



L'AIRETT si pone come obiettivi da una parte quello importante/fondamentale di promuovere e finanziare la ricerca genetica per arrivare quanto prima ad una cura, dall'altro quello alquanto necessario di sostenere la ricerca clinica – riabilitativa, per individuare soluzioni alle numerose problematiche che un soggetto affetto da **Sindrome di Rett** si trova quotidianamente ad affrontare. A tal fine oltre che finanziare mirati progetti di ricerca supporta la formazione di medici e terapisti presso centri per la SR all'avanguardia a livello internazionale ed è impegnata alla creazione in Italia di centri di riferimento specializzati nella SR per la diagnosi, il check up e la stesura di un adeguato programma di riabilitazione e cura della sintomatologia.

Inoltre l'associazione si prefigge di essere costantemente aggiornata sulla ricerca a livello internazionale per questo è membro della RSE (Rett Syndrome Europe), promuove convegni a livello internazionale, con l'obiettivo di stimolare medici e ricercatori allo studio della patologia e di informare genitori e specialisti.

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, molti genitori si sono soffermati spesso sul carattere “cinico e violento” della malattia proprio per quel suo improvviso e tragico manifestarsi.** 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 presentano uno sviluppo prenatale e perinatale normale. Dopo un periodo di circa 6-18 24 mesi però, le bambine presentano un arresto dello sviluppo seguito da una regressione. In tale fase le pazienti perdono le abilità precedentemente acquisite come l'uso finalistico delle mani e il linguaggio verbale. Diventa evidente una riduzione delle capacità comunicative e compaiono tratti autistici. Inoltre le bambine cominciano a manifestare i movimenti stereotipati delle mani tipo lavaggio e spesso sono presenti segni come digrignamento dei denti e sospensione del respiro. Si manifesta un rallentamento della crescita della circonferenza cranica che risulta in microcefalia. Nello stadio successivo, si assiste ad una diminuzione delle sintomatologia autistica e ad un miglioramento nelle interazioni sociali, nonostante l'incapacità di parlare, l'aprassia e le stereotipie manuali persistano, la deambulazione molte volte non è più autonoma, si evidenzia l'incapacità di controllo dei movimenti. Diventano più evidenti l'iposviluppo somatico e la scoliosi e spesso compaiono crisi convulsive. Caratteristiche presenti sono inoltre stipsi ed estremità fredde. L'ultimo stadio si manifesta solitamente dopo i dieci anni. La sindrome di Rett è però caratterizzata da ampia eterogeneità clinica e, oltre alla forma classica, sono state descritte almeno 5 varianti. La malattia genera indubbiamente non poche difficoltà legate a numerosi handicap. E' necessario tuttavia precisare che il quadro evolutivo della patologia non segue mai un percorso preordinato per tutti i soggetti. I quadri clinici di deterioramento, di miglioramento o di stasi dell'evoluzione patologica sono variabili e diversi tra loro.

L'**Associazione Italiana Sindrome di Rett** è fatta di tante persone: bambine, genitori, padri e madri, amici e parenti, ma anche di tanti volti spesso sconosciuti che, aiutano, a volte silenziosamente, sostengono, finanziano, contribuiscono, moralmente e materialmente, a far crescere l'Associazione stessa (che ancora oggi sopravvive autofinanziandosi) e con essa le speranze, la fiducia e il desiderio di un futuro senza la Sindrome di Rett.

