

M Rett

quadrimestrale di informazione e attualità sulla sindrome di rett

SCEGLIERE COME VIVERE

**L'ATTEGGIAMENTO
IPERPROTETTIVO**

GUIDA PER GENITORI

direttore responsabile

Marinella PIOLA in DE MARCHI

vice direttore

Silvia GALLIANI

redazione

via Trento 7 - 20029 Turbigo (Mi)

tel/fax 0331-898507

dmmredaz@tin.it

www.airett.it

spedizioniere

Marinella Piola

via Trento, 7 - 20029 Turbigo (Mi)

editore

AIR (Associazione Italiana Rett)

registrazione presso il Tribunale di Milano

n 392 del 5 luglio 1997

consiglio direttivo AIR

presidente

Marinella PIOLA in DE MARCHI

vicepresidente

Ivo IEVA

consiglieri

Leone GRECO

Donatella CIARLINI

Roberto MONTALTO

Giovanni BONOMI

Andrea VANNUCCINI

collegio revisori

presidente

Giovanni VENTICINQUE

revisori

Domenico PAGNOZZI

Mauro RICCI

SOMMARIO

5 EDITORIALE
SScegliere come vivere

6 NUOVE TERAPIE RIABILITATIVE
Terapie sperimentali

7 INCONTRI
A tu per tu con gli specialisti

8 A TU PER TU CON L'HANDICAP
L'atteggiamento iperprotettivo

11 RICEVIAMO E PUBBLICHIAMO
La storia di Samantha

12 DAL MONDO
Incontro mondiale sulla Sindrome di Rett

15 NUOVE TERAPIE RIABILITATIVE
Guida per genitori con bambine con la sindrome di rett

22 LETTERA AI GENITORI

23 IL POSTINO
Cara redazione ti scrivo...

24 CORSI & CONVEGNI
Formazione e counselling per insegnanti e terapisti

26 LEGGERE LA SINDROME DI RETT

27 NUMERI UTILI

QUOTA ASSOCIATIVA 2001

GENITORI £ 100.000

SOSTENITORI £ 50.000

DA VERSARE SUL CC POSTALE 10976538

INTESTATO A

AIR ONLUS, V.LE BRACCI 1,

POLICLINICO LE SCOTTE,

NEUROPSICHIATRIA INFANTILE,

53100 SIENA

Per le foto di copertina i genitori sono invitati a inviare immagini che non siano in primo piano ma che ritraggono la bambina all'interno di uno sfondo ampio.

Chi volesse inviare le foto per la copertina o da inserire nei servizi, può farlo all'indirizzo:

VIVI RETT via Trento 7 - 20029 Turbigo (Mi),

oppure via e-mail: dmmredaz@tin.it

AIR-ONLUS

V.le Bracci 1 - Policlinico Le Scotte

Neuropsichiatria Infantile, 53100 Siena

Vivi Rett segue cadenze quadrimestrali marzo - luglio - novembre

Ai lettori che intendono inviare il materiale si ricorda che il termine ultimo e prorogabile di invio è il mese precedente ad ogni pubblicazione

L'AIR-Associazione Italiana Rett - secondo l'art.10 (c.8) e in conformità all'art.3 (c. 189/B) della legge 662 del 1996 è divenuta automaticamente ONLUS (Organizzazione non Lucrativa di Utilità Sociale) essendo iscritta nelle liste del volontariato regione Toscana.

Molte le agevolazioni previste dalla legge. Eccone alcune;

Erogazioni da privati: chiunque effettui una donazione tramite il c/c postale o c/c bancario fino a 4.000.000 di lire potrà detrarre il 19% dalla dichiarazione dei redditi dell'anno in cui viene effettuato il versamento. (Su un versamento di £ 3.000.000, ad esempio, potrà essere detratta una somma pari a £ 570.000)

Erogazione da imprese: un'impresa che effettui una donazione, sempre con le stesse modalità di cui sopra, fino a £ 4.000.000 o il 2% del reddito di impresa, potrà portarla in deduzione nella dichiarazione dei redditi dell'anno in cui viene effettuato il versamento.

Tutti coloro che fanno donazioni all'AIR devono utilizzare il cc postale 10976538 intestato a AIR, ONLUS, v.le Bracci 1, Policlinico Le Scotte, 53100 Siena.

Le ricevute di versamento vanno conservate per poterle portare in detrazione sulla dichiarazione dei redditi.

COMMISSIONE SCIENTIFICA

Prof. Michele Zappella • Prof. Lorenzo Pavone • Prof.ssa M.Luisa Giovannucci Uzzielli • Dott. Giorgio Pini • Dott. Joussef Hayek • Dott. Massimo Molteni • Dott. Bruno Giometto • Dott. Maurizio D'Esposito • Dott. Paolo Gasparini • Dott.ssa Alessandra Ferlini • Dott.ssa Alessandra Renieri • Dott.ssa Agata Fiumara



CHE COS'È LA SINDROME DI RETT?

La Sindrome di Rett è una malattia neurodegenerativa dell'evoluzione progressiva che si manifesta prevalentemente nei primi due anni di vita. La malattia nella sua forma più classica riguarda solo le bambine e si colloca in un rapporto di 1/10.000 e 1/15.000. La quasi totalità dei casi è sporadica, tuttavia è stato riferito qualche raro caso familiare. L'identificazione della Sindrome di Rett come un distinto fenotipo, si deve all'esperienza clinica del professore austriaco Andreas Rett più di vent'anni fa. Una recensione sulla malattia eseguita dallo svedese Bengt Hagberg fu pubblicata nel 1983 su un giornale di neurologia inglese. L'articolo forniva una rassegna di 35 casi. La documentazione clinica, nuovi dati biochimici, fisiologici e genetici furono presentati a Vienna durante una conferenza nel 1984. Da allora, l'interesse per la malattia si è accresciuto, favorendo familiarità utile per la diagnosi e la divulgazione scientifica, fondamentale per successive ricerche. Fino al settembre 1999, la diagnosi della SR si basava esclusivamente sull'esame clinico. Da allora viene confermata, in circa l'ottanta per cento dei casi, dalla genetica molecolare (MeCP2)

DIAGNOSI DELLA SINDROME DI RETT

Diagnosticare la Sindrome di Rett significa riscontrare queste caratteristiche:

1. periodo prenatale e postnatale apparentemente normale
2. sviluppo psicomotorio apparentemente normale nel corso dei primi

sei mesi - quattro anni

3. misura normale della circonferenza cranica alla nascita con rallentamento della crescita del cranio tra i sei mesi e i quattro anni di vita
4. perdita dell'uso funzionale delle mani tra i sei e i trenta mesi, associato a difficoltà comunicative e ad una chiusura alla socializzazione
5. linguaggio ricettivo ed espressivo gravemente danneggiati, ed evidente grave ritardo psicomotorio
6. comparsa dei movimenti stereotipati delle mani; serrate, strofinate, portate alla bocca
7. aprassia della deambulazione e aprassia- atassia della postura tra i dodici mesi e i quattro anni
8. la diagnosi rimane dubbia tra i due e i cinque anni

Gli stadi clinici della Sindrome di Rett:

fase ① 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. Sebbene le mani siano ancora usate in maniera funzionale, irrompono i primi sporadici stereotipi. Rallenta la crescita della circonferenza cranica.

fase ② Da 1 ai tre anni. durata: settimane, mesi

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

fase ③ stadio pseudo stazionario. durata: mesi, anni

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 all'incirca dopo i 10 anni. durata: anni

Migliora il contatto emotivo. Gli attacchi epilettici sono più controllabili. La debolezza, l'atrofia, la spasticità 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.

I' AIR (Associazione Italiana Rett)

L'ANGBSR, oggi AIR, nasce nel 1990 a Siena con lo scopo di informare, coordinare e sostenere le famiglie delle bambine rett. L' AIR aggiorna sulle novità riguardanti la malattia, coordina le principali associazioni analoghe nel mondo con gli istituti di ricerca, istituisce borse di studio, finanziamenti per la ricerca scientifica finalizzata al miglioramento della qualità della vita delle bambine colpite dalla Sindrome di Rett.

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.

(Per l'immagine delle bambine in questa pagina inviare le foto alla redazione: via Trento 7 -20029 Turbigo- Milano, dmmredaz@tin.it)

Cari associati,

Eccoci al tradizionale appuntamento per informare gli associati su ciò che è accaduto e accadrà all'interno dell'Associazione.

È mio dovere iniziare con delle scuse ai lettori e a tutti coloro i quali aspettano sempre con impazienza l'uscita del giornale; talvolta tardare con la pubblicazione è un sacrificio necessario, quando aspettare significa poter pubblicare interventi e articoli di sicuro interesse come quelli che riempiono le pagine del nostro quadrimestrale.

Ma veniamo all'attività dell'Associazione. A fine marzo, come molti di voi sapranno, si è tenuto a Siena il Convegno Sindromi autistiche e Sindrome di Rett, ideato dal Prof. Michele Zappella coadiuvato dai suoi collaboratori. Una giornata molto intensa, esaltata dalla partecipazione di un pubblico numeroso attento agli interventi dei ricercatori che tracciavano i primi bilanci e facevano il punto sulla situazione odierna degli studi di genetica. Il Convegno senese, di cui presto verranno pubblicati gli atti, ha inaugurato l'era della sperimentazione partita qualche mese fa proprio da Siena e presto diramata su tutto il territorio nazionale. Giorgio Pini, ormai noto conoscitore e studioso della malattia, è intervenuto sulla sperimentazione anche sulle pagine del giornale.

Durante la discussione che tradizionalmente anima la riunione annuale dell'AIR, si è discusso del prossimo Corso di formazione per gli insegnanti e terapisti che Alessandra Orsi del Centro Rett di Siena terrà in tutta Italia e di cui potrete leggere informazioni e modalità di partecipazione all'interno del giornale.



La novità editoriale dell'anno è certamente il nuovissimo Manuale sulla Sindrome di Rett, la cui versione originale americana curata da Katy Hunter ha visto negli ultimi tempi una serie di traduzioni diffuse in tutta Europa. Ultima quella spagnola, da cui ricaveremo un'edizione interamente in italiano.

Tra gli appuntamenti ufficiali va ricordato il meeting europeo della RSE (European Rett syndrom), che quest'anno si riunisce a Budapest in Ungheria e che naturalmente vedrà anche la partecipazione dell'associazione italiana.

A quanti stavano aspettando le sorti del sito ufficiale dell'AIR chiedo di pazientare ancora qualche giorno. I disguidi tecnici degli ultimi mesi che impedivano il normale collegamento, sono ormai risolti del tutto. Prossimamente, quindi, le istruzioni necessarie per navigare tranquillamente fra le pagine web del sito AIR.

Le novità sull'informazione non finiscono qui. Allegato al giornale avete infatti trovato un questionario. È richiesta la collaborazione di tutti perchè anche questo è un modo per diffondere la conoscenza della malattia, per trasmettere informazioni e sostenere gli studi, all'interno delle Università, sulla Sindrome di Rett.

Ringraziando tutti coloro che collaborano all'Associazione, al giornale, dando il loro contributo, inviando messaggi, posta, articoli, racconti, lettere e poesie, saluto il popolo degli associati, sempre così attento e impegnato sul fronte della solidarietà, della partecipazione. Grazie ancora.

MARINELLA DE MARCHI

SCEGLIERE COME VIVERE

“La vita non impone altra disciplina che di accettarla senza riserve. Tutto ciò che non vogliamo vedere, tutto ciò da cui fuggiamo, tutto ciò che neghiamo, denigriamo e disprezziamo serve alla fine a vincere su di noi. Ciò che ci sembra sgradevole, doloroso o dannoso può essere convertito in fonte di bellezza, gioia e forza, se lo affrontiamo a mente aperta. Tutti i momenti sono d’oro per colui che ha la facoltà di saperli riconoscere”.
Così Arthur Miller.

MARINELLA DE MARCHI

Quando ho letto le prime bozze tradotte del libro, il mio cuore batteva forte. Ho letto e riletto tante volte quelle parole, quelle frasi che mi facevano ripercorrere la mia vita, la mia e di mia figlia. Non rivedevo solo la mia storia, ma anche quella di molte altre donne.

Non puoi scegliere come nascere o come morire, ma puoi scegliere come vivere. Il tuo atteggiamento è la carta più importante. In altre parole ci che succede a te è meno importante di ci che succede dentro di te. Inizia così l'introduzione al testo sulla Sindrome di Rett che l'AIR sta traducendo per pubblicare anche in Italia dopo Stati Uniti e diversi paesi europei.

Continuo a leggere, catturata da quelle parole, da quei pensieri...

Quando per la prima volta ascolti le parole Sindrome di Rett ti senti perplessa, confusa, triste. Ti si stringe il cuore, sfumano le speranze, il tuo spirito crolla. Attraversi tutte le fasi della pena, del dolore, come se tua figlia fosse morta. Magari ti chiedi cosa hai fatto per meritarti questo, e non dormi la notte domandandoti cosa fare per cancellare questa realtà. Ø allora che devi affrontare due verità fondamentali: Tu non c'entri niente. La malattia non sparisce.

La Sindrome di Rett è difficile. Fa male. Stordisce. Sfida la ragione. Non dovrebbe essere così. Cambieresti volentieri le ricchezze di un re per la sparizione della malattia. Quando si chiude una porta alla gioia, un'altra si apre; ma spesso guardiamo a lungo la porta che si è chiusa e non vediamo quell'altra aperta per noi, così Helen Keller, ma ci vorrà del tempo prima che una considerazione del genere diventi convinzione, consapevolezza, certezza.

Molte volte ci siamo detti, noi genitori speciali, che quasi avremmo preferito essere persone detestabili piuttosto che fare i conti con tutta la saggezza e la crescita interiore che derivano dalla sofferenza. Ma non possiamo cambiare ci che la malattia ha fatto alle nostre bambine. Possiamo solo cambiare ci che fa a noi. Senza saggezza e crescita sono sicura che ci inaridiremmo.

Ne sono convinta, sebbene mi renda conto che questa condizione non arrivi con facilità. Non è che ci si sveglia dopo avere avuto la diagnosi e abbiamo tutto a un tratto una rivelazione. Inciampiamo in un dolore dopo l'altro, una sfida dopo l'altra, una crisi dopo l'altra. Allora siamo in grado di dare un nome reale al dolore, alla sfida e alla crisi. Impariamo che le cose veramente grandi della vita sono innanzitutto le piccole cose.

Ognuno di noi dovrebbe imparare a cambiare ci che può, accettare ci che non può cambiare e andare avanti. Quelli che tra noi sono stati schiacciati possono testimoniare: cresciamo di più nei momenti difficili. Guadagniamo in preziosa comprensione e facciamo scorta di coraggio. Una mamma un giorno disse: Non mi spaventa più niente...

