



## Gli stadi clinici della malattia

### FASE 1 - Et : tra i 6 e i 18 mesi - Durata: mesi

Rallentamento e stagnazione dello sviluppo psicomotorio fino a quel momento normale. Compare disattenzione verso l'ambiente circostante e verso il gioco. Le mani sono ancora usate in maniera funzionale ma irrompono i primi sporadici stereotipi. Rallenta la crescita della circonferenza cranica.

### FASE 2 - Et : da 1 a 3 anni - Durata: settimane, mesi

Rapida regressione dello sviluppo, perdita delle capacit  acquisite, irritabilit , insonnia, disturbo dell'andatura. Compaiono manifestazioni di tipo autistico, perdita del linguaggio espressivo e dell'uso funzionale delle mani accompagnata da movimenti stereotipati e comportamenti autolesivi. La regressione pu  essere improvvisa o lenta e graduale.

### FASE 3 - Et : da 3 a 10 anni - Durata: mesi, anni

Stadio pseudo stazionario, dopo la fase di regressione lo sviluppo si stabilizza. Diminuiscono gli aspetti di tipo autistico e viene recuperato il contatto emotivo con l'ambiente circostante. Scarsa coordinazione muscolare accompagnata da frequenti attacchi epilettici.

### FASE 4 - Et : all'incirca dopo i 10 anni - Durata: anni

Migliora il contatto emotivo. Gli attacchi epilettici sono pi  controllabili. La debolezza, l'atrofia, la spasticit  e la scoliosi impediscono a molte ragazze di camminare, anche se non mancano le eccezioni. Spesso i piedi sono freddi, bluastri e gonfi a causa di problemi di trofismo.

La malattia genera indubbiamente non poche difficolt  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.

## Come aiutarci



Con la partecipazione alle attivit  dell'associazione

Con la promozione della nostra associazione

Con iniziative per la raccolta di fondi

Con libera donazione da inviare:

- TRAMITE C.C. POSTALE N. 10976538  
intestato a AIR - Associazione Italiana Rett Onlus  
Viale Bracci, 1 - 53100 Siena

- TRAMITE BONIFICO BANCARIO  
sul c.c. intestato all'AIR - Associazione Italiana Rett Onlus  
presso la Banca Popolare di Novara, Agenzia di Turbigo  
IBAN: IT70A056083394000000002000  
SWIFT: NVRBIT21462

Scegliendo di destinare il 5 per mille  
in favore dell'AIR - Associazione Italiana Rett Onlus  
indicando il C.F. n. 92006880527



Policlinico Le Scotte c/o Reparto N.P.I. - Viale Bracci, 1 - 53100 SIENA  
Tel. 339 8336978 - info@airett.it  
[www.airett.it](http://www.airett.it)

## Associazione Italiana Rett



1990 - 2010

20anni

## di impegno per combattere la Sindrome di Rett



[www.airett.it](http://www.airett.it)



## Cos'  la Sindrome di Rett

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

La Sindrome di Rett viene riconosciuta per la prima volta nel 1966 da Andreas Rett, un medico austriaco, ma solo nel 1983, grazie ad uno studio realizzato da un'equipe europea di neurologi, si risveglia l'interesse per questa malattia. La presentazione definitiva avviene nel 1984, in una conferenza a Vienna. Nel 1999 viene invece identificata la causa pi  frequente della malattia: un difetto del gene MECP2.

Di recente sono stati scoperti altri due geni responsabili della patologia: CDKL5 e FOXP1.

La Sindrome di Rett   caratterizzata da un'ampia eterogeneit  clinica che si manifesta in pi  forme:

**FORMA CLASSICA** - Le pazienti presentano uno sviluppo prenatale e perinatale normale. Tra i 6 e i 24 mesi si evidenzia un arresto dello sviluppo seguito da una fase regressiva in cui si perdono le abilit  precedentemente acquisite.

**VARIANTE A LINGUAGGIO CONSERVATO** - Il decorso clinico   pi  favorevole; vengono recuperati le capacit  verbali e, parzialmente, l'uso delle mani.

