appare al fianco di quelli di colossi internazionali come la fondazione Rettsyndrome.org, Rett UK e Rett Deutschland nel progetto internazionale della Rett Syndrome Burden of Illness Survey e siamo stati inclusi tra le associazioni leader nel mondo per il lavoro fatto sulla sindrome di Rett;** ecco perché eravamo l'unica associazione di pazienti Rett al VI Convegno delle Associazioni Amiche di Telethon dello scorso ottobre. Stiamo facendo un lavoro incredibile e faccio fatica a sintetizzarlo in queste poche parole. Vorrei però che l'entusiasmo con cui penso a ciò che stiamo costruendo per trovare una cura alla malattia delle nostre figlie raggiungesse tutte le mamme, i papà e i volontari che ogni giorno organizzano concerti, mercatini solidali, raccolte fondi locali, eventi di beneficenza, banchetti di sensibilizzazione, cene di gala e spettacoli teatrali al solo fine di accorciare i tempi della ricerca scientifica e arrivare al più presto a una cura per la sindrome di Rett. Vorrei che ciascuno di loro sapesse che stiamo dando tutto quello che abbiamo; stiamo investendo tutte le energie che ci sono rimaste; stiamo facendo l'impossibile. **BUON NATALE!**

Salvatore Franzè

Presidente Pro RETT Ricerca





**NOTIZIARIO DI
PRO RETT RICERCA ONLUS**
Registrazione Tribunale di
Vicenza n. 1154 del 26/10/2007

Direttore Responsabile
Antonella Vicenzi

Direttore di Redazione
Rita Bernardelli

Grafica
Robert Michel
Via Cascina Pariana, 1
20060 Pessano con Bornago (MI)
robertmichel@me.com

Stampa
Notizie Due
Via Malta, 40 - Modena

Editore
Pro RETT Ricerca Onlus
Via XXV Aprile, 52
46028 Sermide e Felonica (MN)
tel. 3381666512
info@prorett.org
www.prorett.org

*Informativa per il trattamento dei dati
personali ai sensi della legge 196/2003
(cod. privacy). Qualora NON desideriate
ricevere Pro RETT Notizie scrivete a:
info@prorett.org, oppure tramite lettera
a Pro RETT Ricerca Onlus - Via XXV Aprile 52
46028 Sermide e Felonica (MN) o
tramite fax: 0386 916094*

Contenuti in evidenza

- 1 Bilancio di missione 2019
- 3 In memoria della persona amata
- 4 La Terapia Avanzata: nuovi approcci per trovare la cura
- 5 Pro RETT Ricerca al sesto European Rett Syndrome Conference di Tampere
- 7 Notizie dagli associati
- 8 A Natale sostieni la ricerca scientifica con Pro RETT Ricerca

UNA NUOVA RETE PER PRO RETT RICERCA

Le Associazioni Amiche di Telethon, di cui Pro RETT Ricerca ha sempre fatto parte, d'ora in poi si chiameranno Associazioni in Rete di Telethon. "L'idea alla base - scrive la Responsabile Relazioni con Associazioni di Pazienti e Info Rare, Alessandra Camerini - è rappresentare un concetto inclusivo, di sostegno, che sia strumento e fondamento, in cui sia abbandonata quella logica dicotomica amiche-nemiche che per nulla si sposa con la missione di Fondazione Telethon.

La rete è simbolo versatile che richiama uno dei mestieri più antichi e umili dell'uomo, ma che si è evoluto nel tempo conquistandosi un uso quotidiano nell'epoca di internet. Ed è così che ci immaginiamo il ruolo delle Associazioni In Rete: radicato nei principi guida e allo stesso tempo versatile e innovativo per le sfide sempre più attuali. [...] Il nuovo logo è composto da singoli elementi che solo nel complesso trovano una forma armonica e che, attraverso i colori, evidenziano differenze ed unicità. Crediamo infatti che il contributo del singolo possa divenire patrimonio della collettività".

Siamo quindi felici di presentarvelo anche sul nostro magazine, sperando che il messaggio alla base di questo cambiamento possa emozionare anche voi.