Tutti noi, così diversi, lontani, siamo una cosa sola. Un vecchio proverbio recita: Gioia condivisa è doppia gioia, pena condivisa è mezza pena. Ø questo che unisce i nostri cuori. Ci fa male sapere che le nostre bambine sono affette dalla Sindrome di Rett, ma ci aiuta a sapere che non siamo soli e possiamo camminare insieme.

Questo non è che un messaggio di speranza per quanti come me, leggendo fra queste parole, hanno trovato la serenità, la gioia, la pace interiore.

edittoriale

TERAPIE SPERIMENTALI

ROSSANA CINEL

“Starò facendo la cosa giusta? Quando si accetta di partecipare a una cura sperimentale non è così semplice: ci sono lo stress, i dubbi, le speranze e le mille domande che ti poni ogni giorno”. Cecilia e Rossana, la sua mamma. Diario di un viaggio della speranza verso il Texas, dove da un anno la piccola Cecilia viene sottoposta a cure sperimentali.

Cari genitori, sono Rossana mamma di Cecilia. Cecilia un anno fa ha iniziato una cura sperimentale al Texas Children's Hospital di Houston. È stata seguita dal Dr. Daniel Glaze e dai suoi collaboratori. Siamo andati a Houston per quattro volte, ad ogni visita Cecilia è stata sottoposta ad una serie di esami di controllo e ci venivano consegnati i farmaci che dovevamo somministrarle. La cura aveva la durata di un anno per ogni bambina, per cui Cecilia ha terminato il suo ciclo. Non tutte le bambine hanno iniziato la cura nello stesso momento, quindi molte devono ancora finirla. Non sappiamo ancora se Cecilia prendesse il farmaco o il placebo perché la cura è un doppio cieco. I medici hanno deciso di prolungare la cura per un altro anno con altre bambine. Alcune delle bimbe che hanno partecipato a quest'anno di sperimentazione hanno riportato dei miglioramenti. Per quanto riguarda mia figlia, posso dire che Cecilia in effetti è migliorata. Cammina meglio e piega le ginocchia, vuole camminare da sola, tanto che ti spinge via la mano. Devo comunque starle vicino perché se perde l'equilibrio cade, ma sa

esattamente dove vuole andare. Le stereotipie delle mani sono diminuite tantissimo. Prima le metteva in bocca di continuo, tanto da procurarsi delle piccole piaghe. Adesso le batte sul torace e non in modo compulsivo e solo rarissime volte le avvicina (non le mette) alla bocca. Cosa che per me è stata un vero sollievo, perché dovevo bloccarle il braccio sinistro per poterle dare da mangiare, altrimenti era un vero disastro. Da circa sette mesi non lo devo fare più. Dorme bene tutta la notte, prima le mie notti erano un incubo, ero fortunata se riuscivo a dormire due o tre ore. Il suo umore è migliorato. Adesso si lamenta solo se sta male o si annoia. Prima era un continuo mugolare. Iperventilava molto, adesso o fa solo se qualcosa la agita. L'attenzione direi che è la cosa che colpisce di più. Ti guarda dritto in faccia e se qualcuno le

parla o la chiama si gira a guardare. Partecipa, ti abbraccia, ride se fai qualcosa di buffo e ti bacia. Beh, veramente più che un bacio una leccata che ti lascia la faccia appiccicosa, ma per me, il più bel bacio del mondo perché sono i primi che ricevo dal mio tesoro. Penso che tutti vi stiate chiedendo: Tutto questo molto bello, ma com'è andata a finire? . Per un mese circa Cecilia non prendeva le medicine. Alla fine del mese devo fare un video alla bambina seguendo le istruzioni che mi hanno dato a Houston e inviarglielo. Durante questo mese devo osservare attentamente le reazioni di Cecilia per vedere se ci sono dei cambiamenti e fare una relazione al Dr. Glaze. Verrà quindi deciso se Cecilia parteciperà ad un open trial, cioè, in poche parole, se sarà il caso di darle le medicine vere: Questo mese senza prendere i

farmaci, serve per verificare se effettivamente la cura che fa migliorare le bambine o se il miglioramento dovuto al decorso della Sindrome che dopo il 2° stadio di regressione passa al 3° stadio dove c'è un naturale miglioramento. Se Cecilia stava prendendo i farmaci, in teoria, dovrebbe peggiorare, se prendeva il placebo, le cose resterebbero come sono. Ho avuto un attacco di panico quando ho saputo che dovevamo sospendere la cura! Mi ero attaccata a quelle bottigliette come se fossero la nostra unica ancora di salvezza e in qualche modo mi facevano sentire al sicuro. Il solo pensiero che Cecilia possa peggiorare, anche solo un po', mi fa impazzire, ma dobbiamo andare fino in fondo. Quando si accetta di partecipare a una cura sperimentale non è tutto rose e fiori: ci sono lo stress, i dubbi, le speranze e le mille domande che ti poni ogni giorno, di cui la più comune è: Starò facendo la cosa giusta? . Mi auguro proprio di sì, per la mia Cecilia e per tutte le bambine Rett di questo mondo.

Per informazioni: Rossana Cinel, tel.0438-450893, e-mail: rossanagrosso@tin.it

A TU PER TU CON GLI SPECIALISTI

MARIA GRAZIA GRECO

Cronaca di un incontro che un gruppo di famiglie associate molto attive in Piemonte ha organizzato ospitando gli specialisti di Siena per discutere di malattia, problematiche comunicative e strategie riabilitative. Ecco cosa è successo.

Sabato 16 dicembre 2000 a Trofarello (Torino) si sono ritrovate le famiglie Biasibetti, Bongiovanni, Bossi, Brignone, Bruzzo, Cena, D Enrico, Greco, Ottone e Pausa (spero di non aver dimenticato nessuno!), con alcune bambine, le insegnanti, i medici, i terapisti oltre alla dottoressa Alessandra Orsi e al dottor Hayek che tutti conosciamo.

La riunione aveva lo scopo di far conoscere, anche alle famiglie piemontesi, un metodo di comunicazione utile alle nostre bambine indipendentemente dalla gravità e dallo stadio della malattia.

Il dottor Hayek ha esordito descrivendo prima la Sindrome e le problematiche ad essa legate e poi le ultime scoperte in relazione alle mutazioni genetiche localizzate sul cromosoma X; infine ha risposto alle domande poste da alcuni genitori su iperventilazione, stipsi, convulsioni...

La dottoressa Orsi ha proseguito parlando della necessità di una valutazione psicologica delle bimbe Rett, spiegando l'importanza di quelle che possono essere le motivazioni all'apprendimento (l'aprassia, i tempi di ricezione, la coordinazione dei movimenti, possono -affermeva la dottoressa senese- decisamente rallentare e frenare i tempi e le modalità di apprendimento per queste bambine. Si ribadito quello che ormai è un dato di fatto: le nostre bambine comunicano con i loro sguardi. La Orsi ha proseguito delineando l'importanza dello sviluppo di un sistema di comunicazione con le bambine: la comunicazione aumentativa e alternativa -ha spiegato la

Orsi- sembra adeguarsi molto bene alle piccole pazienti Rett, ricordando tuttavia che permangono le difficoltà nel rispondere alle richieste che in genere sono risposte molto ritardate nel tempo.

Sono stati proposti altre tre incontri con le famiglie e gli educatori, per un'attenta valutazione delle bimbe e per la preparazione di un piano di lavoro individualizzato per ciascuna.

Successivamente il dottor Hayek e la dottoressa Orsi sono ripartiti, ma visto il grande interesse suscitato da questo incontro, si è deciso di comune accordo di proseguire con altri appuntamenti.

In sintesi questa è stata la nostra giornata, ma, interpretando il pensiero degli altri genitori, vorrei aggiungere qualche parola. Prima di tutto un ringraziamento alla disponibilità e alla gentilezza della dottoressa Orsi e del dottor Hayek, per la semplicità con cui si sono rapportati a tutti noi. Un immenso grazie a Maria Ottone, mamma di Rachele che con grande impegno riuscita a organizzare il tutto nel migliore dei modi. E ancora: grazie a tutti coloro che dedicano tempo e energie all'interesse delle loro bambine.

Un'ultima personale considerazione: questi incontri a livello regionale, come le riunioni annuali, sono molto importanti, stimolanti sia per conoscere più approfonditamente la malattia (e quindi i mezzi per migliorare la qualità della vita delle bambine), sia per confrontarci, per conoscerci, per sentirci meno soli, per sentirci parte di una grande famiglia.

HANNO DETTO

...Ciò che li rende speciali non è il fatto di avere una bambina rett. È quello che essi diventano dopo e durante la tremenda scoperta di essere genitori di una bambina rett.

Per quando debba essere straziante vedere la propria bambina sofferente e senza difesa alcuna, il loro spirito rimane integro. Per quanto le loro vite siano condizionate da restrizioni estenuanti, il loro spirito è benedetto dalla pazienza e dalla saggezza, dall'umorismo e dal senso di relatività, dall'empatia e dalla capacità di recupero, dalla capacità di distinguere tra ciò che nella vita è importante e ciò che non lo è, tra ciò che si deve cambiare e ciò che si deve accettare. Non sono santi, e sicuramente ci sono volte in cui è meglio non capitare sulla loro strada.

In tutta la loro umanità essi sono la prova vivente che il gelo della sventura e la tenebra della malattia e persino la morte, non hanno l'ultima parola. Perché essi sono messaggeri di speranza.

Questo è per voi cari genitori di bambine rett. Grazie di esserci.

Johan Delaere (Belgio)

L'ATTEGGIAMENTO IPERPROTETTIVO

GIAMBATTISTA AMENTA, PEDAGOGISTA E PSICOLOGO UNIVERSITÀ DI PALERMO

Quando ci si trova di fronte a bambini con difficoltà, le reazioni dei famigliari più prossimi e degli educatori oscillano spesso lungo un continuum che va dal prendersi cura in modo esagerato alle crisi forti e violente. Questi comportamenti sono però inadeguati e possono causare notevoli danni. Che fare dunque? Cominciamo il nostro studio soffermandoci sulla prima polarità della gamma appena indicata

Un atteggiamento comune dinanzi a persone con handicap o con difficoltà di apprendimento, ma anche malate e bisognose di aiuto, si esprime attraverso un'eccessiva protezione. Tale manifestazione si può osservare, innanzitutto, nel tentativo di organizzare le condizioni di vita generali dei portatori di handicap in modo tale che non si presentino nemmeno le occasioni perché il soggetto debba incorrere nelle difficoltà.

Una seconda manifestazione dell'atteggiamento iperprotettivo riguarda la tendenza di chi si attiva oltre misura e in maniera esagerata per aiutare chi soffre: così, ad esempio, alcuni genitori, piuttosto che consentire al figlio di vivere alcune esperienze giudicate umilianti, che possono suscitare curiosità, ostilità o emarginazione da parte di osservatori estranei, preferiscono impedire che egli si sperimenti mostrando la sua incapacità nell'eseguire adeguatamente un movimento, un compito. In questi casi, probabilmente essi pensano che sia più accettabile agli occhi di osservatori curiosi lo spettacolo del genitore che interferisce nei tentativi del figlio handicappato di padroneggiare una certa prestazione, piuttosto che quello di un bambino che tenta ripetutamente, con fatica e con lentezza, di eseguire un compito senza riuscirci.

L'atteggiamento iperpro-

tettivo si può osservare inoltre in quei genitori che decidono di impegnare tutte le loro energie per aiutare il figlio, nella speranza di sconfiggere l'handicap e la disabilità. Qualcuno giunge al punto di lasciare il lavoro per potersi dedicare completamente all'altro. Altri si prodigano investendo economicamente tutto quello che hanno per poter fornire le migliori terapie che, se da una parte intendono migliorare le condizioni di vita del figlio disabile o handicappato, dall'altra risultano esagerate.

È ovvio che si tratta di reazioni dettate più dall'emotività che da un esame adeguato ed efficace della realtà. E l'agire dettato prevalentemente da reazioni emotive rischia di essere automatico e per alcuni tratti inconsapevole.

Non si può certo ritenere che le reazioni di chi agisce in preda all'ansia risultino equilibrate e mature, perché si fondano spesso su un esame parziale della realtà.

Alcune conseguenze dell'atteggiamento iperprotettivo.

L'atteggiamento iperprotettivo va messo in relazione con quello che nell'ambito dell'Analisi Transazionale comunemente definito ruolo di salvatore (definizione di Karpman, 1968).

Si tratta di un ruolo tipico che impedisce all'educando di sperimentarsi, di mettere alla prova le proprie capacità e promuovere, invece, la dipendenza.

Per meglio comprendere la questione è utile riferirsi a un esempio familiare: dinanzi a un bambino che sta cimentandosi nelle fasi iniziali per imparare a camminare, il genitore assume il ruolo di salvatore se, ogni volta che egli prova ad alzarsi, per paura che possa farsi male, interviene in suo aiuto. Tale atteggiamento interferisce con il bisogno del bambino di alzarsi sulle proprie gambe e alimenta la passività e la conseguente esigenza che continui ad avere necessità di aiuto e sostegno.

Il genitore che assume il ruolo di salvatore fa, in pratica, l'esatto contrario di quello che dovrebbe fare l'educatore: promuovere l'autonomia, l'indipendenza, l'autoconsapevolezza dei propri limiti e delle proprie possibilità, l'autosostegno. Questo principio ben esemplificato nel caso che qui riportiamo.

Massimo C., un bambino piuttosto vivace, aveva poco più di 10 mesi quando cominciava a muovere, in modo spontaneo e sicuro i primi passi. Un bel giorno, tuttavia, ebbe una caduta che smorzò notevolmente la sua vivacità e intraprendenza nel camminare: diventò notevolmente dipendente e, ogniqualvolta doveva muoversi, chiedeva di essere tenuto per mano. Passarono più di due mesi, e nonostante il bambino camminasse bene e fosse certamente in grado di farlo da solo, chiedeva sempre che

qualcuno gli tenesse la mano. Siamo dinanzi ad un esempio di sostegno esterno e di dipendenza, nonostante non vi sia necessit oggettiva.

Per passare dall etero-sostegno all auto-sostegno in questo caso si dovuto faticare ed stata necessaria l intuizione di uno dei fratelli pi grandi che, sagacemente, un giorno prese la manina del bambino e lo invit ad aggrapparsi al suo stesso bavaglino. Il bambino, da quel momento, tenendo il suo bavaglino, riprese a camminare con sicurezza senza pi bisogno di essere tenuto per mano.

L attivismo eccessivo dinanzi all handicap, alle disabilit , allo svantaggio, produce nella maggior parte dei casi, effetti paradossali come peraltro dimostrano vari studi.

