

Dal 14 settembre al 5 ottobre

Un sms al 45509 per aiutare le bambine affette dalla Sindrome di Rett

**Campagna di AIRETT Onlus per sostenere la ricerca scientifica.
Nicola Savino sostiene l'iniziativa in qualità di testimonial**

Le chiamano “**bambine dagli occhi belli**” perché riescono a comunicare solo con lo sguardo.

Sono le bimbe affette dalla **Sindrome di Rett**, una patologia progressiva dello sviluppo neurologico che colpisce quasi esclusivamente le femmine durante i primi anni di vita privandole poco a poco anche delle abilità già acquisite come la parola, l'uso delle mani e delle gambe, il controllo dei movimenti.

Nel nostro Paese è la **seconda causa di ritardo mentale nelle bambine**, con un'**incidenza stimata di circa 1 su 10.000 nati femmina**.

Per sostenere la ricerca genetica e clinico-riabilitativa in questo campo e aiutare le famiglie a superare l'isolamento e a convivere con la disabilità delle figlie, da oltre vent'anni è attiva **AIRETT - Associazione Italiana Sindrome di Rett Onlus**.

Costituita da genitori di bambine e ragazze affette da questa patologia, **dal 14 settembre a 5 ottobre**, l'Associazione lancia una campagna di sensibilizzazione e raccolta fondi tramite **SMS solidale al 45509** grazie a cui potrà finanziare il **progetto di ricerca Utilizzo di nuovi farmaci per sconfiggere i difetti neuronali della Sindrome di Rett**.

Il principale obiettivo del progetto è di testare un nuovo trattamento farmacologico con elevate potenzialità terapeutiche in uno studio pre-clinico per la Sindrome di Rett. Dati preliminari indicano infatti che la terapia farmacologica è in grado di normalizzare i meccanismi del metabolismo neuronale e nello specifico di correggere sia il coordinamento che l'apprendimento motorio. Con i fondi raccolti sarà possibile consolidare questi primi promettenti risultati, con il fine di trasferire l'intervento terapeutico verso gli studi clinici sulle bimbe con Sindrome di Rett.

Oltre a sostenere la ricerca scientifica su questa grave patologia poco nota all'opinione pubblica, **l'AIRETT supporta la formazione di medici e terapeuti** ed è impegnata nella creazione in Italia di centri di riferimento specializzati per la diagnosi, il check up e la stesura di un adeguato programma di riabilitazione e cura della sintomatologia.

Recentemente è inoltre nato l'**Airett Research Team**, un consorzio composto da prestigiosi Istituti di ricerca italiani che attraverso la condivisione di risultati, modelli sperimentali e progetti comuni, lavorano per progredire rapidamente verso una cura.

Testimonial della campagna di AIRETT è **Nicola Savino**, conduttore radio e tv, che ha prestato la sua immagine e la sua voce per la campagna di comunicazione.

Numero di SMS solidale: **45509**

Periodo: **14 settembre – 5 ottobre 2014**

Il valore della donazione sarà di **2 euro** per ciascun SMS inviato da cellulari **TIM, Vodafone, WIND, 3, PosteMobile, CoopVoce e Nòverca**. Sarà di **2 euro** per ciascuna chiamata fatta allo stesso numero **da rete fissa TeleTu e TWT** e di **2/5 euro** per ciascuna chiamata fatta allo stesso numero da rete fissa **Telecom Italia, Infostrada e Fastweb**.

“Lara è nata sana.
Poi ha perso tutto.
Ma non i suoi
occhi meravigliosi,
che oggi ti
chiedono aiuto.”



aragorn Foto: Jacqueline Roberts

Aiuta le bambine affette dalla Sindrome di Rett dona al **45509**.
Con una piccola donazione, puoi fare molto.



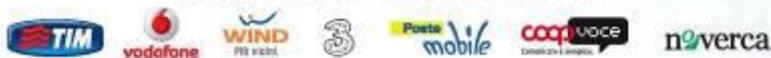
Per più di un anno, Lara è stata pura gioia di vivere, come ogni bambino. Poi, quando tutto sembrava perfetto, ha cominciato lentamente a perdere ogni giorno qualcosa: la parola, l'uso delle mani, delle gambe. Aiutami a far qualcosa contro questa sindrome odiosa. Con solo 2 € per ogni SMS o 2 o 5 € per ogni chiamata da rete fissa aiuti la ricerca di una cura che non c'è ancora, sostieni un'assistenza quotidiana che è fondamentale. Grazie, da Nicola Savino.



www.airett.it

Dal 14 settembre al 5 ottobre

Dona 2 € con SMS da cellulare personale



Dona 2 € con chiamata da rete fissa



Dona 2 o 5 € con chiamata da rete fissa



APPROFONDIMENTI

L'Associazione

AIRETT è l'Associazione Italiana costituita da genitori di bambine e ragazze affette dalla Sindrome di Rett. È nata a Siena nel 1990, con sede presso il Policlinico Le Scotte, per volere di alcuni genitori di bambine affette da questa patologia per condividere la medesima realtà della malattia.