**ASSOCIAZIONI
IN RETE**
FONDAZIONE TELETHON

SOCI PRO RETT RICERCA

- 50 €: Quota Socio Ordinario

COME AIUTARE LA RICERCA SULLA SINDROME DI RETT

- Conto Corrente Postale n° 55989073
- Bonifico bancario:

Banca Monte Dei Paschi di Siena
IBAN: IT92 G010 3057 9700 0001 0050 057

Banca Prossima del Gruppo Intesa San Paolo
IBAN: IT48 M033 5901 6001 0000 0074 468

Banca della Valsassina
IBAN: IT22 X085 1551 3600 0000 0201 216

Intestato a:
Pro RETT Ricerca - Via XXV Aprile, 52
46028 Sermide e Felonica (MN)

- PayPal dal sito www.prorett.org
- Donando il tuo 5x1000 a Pro RETT Ricerca inserendo il Codice Fiscale **93 043 680 201** con la tua firma nel riquadro del sostegno al volontariato



di Rita Bernardelli, fondatore e membro del Consiglio Direttivo di Pro RETT Ricerca

IN MEMORIA DELLA PERSONA AMATA

Ci sono momenti difficili nella vita, che chiedono di fare un gesto forte; un gesto che compensi gli eventi che si stanno vivendo: una malattia, la perdita di una persona cara... Sono momenti che ci **fanno riscoprire gli altri e la necessità di fare qualcosa per contribuire al bene collettivo.**

Pro RETT Ricerca sta ricevendo molte donazioni che hanno in sé questa forte connotazione ed è manifesta, anche se taciuta, la volontà delle persone che ci sostengono in queste situazioni: **vogliono trasformare il loro momento di dolore in un momento di amore.**

Quest'anno, purtroppo, è capitato diverse volte che amici a noi vicini hanno attraversato dolori impossibili come la perdita di un figlio, di un compagno, di un genitore. Arrivano a noi, quasi a portare quella persona amata a fare ciò che di meglio potrebbe, prima di lasciarla andarla via.

Insieme e in memoria della persona amata, l'ultimo gesto viene regalato a Pro Rett Ricerca per sostenere la ricerca scientifica nella speranza di arrivare a una cura per le nostre bambine e ragazze... ed è così. **Con queste donazioni possiamo continuare a percorrere la strada che ci permetterà di farle stare meglio e guarire.** Possiamo continuare a pagare gli stipendi dei ricercatori, possiamo mettere a budget nuovi progetti di ricerca, possiamo rinnovare le attrezzature dei laboratori e fornirli di tutti i beni di consumo necessari a farli lavorare al 100%.

Tutto questo è possibile grazie a una staffetta infinita di solidarietà tra persone che ci sono e persone che ci lasciano. Ogni aspetto del nostro impegno assume, così, un senso umano profondo. **Il nostro grazie, ora che quest'anno faticoso volge al termine, va a tutti coloro che in memoria di una persona amata hanno pensato a noi.**

Rita Bernardelli

Queste parole, così sentite, esprimono molto sinteticamente quelli che sono gli scambi quotidiani tra le famiglie di Pro RETT Ricerca. Per ogni donazione, specialmente per quelle che nascono da situazioni drammatiche, i nostri soci si confrontano sulla situazione della persona che ci ha aiutati. Raccogliamo decine di storie, facciamo amicizia con tante famiglie lontane, restiamo aggiornati sulla loro situazione e cerchiamo di coinvolgerle nella vita associativa – fatta di fotografie, piccoli e grandi eventi, iniziative locali e sensibilizzazione sulla malattia – anche se abitano troppo lontano per essere presenti ai nostri appuntamenti. Nell'ambito della nostra pur attenta struttura organizzativa cerchiamo di rispondere con una lettera a ogni donatore, raccontandogli in che progetti di ricerca verrà investito il suo contributo alla causa e spiegandogli, chiaramente, che quando troveremo la cura alla sindrome di Rett sarà anche per merito suo.