Alcune ricerche, ad esempio, confermano l ipotesi che bambini con sviluppo mentale deficitario alla fine del primo anno di vita migliorano considerevolmente nel secondo anno non tanto per l influenza dell ambiente socioeconomico, quanto invece alla relazione efficace che la madre riesce a stabilire con essi.

L apprendimento del linguaggio una questione piuttosto complessa in cui rivestono un ruolo di primaria importanza sia la maturazione di alcune funzioni del bambino, sia il tipo di atteggiamento del genitore che pu mostrarsi disponibile, disinteressato o incapace di ascoltarlo.

Le ricerche mettono in evidenza una correlazione significativa tra il grado di sviluppo linguistico nei bambini e il rapporto con la madre.

In particolare documentato che i bambini di livello linguistico elevato interagiscono comunemente con madri disponibili a mantenere quella che viene definita una specie di convergenza di attenzione nell'interazione.

I bambini con basso livello di competenze linguistiche, per contro, hanno comunemente con la madre una relazione asincrona a causa dell'eccessivo attivismo che facilmente degenera nella direttivit .

Dunque la coorientazione visiva della madre e del bambino sullo stesso oggetto, alla base dell apprendimento del linguaggio, possibile grazie a un adeguamento dell'attenzione da parte della madre verso gli oggetti di interesse del bambino. Questo tipo di relazione, possibile grazie all empatia, tende a mettere il bambino nel ruolo di partner attivo nell'interazione, assecondandolo, rispettando le sue proposte, mostrandosi attenti e interessati ai suoi messaggi.

Si rivela paradossale, per contro, l atteggiamento di chi, dinanzi a un bambino si attiva oltre misura moltiplicando il numero degli interventi. L atteggiamento attivistico di quanti si sostituiscono al bambino con l intenzione di fargli recuperare un ritardo o uno svantaggio, produce, nella maggior parte dei casi, degli effetti paradossali. Infatti, non rispettando tempi, ritmi, interessi del bambino, tale atteggiamento tende facilmente a stancarlo, a distrarlo e, di conseguenza, a passivizzarlo e a demotivarlo.

La comprensione dell atteggiamento iperprotettivo

Al fine di prevenire i rischi

legati all atteggiamento iperprotettivo con bambini in difficoltà , il primo passo capire cosa c dietro e comprendere quali sono i dinamismi che alimentano tali tipi di reazioni.

Una prima ipotesi di lavoro, in grado di spiegare alcune delle reazioni su cui ci siamo soffermati in precedenza, che alla base vi sia un'inadeguata o un'insufficiente comprensione e informazione. Ad esempio, un genitore o un insegnante pu avere una scarsa comprensione delle possibilit e dei limiti che l handicap di un bambino comporta e, di conseguenza, esagerare nel prendersi cura, se ipotizza che il bambino non sia in grado di fare certe cose.

Un modello utile per comprendere cosa avviene nelle interazioni inefficaci, quello fornito dall'analisi transazionale. Esistono diversi studi che documentano l'utilizzo dell'approccio analitico transazionale con soggetti che presentano delle difficoltà . Tra gli studi pi interessanti che riguardano le

esperienze in Italia, ricordiamo quelli di Bonacina e collaboratori (1991) con soggetti con ritardo mentale e quelli di Gambicchia (1991) su un gruppo di soggetti portatori di handicap fisici. In questo modello il triangolo di Karpman (dal nome dello studioso che lo ha elaborato), o triangolo drammatico, serve a denotare il senso dell'inefficacia, dell'inadeguatezza di-

struttiva, di alcuni tipi di relazione. Il modello contempla tre ruoli tipici: persecutore, salvatore e vittima. Quando una persona assume il ruolo di salvatore si prodiga oltre il dovuto, facendo una serie di cose non richieste o non necessarie. Egli agisce per sistemare delle questioni interne pi che esterne. Il suo bisogno di aiutare nasce dall'esigenza di verificare che va bene come persona, che utile o che accettato dagli altri che hanno bisogno di lui. Egli agisce da una posizione del tipo devo aiutare gli altri , gli altri sono dei poveretti , gli altri hanno bisogno di me .

La posizione di vittima, in secondo luogo, complementare a quella del salvatore ed un ruolo interpretato da molti educandi o da molti allievi, come si pu evincere dal seguente dialogo tra un insegnante di sostegno e un bambino portatore di handicap di terza elementare.

Insegnante: Giovanni, adesso prova tu a colorare il disegno della scheda .



Allievo: Piuttosto che eseguire il compito rimane zitto e immobile, poi comincia a dimenarsi, ad agitarsi, ma continua a non parlare e a non far nulla.

Insegnante: Dai, su, tieni il colore

Allievo: Comincia a piangere.

Insegnante: Giovanni...Non ti preoccupare...(lo bacia e lo abbraccia)...Dai, non c'è motivo di fare così, vedrai che imparerai (nel frattempo egli stesso esegue il compito colorando il disegno).

Allievo: All'improvviso appare rilassato per avere evitato l'esperienza di mettersi alla prova in un compito relativamente nuovo come può essere quello di colorare un disegno da solo.

Secondo il modello considerato l'allievo agisce da una posizione di vittima perché svaluta le sue potenzialità, le

sue capacità e, indirettamente, in questo caso attraverso il pianto, chiede di essere salvato e che l'altro faccia le cose al posto suo.

L'interlocutore assume il ruolo complementare di salvatore perché si attiva per fare il disegno al posto dell'allievo e per consolare un pianto ricattatorio (quest'ultimo serve al bambino perché l'insegnante quasi si pente di avergli fatto questa proposta e si senta in colpa per averlo fatto soffrire).

La terza posizione del triangolo drammatico quella del persecutore, tipica di chi nelle interazioni, sminuisce il partner, lo svaluta, lo perseguita attaccandolo psicologicamente e, in certi casi, fisicamente.

Osservazioni conclusive

La tentazione di lasciarsi coinvolgere più del dovuto nelle interazioni con i bam-

bini portatori di handicap, interpretando qualcuno dei ruoli sopra menzionati, non risparmia nessuno. Spesso i genitori, e/o gli educatori, si trovano in una specie di morsa: da una parte vorrebbero realisticamente evitare di esagerare e di assumere atteggiamenti iperprotettivi, dall'altra si sentono spesso in colpa.

La nostra proposta non è quella di evitare di aiutare gli altri, ma di farlo in modo adeguato, efficace e soprattutto pulito. Occorre innanzi tutto che l'aiuto sia necessario al bambino e che non gli impedisca di fare cose che può o che sa fare. È importante evitare di fare al posto del bambino. Occorre inoltre che l'aiuto sia pulito, cioè autentico nelle intenzioni di chi lo dà: esso non deve servire a soddisfare bisogni diversi (ad esempio, sentirsi utili, essere conside-

rati importanti dai familiari, farsi accettare dagli altri), o coprire il senso interno di inadeguatezza o di impotenza dinanzi alle situazioni e all'handicap in particolare. Assumere un atteggiamento iperprotettivo, da salvatore, da persecutore in alcuni casi violento o distaccato asettico, sono manifestazioni dovute a un modo di sentire distorto ed esagerato. Si tratta dell'esagerazione di una tendenza abituale che si può riassumere nella difficoltà a sopportare che qualcuno soffra o viva degli insuccessi dovuti a un'affettività dell'uno che risuona sull'altro in modo automatico ed esagerato. Su questo ci proponiamo di tornare nel prossimo intervento.

Articolo tratto dal mensile Handicap Risposte, febbraio 2001 (su autorizzazione di Oasi Editrice, Troina, Enna)

informazione scientifica

Giorgio Pini

Un progetto si studio sugli effetti della L-acetilcarnitina nella Sindrome di Rett è ormai pronto per essere varato. La data di inizio è prevista per il prossimo autunno.

Il protocollo è ormai approvato dai clinici che parteciperanno al progetto, mentre si attende il benessere dei comitati etici.

Lo studio prevede una valutazione clinica e strumentale di ben 160 casi (persone affette da Sindrome di Rett) prima e dopo la somministrazione di L-acetilcarnitina. Per accrescere l'attendibilità dello studio e giungere a risultati conclusivi è necessario utilizzare una metodica in doppio cieco: ciò significa che una parte dei casi verrà trattata con placebo ed una parte con il farmaco, con una selezione casuale e senza che né lo sperimentatore né il paziente (o la sua famiglia) sappiano se stanno utilizzando il principio attivo o il placebo. Il trattamento durerà un anno, durante il quale le pazienti riceveranno, oltre alla prima visita, due controlli.

Esistono diverse segnalazioni nella letteratura scientifica sugli effetti positivi del farmaco nelle bambine rett; in ogni caso il progetto rappresenta un'occasione per una valutazione omogenea delle bambine e un'opportunità di accrescere le conoscenze sulla malattia.

Il progetto è finanziato dalla Sigma-Tau, sarà coordinato dal Prof. Michele Zappella e vedrà impegnati cinque centri, cui i genitori potranno rivolgersi per fare includere le proprie figlie nella ricerca. Questi i centri che vi partecipano:

- **BOLOGNA:** Istituto di Clinica Neurologica, Prof.ssa Paola Giovannardi Rossi;
- **CATANIA:** Neuropsichiatria Infantile, Università di Catania, Dott.ssa Agata Fiumara;
- **NAPOLI:** Clinica di Neuropsichiatria Infantile, Il Policlinico, Prof. Antonio Pascotto;
- **SIENA:** Reparto di Neuropsichiatria Infantile, Azienda Ospedaliera, Prof. Michele Zappella;
- **VIAREGGIO:** U.O. di Neuropsichiatria Infantile, Azienda USL 12 Versilia, Dott. Giorgio Pini.

LA STORIA DI SAMANTHA

ZOMELLI ANTONIETTA

La gravidanza normale; un parto con qualche difficoltà; lo sviluppo apparentemente regolare; poi le prime avvisaglie. Antonietta racconta in una lunga lettera al giornale, la scoperta della malattia, i viaggi, gli interrogativi, il bisogno di comunicare con quanti vivono la stessa realtà.

Carissimi dell'Associazione, dopo anni che vi conosco ho deciso di scrivervi e di raccontare la storia di Samantha, la mia bambina, sospetta Sindrome di Rett.

Oggi ha 13 anni, molto bella e cara. Ø nata con taglio cesareo il 15 ottobre 1987, apparentemente sana, senza problemi, per gi da subito io mi ero allarmata. Quando Samantha nata ero sveglia per anestesia peridurale. L ho vista subito: era cianotica in volto, ha tardato a piangere e aveva due giri di cordone ombelicale attorno al collo. Mi dissero che andava tutto bene, che gli indici APGAR erano nella norma.

Samantha cresciuta normalmente fino a 8, 9 mesi, sempre per molto irritabile, non dormiva di notte, faticava a succhiare il biberon, si agitava spesso. A 9-10 mesi ha pronunciato qualche sillaba e intorno al primo anno di et diceva mamma, pap, e tata, con cui chiamava mia sorella. Pettinava persino la Barbie!

Dopo qualche mese tutto cess; smise di dire quelle poche parole, emanava soltanto suoni disarticolati, digrignava i denti, non era pi in grado di manipolare. Si sono verificati momenti di autoleSIONISMO, sintomi di autismo, indifferenze verso tutto e tutti, aggressivit. Ha iniziato a camminare dopo i 14 mesi di et, male, perch inciampava dappertutto. Ø iniziato il

peregrinare ovunque, da mille medici che fossero in grado di dirci qualcosa, poich ci eravamo resi conto del ritardo evidente dal punto di vista psico-motorio della bambina.

Iniziarono le prime stereotipie delle manine, sebbene molto di rado. Vennero effettuati diversi esami: tutti con esito negativo. Nel frattempo fu iscritta alla scuola materna affiancata dall assistente dell ASL. I disturbi comportamentali, sociali, autistici proseguivano, rendendo la nostra vita un vero inferno, tanto che io e mio marito fummo costretti a separarci quando Samantha ha compiuto i 7 anni.

[...] Il movimento delle mani si era fatto pi frequente; a 10-11 anni comincio a camminare malamente, con una lateropulsione sinistra spiccata, atrassia.

A 12-13 anni comincio a migliorare il comportamento, i sintomi di autismo sono diminuiti; ora una ragazzina affettuosa, comunica con i suoi grandi occhi espressivi, ama stare in mezzo alla gente, bacia e abbraccia tutti. Non parla, sebbene urla di meno, tenta di comunicare con la voce, emette strani soffi dal naso.

[...] Ho conosciuto la vostra associazione attraverso

ricerche compiute in internet. Ø solo da qualche anno che conosco l'esistenza della malattia. Lavorando di notte (sono infermiera), mi sono documentata moltissimo leggendo e studiando molti libri. Ø stato cos che mi sono imbattuta per la prima volta nella Sindrome di Rett. Leggendo le prime notizie come se avessi avuto un'intuizione precisa: cominciai a convincermi che anche mia figlia fosse affetta proprio da quella strana e poco conosciuta malattia. Leggendo e sfogliando il vostro giornale, i fascicoli che ho ricevuto, mi sembrava ogni volta di ripercorrere la storia di mia figlia con tutti i suoi passaggi e le evoluzioni.

Da circa un anno sto cercando di rendere possibile l'esame molecolare presso un centro di malattie rare della zona. Presto spero di poterlo fare. Ho sottoposto a diversi medici neurologi del reparto in cui lavoro le mie ipotesi, ma non conoscono il disturbo. Soltanto uno mi ha dato la conferma che si tratta pro-

prio di Sindrome di Rett. Spero di poter un giorno dare un nome sicuro alla malattia di mia figlia. Penso sia giusto sapere, conoscere...poi chissà...la ricerca sta facendo passi da gigante, bene non dimenticarlo!

Adesso il mio augurio pi grande quello di conoscere altre famiglie con bambine come la mia Samantha con cui scambiare informazioni, par-



lare di strategie comportamentali; ritengo che tutti ne abbiamo bisogno.

Io e Samantha vi salutiamo con tanto affetto. Spero di sentirvi presto.

Zomelli Antonietta, via 4 novembre 13, 36030 Fara Vicentino (Vicenza) - 0445/397041

INCONTRO MONDIALE SULLA SINDROME DI RETT

MARIA LUISA GIOVANNUCCI UZIELLI, LAURA GIUNTI,

CENTRO DI GENETICA E MEDICINA MOLECOLARE-DIPARTIMENTO DI PEDIATRIA DELL'UNIVERSITÀ DI FIRENZE

Incontri, studi, ricerche: ancora notizie dal Giappone. È quanto riportano le ricercatrici del Centro di Genetica e Medicina Molecolare dell'Università di Firenze che insieme al CNR di Napoli erano presenti all'ultimo congresso mondiale della Sindrome di Rett di Tokyo.

