ViviRett

PERIODICO DI INFORMAZIONE E DI ATTUALITÀ SULLA SINDROME DI RETT

AIRETT Associazione Italiana Rett

AIRett è iscritta alle ONLUS (Organizzazione non lucrativa di attività sociale) aderente alla R.S.E. (Rett Syndrome Europe)

Anno XXIII, n. 82

Dicembre 2021

Tariffa Associazioni senza scopo di lucro: Poste Italiane Spa Spedizione in abbonamento Postale - D.L. 353/2003 (conv. In L. 27/02/2004 n° 46) art.1 - comma 2 - DCB Milano
In caso di mancato recapito restituire al CLR di Como per la restituzione al mittente previo pagamento resi

Sommario

3 **INFORETT**
Che cos'è la Sindrome di Rett

4 **LETTERA DEL PRESIDENTE**
Carissimi associati...

5 **NOTIZIE DAL CENTRO AIRETT**
La Realtà Virtuale: una nuova opportunità per la riabilitazione

7 Attività formative per insegnanti e terapisti

8 Rilevanza terapeutica dell'Omt (Osteopathic Manipolative Treatment) nei disturbi correlati al bruxismo

11 The GAIRS Checklist: un funzionale strumento di valutazione per le pazienti con RTT

14 Come stimolare comunicazione e linguaggio nella RTT

16 Le stereotipie degli arti superiori nella RTT: cosa sono e come possiamo intervenire?

18 Progetto Respiro: ci siamo quasi!

20 **L'ANGOLO DELL'INTERVISTA SUI PROGETTI AIRETT**
Intervista alla professoressa Rosa Angela Fabio sui risultati della teleriabilitazione

22 **NOTIZIE DAL CENTRO AIRETT**
Amelie e i superpoteri!

24 **BANDI AIRETT**
Caratterizzazione del potenziale terapeutico dei neurosteroidi per il disturbo CDKL-5

26 Bando internazionale 2021/2022 per progetti di ricerca sulla RTT

27 **LE NOSTRE RICERCHE INTERNAZIONALI**
Interazioni sociali e cognitive rilevate attraverso un servizio di scuola interattiva per i pazienti con RTT durante il periodo del Corona virus

28 La teleriabilitazione per migliorare le capacità adattive dei bambini e dei giovani adulti con disabilità multiple: uno studio di revisione sistematica

Studio longitudinale di riabilitazione cognitiva applicata con l'eye-tracker nelle pazienti con RTT

29 Effetti di un programma di riabilitazione motoria supervisionato a distanza per le persone con RTT

Il ruolo di un avatar virtuale nell'attenzione e nei compiti di memoria nella RTT

30 **DAL MONDO DELLA RICERCA**
Caratteristiche orali nella RTT: uno studio di rassegna sistematica

32 Confronto tra metodi formali ed informali nella valutazione del linguaggio e dei processi cognitivi nelle bambine con RTT

33 Novartis annulla i piani per le sperimentazioni cliniche della terapia genica OAV201

34 **L'ANGOLO DELLA NATUROPATIA**
Alimenti e consigli dalla naturopatia per prevenire l'osteoporosi

36 **L'UNIONE FA LA FORZA**
Iniziative a favore di AIRett

38 **IN MEMORIA**

39 **LA RICERCA, IL TUO REGALO PIÙ GRANDE**

ASSOCIAZIONE
40 Referenti regionali
41 Il Consiglio Direttivo e gli organi di controllo AIRett

42 **SINDROME DI RETT DA LEGGERE E DA VEDERE**

43 **NUMERI UTILI**
Centri di riferimento AIRett

44 **PER ASSOCIARSI AD AIRETT**

VIVIRETT

Direttore responsabile: **Marinella Piola - Lucia Dovigo**
Direttore scientifico: **Prof. Rosa Angela Fabio**
Redazione: **Vicolo Volto San Luca, 16 - 37122 Verona**
email: redazione@airett.it - tel. 331.7126109 - www.airett.it
Editore: AIRett (Associazione Italiana Rett) Onlus
V.le Bracci, 1 - Policlinico Le Scotte - Siena

Registrazione presso il Tribunale di Milano n. 392 del 5/07/97
Tariffa Associazioni senza scopo di lucro: "Poste Italiane Spa - Spedizione in abbonamento Postale - D.L. 353/2003 (conv. In L. 27/02/2004 n° 46) art. 1 - comma 2 - DCB Milano
Stampa: Tipografia Valsecchi - Erba

Ricezione del materiale per la pubblicazione sulla rivista

- inviare il materiale in formato digitale a: redazione@airett.it
- Per informazioni: Cell. 331.7126109

L'AIRett (Associazione Italiana Rett)

L'AIRett dal 1990 si pone come obiettivi da una parte quello importante/fondamentale di promuovere e finanziare la ricerca genetica per arrivare quanto prima ad una cura, dall'altro quello alquanto necessario di sostenere la ricerca clinica - riabilitativa, per individuare soluzioni alle numerose problematiche che un soggetto affetto da Sindrome di Rett si trova quotidianamente ad affrontare. A tal fine, oltre che finanziare mirati progetti di ricerca, supporta la formazione di medici e terapisti presso centri per la RTT all'avanguardia a livello internazionale ed è impegnata nella creazione in Italia di centri di riferimento specializzati nella RTT per la diagnosi, il check up e la stesura di un adeguato programma di riabilitazione e cura della sintomatologia.