Anna e Rita Bernardelli, ritratte dalla fotografa Cristina Corsi di Montevarchi (AR). La foto è tra le vincitrici del concorso internazionale di fotografia organizzato dalla Asociación Española de Síndrome de Rett per la realizzazione del loro calendario istituzionale 2020.





di Nicoletta Landsberger, Ordinario di Biologia Molecolare - Università degli Studi di Milano

LA TERAPIA AVANZATA: NUOVI APPROCCI PER TROVARE LA CURA



Dr.ssa Angelisa Frasca - seconda da sinistra - con i giovani ricercatori del Laboratorio di Biologia Molecolare - Università degli Studi di Milano

Per molte patologie umane, incluse le malattie genetiche rare, esiste la reale possibilità di sviluppare una cura attraverso una così detta **Terapia Avanzata**, come la terapia genica, l'editing del genoma o la terapia cellulare. Abbiamo parlato delle possibili implicazioni e dell'importanza di studiare questi approcci sulla sindrome di Rett nei precedenti numeri di questo magazine. In quelle occasioni vi ho anche raccontato che, grazie al supporto di Pro RETT Ricerca e di tutte le famiglie e amici che negli anni hanno creduto in noi, **ogni giorno** le dr.sse Angelisa Frasca e Federica Miramondi dell'Università degli Studi di Milano, con l'aiuto della dr.ssa Erica Butti dell'IRCCS San Raffaele, il supporto tecnico delle dr.sse Eleonora Spiombi, Francesca Postogna e del dr. Riccardo Bianchini, lavorano insieme a me per comprendere se le promesse della terapia cellulare possano realmente rappresentare una nuova prospettiva per il trattamento della sindrome di Rett.

Pur volendo restare cauti e non infondere infondate certezze, perché il nostro modo di lavorare impone questa attenzione, i risultati ottenuti ci esortano a proseguire il più velocemente possibile nella speranza di **trasformare le promesse di un approccio di Terapia Avanzata in una realtà capace di apportare un sostanziale beneficio alle bambine**, ragazze o donne affette dalla sindrome di Rett.

CON PRO RETT RICERCA ALL'ADVANCED THERAPIES SCIENCE MEETING DI BERLINO

Ed è proprio questo che **Angelisa e io abbiamo deciso di partecipare al primo Advanced Therapies Science Meeting** (www.restore-horizon.eu) che si terrà a Berlino il 25 e 26 novembre 2019. Si tratta di un meeting voluto e organizzato da eminenti esperti di ricerca di base, clinica e biotecnologica sostenuti da più di trecento rappresentanti del mondo dell'industria, delle organizzazioni non-profit e dei sostenitori

dei pazienti derivanti da oltre ventisei paesi nel mondo, con lo scopo di fare il punto e scoprire gli ultimi aggiornamenti sui progressi nel campo delle Terapie Avanzate.

Ci sarà data ampia possibilità anche di discutere, insieme agli altri ricercatori, di quali siano le principali sfide da affrontare e come accelerare l'inserimento nella clinica di queste terapie. L'importanza dell'evento è testimoniata dal discorso di apertura del congresso che verrà tenuto dal premio Nobel per la Chimica Ada Yonath, attualmente direttore dell'Istituto Scientifico Weizmann di Israele. Il programma sarà fitto e siamo felici di informarvi che **anche noi parteciperemo direttamente, come protagonisti con uno spazio dedicato al nostro lavoro**, perché il nostro gruppo di ricerca è stato selezionato per presentare i risultati ottenuti sino a ora nella sessione dedicata ai "nuovi target e nuove indicazioni".

Per noi è un successo: un successo potere partecipare; un successo che ci venga data la possibilità di presentare i nostri dati nella speranza di tornare a casa con utili suggerimenti e magari nuove collaborazioni; un successo potere parlare davanti a una platea così specializzata, davanti a grandi compagnie farmaceutiche interessate a investire nella ricerca, della sindrome di Rett e dell'urgenza di trovare una cura. Tutto questo lo abbiamo costruito insieme a voi, grazie al vostro contributo costante nel tempo e insieme speriamo di continuare a fare la differenza fino all'individuazione di una cura.



Prof.ssa Nicoletta Landsberger
Titolare del Laboratorio di
Biologia Molecolare - Università
degli Studi di Milano





a cura di Enrico Tongiorgi, professore associato presso l'Università di Trieste

TERAPIE TRATTAMENTI E CURE AL 6TH EUROPEAN RETT SYNDROME CONFERENCE

A settembre si è svolta in Finlandia la 6th European Rett Syndrome Conference. Al convegno hanno partecipato le associazioni dei parenti di ventisette paesi che rappresentano nel complesso oltre seimila pazienti affette dalla sindrome di Rett. Era presente anche il Vicepresidente di Pro RETT Ricerca **Michele Baruffaldi** e lo vedete in una delle foto accanto al nostro poster.

