



## **DISEGNO DI LEGGE**

**d’iniziativa delle senatrici GRANAIOLA, GATTI, SILVESTRO,  
AMATI, PADUA e SPILABOTTE**

**COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 26 MARZO 2013**

Norme per favorire il finanziamento della ricerca genetica  
volta alla cura e alla riabilitazione delle bambine e delle ragazze  
affette dalla sindrome di Rett

ONOREVOLI SENATORI. - La sindrome di Rett (RTT) è una patologia progressiva dello sviluppo neurologico che colpisce quasi esclusivamente le bambine, ed 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. Dal punto di vista genetico, dopo il 1999, anno in cui è stato identificato il gene MECP2 come causa della forma classica, sono stati fatti numerosi passi avanti. Attualmente sono stati sco-

perti altri due geni responsabili della RTT CDKL5 e FOXP1. Nel 2000 la Genetica medica di Siena ha dimostrato che anche la variante con conservazione del linguaggio è causata da mutazioni in MECP2; più recentemente ha contribuito all'identificazione di un secondo gene localizzato sempre sul cromosoma X, CDKL5, coinvolto nella variante RTT con convulsioni ad esordio precoce. Si tratta dell'identificazione di un terzo gene responsabile della variante congenita della sindrome: il gene FOXP1.

Inoltre sono in corso di svolgimento, anche in Toscana, alcune sperimentazioni farmacologiche finalizzate ad alleviare i sintomi della malattia se non addirittura a farli regredire.

Il presente disegno di legge ha lo scopo, da un lato, di destinare risorse sufficienti alla promozione e al finanziamento della ricerca genetica per arrivare quanto prima a una cura della RTT, d'altro canto di sostenere la ricerca clinica-riabilitativa, per individuare soluzioni alle numerose problematiche che un soggetto affetto da RTT si trova quotidianamente ad affrontare. Si intende inoltre supportare la formazione di medici e terapisti e creare centri di riferimento specializzati nella RTT per la diagnosi, il *check up* e la stesura di un adeguato programma di riabilitazione e cura della sintomatologia.

Numerosi sono i progetti di studio che possono essere finanziati nel campo degli studi clinici per gestire le problematiche che quotidianamente si devono affrontare con la RTT, oltre a progetti di comunicazione per aiutare sempre più le bambine e le ragazze affette da RTT a relazionarsi con il mondo esterno e, infine, progetti riabilitativi per una buona presa in carico e

la formazione del personale quotidianamente a contatto con le ragazze affette da RTT.

Il presente disegno di legge, all'articolo 1, al fine di promuovere forme di aiuto, di assistenza e di sostegno per le persone affette da RTT, prevede che le regioni, nell'ambito della programmazione sanitaria regionale, individuino i reparti e gli ambulatori delle strutture sanitarie pubbliche e private accreditate, idonei alla diagnosi, alla cura e alla riabilitazione, privilegiando le strutture e i centri sanitari più adeguati già operanti sul territorio. Il Ministro della sa-

lute, individua con decreto i centri di ricerca per lo studio della RTT, dei relativi protocolli terapeutici e dei presidi farmacologici e riabilitativi idonei. Le regioni predispongono idonei corsi di formazione per il personale sanitario, finalizzati alla diagnosi precoce della RTT e alla conoscenza approfondita dei relativi protocolli terapeutici e riabilitativi.

Con l'articolo 2 si provvede a finanziare le attività previste dal presente disegno di legge, con 10 milioni di euro per ciascuno degli anni 2013, 2014 e 2015.

## DISEGNO DI LEGGE

---

### Art. 1.

1. Al fine di promuovere forme di aiuto, di assistenza e di sostegno per le persone affette da sindrome di Rett (RTT), le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, nell'ambito della rispettiva programmazione sanitaria, individuano i reparti e gli ambulatori delle strutture sanitarie pubbliche e private accreditate, idonei alla diagnosi, alla cura e alla riabilitazione, privilegiando le strutture e i centri sanitari più adeguati già operanti sul territorio.

2. Con decreto del Ministro della salute, da adottare, previa intesa in sede di Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, sono individuati i centri di ricerca per lo studio della sindrome di Rett, dei relativi protocolli terapeutici e dei presidi farmacologici e riabilitativi idonei.

3. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano predispongono idonei corsi di formazione per il personale sanitario, finalizzati alla diagnosi precoce della sindrome di Rett e alla conoscenza approfondita dei relativi protocolli terapeutici e riabilitativi.

### Art. 2.

1. Agli oneri derivanti dall'attuazione della presente legge, pari a 10 milioni di euro per ciascuno degli anni 2013, 2014 e 2015, si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento del fondo speciale di parte corrente iscritto, ai fini del bilancio triennale 2013-2015, nell'ambito del

programma «Fondi di riserva e speciale» della missione «Fondi da ripartire» dello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze per l'anno 2013, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al Ministero della salute.

2. Il Ministro dell'economia e delle finanze è autorizzato ad apportare, con propri decreti, le occorrenti variazioni di bilancio.