Organizzato dai genetisti e neurologi di Tokio e dalle due Associazioni Rett del Giappone, si svolse a Karuizawa, Nagano, in Giappone, dal 24 al 27 luglio 2000, il Congresso Mondiale sulla Sindrome di Rett. Presenti circa duecento genitori giapponesi e non solo; molti provenienti da altri Paesi (Scandinavia, Francia, Spagna, Olanda). Circa venti i gruppi di ricerca rappresentati da studiosi: genetisti, neurologi e specialisti provenienti da tutto il mondo.

Per l'Italia erano presenti Laura Giunti e Maria Luisa Giovannucci Uzielli di Firenze e Maurizio D'Esposito di Napoli. Cogliamo l'occasione per ringraziare ancora una volta l'Air che ha contribuito in maniera sostanziale alle spese, peraltro consistenti, dei gruppi italiani partecipanti.

Il gruppo di Firenze ha riportato la più ampia casistica italiana con 60 soggetti diagnosticati e con un altissima percentuale di mutazioni (85%) sui casi esaminati. Si tratta anche di una delle due casistiche omogenee più numerose tra quelle riportate dai gruppi di tutto il mondo (attualmente sono circa settanta le mutazioni individuate dal nostro gruppo in soggetti italiani).

Per quanto riguarda il Con-

vegno di Karuizawa, le sessioni di lavoro sono state in parte comuni per i professionisti e le famiglie: i programmi erano in gran parte differenziati, con un'impronta didattica importante per i genitori delle pazienti Rett e per gli operatori della fisioterapia e riabilitazione. Molto apprezzato è stato il programma scientifico; si è partecipato a parte delle due riunioni dedicate alle famiglie per poter capire lo spirito e i contenuti di questo programma.

Vogliamo iniziare proprio da qui, dal programma dedicato alle famiglie.

L'introduzione alla conoscenza della genetica e delle

sue leggi di trasmissione, è stata presentata alle famiglie con una serie di argomentazioni esemplificative: personalmente abbiamo trovato accettabile ma non ottimale questa parte che avrebbe dovuto essere più chiara, semplice ed essenziale.

I genitori sono intervenuti spesso con domande interessanti, rivelando un'abitudine sperimentata, ovvero la partecipazione regolare e sistematica alle riunioni pubbliche di grande respiro come quella di questa occasione.

Il secondo incontro, dedicato questa volta alle famiglie, era incentrato per buo-

na parte alla conoscenza della malattia nei suoi vari aspetti clinici: moltissimi gli interventi, gli interrogativi dei genitori: le loro perplessità, i loro dubbi, le speranze, sono quelli dei genitori italiani che spesso incontriamo nel nostro Centro. Al primo posto la preoccupazione di fare tutto il possibile, di ricevere aiuto dai vari specialisti per poter limitare al massimo il processo involutivo della malattia. I supporti della pubblica assistenza giapponese, per quanto si potesse cogliere, sono ritenuti dai più soddisfacenti. È stato apprezzato l'atteggiamento psicologico di queste famiglie, la loro serena accettazione della diagnosi, probabilmente dovuta alla cultura, alla filosofia di vita di questo straordinario popolo. Notevole è stato l'impegno dei volontari, presenza numerosissima la loro al Convegno, sia per partecipare alle sessioni, sia per occuparsi delle tantissime pazienti presenti a Karuizawa.

Molto intenso è stato anche il nostro impegno nel prendere nuovi contatti a consolidare quelli già esistenti, con vari gruppi di studiosi presenti. Aggiungiamo che abbiamo di nuovo incontrato parte di questi studiosi, nell'ottobre scorso, a Filadelfia. Abbiamo fatto progetti di lavoro comuni con l'Australia,



gli USA con tre gruppi, l'Inghilterra, l'India, la Turchia, il Giappone, la Svezia, la Russia (un giovane ricercatore di Mosca sar con noi nei prossimi mesi, a Firenze, per imparare le tecniche di sequenza; lavoreremo sul DNA di una ventina di pazienti russe).

Ed ora alcuni dati sui contenuti scientifici dei lavori portati in Giappone dai diversi gruppi e sulla situazione attuale della ricerca.

I lavori dei partecipanti, compresi quelli italiani di Firenze, Napoli e anche di Siena, sono in pubblicazione sulla rivista Brain Development. A Kuruzawa i gruppi che hanno riportato risultati sull'analisi molecolare per la Sindrome di Rett erano una decina: si trattava in gran parte di analisi di sequenza, ma anche screening con un'altra metodica precedente l'analisi di sequenza denominata HPLC alla ricerca delle mutazioni del gene MeCP2. I risultati delle ricerche condotte su pazienti di popolazioni diverse, confermano che la mutazione del gene in questione rilevabile solo nel 55-85% (a seconda della singola casistica) delle pazienti analizzate, sia con la forma clinica cosiddetta classica che con forme definibili varianti.

Sono stati riportati anche alcuni casi di pazienti maschi, i aggiunta a quelli già conosciuti in USA. A Siena, di recente, anche il gruppo Ranieri-Zappella ha individuato due soggetti maschi con Sindrome di Rett.

La scuola svedese, con Bengt Hagberg ha ripreso in considerazione il quadro clinico della malattia per cercare elementi utili alla diagnosi anche ad operatori attivi in discipline diverse e per una correlazione tra le caratteristiche cliniche (fenotipo)

e il tipo e la localizzazione della mutazione sul gene MeCP2 (genotipo). Proprio a questo proposito, sulla base dell'ampia casistica italiana da noi studiata, abbiamo portato e discusso con gli altri ricercatori molti dati della nostra esperienza. Alcuni dati importanti: i segni neurologici, se ricercati con molta attenzione, sono spesso presenti nelle piccole pazienti già al secondo-terzo mese di vita sia nelle forme classiche che varianti. Possiamo anche affermare che una data mutazione del gene MeCP2 presente in più soggetti può accompagnarsi ad espressività e decorso clinico molto diversi. Stiamo ora sviluppando una serie di dati ampi e documentati che ci permetter di portare elementi importanti sulla correlazione genotipo-fenotipo. La correlazione genotipo-fenotipo stata ampiamente discussa dagli studiosi presenti: questo un punto molto importante perché può offrire elementi guida anche nelle nostre ricerche di laboratorio.

I colleghi scandinavi hanno riportato esperienze ormai consolidate di Centri di Ricovero diurni sia per pazienti Rett in età infantile che per adulti. Un progetto interessante sui centri di assistenza e riabilitazione stato presentato da un membro dell'associazione Rett francese;

auspichiamo che anche AIR possa prendere contatti con l'associazione francese.

Un accenno alle terapie farmacologiche e mediche anche se non si tratta di argomenti a noi familiari. Alcune conclusioni: le terapie farmacologiche, soprattutto per quel che riguarda gli psicofarmaci di diverso tipo, non sono molto diffuse in altri Paesi. La rappresentante delle famiglie olandesi, una giovane mamma molto preparata, ha sottolineato che si deve contare moltissimo sulla vita in famiglia dei soggetti Rett con un impegno costante, misurato, non stressante, che dà grandi frutti.

...E in Italia?

La ricerca sul gene MeCP2 continua anche nei laboratori italiani, con molto impegno. Per quanto riguarda il gruppo di Firenze a cui facciamo capo, tre sono i filoni di ricerca: completamento dell'analisi di sequenza, con particolare riguardo alle regioni UTR in 5' e 3', analisi degli SNPs nei soggetti classici e con varianti risultati negativi per la mutazione della regione codificante. Studio della proteina. Completamento dell'analisi di sequenza nelle pazienti ancora da analizzare, in continuo flusso, provenienti dall'Italia e da altri Paesi. Infine, analisi del gene MeCP2 in soggetti con pa-

tologie correlabili in qualche modo alla Sindrome di Rett, a patologie diverse, maschi e femmine.

Molto, troppo, rimane ancora da chiarire sul meccanismo che fa in modo che la malattia interessi maggiormente le femmine; molto ancora si deve comprendere sul ruolo esatto del gene MeCP2 per i molti aspetti di questa patologia. Non si esclude che altri geni potrebbero essere implicati, con azione indipendente o correlata a quella del gene MeCP2. Ci sono molti gruppi nel mondo che lavorano su questo filone di ricerca.

Ai genitori vorremmo, di nuovo, inviare un messaggio di speranza e anche un incoraggiamento a valorizzare al massimo le potenzialità presenti nelle loro figlie, rispettandone l'indole, le peculiarità caratteriali. Raccomandiamo, infine, di cercare e trovare una collaborazione ottimale con tutti quegli operatori che possono dare un reale contributo alla limitazione delle conseguenze cliniche della mutazione del gene MeCP2: il pediatra e il neurologo, lo psicologo... Tutti possiamo e dobbiamo fare qualcosa di utile in supporto alla famiglia che deve mantenere il ruolo-guida ma che deve comunque essere aiutata in questa sua funzione così importante e gravosa.

Un anniversario speciale

"Amatevi e siate felici"

scrisse un giorno qualcuno.

E così hanno fatto Luigi Dell'Oro e

Pierina Castagna. Si sposarono il 13 gennaio 1951 e lo stesso giorno di quest'anno hanno felicemente festeggiato il loro stare insieme da cinquant'anni.

Agli auguri vogliamo aggiungere un ringraziamento speciale. Amici e parenti, infatti, hanno deciso di devolvere la somma tradizionalmente destinata a regali e bomboniere, alla nostra associazione per sostenere la ricerca sulla Sindrome di Rett.

Ancora auguri!



Bacheca

Siena, 31 marzo 2001:

gli associati si riuniscono

Il giorno **31 marzo 2001 alle ore 15** si riunisce presso l'**Hotel Accademy** l'assemblea annuale **AIR** per discutere il seguente ordine del giorno:

1. Relazione del presidente sull'attività **AIR**;
2. Esame ed approvazione bilancio consuntivo 2000 e preventivo 2001;
3. Formazione di gruppi di lavoro per l'attività associativa 2001;
4. Illustrazione e organizzazione del progetto della dottoressa Alessandra Orsi "Corsi di formazione e counselling per insegnanti, terapisti di bambine e ragazze con **Sindrome di Rett**" recentemente approvato;
5. Varie ed eventuali.

Il presidente De Marchi saluta i presenti e in particolare la Signora Rosanna Bignaghi del Comitato Telethon. La parola viene subito data al dottor Hayek che illustra le proprietà di un nuovo farmaco in via di sperimentazione. Chi volesse aderire a tale sperimentazione dovrà sottoporre la bambina ad un elettrocardiogramma da ripetere ogni sei mesi, per verificare l'efficacia di tale farmaco. La casa farmaceutica assicura la somministrazione gratuita per due anni.

Interviene poi la dottoressa Orsi per illustrare il programma che consiste nella organizzazione di corsi a livello regionale destinato alle insegnanti e ai terapisti. Si vuole dare così la possibilità agli insegnanti di poter accedere a questo corso di comunicazione rimanendo nella propria residenza. La dottoressa sarà a disposizione ogni mercoledì dalle ore 14 alle ore 15. I numeri sono i seguenti: reparto: 0577-586543; fax:0577-586150.

La presidente passa poi a delineare brevemente l'attività dell'AIR nell'anno 2000 e le decisioni prese dal Consiglio Direttivo riunitosi il 14 gennaio 2001 a Milano: finanziamento del Convegno di Siena; nomine della Commissione scientifica; modifica del logo dell'Associazione; approvazione progetto dottoressa Orsi; approvazione della borsa di studio del dottor Nicolao della durata di un anno; (viene modificata la procedura di assegnazione: per agevolazioni fiscali il finanziamento verrà destinato direttamente all'Università di Padova a cui fa capo il dottor Nicolao); novità del nostro notiziario.

Il presidente procede poi alla lettura dello statuto della RSE (European Rett Syndrom, ndr.) L'intento è quello di far aderire all'Associazione europea il maggior numero di Paesi. Giovanni Bonomi ritiene che il comitato direttivo della RSE dovrebbe essere formato dai rappresentanti di tutti i paesi e non solo da un minimo di tre (come prevede lo statuto attuale). Il presidente De Marchi insiste sull'opportunità di associarsi a livello europeo e prosegue spiegando che in Svezia esiste un centro all'avanguardia sulla malattia. Fino a questo momento i finanziamenti sono stati erogati dallo stato svedese, sebbene ora non sia più in grado di sostenerli; il centro, quindi, dovrà chiudere. Uno degli scopi della RSE è appunto quello di intervenire affinché il centro prosegua la sua attività.

Sarà tradotto in italiano il libro *Manuale della Sindrome di Rett* edito dall'IRSA. Abbiamo ricevuto la sponsorizzazione di L. 5.000.000 da UniCredito. Un grazie a chi ha reso possibile il sostegno finanziario.

Il signor Venticinque passa poi alla lettura del bilancio consuntivo del 2000, approvato all'unanimità.

Il punto tre dell'ordine del giorno non viene trattato per mancanza di tempo.

La seduta è tolta alle ore 18.30.

Segretaria: Donatella Ciarlini.

GUIDA PER GENITORI

(Su gentile concessione dell'Associazione Nazionale Rett della Spagna che ha realizzato la guida e ha permesso la traduzione in italiano)

TRADUZIONE A CURA DI MARIAN OSEF

DOTT. VICENTE GARCIA AYMERICH, PRIMARIO SEZIONE RIABILITAZIONE INFANTILE OSPEDALE UNIVERSITARIO "LA FE". VALENCIA *

Armonizzare gli interventi terapeutici che la bambina riceve con una serie di attività che i genitori possono compiere ogni giorno anche per rendere più agile l'attività degli specialisti. Questo l'obiettivo di una guida facile e completa per alleviare i sintomi e ritardare la comparsa di prevedibili complicazioni nelle bambine affette da Sindrome di Rett.

PRIMA PARTE

Introduzione

Questo capitolo ha lo scopo di aiutare tua figlia o qualsiasi persona affetta da Sindrome di Rett. Il programma terapeutico di queste pazienti deve essere sempre stabilito da uno specialista o quipè ospedaliera, ma sar molto pi facile metterlo in pratica se conosci i problemi da trattare ed il perch del trattamento. Per questo, la finalit di questa introduzione di aiutarti a capire e rafforzare l'informazione che hai ricevuto dai medici.

Cosa succede all'apparato motorio e alle sue funzioni nella Sindrome di Rett?

Nella Sindrome di Rett (SR), in un determinato momento dello sviluppo, la bambina smette di acquisire le funzioni proprie di una bambina della sua et , iniziando con un rallentamento e poi con una regressione sia nel linguaggio che nella capacit di spostamento.

Se riuscita a camminare o si sposta soltanto strisciando, pu fermarsi a questa forma di spostamento oppure regredire progressivamente, fino a perdere completamente la capacit di muoversi.

La manipolazione perde

la sua funzione intenzionale, trasformandosi in movimenti inutili (stereotipie).