L'associazione Rett Finland, che ha organizzato il convegno assieme alla Rett Syndrome Europe (RSE), ha selezionato un numero ristretto di ricercatori e medici con l'intento di avere relazioni focalizzate principalmente sullo stato dell'arte degli interventi clinici attualmente in sviluppo. A questo proposito, **James Eubanks** dell'Università di Toronto (Canada) ha precisato che gli interventi clinici si distinguono in terapie, trattamenti e cure. Le "Terapie" mirano a ottenere dei miglioramenti nella qualità di vita delle pazienti e delle loro famiglie attraverso per esempio fisioterapia, ippoterapia, nuoto, musico-terapia e apprendimento tramite computer. La differenza tra "Trattamenti" e "Cure", nel caso della sindrome di Rett è piuttosto chiara: mentre i trattamenti utilizzano farmaci e integratori alimentari per ridurre alcuni sintomi (per esempio farmaci antiepilettici o farmaci per la respirazione o integratori antiossidanti), le cure mirano invece a ripristinare in parte o del tutto le funzioni del gene MeCP2 tramite terapia genica con vari approcci, oppure mediante somministrazione del MeCP2 sotto forma di proteina sintetica.

TERAPIE

Iniziamo con le terapie per le bambine, ragazze e adulte Rett. Nel corso del convegno sono state presentate esperienze di terapia fisica volte a rinforzare la muscolatura necessaria per sostenere la postura (in piedi e seduta), l'abilità di camminare e l'uso delle mani. In particolare, **Lotan Meier** della Ariel University (Israele) ha evidenziato come il terapeuta e le famiglie debbano partire dal presupposto che le ragazze sono in grado di percepire molto di più di quanto possono rispondere. Il



Michele Baruffaldi
Vicepresidente di Pro RETT Ricerca,
al convegno di Tampere - Finlandia.

primo passo della terapia fisica deve essere quindi quello di stabilire un forte rapporto emotivo con la paziente Rett prima dell'inizio dell'intervento e di mantenerlo costante durante tutta la terapia scegliendo modalità di comunicazione e oggetti graditi alla paziente, creando un ambiente che infonda un senso di serenità e sicurezza. Per raggiungere questo obiettivo familiari ed educatori possono e devono essere coinvolti, quantomeno fornendo informazioni utili sulle preferenze della paziente ed essendo a conoscenza del percorso terapeutico. Il passo successivo per il terapeuta è di individuare dei fattori motivanti quali musica, animali, gioco che aumentino il grado di cooperazione della paziente nell'intraprendere la terapia. Lotan Meier ha raccomandato che gli operatori, con l'aiuto dei familiari, prestino grande attenzione alle espressioni facciali delle ragazze in trattamento per stabilire se l'intervento è più o meno gradito, incoraggiando ed utilizzando nella terapia le iniziative individuali delle ragazze. Sempre tenendo presente che le reazioni emotive e fisiche possono a volta arrivare anche minuti dopo lo stimolo, in quanto le ragazze Rett hanno bisogno dei propri tempi e del rispetto dei loro momenti di assenza ma anche di ansia,

paura e rifiuto o desiderio di divertimento. Infine, il terzo passo è quello di stabilire un programma di terapia fisica costante nel tempo con ripetizioni continue di esercizi semplici per minimizzare la necessità di un apprendimento fino ad arrivare ad una esecuzione spontanea degli esercizi, possibilmente con un incremento nell'intensità.

Di qualità di vita delle pazienti e delle famiglie Rett ha parlato in modo più approfondito **Aglia Vignoli** dell'Università di Milano, dirigente medico presso la neuropsicologia infantile dell'Ospedale Santi Carlo e Paolo di Milano. In particolare, ha evidenziato la necessità di utilizzare dei questionari specifici per valutare quali aspetti della malattia delle figlie Rett influenzano la qualità di vita e la salute dei genitori. Dalle indagini condotte negli ultimi anni in vari paesi, risulta che le difficoltà di alimentazione, il numero ridotto delle ore di sonno, i problemi comportamentali e le crisi epilettiche delle ragazze Rett sono percepite dai genitori come gli aspetti che hanno maggiore impatto sulla qualità di vita dell'intera famiglia. Per entrambi i genitori sono invece risultati come attenuatori dello stress la possibilità di avere un lavoro fuori casa almeno part-time, la stabilità economica, il supporto sociale, i servizi scolastici e medico-assistenziali. Gli aspetti della qualità di vita che risultano colpire di più i genitori delle ragazze Rett riguardano la salute mentale (per es. fenomeni di ansia e depressione), le relazioni sociali (per es. riduzione delle relazioni, difficoltà di spiegare e far accettare socialmente la malattia della figlia), il livello di vitalità in generale e di salute complessiva (per es. frequenza malattie infettive, dolori fisici).