Gli obiettivi primari di AIRETT sono la promozione e il finanziamento della ricerca genetica, per arrivare quanto prima a una cura della malattia, e la ricerca clinica e riabilitativa, per individuare soluzioni alle numerose problematiche che un soggetto affetto da Sindrome di Rett si trova quotidianamente a dover affrontare.

Inoltre l'Associazione supporta, anche a livello internazionale, la formazione di medici e terapisti presso centri all'avanguardia per la Sindrome di Rett. In Italia è impegnata nella creazione di centri di riferimento specializzati nella patologia per la diagnosi, il check up e la stesura di un adeguato programma di riabilitazione e cura della sintomatologia.

AIRETT, come membro della *Rett Syndrome Europe*, promuove convegni con l'obiettivo di stimolare medici e ricercatori allo studio della patologia e di informare genitori e specialisti.

Vivirett è la rivista quadrimestrale edita da AIRETT al fine di aggiornare le famiglie con ragazze affette dalla Sindrome di Rett sulle novità riguardanti la malattia.

Altro strumento di informazione molto importante è il sito internet airett.it, che mette a disposizione personale esperto per aiutare gli associati nel trovare soluzioni a problematiche sanitarie, assistenziali e scolastiche.

www.airett.it

Progetto di ricerca *Utilizzo di nuovi farmaci per sconfiggere i difetti neuronali della Sindrome di Rett*

1) Studio dell'efficacia di un agonista innovativo del recettore 5-HT7

I nostri dati preliminari dimostrano che l'attivazione di un particolare sottotipo recettoriale della serotonina, il recettore 5-HT7, mediante l'utilizzo di un agonista selettivo di nuova sintesi, ripristina i difetti neuronali e comportamentali associati alla mutazione di MeCP2. L'AIRETT intende utilizzare in modo integrato le competenze ed esperienze degli specialisti del proprio TEAM, allo scopo di studiare gli effetti della modulazione farmacologica del recettore 5-HT7 sul fenotipo neuropatologico RTT, utilizzando modelli della patologia sia in-vitro che in-vivo.

2) Studio dell'efficacia di un inibitore di PTEN

I gruppi di ricerca, che fanno capo all'AIRETT, hanno scoperto che un fortissimo deficit di sintesi proteica è una delle possibili cause alla base dei devastanti sintomi associati alla Sindrome di Rett. Al fine di identificare una soluzione per cercare di ridurre i difetti della traduzione proteica, abbiamo cercato la causa del danno alla base del suo malfunzionamento. Il risultato di questa ricerca è stato di individuare una via metabolica cellulare, che viene chiamata dagli esperti mTOR (mammalian target of rapamycin), quale causa diretta dei difetti neurologici.

Utilizzando nei nostri laboratori un nuovo composto, in grado di bloccare l'azione di una molecola (phosphatase and tensin homolog, PTEN) che funziona normalmente da freno dell'azione di mTOR, così come dell'efficacia della sintesi proteica, abbiamo osservato un sensibile miglioramento dei segni patologici della malattia. Visto l'esito così promettente di questi esperimenti preliminari, in questo progetto di ricerca ci proponiamo di studiare in dettaglio due approcci terapeutici differenti, basati:

- sulla stimolazione farmacologica selettiva del recettore 7 per il neurotrasmettitore serotonina;
- sull'inibizione farmacologica dell'attività di PTEN.

La malattia

La Sindrome di Rett è una patologia progressiva dello sviluppo neurologico che colpisce quasi esclusivamente le bambine durante i primi anni di vita e dopo un periodo di apparente normalità.

È stata riconosciuta per la prima volta dal medico austriaco **Andreas Rett**, a seguito di un'osservazione casuale nella sua sala di aspetto di due bambine che mostravano movimenti stereotipati delle mani molto simili tra loro. Dopo questa scoperta, riesaminando le schede di alcune pazienti viste in precedenza, Rett individuò altri casi con caratteristiche comportamentali e anamnesi simili, e pubblicò un articolo nel 1966. Tuttavia, la pubblicazione di Rett fu ignorata per anni. A risvegliare l'interesse e a riconoscere universalmente l'esistenza della Sindrome di Rett, nel 1983, fu lo studio su 35 pazienti di un gruppo europeo di neurologi infantili.

La Rett è oggi riconosciuta come la seconda causa di ritardo mentale nelle bambine, con un'incidenza stimata di circa 1/10.000 nati femmina.

Nella forma classica, le pazienti mostrano uno sviluppo perinatale e prenatale normale, ma dopo un periodo di circa 6, 18 e 24 mesi, però, le bambine presentano un arresto dello sviluppo seguito da una regressione.