**VARIANTE CON CONVULSIONI AD ESORDIO PRECOCE** - Le crisi epilettiche si manifestano prima del periodo di regressione.

**"FORME FRUSTE"** - I segni clinici caratteristici sono pi  sfumati.

**VARIANTE CONGENITA** - Il ritardo psicomotorio   evidente sin dai primi mesi di vita.

**VARIANTE A REGRESSIONE TARDIVA** - Di rarissima osservazione.

# Conoscerle è amarle

## Che cos'è l'AIR



**L'AIR è l'Associazione Italiana Rett e unisce i genitori con bambine/ragazze/donne affette da Sindrome di Rett.**

Nasce a Siena nel 1990, con sede presso il Policlinico Le Scotte, per volere di alcuni genitori che si sono ritrovati a condividere la medesima realtà della malattia.

La sua struttura prevede un Presidente e un Consiglio Direttivo che tracciano le linee programmatiche, nonché dei responsabili regionali che coordinano il lavoro associativo.

**E' iscritta alle O.N.L.U.S.** (Organizzazione Non Lucrativa Utilità Sociale) e **aderisce alla R.S.E. (Rett Syndrome Europe).**

Ha una propria rivista dal titolo "ViviRett" e un sito internet il cui indirizzo è [www.airett.it](http://www.airett.it).



## Gli scopi principali dell'AIR

Grazie alla ventennale esperienza e conoscenza della Sindrome di Rett, l'AIR ritiene fondamentale occuparsi della patologia sotto tutti i suoi aspetti.

Pertanto la sua attività è finalizzata a:

- Diffondere la conoscenza della Sindrome di Rett
- Promuovere e sostenere la ricerca genetica, clinica e riabilitativa
- Creare centri di riferimento altamente specializzati per la diagnosi e la cura
- Ricercare e mettere in contatto tra loro i genitori
- Creare un collegamento di informazione sulle novità emergenti
- Organizzare convegni annuali, nazionali e internazionali
- Mantenere il collegamento con le principali associazioni straniere
- Creare un collegamento tra medici e ricercatori a livello internazionale
- Organizzare manifestazioni per l'informazione e la raccolta di fondi



## L'AIR e il contributo alla ricerca



- **L'AIR finanzia borse di studio a centri di ricerca genetica** collegati all'Associazione.

- **Finanzia studi volti alla ricerca clinica** sulle numerose problematiche (crisi epilettiche, problemi gastro-intestinali, respiratori, cardiaci, ecc.).



- **Sostiene progetti di ricerca** per aiutare le ragazze con SR **nella comunicazione**; inoltre promuove e **finanzia studi su ausili informatici e programmi multimediali.**

- **Finanzia la formazione di medici e terapisti riabilitativi** presso centri per la SR all'avanguardia a livello internazionale nel campo delle problematiche motorie e di scoliosi.

- **Gestisce una propria banca dati** costantemente aggiornata delle bambine/ragazze con SR iscritte all'associazione.

- **Propone annualmente un convegno nazionale o internazionale** per condividere informazioni aggiornate sulla patologia e promuovere la ricerca e la collaborazione tra medici e ricercatori.



## I supporti concreti alle famiglie

- **Creazione di centri di riferimento** competenti nella SR per la diagnosi, il check-up e la stesura di un adeguato programma di riabilitazione e di cura delle sintomatologie
- **Corsi di formazione, valutazione e monitoraggi** per programmi di potenziamento cognitivo e comunicazione
- **Corsi di formazione e monitoraggi per la parte riabilitativa**
- **Informazioni sulla patologia** e aggiornamenti a livello nazionale e internazionale tramite la rivista *ViviRett* ed il sito internet
- **Possibilità di avvalersi di consulenze legali e mediche** tramite la rubrica "L'esperto risponde" sul sito [www.airett.it](http://www.airett.it)
- **Sostegno e sviluppo** dei rapporti tra associati.