Infine, un aspetto particolarmente rilevante per medici e famiglie riguarda la difficoltà di comunicare con le ragazze Rett. A questo proposito, le nuove tecnologie di rilevazione dei movimenti oculari associate a vari metodi di comunicazione mediante computer offrono oggi delle straordinarie opportunità. Su questo tema vi sono state varie presentazioni. **Anna Amato** e **Anne Berger** del Dipartimento di logopedia di Berlino, hanno parlato di Augmentative and Alternative Communication. Questo sistema si basa su immagini proposte su tessere di cartone o su computer (eventualmente guidato dai movimenti oculari) che riportano dei simboli molto semplici che consentono di facilitare la comprensione di un rapporto di causa-effetto tra due eventi e di far comunicare da parte delle ragazze Rett una scelta SI-NO. Questo sistema consente di annunciare l'inizio di una attività (mangiare, dormire, lavarsi, etc..) e di far scegliere alle pazienti Rett un'attività o la modalità per svolgere una attività.



segue da **pag.5**



Prof. Enrico Tongiorgi - Università di Trieste

TRATTAMENTI

Per quanto riguarda i **trattamenti**, i vari interventi al convegno hanno sottolineato come siano in corso numerosi studi clinici per la sperimentazione di farmaci volti alla risoluzione o quanto meno all'attenuazione di sintomi specifici. **Jeffrey Neuls** della Vanderbilt University (USA) ha parlato dei risultati della sperimentazione clinica con **Mecasermin** e con **Trofinetide** che mostrano effetti modesti e solo ad alto dosaggio. Un nuovo studio di fase 2 con il farmaco anestetico **Ketamina**, condotto in 6 siti negli USA grazie al supporto dalla fondazione **Rett Syndrome Research Trust**, sta valutando la sicurezza e tollerabilità di singole dosi. In questo studio, tuttora in corso, si valuteranno anche gli effetti sulla respirazione e su scale di valutazione globale da parte dei clinici e delle famiglie. L'azienda **ARCH** sta reclutando pazienti negli USA, UK, Spagna e Italia per una sperimentazione clinica del **Cannabidiolo** per 24 settimane. Come risultati ci si attende un miglioramento nelle scale di valutazione Rett Syndrome Behavior Questionnaire e Clinical Global Impression. L'azienda **ANAVEX** ha riportato i primi risultati ottenuti dallo studio clinico con la somministrazione per 7 settimane di 5 mg/giorno di **Blarcamesine**, un farmaco che attiva il recettore Sigma-1 e il recettore muscarinico dell'acetilcolina. I dati sui primi 6 pazienti sono risultati incoraggianti secondo Walter Kaufmann, coinvolto nello studio, anche considerando che ha riguardato solo le pazienti più grandi (18-36 anni di età). Lo studio clinico STAR promosso in USA, UK e Italia dalla **NEURON** con **Sarizotan** ha come target primario il miglioramento delle crisi di apnea. I risultati dello studio sono attesi entro la fine del 2019.

Enrico Tongiorgi dell'Università di Trieste, ha riportato i risultati di uno studio retrospettivo sulla somministrazione di Mirtazapina in pazienti adulte in cura da Joussef Hayek e Claudio De Felice presso l'Ospedale Le Scotte di Siena. Mirtazapina, un antidepressivo e ansiolitico, era stato somministrato ad 11 pazienti di età tra 18 e 40 anni per la sua nota capacità di migliorare i disturbi dell'umore, l'ansia e il sonno. Tongiorgi, Hayek e De Felice, grazie

ad uno studio comparato con gli effetti sui topi, hanno identificato nelle pazienti un effetto positivo proprio nei 6 comportamenti che dal recente studio di Walter Kaufmann e collaboratori risultano compromettere maggiormente la qualità della vita delle pazienti Rett e delle loro famiglie.