Il tono muscolare (lo stato di tensione muscolare a riposo) pu variare: certi muscoli aumentano di tono, e compare la spasticit , mentre altri perdono il tono per mancanza di utilizzo. La distribuzione di queste alterazioni nei gruppi muscolari anarchica, il che porter ad anomalie di posizione indesiderate, come la limitazione dei movimenti nelle articolazioni di alcune parti del corpo.

Per lo stesso motivo, insieme all'alterazione del controllo neurologico generale, certe funzioni si alterano. Con esercizi fisici possiamo migliorare la respirazione, la digestione e la circolazione sanguigna.

L'alterazione muscolare la sua diretta conseguenza, la posizione, a lungo andare causa deformit scheletriche, tra le quali le pi preoccupanti sono quelle che interessano la colonna vertebrale e i piedi.

L'obbiettivo di questa guida completare gli interventi terapeutici che la bambina riceve con una serie di attivit che i genitori possono compiere ogni giorno anche per rendere pi agile

l'attivit degli specialisti, uniti dal comune interesse di alleviare i sintomi e ritardare la comparsa di prevedibili complicazioni.

Qui ci riferiamo essenzialmente a funzioni che possono migliorare con la fisioterapia, le regole e gli esercizi indicati sono facili da eseguire a casa e non hanno bisogno di apparecchiature n conoscenze particolari ma, proprio per questo, non sostituiscono in nessun modo le terapie specialistiche.

Lo sviluppo funzionale

Nella bambina Rett, i sintomi cominciano quasi sempre nel momento in cui dovrebbe iniziare a camminare indipendentemente. Per questo alcune di loro perdono questa capacit , se l'avevano acquisita, altre non riescono neppure a spostarsi strisciando ed altre avranno difficult a riuscirci.

Le mani che afferravano e rilasciavano e le dita che indicavano, perdono l'intenzionalit e limitano i propri movimenti a gesti inutili (stereotipie), quasi sempre indirizzati verso la linea mediana del corpo.

Il tronco pu perdere stabilit in posizione seduta, e nell'insieme diminuisce la mobilit spontanea che in

altri bambini costituiscono la base dell'apprendimento delle abilità motorie.

Gli arti superiori

Perdendo l'abilità di manipolazione, le braccia tendono ad avvicinarsi al corpo ed i gomiti i polsi e le dita si flettono. In alcuni casi possono presentarsi deformazioni difficili da correggere, che vanno prevenute stimolando altri movimenti funzionali con l'obiettivo di evitare i movimenti ripetitivi.

Il Tronco

Sia che rimanga seduta sia che cammini, il tronco ha un dondolio, inclinandosi a destra e a sinistra, provocando lungo andare deviazioni laterali della colonna vertebrale (scoliosi). La mancanza generalizzata del tono muscolare, porta ad una posizione in flessione del tronco che provoca l'incurvatura anteriore (cifosi) -anche se ci non accade sempre.

Gli arti inferiori

Quando cammina tende a flettere anche e ginocchia, se ritarda a farlo, si possono presentare deformità leggere nelle anche. Le deformità dei piedi dovute alle alterazioni muscolari ed a difetti circolatori sono frequenti sia nelle bambine che camminano che in quelle che non lo fanno.

Funzioni Corporee Automatiche

Le alterazioni respiratorie e della deglutizione portano spesso ad aumentare le secrezioni, con difficoltà d'espulsione dovuta alla mobilità aritmica (ritenzione e detenzione a intervalli della re-

spirazione, accelerazione della stessa), e a volte l'incapacità di tossire ed espettorare. Se c'è scarsa mobilità respiratoria e le secrezioni sono ritenute, i polmoni diventano terreno fertile per infezioni respiratorie.

La digestione lenta e questo rende probabile -e frequente- la stitichezza.

Ugualmente, la circolazione venosa nelle gambe lenta e la regolazione dei capillari di piedi e mani alterata, il che spiega la freddezza e i cambiamenti di colore.

Cosa si pu fare?

Sappiamo che i sintomi sono progressivi, ma nello stesso modo in cui la ricerca ha recentemente trovato la causa della malattia, possibile che un giorno si trovi la cura atta ad arrestare o variare l'evoluzione. D'altra parte, provato che il trattamento rinvia la regressione porta sempre a una migliore "qualità di vita" in un progetto di maturità e invecchiamento sempre più lungo. Per questo, bisogna cercare di ritardare la comparsa di deformità, così come alleviare le alterazioni funzionali mantenendo i muscoli flessibili e forti, e le ossa ben allineate il più a lungo possibile.

FISIOTERAPIA

La Fisioterapia consiste nel trattamento di una malattia tramite esercizi fisici. I suoi principali obiettivi sono:

- Mantenimento delle funzioni.
- Mantenimento della postura.
- Aiutare le funzioni organiche rallentate.
- Evitare o ritardare le defor-

mit scheletriche.

Per eseguire un trattamento di fisioterapia corretto necessario l'aiuto, l'intervento, l'appoggio e l'opinione degli specialisti. Ma, ci sono molte cose che possono essere fatte in casa: esercizi semplici, correggere posizioni e tutto ciò che legato alle funzioni fisiologiche.

Per ottenere i migliori risultati necessario fare gli esercizi con regolarità integrandoli nella vita normale della bambina, approfittando di situazioni di gioco o casalinghe come il bagno e i pasti.

Di seguito, descriviamo semplici esercizi che i familiari o le persone che li aiutano possono eseguire in casa, cercando di mantenere la continuità e adattandosi ai tempi e alla reattività della bambina. È importante non sovraccaricare la famiglia di responsabilità ma sempre opportuno affidarsi a medici e terapisti esperti per gli esercizi, sempre che lo si ritenga necessario.

ESERCIZI DI STIMOLAZIONE DELLA SENSIBILITÀ, E DEI SENSI

Il modo di percepire gli stimoli provenienti dal mondo che ci circonda diverso nelle bambine con SR. Possono percepire qualsiasi suono, cambiamento di colore o sconosciuto al tatto, come un'aggressione. Questa difficoltà a capire il mondo circostante, si aggrava con la difficoltà di capire il proprio corpo nello spazio e gli arti rispetto al tronco ed alla testa.

Sono state studiate tera-

pie di "integrazione sensoriale" specifiche per alleviare questa situazione e in esse sono contenuti esercizi facili da realizzare a casa all'interno delle attività giornaliere (gioco, bagno, igiene, alimentazione). Questi esercizi, si possono realizzare in maniera sistematica e progressiva oppure in maniera informale all'interno di queste attività.

L'obiettivo imparare a discernere gli stimoli buoni da quelli cattivi all'interno di un processo generale di apprendimento. All'inizio la bambina avrà difficoltà a integrare la percezione di uno stimolo con un'altro, proveniente dallo stesso oggetto. Per esempio: la visione, il suono e il tatto di un sonaglio. Solo l'identificazione delle tre qualità ed in seguito la somma delle stesse permette di conoscere l'oggetto e il suo uso. Quando la bambina percepisce qualcosa di nuovo, che non conosce, può prenderlo come un'aggressione, (per esempio, davanti a una riga sul pavimento può fermarsi) il nostro compito è di farle conoscere le cose e le situazioni in modo che le diventino familiari.

Con il proprio corpo le succede qualcosa di simile. Chiunque di noi può sapere e dire ad occhi chiusi qual'è la posizione di una delle nostre mani rispetto al corpo. È così perché abbiamo dei "recettori" posizionati nei muscoli, nelle articolazioni e nella pelle. Anche la bambina li ha, ma non in grado di capire ed elaborare l'informazione che i recettori le comunicano ed ha bi-

sogno che glielo si insegni costantemente.=(continua pratica)

Di seguito, sviluppiamo alcuni degli esercizi già spiegati nel capitolo 5... relativi a situazioni di riposo o di stimolo. Come regola bisogna ricordare che, a volte, usare due sensi contemporaneamente può sopporre un carico eccessivo, per questo gli esercizi devono essere applicati separatamente con pause tra di loro cominciando da quelli per lei più divertenti concludendo con quelli che le piacciono meno.

Il bagno

L'ora del bagno può diventare il momento perfetto, con esercizi semplici, per intensificare gli stimoli sensoriali sia in grado che in qualità. L'atmosfera di rilassamento e gioco contribuisce a facilitare il rapporto con la bambina.

La temperatura della stanza da bagno deve essere di due gradi superiore a quella che desidereresti (tra 28... e 30...) e quella dell'acqua vicina ai 40..., cercando di mantenerla costante.

Per passare da una situazione a un'altra (cena, gioco) si consiglia di rilassare la bambina abbracciandola fortemente e cullandola avanti e indietro. Possiamo sederla in grembo oppure davanti a noi, abbracciandola e avvolgendola dal dietro diluendo l'azione tra i 3 e i 5 minuti. Sarà più rilassata se la si spinge a fissare lo sguardo su un oggetto luccicante situato di fronte (lo specchio o la luce del bagno) e se con l'ausilio di qualcosa che aumenti la sensazione

di peso esterno: coperta o gilet imbottito (di pesi).

Successivamente, a riposo su un tavolo sicuro, consigliabile farle dei dolci massaggi cominciando dai piedi o dalle mani, salendo dolcemente fino alle spalle o alle anche. Bisogna usare degli oli o creme di consistenze diverse, e non dimentichiamo d'includere nel massaggio il torso e la schiena. Bisogna fare una leggera pressione sulla pelle della bambina, mentre gli oli facilitano lo scivolare delle nostre mani. Possiamo trattenerci in questo gioco terapeutico tra i 10 e i 15 minuti.

Adesso ci concentreremo sugli obiettivi igienici del bagno. Dentro l'acqua e in una posizione sicura, gli sfregheremo le braccia e le gambe (anche il tronco), iniziando dalla parte più lontana fino a quella a noi più vicina, con spugne (naturali, sintetiche), stracci morbidi oppure ruvidi. Può anche variare il tessuto degli asciugamani che useremo per asciugarla.

Questo bagno terapeutico può finire asciugandola con un telo di spugna pesante, che poi può essere sostituito da una coperta per far sì che la bambina abbia un senso di pressione totale.

Il Sonno

Abitualmente, il bagno precede il sonno notturno, e portato a termine nel modo anteriormente spiegato può essere un buon metodo per indurre al sonno. Se nonostante tutto non si addormenta, ricorda che, le melodie semplici in toni bassi

e l'uso di colori pastello nella stanza e nella biblioteca da letto così come le luci tenui, aiutano il sonno. Tutte le manovre di rilassamento collegate con il bagno possono essere ripetute nel contesto del sonno, sostituendo le pressioni con le carezze estese a tutto il corpo.

I pasti

Possiamo rinforzare l'prendimento dell'uso delle posate e dei bicchieri usando quelli che richiamano di più la sua attenzione. Per esempio, in plastica, rossa o gialla. Si può anche mantenere il ritmo di manipolazione o ingestione con canzoni lente, semplici e orecchiabili, di ritmo frastagliato che sottolineino la funzione che ci interessa enfatizzare: la deglutizione, il fatto di tagliare con il coltello, ecc.

È preferibile che, almeno all'inizio, il pranzo sia un momento di intimità carente di stimoli che distraggano la sua attenzione, facilitando così la concentrazione negli insegnamenti. Questo non esclude i pranzi familiari, che possono essere più divertenti per lei e che possono essere lasciati per il fine settimana.

Il Gioco

Le bambine Rett giocano, ma non bisogna dimenticare che passano gran parte della giornata ricevendo insegnamenti programmati. Nonostante questo in qualche momento devono godere del privilegio dell'ozio, della noia e del dolce far niente. Pertanto, le proposte che faremo contemplano queste permesse:

Possiamo accettare un tempo inatteso di sonno, magari la noia, la cosa che la rilassa di più. Ma, sappiamo che dopo il riposo, magari le manca l'iniziativa per ricominciare. Pertanto dopo averle concesso del tempo per sé, bisogna spronarla.

È meglio che sia lei a scegliere il tipo di gioco piuttosto che costringerla. Per questo bisogna avere varie opzioni e offrirgliene per far sì che eserciti la sua capacità di scelta.

Bisogna fare una pausa ogni volta che si cambia gioco, e non cambiare o distrarre il corso di qualsiasi gioco finché la bambina non da segni di noia.

Una parte dei giochi deve avere come scopo l'allenamento dell'equilibrio posturale e siccome la sua applicazione implica una certa rudezza, devono essere fatti solo alle bambine grandicelle o con un certo grado di resistenza fisica. Se li facciamo alle bambine piccole, l'applicazione deve essere dolce e progressiva.

-Appendere la testa in giù

-Sdraiata, farla girare su se stessa. Ad esempio all'interno di un cilindro vuoto.

-Farla dondolare su una altalena o, seduta sopra, lasciarla andare dopo avere intrecciato le due corde al massimo (facendo girare il seggiolino).

-Farla dondolare su di un dondolo o una culla.

-Farla saltare su un lettino elastico.

-Farla scendere rampe o scale.

-Farla stare in piedi e in equilibrio su tacchi o sgabelli

ogni volta pi stretti e alti (senso comune e prudenza permettendo).

-In generale attivit che implichino movimenti rapidi e scossoni che comportino cambiamenti di direzione.

Altra serie sar orientata ad allenare la coordinazione oculo-manuale e facilitare la discriminazione sensoriale. Consister nel arrivare fino ad oggetti con qualit contrastanti:

-Freddo-Caldo.

-Liscio-Ruvido.

-Oggetti semplici con contorni arrotondati-irregolari con bordi angolati.

-Melodie dolci-musiche alte con ritmi rapidi.

-Disegni di nero su bianco o viceversa-immagini con pochi contrasti.

-Fotografie familiari.

-Tutti gli odori e alcuni sapori.

ESERCIZI PASSIVI

Una tecnica semplice per stirare i muscoli tesi e/o accorciati e per mantenere la mobilit delle articolazioni in tutta la sua ampiezza, consiste nel muovere le articolazioni lentamente fino ad ottenere la sua massima estensione, mantenendo la posizione per 30 secondi. L'obbiettivo ritardare le deformit prevedibili data la tendenza alla flessione delle bambine Rett.

La bambina deve essere rilassata, in modo che non ci sia resistenza all'esercizio. Se il movimento si fa troppo velocemente, possibile che la bambina offra resistenza o si spaventi. L'esercizio di stiramento non

deve arrivare a causare dolore, anche se causer una sensazione di tensione leggera e sostenuta.

Se osservate con cura le istruzioni e l'esercizio si fa in modo fermo ma non aggressivo, n l'articolazione n il muscolo subiranno danni. Bisogna essere costanti per evitare che si sviluppino contrazioni, che causerebbero disturbi peggiori di quelli causati dagli esercizi. Per questo importante, a beneficio della bambina, la continuit, tenendo conto che, in queste situazioni, la fermezza e l'affetto sono essenziali.

Anche se non importa l'ora in cui si fanno gli esercizi e necessaria una routine per non dimenticarsene. I movimenti vanno fatti ogni giorno, ed una buona idea farli dopo un bagno caldo perch il momento in cui la bambina pi rilassata. Anche se alcune bambine all'inizio protestano un po', una volta stabilita la routine, prendono confidenza e smettono di protestare.

Le caviglie

La bambina deve essere sdraiata sulla schiena e rilassata. La persona che fa gli esercizi deve mettersi accanto.

Posizionare una mano sulla pianta del piede, con le dita indirizzate verso il tallone, tenerlo stretto (senza fare male) tra il pollice e le altre dita. Intanto, con l'altra mano, mantenere il ginocchio steso.

Poi, dolcemente ma fermamente, spingere il piede fino ad ottenere un angolo retto (90...) o il pi vicino

possibile, ma senza lasciare che si pieghi il ginocchio. Quando si trovi resistenza o tensione, mantenere la pressione per qualche secondo e poi, gradatamente, aumentare la spinta sul piede fino a guadagnare qualche grado in pi, mantenendo questa nuova posizione per circa 30 secondi.(Fig.1)

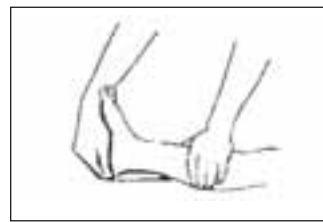


Fig 1

L'esercizio deve essere ripetuto almeno 20 volte per ogni piede. Accertarsi che quando lo si fa, sia tutto il piede a muoversi e non soltanto le dita o il collo del piede.

Le Ginocchia

Generalmente, in queste articolazioni si sviluppano soltanto contrazioni leggere prima che la bambina arrivi alla sedia a rotelle. Nonostante ci, importante evitarle, dato che la sua comparsa gli render difficile camminare.

Per stirare le ginocchia, la bambina deve essere nella estesa posizione degli esercizi alle caviglie. Una mano prende fermamente il tallone, come nel esercizio precedente, ma l'altra mano esercita una pressione sulla coscia, giusto sopra il ginocchio (fig 2).

Si muove il piede come nell'esercizio precedente verso l'alto, alzando il tallone per riuscire a stirare il ginocchio. Questo esercizio

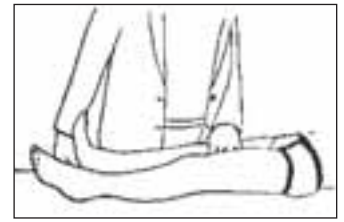


Fig 2

va fatto 20 volte per ogni ginocchio.

Un'altro modo di stirare le ginocchia cambiando la posizione della bambina, vale a dire pancia in gi, metterle un cuscino sotto la coscia (non sotto al ginocchio). Questo permetter al peso dell'estremit inferiore e del piede, di stirare l'articolazione del ginocchio. E ancora pi facile se la bambina sdraiata su un letto o lettino a pancia in gi con i piedi penzoloni fuori di esso. (Fig.3)

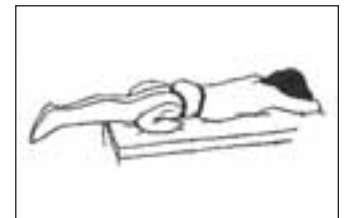


Fig 3

Questa posizione, spesso, pi facile da mantenere se la bambina distratta con uno dei suoi giochi preferiti o dalla televisione.

Le anche

L'articolazione dell'anca controllata da alcuni dei maggiori muscoli del corpo. I due gruppi muscolari con pi tendenza a soffrire contrazioni sono quelli che sollevano e flettono le cosce e quelli che muovono l'anca lateralmente. Ci sono tre modi per stirare i muscoli flessori dell'anca (questi esercizi devono essere ri-

petuti almeno 10 volte per ogni lato)

a) Sdraiare la bambina di lato con le gambe dritte. La persona che fa l'esercizio deve posizionarsi dietro. Mettere una mano sull'osso dell'anca per tenerla ferma e far scivolare l'altra mano fino al bordo della coscia della stessa gamba. Portare allora la gamba indietro, verso di s, in modo che l'anca si tiri. (Fig.4).

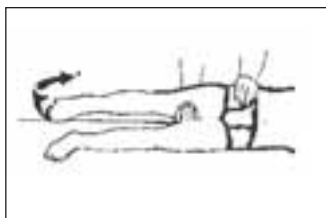


Fig 4

Se scegliete questo metodo dovete assicurarvi che il bacino sia fermo. Potete appoggiare il ginocchio contro la parte più bassa della schiena della bambina, di modo che la vostra coscia faccia da cuscino alla bambina. Poi ripetete lo stiramento sull'altro lato.

b) La bambina sarà sdraiata a pancia in giù. Appoggiate una mano fermamente sopra i glutei e fate scivolare l'altra sotto la coscia vicino al ginocchio, poi alzate la coscia verso l'alto tenendo tutta la gamba in estensione. Ripetete dall'altro lato. (Fig 5.)

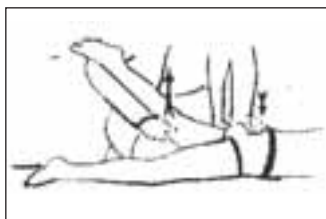


Fig 5

c) La bambina sarà sdraiata a pancia in su. La gamba opposta (quella che non sarà stirata) va piegata verso il petto e mantenuta contro esso fermamente. Se possibile, la stessa bambina da sola deve tenerla così. Mettere la mano sulla coscia, giusto sopra il ginocchio della gamba che si vuole stirare, e spingere verso il basso. Ripetere con l'altra gamba.

Alcuni muscoli dell'anca, che uniscono la parte inferiore della schiena con le gambe, aiutano a controllare l'angolo del bacino e possono intaccare la curvatura della colonna vertebrale. La tensione di questi muscoli può essere notata se la bambina camminando gira la gamba verso l'interno. Si può osservare anche quando in piedi se si appoggia di più su una gamba piuttosto che sull'altra.

Per stirare questi muscoli (Fig.6), la paziente deve essere sdraiata a pancia in su e la persona che esegue l'esercizio, deve essere davanti ai suoi piedi, leggermente verso un lato. Si alza la gamba che non sarà stirata, per evitare che ostacoli i movimenti mentre l'altra si porta da sotto la prima verso la linea media del corpo. Mantenere dritto il ginocchio. Gli esercizi vanno ripetuti 10 volte per ogni gamba.

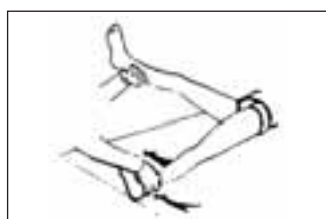


Fig 6

Gomiti, polsi e dita

Durante i primi stadi della SR, raro che queste articolazioni presentino dei problemi nonostante la tendenza alla flessione secondaria ed ai movimenti stereotipati senza scopo. Ma, se le stereotipie continuano soprattutto quando la bambina costretta alla sedia a rotelle, diventa importante cominciare gli esercizi di stiramento di queste articolazioni per prevenire la comparsa di contrazioni. Tutti gli esercizi per gomito e polso vanno ripetuti più o meno 10 volte per lato.

a) Si prende il braccio con fermezza con una mano mentre l'altra tiene la mano della bambina con il palmo rivolto verso l'alto stirando il gomito verso il basso molto dolcemente (Fig.7).

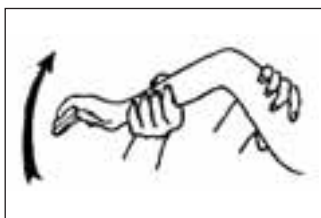


Fig 7

b) I movimenti di rotazione dell'avambraccio, anche se non sono grandi movimenti, sono importanti perché permettono alla bambina di portarsi la mano alla bocca o che prenda con più facilità gli oggetti. Per preservare questi movimenti continuate a tenere il braccio come nella Fig.7 ma, adesso, con l'altra mano prendete la mano della bambina come per "prenderla per mano", con le dita tese girate il palmo della mano della bambina prima verso l'alto e poi verso il basso mante-

nendo la spalla ferma.

c) Il polso si stira tenendo l'avambraccio della bambina con una mano. Mettete il palmo dell'altra mano (la vostra) contro il palmo della mano della bambina e spingete il polso della bambina indietro. Cercate di mantenere le dita della bambina diritte, perché se il pugno chiuso, scompare l'azione di stiramento di questi tendini.

ESERCIZI PER LE ALTERAZIONI CIRCOLATORIE

Gli esercizi per trattare le alterazioni della circolazione venosa dei piedi e delle gambe delle bambine Rett sono una combinazione di trattamenti della postura e mobilitazioni passive. Possono essere fatti appena prima dell'ora del bagno e devono rispettare il seguente ordine:

Trattamento delle posizioni: metterla seduta o sdraiata per 20 minuti con i piedi alzati (appoggiati su un cuscino o sgabello) al di sopra dell'altezza del bacino (Fig.8).



Fig 8

Nella stessa posizione si possono fare gli esercizi passivi per caviglie e piedi.

Successivamente, disponete due catini, il primo con acqua tra 45... e 50... e il se-

condo con acqua tra 5... e 10... , tenere i piedi immersi 3 minuti alternativamente tra un catino e l'altro (all'inizio si possono cambiare le temperature e il tempo, fino a che la bambina non prenda l'abitudine). Questa operazione si ripeter fino a 5 volte. L'obbiettivo di allenare la regolazione vasomotoria, cercando di alternare la vasodilatazione alla vasostrizione dei capillari degli arti inferiori. Questo, a lungo andare, pu migliorare lo stato dei piedi, riducendone la freddezza e il colore violaceo che spesso hanno le bambine Rett.

Gli esercizi possono finire con un leggero massaggio che parte dai piedi e prosegue verso l'inguine.

ESERCIZI ATTIVI

La partecipazione attiva della bambina Rett nella realizzazione di un esercizio subordinata alla sua disponibilit di umore. Per questo, pi che parlare di esercizi sistematici, parleremo di obiettivi e strategie generali, che certamente, saranno completati dall'esperienza e dalla conoscenza che i genitori hanno delle particolarit della propria figlia.

Mantenimento del cammino e dello stare in piedi

Nel caso la bambina abbia imparato a camminare, importante che mantenga questa capacit il pi a lungo possibile. Per questo, in maniera sistematica, realizzate passeggiate programmate tutti i giorni, chiaramente personalizzate alle vostre condizioni.

Se cammina senza aiuto,

la durata della passeggiata deve essere conosciuta e costante, prendendo nota del momento in cui comincia a stancarsi e analizzando, davanti ad ogni diminuzione, le possibili circostanze che potrebbero influire: scarpe, stato d'animo, varianti del terreno. Se l'andatura ferma, deve imparare a fermarsi quando glielo chiediamo, e allora potremmo ostacolare gli itinerari cambiando direzione oppure mettendo ostacoli veri e propri (righe di gesso che incrociano la sua strada, fogli di carta di colori forti, rampe). Se l'andatura instabile, dovremmo incitarla col suo giocattolo preferito, tenendolo fuori della sua portata per far s che faccia lo sforzo.

Occasionalmente, dopo una convalescenza o anche come rifiuto a situazioni nuove, pu arrivare a perdere il cammino. In questo momento bisogna riconsiderare nuovamente le circostanze: magari cammina meglio scalza oppure con solette corrette, o magari lo fa su un terreno e non su un'altro. Comunque, una situazione da far esaminare agli specialisti, possibile che con un semplice intervento terapeutico ricominci a camminare.

Un truccetto, in queste circostanze, verificare se capace di camminare con falsi appoggi. Per fare la prova servono due bastoncini (due posate o due matite) glieli facciamo afferrare da un'estremit e noi li prendiamo dall'altra dirigendo la marcia. Quando acquista sicurezza, le si lascia alter-

nativamente uno dei bastoncini ed assai probabile che continui a camminare senza nessun aiuto reale, soltanto tenendo i bastoncini (senza nessuno che tiri dall'altra parte). Se fosse cos , bene adottarlo come esercizio di mantenimento del cammino.

Per rafforzare la posizione eretta indipendente (senza appoggi) conviene metterla qualche minuto su delle altalene (con movimento poco angolato) al fine di potenziare le reazioni di equilibrio.

Se la bambina cammina presa per mano, si possono fare gli stessi esercizi con il nostro aiuto. A questi aggunderemo il mantenimento della postura eretta per il maggior tempo possibile facendole afferrare delle sbarre o appoggiandola ad un tavolo con gli avambracci.

Anche se la bambina gi usa abitualmente la sedia a rotelle, conviene tentare ugualmente con gli esercizi sopra descritti, solo per il tempo che la bambina sopporta, utilizzando l'altalena per allenare le reazioni di equilibrio.

Allenamento della coordinazione e dell'equilibrio

Per gli arti superiori della bambina Rett esistono due possibilit :

a) Che abbia un uso intenzionale degli stessi. In questo caso bisogner rafforzare il lavoro degli specialisti fornendole: da un lato giochi manipolativi che offrano da minore a maggiore difficult per essere afferrati e d'altro giochi che esigano l'uso di tutte e due le

mani insieme.

b) Che non abbia un uso intenzionale degli arti, mantenendo stereotipie. In questo caso bisogna continuare il programma scolastico di riferimento nell'uso di tutori alternandolo nel tempo anche in funzione delle attivit desiderate.

Per gli arti inferiori abbiamo gi esposto gli esercizi corrispondenti quando parlavamo di reazioni di equilibrio in piedi o seduta.

Potenziamento dei muscoli elettori dorsali

Uno dei rischi maggiori per la salute della bambina Rett la strutturazione nel tempo delle deviazioni della colonna vertebrale. Sarebbe opportuno preparare muscolarmente la bambina per evitare -o ritardare- la comparsa della scoliosi. Ma non possibile l'esercizio attivo e il nuoto (che sarebbe un'ottimo esercizio). Pertanto, dobbiamo cercare la risposta dei muscoli elettori e equilibratori della colonna in modo riflesso.

Raccomandiamo la realizzazione due volte al giorno dei seguenti esercizi:

-Equilibrio seduta su un dondolo: inchinandola dolcemente verso un lato, farle perdere la stabilit fino al punto che lei stessa, davanti al pericolo di caduta, recuperi l'allineamento della colonna. Se non ci riesce da sola, l'esercizio inutile e possiamo farne a meno di farlo. Va eseguito indirizzato ai 4 punti cardinali e non superando i 5 minuti totali.