Nel suo intervento, Enrico Tongiorgi ha anche descritto la strategia del progetto di drug screening sostenuto da ProRETT Ricerca per l'identificazione di nuovi farmaci capaci di contrastare l'atrofia dei neuroni Rett. Nella prima fase di screening alcune decine di sostanze sono risultate efficaci in un modello cellulare della sindrome di Rett e al momento sono in corso gli esperimenti di verifica di questi primi incoraggianti risultati.

CURE

Infine, come già sottolineato, **le cure con farmaci che permettono di riattivare il gene MeCP2, o di "leggere" il gene superando le mutazioni di stop, sono ancora nella fase di sperimentazione su cellule e modelli animali** nei quali si sta soprattutto valutando la potenziale grande tossicità di queste sostanze. Per la terapia genica, sono stati messi a punto dei virus modificati per esprimere il gene MeCP2 nelle cellule delle pazienti, rimpiazzando l'allele mutato. Tuttavia esistono delle serie preoccupazioni che questi virus possano causare la sindrome di duplicazione genica quando espressi nelle cellule che portano l'allele normale del MeCP2 dove il gene virale si aggiunge al gene normalmente funzionante, raddoppiando la dose di proteina espressa. Christophe Roux dell'Università di Marsiglia (Francia) ha condotto esperimenti di inoculazione di un virus che esprime il fattore neurotrofico BDNF (Brain-derived neurotrophic factor) nei topi con delezione del gene MeCP2. I risultati preliminari riportano un miglioramento della sopravvivenza e una riduzione delle apnee, **tuttavia la strada per arrivare ad una terapia genica appare ancora molto lunga e non priva di potenziali gravi rischi.**



dal gruppo comunicazione

MANDATECI UNA FOTO QUANDO RICEVETE QUESTO NUMERO DI PRO RETT NEWS!



Stampiamo e inviamo più di mille Pro RETT News. Li mandiamo ai privati che ci sostengono, alle aziende che ci scelgono come partner per i loro regali solidali, ai fornitori che ci offrono un servizio ad hoc perché sanno quanto sia importante ogni centesimo nella nostra corsa verso la cura. Pro RETT News arriva in ogni regione d'Italia, dalla Valle d'Aosta alla Sicilia, viaggia su gomma, su binari, sul mare per arrivare nelle case di ogni donatore. **Mandateci una vostra foto** all'indirizzo segreteria@prorett.org; una vostra foto con questo numero tra le mani e vi ringrazieremo nuovamente, uno per uno sui nostri canali, per l'impegno dimostrato nei confronti di tutte le bambine e ragazze Rett. Nello scatto potete vedere l'amico **Maurizio Negri**, storico volontario di Pro RETT Ricerca: grazie!

dai gruppi territoriali

PAELLA E SANGRIA SOLIDALE AL RIFUGIO TAVECCHIA

Nella foto qui sotto potete vedere i volti di papà Michele, mamma Giuditta e della piccola Margherita Baruffaldi mentre sorridono alla macchina fotografica al termine della cena solidale organizzata presso il Rifugio Tavecchia lo scorso 4 ottobre. L'iniziativa, pensata per sostenere la ricerca scientifica sulla sindrome di Rett, è stata incredibile: **la sala era piena e la serata è stata un successo sia in termini di raccolta fondi (da record) che in quelli di partecipazione.** Il profumo di paella e sangria invadeva i locali e non vediamo l'ora di tornare in Val Biandino a Introbio, nel lecchese, per essere nuovamente accolti dalla famiglia Buzzoni che gestisce il rifugio. Potete trovare le indicazioni per raggiungerlo (a piedi o in jeep) sul loro sito internet: <http://www.rifugiotavecchia.it>.



dai gruppi territoriali

SPETTACOLO TEATRALE A VIADANA

Grande successo anche per lo spettacolo "Du scarpulein curius", portato al Cinema Teatro Vittoria di Viadana dalla compagnia teatrale I Maltaia' lo scorso 7 novembre (nella foto in basso). L'evento, organizzato dal Lions Club di Viadana - Oglio Po e con il patrocinio del Comune di Viadana, aveva lo scopo di sostenere la ricerca scientifica sulla sindrome di Rett. Una delle nostre mamme, Sara Malacarne, ha introdotto la serata spiegando agli spettatori perché è importante supportare il nostro lavoro nella ricerca, quotidiana, di una cura. **Ringraziamo gli organizzatori e tutti i membri del Lions Club mantovano per l'impegno che stanno mettendo nell'istituzione di un service dedicato alla ricerca scientifica su questa malattia rara.** Trovate le informazioni su questa iniziativa allargata nel Pro RETT News 02 di maggio 2019. Se non lo avete ricevuto potete richiederlo all'indirizzo mail segreteria@prorett.org.