-Mettere la bambina su un pallone terapeutico, e spin-

getela in avanti (cercando l'appoggio frontale delle mani a terra, ma senza arrivarci) e indietro. In tutte due le situazioni ci che si cerca la risposta d'estensione della colonna.(Fig.9)

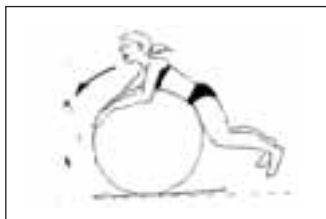


Fig 9

Lo stesso esercizio su di un cilindro in gommapiuma. Senza oltrepassare i 5 minuti (Fig.9).

Nel caso abbia gi acquisito la marcia a quattro zampe coordinata (gattoni)potenziarla al massimo sempre che non presenti un pericolo per l'indipendenza della marcia eretta.

CORREZIONE POSTURALE

La bambina affetta da SR ha lo svantaggio, dovuto alla debolezza muscolare, che adotta posizioni poco corrette. Per questo sono molto importanti tutti gli sforzi volti a correggere le posizioni anormali quando seduta.(Fig.10)

Seduta: I piedi devono essere piegati ad angolo retto (90...), le ginocchia indirizzate in avanti e le anche non devono essere piegate pi



Fig 10

di 90.... La sedia deve essere stabile e diritta, o al massimo inclinata di 10... all'indietro. I braccioli devono essere a un'altezza che le permetta di posare i gomiti senza dover alzare le spalle. Spesso sono d'utilita cuscini o pezzi di gomma piuma per adattare una sedia o poltrona di casa alle esigenze della bambina. Essendo seduta, il peso deve essere distribuito tra i due glutei. (Fig.11)



Fig 11

A volte si rende necessario mettere una spessore in mezzo alle ginocchia per mantenere questa posizione. La scelta d'una sedia corretta assolutamente essenziale per il benessere della bambina. Se prestiamo attenzione a queste cose con costanza, aiuteremo a prevenire la scoliosi e altre deformazioni.

Sdraiata a pancia in gi : Incoraggiate la bambina a restare pancia in gi un'ora al giorno. Aiutata da uno spessore poco inclinato pu essere la posizione ideale per i giochi di manipolazione. Questa posizione contribuir a evitare la comparsa di contrazioni o posizioni viziate a livello delle gambe, cos come alla comparsa della scoliosi. Lo stesso peso delle gambe stire le ginocchia, ma molto importante che i piedi siano li-

beri e penzolini fuori del piano di lavoro al fine di evitare la deformazione del piede (piede equino). (Fig.12).

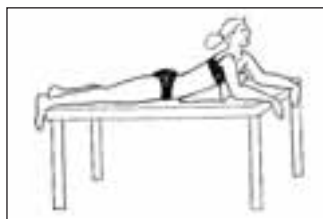


Fig 12

ESERCIZI RESPIRATORI

Respirazione profonda: La bambina deve essere comodamente semi seduta, con due o tre cuscini dietro la testa e le spalle. Le ginocchia piegate. (Fig.13)



Fig 13

Il familiare deve mettere le mani in modo che le dita siano indirizzate verso la schiena della bambina. E dolcemente ma fermamente fare pressione sulla parte pi bassa della cassa toracica (petto) aiutandola nella ispirazione. Ripetere 10 volte.

Posizioni per aiutare il drenaggio: Alcune bambine hanno difficult a espettorare il catarro, specialmente quando sono raffreddate. La posizione di drenaggio arca spesso beneficio.

Si crea uno spessore con dei cuscini duri oppure con un mucchio di giornali ricoperti da una coperta. Sdraiate a pancia in gi la bambina in modo che il to-

race rimanga inclinato verso il basso pi o meno di 45...(Fig.14).

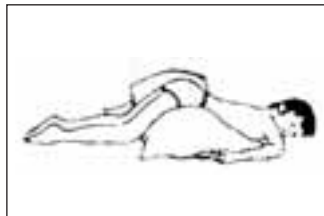


Fig 14

La bambina deve restare in questa posizione tra 10 e 20 minuti incoraggiandola a respirare profondamente.

Provocazione della tosse: Serve per "pulire" i polmoni. Si eseguire associato alla posizione di drenaggio, nella stessa posizione oppure con la bambina seduta, chinata in avanti.

Approfittando dell'ispirazione pi profonda, comprimiamo la parete addominale per spostare le secrezioni dense dalla parte pi bassa dei polmoni ai bronchi. Se, fortunatamente, riusciamo a farla tossire, lasciamola riposare riprovandoci dopo un po' di tempo.

Se il pap regge con forza le costole e lo stomaco della bambina, l'aiuter nello sforzo.

**Hanno collaborato:*

- Dott.ssa Paloma Perez Prieto. *Odontopediatra, Coordinatrice Clinica Odontoiatrica per il paziente handicappato. Croce Rossa Spagnola. Valencia.*

- Dott. F.Javier Silvestre Donat. *Professore Primario e titolare del Master di Odontoiatria in Pazienti Speciali della Facolt di Medicina e Odontoiatria de l'Universit di Valencia.*

Cari genitori,

mi chiamo Diana Zanardi, frequento il terzo anno del Diploma Universitario di Fisioterapia presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia di Brescia, grazie alla presidente dell'A.N.G.B.S.R., Marinella De Marchi mi è stata data l'opportunità di comunicare con voi attraverso questa lettera.

Ho incontrato per la prima volta il "mondo Rett" parlando con Irene, fisioterapista che ha in trattamento una bambina di nome Federica, rendendomi subito conto che sono ancora molte le difficoltà che queste bambine, ragazze e i loro genitori incontrano nella vita di tutti i giorni.

Allora mi sono chiesta: "Cosa può fare la Fisioterapia per contribuire a migliorare la realtà delle persone affette da Sindrome di Rett e delle persone che le assistono?"

Da questo interrogativo è nata l'idea per una Tesi di Diploma il cui titolo "**Sindrome di Rett: indicazioni pratiche relative all'aspetto motorio per terapisti e genitori**" appare di certo ambizioso, ma allo stesso tempo molto stimolante.

Il questionario allegato al presente notiziario è lo strumento, da me ideato, che mi permetterà di fotografare il panorama riabilitativo della Sindrome di Rett e di inquadrare i principali deficit motori delle bambine e delle ragazze attraverso un'ottica prettamente fisiochinesiterapica.

Scopo della Tesi è infatti fornire al fisioterapista, che per la prima volta viene a contatto con una bambina affetta da Sindrome di Rett, indicazioni che permettano di orientare correttamente il suo intervento riabilitativo.

Scarsa è, infatti, la bibliografia riabilitativa, e l'esperienza nonché la preparazione della maggior parte dei fisioterapisti, non essendo la Sindrome di Rett inserita nei programmi universitari.

Inoltre, l'analisi dei dati raccolti mediante i questionari mi permetterà di elaborare e proporre interventi, idee, suggerimenti finalizzati ad agevolare il vostro carico di lavoro come genitori e a prevedere il peggioramento degli handicap motori delle vostre figlie.

Tutto questo grazie anche alla collaborazione di fisioterapisti e personale specializzato nell'ambito della riabilitazione neuropsichiatrica.

Sperando che questo progetto possa contribuire a migliorare l'approccio terapeutico - riabilitativo della Sindrome di Rett, vi invito cortesemente a compilare il questionario allegato apportandovi qualsiasi aggiunta o modifica che riteniate necessaria.

Vi ringrazio molto per la vostra disponibilità e vi saluto promettendovi, già da ora, che riceverete a casa i risultati di questo studio, così come un opuscolo estratto dalla mia tesi, che spero possa costruire un valido aiuto per voi e per le vostre figlie.

Diana Zanardi



Anche una Tesi di laurea contribuisce ad arricchire gli studi e le ricerche sulla malattia, invitiamo perciò le famiglie associate ad aderire il più presto possibile all'iniziativa.

Cara redazione ti scrivo...

Muri e barriere

Concetta ha oggi 6 anni. Io sono il suo papà e vorrei dirvi quante peregrinazioni, quanti viaggi io e la mia famiglia abbiamo dovuto affrontare per capire quale realmente fosse la malattia della nostra piccola. Finalmente, circa due anni fa, la diagnosi del Centro di Siena di cui ricordo ancora la professionalità e la cortesia: sindrome di rett, mi fu detto. È come se il primo muro è stato abbattuto...

[...]Qualche tempo fa ho avuto modo di leggere, sfogliando le pagine della vostra rivista, di un articolo che elogiava l'operato della direzione didattica della scuola della piccola Elisa, il IV Circolo di Grosseto. [...] Non possono tuttavia esimersi dal denunciare quanto in realtà in quella scuola non sia stato realmente fatto per accogliere mia figlia. La struttura non era assolutamente in grado di ospitare Concetta e le sue esigenze: si è fatta richiesta di un laboratorio per le attività, di una stanza il più possibile vicina ai bagni, si era discusso dell'importanza di nuove terapie come la "musicoterapia". Dal direttore in questione solo risposte negative che parlavano di ridimensionare le nostre richieste, di fare richieste altrove [...] Ora Concetta è inserita in un'altra scuola, la cui Direttrice ci pare proprio essere una persona attenta e misurata alle esigenze dei portatori di handicap. Si parla spesso di barriere architettoniche, ma sono del parere che ancora molti muri siano da abbattere.

(Lettera firmata)

"Far parti uguali fra diseguali è somma ingiustizia" scriveva non tanto tempo fa don Lorenzo Milani che con la scuola ha combattuto grandi battaglie. Alcune sono state vinte, molte non ancora. Ci sembra giusto, in un paese civile e solidale come il nostro, dar voce a chi di parlare non è concesso, ma va ancor più fortemente difeso, salvaguardato, tutelato.

La Sindrome di Rett a scuola

Lavoro in una scuola elementare come insegnante di sostegno. Da settembre seguo una bambina di 10 anni a cui è stata diagnosticata, da circa due anni, la Sindrome di Rett al Reparto di Neuropsichiatria Infantile di Roma.[...] L'autonomia della bambina è assente, non ha il controllo degli sfinteri, la comunicazione verbale è limitata ad alcune ecolalie e suoni gutturali. A livello motorio è caratterizzata da ipertonìa degli arti inferiori e ipotonia degli arti superiori; marcia spesso sulle punte, non ha un equilibrio stabile [...] Mi trovo nella difficoltà di non sapere cosa fare con questa bambina; vorrei sapere come intervenire a livello operativo-educativo, sui possibili livelli di ricezione, sul modo di comunicare e interagire e sulle possibili novità riguardanti la malattia. Grazie per l'aiuto.

Graziella Puzzo (Ventimiglia)

La sua lettera è molto bella. Ci è tuttavia difficile rispondere in maniera dettagliata alle sue domande; per questo la rimandiamo ad una ricca fonte bibliografica che le potrà essere di sicuro ausilio: il nuovissimo testo *Capire la Sindrome di Rett*, (B. LINDBERG, a cura di Susanna Villa, Edizioni Del Cerro, Gennaio 2000, £.34.000), è la più completa e aggiornata guida sugli interventi psico-educativi e riabilitativi nei casi di Sindrome di Rett consigliata ai genitori, educatori e terapisti. Per richiedere una copia del libro, può contattare la redazione di Vivi Rett, il quadrimestrale dell'Associazione Rett, a questo numero di telefono e fax: 0331/898507, e-mail: dmmredaz@tin.it. (A questi recapiti risponde anche Marinella De Marchi, presidente AIR-Associazione Italiana Rett). Altri indirizzi utili: AIR, Policlinico Le Scotte -Neuropsichiatria Infantile-viale Bracci 1, 53100 Siena. Marinella De Marchi, Presidente AIR, via Trento 7 20029 Turbigo, Milano, tel 0331/898507. Centro Rett di Siena: tel. 0577/586568, per informazioni didattiche, problemi psicologici ed educativi. Responsabile AIR per la Regione Liguria: Silvia Galatini, via Saettone, 17013 Albissola S. (Savona), tel 019-489485.

indirizzate le vostre lettere, a: *Vivi Rett-il postino- via Trento 7, 20029 Turbigo, Milano; fax: 0331/898507; e-mail dmmredaz@tin.it*

FORMAZIONE E COUNSELLING PER INSEGNANTI E TERAPISTI

Presto al via in tutta Italia il corso di formazione e counselling per gruppi di insegnanti e terapisti che lavorano a contatto con pazienti affette da Sindrome di Rett. Curato e organizzato da Alessandra Orsi, il corso offrirà le principali basi terapeutiche e riabilitative, segnalando le migliori strategie per la gestione delle abilità cognitive e comunicative nelle bambine rett.

In autunno sar una realt in moltissime regioni italiane il corso di formazione e counselling per gruppi di insegnanti e terapisti di bambine e ragazze rett. Alessandra Orsi, psicologo clinico, psicoterapeuta e coordinatrice, relatrice del corso, spiega: In seguito ad una forte richiesta da parte delle famiglie, sor-

ta l esigenza di organizzare corsi pratico-teorici per fornire alle insegnanti strumenti adeguati per il piano educativo di ciascuna bambina, in considerazione sia delle caratteristiche generali della Sindrome di Rett, sia delle abilit personali di ognuna. Ø proprio per questo -conti-

nua la psicologa senese- che si deciso di rendere effettivo il progetto per la formazione di insegnanti sostegno, di assistenti, educatori e terapisti della riabilitazione che seguono e lavorano con bambine rett.

Adesso chiediamo l aiuto di tutti i responsabili regio-

nali -afferma la presidente De Marchi- poich proprio grazie al loro supporto a livello regionale e locale che sar possibile realizzare il progetto.

Il corso si svolger infatti in ambito locale per assicurare in tal modo la perfetta realizzazione e la partecipa-

PROGRAMMA:

- Basi teoriche e pratiche della sintomatologia neuropsicologica e comunicativa della Sindrome di Rett; aspetti teorici delle principali teorie riabilitative
- Valutazione delle abilit acquisite ed emergenti, impiego di strumenti (test, scale valutazione...) per una valutazione delle linee di sviluppo, analisi dei bisogni, dell intenzionalit , delle abilit comunicative e delle risorse personali ed ambientali di ciascun caso. Indicazioni pragmatiche e strategiche.
- Strumenti di comunicazione. Indicazioni pragmatiche strategiche per la gestione delle abilit cognitive e comunicative. Supervisione pratica dei casi, interventi di modellamento del comportamento.
- Il gioco: come arricchire l esplorazione e l autonomia. Supervisione dei casi.
- Incontro conclusivo di verifica e stesura piano educativo per ogni partecipante.

MODALITA DIDATTICHE

Dopo una prima parte introduttiva e teorica, gli incontri avranno uno sviluppo sul piano pratico con le seguenti modalit didattiche:

- predisposizione di situazioni attive in cui i singoli membri del gruppo sperimentano il ruolo di osservatore, modello;
- feedback immediati da parte del trainer e del gruppo guidato in presenza di prestazioni funzionali da parte dei singoli membri del gruppo;
- autovalutazione come elemento partecipativo ad un costante monitoraggio dell attivit didattica, per stimolare la capacit di osservazione, autoosservazione e autovalutazione (self-monitoring) per consentire l instaurarsi di una progettazione educativa costruttiva;
- supervisione casi;
- prescrizioni strategiche volte a un cambiamento in tempi brevi della pragmatica comunicativa relazionale.

OBIETTIVI E FINALITA DEL CORSO

Lo scopo principale del corso di fornire alle figure che si occupano delle bambine e ragazze con Sindrome di Rett, strumenti di valutazione e di organizzazione dei percorsi riabilitativi ed educativi, oltre a migliorare il know-how globale della malattia.

BIBLIOGRAFIA

Sar fornita una bibliografia originale sull argomento.

zione di tutti coloro che fossero interessati. In assenza dei responsabili regionali gli stessi associati potranno gestire l'organizzazione del corso in ambito locale. Sar necessario reperire locali e spazi idonei allo svolgimento, contattare Alessandra Orsi

per gestire gli incontri, reperire attraverso la redazione di ViviRett gli indirizzi degli associati a cui recapitare gli inviti, trasmettere alle Direzioni Didattiche delle scuole le date e gli incontri previsti.

Il corso si articolerà in 4 incontri, ogni seminario avrà

durata di 8 ore da suddividersi in due sessioni. I primi due incontri si terranno in giorni successivi (venerdì -sabato, sabato-domenica).

Avviso per gli Associati della Lombardia: si terrà il 29 settembre prossimo venturo a Monza il primo incontro.

Per maggiori informazioni e delucidazioni rivolgersi alla redazione del giornale.

Per contattare la Dott.ssa Alessandra Orsi: Centro Rett Siena: 0577/586568 (mercoledì dalle 14 alle 15); Reparto Siena: 0577/586543; Segreteria: 0577/586150

portfolio

Sono ormai sei anni che il paese di Lequile, Lecce, contribuisce attraverso mercatini, biciclettate, mostre e vendite di dolci, ad incentivare il fondo per la ricerca della malattia.

Dedicato a tutti i bambini e ragazzi dell'Istituto Comprensivo di Lequile dove Francesca frequenta la scuola materna "Unicef".

Un gesto d'amore per l'impegno profuso ad aumentare la speranza nella ricerca della malattia; Un Natale più vero perché sentito e reso unico, significativo per questa loro piccola, grande esperienza di solidarietà.

Un grazie particolare al preside Paolo Tarantini, agli insegnanti, ai genitori che con grande impegno si sono attivati attraverso recite e distribuzione di dolci, per aumentare il fondo destinato alla ricerca sulla malattia.

Tutto ciò ha lasciato in ogni cuore la gioia di aver dato una speranza a chi soffre e di aver maturato la consapevolezza che tutti nella vita hanno bisogno gli uni degli altri.

Come genitori ringraziamo con tutto il cuore l'Istituto comprensivo di Lequile e la scuola materna "Unicef" dove Francesca è seguita con affetto e calore.

Un grazie a tutti coloro che hanno reso possibile, con il proprio contributo, che la manifestazione giungesse a buon fine.

Adriano e Tatiana Carlà (Lecce)



In breve

L'art. 30 della legge finanziaria 2001, tra le altre disposizioni in materia di imposta sul valore aggiunto, stabilisce che hanno diritto all'applicazione dell'aliquota IVA del 4% per l'acquisto di automezzi, tutti i soggetti portatori di handicap fisico o mentale di gravità tale da aver dato diritto all'indennità di accompagnamento, nonché gli invalidi con grave limitazione delle capacità di movimento e ciò indipendentemente dall'adattamento del veicolo. Si tratta quindi di un'estensione dell'agevolazione fiscale sulla quale era già intervenuto il "collegato fiscale" alla legge finanziaria. Resta semmai nuovamente da segnalare che tale agevolazione non si applica invece quando ad acquistare il bene è un ente non commerciale, nemmeno se associazione di volontariato iscritta ai registri regionali di cui alla legge 266/91, per lo svolgimento delle proprie attività istituzionali di assistenza sociale o socio-sanitaria. In tal caso, infatti, si applica l'aliquota ordinaria.

Fonte: Cesvot News -Centro Servizi Volontariato Toscana, n.1, febbraio 2001

L'U.O. di Neuropsichiatria Infantile della Azienda USL 12 Versilia cerca uno specialista o specializzando in neuropsichiatria infantile disponibile a lavorare a Viareggio per partecipare a una ricerca sui disturbi del movimento, inclusa la Sindrome di Rett. La somma destinata al ricercatore è di L.12.000.000.

Informazioni: 0584/949236 (segreteria U.O Neuropsichiatria Infantile di Viareggio); fax: 0584/949366

La Fondazione Agarini di Terni ha individuato nel campo delle neuroscienze il suo principale spazio operativo per contribuire all'assistenza e alla cura delle persone affette da malattie neurologiche. Per perseguire concretamente queste finalità, sono state individuate le malattie dal sistema nervoso caratterizzate da aspetti genetico-ereditari a quelle passibili di terapie chirurgiche. La Fondazione ha collocato nell'area umbra la sede principale delle attività assistenziali e nell'Ospedale S.Maria di Terni il centro operativo fondamentale, senza peraltro rinunciare a rispondere a tutti i pazienti da qualsiasi parte provengano. Ci si avvale di qualificati apporti medico-scientifici della Johns Hopkins University di Baltimora per l'assistenza, la ricerca e la didattica nel campo delle neuroscienze.

La Fondazione ha creato, presso l'Ospedale di Terni, un Consultorio di Neurogenetica che si avvale periodicamente dei genetisti della Hopkins University che visitano i pazienti per l'approfondimento di diagnosi genetiche, eventuali terapie e indicazioni specifiche.

Informazioni: Fondazione Agarini, corso Tacito 111, 05100 Terni; tel 0744/546111; fax: 0744/546126; www.fondazioneagarini.org; e-mail: fondazioneagarini@tiscalinet.it

Da leggere, avere e conservare, ecco i testi consigliati dall'associazione per interpretare e capire la malattia.



BARBRO LINDBERG

Capire la Sindrome di Rett

a cura di Susanna Villa (prefazione di Michele Zappella)
Edizioni del Cerro, 2000. £34.000 (pagg 199)

Il libro, consigliato dall'IRSA e curato da Susanna Villa (psicologa del Centro E.Me-dea di Bosisio Parini), è una guida indispensabile per genitori, educatori e terapisti. Con un linguaggio chiaro delinea i tratti salienti della patologia, soprattutto nell'intervento psicoeducativo e riabilitativo.

"Finalmente anche in Italia un testo che permette di orientare correttamente gli interventi psicoeducativi e riabilitativi rivolte alle nostre figlie"

Marinella De Marchi (presidente AIR)

"...L'autrice è stata in grado di esplorare profondamente le caratteristiche delle ragazze e di esprimere ciò di cui esse hanno bisogno. La comprensione porta all'accettazione"

Katy Hunter (presidente IRSA)



GIORGIO PINI

Gli alberi delle bimbe

New Magazine Edizioni, 2000. £15.000 (pagg 55)
(Il ricavato della pubblicazione sarà devoluto all'AIR)

Nella stanza di Angela gli tornò alla mente il professor Andreas Rett un vecchio medico viennese che trent'anni prima aveva individuato un gruppo di bambine tutte con gli stessi sintomi, le bambine Rett, come vennero chiamate in seguito. "Bimbe dagli occhi belli" le definiva il professor Rett in quell'italiano a lui non familiare -bimbe che conservano una vivacità dello sguardo, che sembrano parlare con gli occhi, anche quando la malattia progredisce nel tempo".

"Un libro che si legge tutto d'un fiato; e non solo per le sue cinquanta scarse pagine che lo compongono, ma anche per la linearità di composizione, per la semplicità della prosa, che fanno di questa minuscola antologia di racconti una fra le più belle scritte in materia".

Silvia Galliani (Vivi Rett)



AA.VV.

Mano nella mano con la Sindrome di Rett

Atti del Congresso mondiale sulla Sindrome di Rett di Gotheborg, settembre 1996,
£15.000 (pagg 84)

Tutti gli studi internazionali sulle bambine Rett. Aspetti clinici, genetici e medici analizzati con precisione e scientificità. Per una visione globale della malattia.

Per le prenotazioni basta inviare il coupon qui sotto oppure, più semplicemente, telefonare o faxare alla redazione 0331/898507 e-mail dmmredaz@tin.it

Si, desidero ricevere n.copia/e del libro

- Pagherò in contrassegno (+ sp. post.) al ricevimento dei libri
- Pagherò l'importo con bollettino postale sul c/c 10976538 intestato a AIR v.le Bracci 1 Policlinico Le Scotte, 53100 Siena precisando nella causale del versamento il titolo del libro acquistato

cognome nome

via

cap città prov

tel fax e-mail

Da ritagliare e inviare a Vivi Rett, via Trento 7 20029 Turbigo Milano, tel e fax 0331898507, dmmredaz@tin.it

Nome per nome tutti i responsabili regionali dell'Associazione e i medici del Centro Rett di Siena a cui rivolgersi per qualsiasi informazione

PIEMONTE:

Leone Greco,
via De Janeiro, 10100 Torino 011-3857979

LOMBARDIA:

Nicola Sini
via Picchi, 22100 Como 031-524259

FRIULI:

GPiero Basso Moro
via Sarpi, 33081 Giaies di Aviano (PN)
0434-656681

VENETO:

Stefano Padrin,
via De Santis, 36100 Vicenza,
0444-922494/921795; fax 923552

TRENTINO:

Erido Moratti
via Leonardi, 38019 Tuenno (TN)
0463-451020

LIGURIA:

Silvia Galatini,
via Saettone, 17013 Albissola S (SV)
019-489485

EMILIA ROMAGNA:

Giovanni Ampollini, via Caprera, 43100 Parma
0521-969212

TOSCANA:

Mauro Ricci,
via delle Mimmole, 50100 Caldine (FI)
055-540695

LAZIO:

Vincenzo Mosca,
via Magna Grecia, 65, 00183 Roma
06-70453430

MARCHE:

Paola Pilisi,
via Capanna, 60019 Senigallia (AN) 071-7922079

UMBRIA:

Massimo Pispola,
via TS Marcianese, 06100 Perugia 075-388175

ABRUZZO:

Felice Bruno Di Carlo,
via La Malfa, 67051 Avezzano (AQ) 0863-414958

CAMPANIA:

Paris La Rocca,
via T. Maresca, 80058 Torre Annunziata (NA)
081-8614363

PUGLIA:

Mariella Di Pinto,
via G.Bovio, 70052 Bisceglie (BA) 080-3980301,
fax 3958087

Anna Brunetti

via Uozza, 74100 Falzano (TA) 099-7713145

BASILICATA:

Vito Tricarico,
via La Vista, 75022 Irsina (MT) 0835-518768

CALABRIA:

Roberto Montalto,
contrada Serra, 87040 Civita Luzzi (CS)
0984-542384

SICILIA:

Rosa Tarascio,
via Spugna, 96100 Siracusa 0931-441396

SARDEGNA:

Francesco Mattana,
via Garibaldi, 09010 Gonnese (CA) 0781-45703

centri di riferimento

Elenco dei centri dove è possibile effettuare sia la diagnosi che l'analisi molecolare del gene MeCP2:

- Policlinico "Le Scotte" Primario Prof. Michele Zappella reparto Neuropsichiatria Infantile Viale Bracci, 1 53100 SIENA.
Dott. Hayek Tel 0577586543 tutti i giorni dalle 11,30 alle 12,30
Dott. Vizia Tel 0577586512 lunedì dalle 14,30 alle 15,30
Dr.ssa Menchetti Tel 0577586512 venerdì dalle 15,00 alle 16,00
- I.R.C.C.S Istituto Scientifico Eugenio Medea "La Nostra Famiglia". Via Don Luigi Monza, 20 23842 Bosisio Parini. Tel. 031877111
- Università degli Studi di Napoli, Facoltà di Medicina e Chirurgia Clinica Neuropsichiatria Infantile Padiglione XI (pediatria) Primario **Dott. Antonio Pascotto** Via San Pausini, 5 80100 Napoli Tel 0815666703
- Università degli Studi di Catania, Neurologia Pediatrica Azienda Policlinico Primario **Prof. Lorenzo Pavone** Via Santa Sofia, 78 95123 Catania - **Dr.ssa Agata Fiumara** Tel 095256407-8-9

Centri per la sola diagnosi clinica:

- Ospedale di Viareggio Reparto di Neuropsichiatria Infantile **Dott. Giorgio Pini** Tel 0584949236 Centralino 05849491

- Ospedale Fatebenefratelli Padiglione Oftalmico Corso di Porta Nuova, 23 20123 Milano
Dott. Massimo Viri Tel 0263632345

Centri per la sola diagnosi Molecolare (MeCP2):

- Istituto Auxologico di Milano Laboratorio di Genetica Molecolare Viale Montenero, 32 20185 Milano
Dr.ssa Silvia Russo Tel 0255192860
- Ospedale Geriatrico Clinica Neurologica II Via vendramini, 7 35100 Padova
Dott. Piero Nicolao Tel 0498216346, cell 03493185569
Lunedì e Mercoledì mattina
- Università di Firenze, Centro di Genetica Biologica e Medicina Molecolare, Dipartimentodi Pediatria Via Masaccio, 209 50145 Firenze
Prof.ssa Maria Luisa Giovannucci Uzzelli Tel 0555662942
- Università degli Studi di Ferrara, Sezione Genetica Medica Via Borsari, 46 44100 Ferrara
Dr.ssa Alessandra Ferlini Dr.ssa Stefania Bigoni Tel 0532291380

I nomi e le sedi dei Centri che si attiveranno prossimamente, saranno comunicati tempestivamente

Puoi diventare anche tu sostenitore e amico dell'**AIR** e assicurarti così una copia della nostra rivista. Non devi fare altro che eseguire un versamento sul **CC postale 10976538** intestato a:

AIR Viale Bracci, 1
Policlinico Le Scotte Neuropsichiatria Infantile
53100 Siena

e compilare il coupon che trovi qui sotto.
I genitori ti ringraziano di cuore fin d'ora.

Sì, voglio sostenere l'**AIR** versando:

L. 50.000

L. 100.000

L. 200.000

L.000

Nome Cognome

Professione

Via

Città Prov.

Cap Tel..... e-mail

Firma

I dati vengono trattati nel rispetto del diritto alla privacy secondo la Legge 675/96

*Inviare il coupon compilato e la fotocopia del versamento in busta chiusa a:
AIR Viale Bracci, 1 - Policlinico Le Scotte c/o Neuropsichiatria infantile - 53100
Siena*