Stiamo lavorando al nuovo sito internet di Pro RETT Ricerca. Potete vederne un'anteprima nell'immagine qui a lato. Sarà uno strumento versatile, adatto ai dispositivi mobile, che verrà aggiornato costantemente con le informazioni di carattere associativo più rilevanti. Siamo in dirittura d'arrivo e mancano pochi giorni al suo lancio ufficiale. Per questo motivo, quest'anno, non è presente il nostro classico mercatino online per gli acquisti solidali a tema natalizio. **Vi invitiamo a contattare Laura Rasetti e Giuditta Mascheri per i vostri ordini** (i riferimenti li trovate nella prossima pagina!).

Un pro memoria per te o per il tuo commercialista

Destinare il 5X1000 a Pro RETT Ricerca significa finanziare la ricerca scientifica sulla sindrome di Rett, una grave malattia genetica che si manifesta nella prima infanzia e colpisce esclusivamente le bambine, che perdono progressivamente quasi tutte le abilità acquisite in precedenza: non riescono più a parlare, a usare le mani e spesso nemmeno camminare.

Aiuta **Pro RETT Ricerca** a trovare una cura, firmando sulla tua Dichiarazione dei Redditi nel riquadro a **Sostegno delle Organizzazioni Non Lucrative di Utilità Sociale** e inserisci il Codice Fiscale:

93 043 680 201



ProRETT News





NATALE SOLIDALE 2019



DONA UNA SPERANZA

La sindrome di Rett è una malattia genetica che colpisce prevalentemente le bambine, che crescono apparentemente sane per i primi mesi di vita (6-24) poi subentra una rapida regressione e in breve tempo perdono tutte le abilità acquisite: la capacità di camminare, di parlare, di usare le mani e si arresta lo sviluppo psicomotorio. La causa della malattia è la mutazione del gene MECP2 che è coinvolto in altre patologie neuropsichiatriche come l'autismo, la disabilità intellettuale e la depressione. Nel 2007 è stato dimostrato che la sindrome di Rett è **REVERSIBILE** su modelli animali e può diventare una malattia **CURABILE**. Ecco perché continuare a **SOSTENERE** la ricerca significa dare una **SPERANZA** di vita migliore alle bambine colpite dalla sindrome di Rett in tutto il mondo.

Pro RETT Ricerca sostiene il Laboratorio del San Raffaele Rett Research Center, il Laboratorio di Biologia Cellulare e Molecolare Applicata a Patologie del Neurosviluppo dell'Università degli Studi di Milano, la Fondazione Rett syndrome.org e la Fondazione Syndrome Research Trust.



CESTINO ALIMENTARE

cestino portapane in cotone con polenta taragna valtellinese, taralli caserecci e campanelle trafilate al bronzo di grano duro Senatore Cappelli
offerta da € 15,00



PANETTONE 750 gr

classico | cioccolato e zenzero | pere e cioccolato
offerta da € 16,00



PANDORO 750 gr

in confezione regalo
offerta da € 15,00



ORSETTO DI PELUCHE

orsetto di peluche con copertina (altezza 34 cm, seduto 24 cm)
offerta da € 12,00

AGENDINA 2020

dimensione cm 9x15
offerta da € 7,00



NOCCIOLATO ARTIGIANALE 250 gr

fondente o al latte
offerta da € 8,00



BORRACCIA IN ALLUMINIO CON CARMELLE ASSORTITE

offerta da € 12,00



Per i tuoi regali di Natale contatta:
Laura Rasetti | +39 333 796 3992
l.rasetti@prorett.org
Giuditta Mascheri | +39 347 384 3204
giudittamascheri@hotmail.com

Per restare aggiornato sul mercatino di Natale seguici su Facebook!

Dona il tuo 5x1000 a Pro RETT Ricerca
Associazione per la ricerca sulla sindrome di Rett Onlus
Codice Fiscale **93 043 680 201**

www.prorett.org | info@prorett.org | f /prorettricerca

**PRO
RETT**
RICERCA