È membro della RSE (Rett Syndorme Europe), una confederazione che riunisce le associazioni dei diversi paesi e che perseguono uno scopo comune, ovvero promuovere la conoscenza della Sindrome di Rett, gli scambi/collaborazioni tra ricercatori e associazioni di genitori e anche convegni a livello internazionale.

È un importante punto di riferimento e di contatto per le famiglie con ragazze affette da Sindrome di Rett. Attraverso la rivista "Vivirett" e tramite il proprio sito, aggiorna le famiglie sulle novità riguardanti la malattia. Inoltre per gli associati mette a disposizione esperti per aiutare a trovare soluzioni a problematiche sanitarie/assistenziali/scolastiche.

A Ottobre 2018 a Verona è stato aperto il Centro AIRett Ricerca e Innovazione - CARI.

CONSIGLIO DIRETTIVO AIRETT
Presidente: Lucia Dovigo; Vicepresidente: Cristiana Mantovani; Tesoriere: Silvia Giambi; Segretario: Rosanna Trevisan; Consiglieri: Mirko Brogioni, Immacolata Incardona, Emanuele Mucignato

ORGANO DI CONTROLLO
Luigia Degli Angeli

COMITATO SCIENTIFICO
Prof. Maria Paola Canevini (Neuropsichiatra)
Prof. Rosa Angela Fabio (Psicologa)
Dott. Tommaso Pizzorusso (Genetista)
Prof. Alessandra Renieri (Genetista)
Dott. Marina Rodocanachi (Neurologa/fisiatra)
Dott. Silvia Russo (Genetista)
Prof. Edvige Veneselli (Neuropsichiatra)

INFORMAZIONI UTILI

QUOTE ASSOCIATIVE GENITORI:
Validità quota associativa: dal 01/01 al 31/12 di ogni anno
Rinnovo quota associativa: come da Statuto entro il 28 febbraio di ogni anno. Il pagamento della quota associativa compete al genitore associato che ha diritto a:

- Ricevere la rivista ViviRett;
- Partecipare ai progetti promossi da AIRett;
- Partecipare con sconti speciali a convegni e seminari;
- Acquistare con sconti speciali i libri tradotti da AIRett;
- Votare per l'elezione del nuovo CD con cadenza triennale.

Per iscriversi ad AIRett (Associazione Italiana Rett) Onlus compilare il form presente sul sito www.airett.it nella sezione Diventa Socio (https://www.airett.it/adesione-soci/).

Per effettuare tutti i versamenti di contributi volontari e quote associative

- **BONIFICO BANCARIO:** intestato ad "AIRett (Associazione Italiana Rett) ONLUS" IBAN: IT64P0200811770000100878449
- **BOLLETTINO DI C/C POSTALE:** C/C n: 10976538 intestato ad "AIRett Viale Bracci, 1 - 53100 Siena"
- **PAGAMENTI ONLINE** Stripe e PayPal.

Per destinare il "5 per mille" alla nostra Associazione il codice fiscale è il seguente: 92006880527

Che cos'è la Sindrome di Rett?

La Sindrome di Rett (RTT) è un raro disturbo del neurosviluppo. È stata scoperta per la prima volta nel 1965 dal medico austriaco Andreas Rett, il quale, a seguito di un'osservazione casuale, si rese conto che due bambine mostravano movimenti stereotipati delle mani molto simili tra di loro. Il pediatra dopo aver osservato queste due bambine, attenzionò ulteriori casi similari, pubblicando nel 1966, un articolo all'interno del quale delineava il profilo delle due pazienti; tuttavia i suoi studi vennero ignorati per un lungo periodo di tempo. Oggi la RTT è conosciuta come la seconda causa di ritardo mentale nelle femmine e, a differenza degli altri disturbi dello sviluppo, questa sindrome colpisce quasi esclusivamente le femmine con un'incidenza di 1/10.000 (O'Brien & Yole, 1995); tuttavia, per quanto rappresentino una rarità, sono stati evidenziati casi di insorgenza di tale sindrome anche nel genere maschile (Occhipinti et al., 2000).

Per quanto concerne le modalità di insorgenza della RTT e le caratteristiche sintomatologiche, dopo un periodo di sviluppo prenatale e perinatale apparentemente tipico, tra i 6 e i 18 mesi di vita iniziano a manifestarsi sintomi similari a quelli che rientrano nella categoria diagnostica dei disturbi dello spettro autistico (ASD). L'impronta autistic-like nella RTT è stata nel passato annoverata anche nel DSM IV-R come disordine psichiatrico all'interno dei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo (American Psychiatric Association (APA) (2000), DSM IV-TR). Nella nuova edizione del nuovo DSM 5, invece, la RTT è stata rimossa dal manuale dei disturbi psichiatrici. Il razionale sottostante a tale rimozione è legato al fatto che i primi sintomi si manifestano a livello cognitivo e sociale, come i bambini con ASD, le bambine con RTT perdono la possibilità di rispondere alle sollecitazioni esterne, iniziano a rifiutare ogni contatto sociale e, se in precedenza avevano acquisito la capacita di parlare, a seguito della fase di regressione, i soggetti con RTT smettono di farlo, perdono vertiginosamente il controllo di mani e piedi, iniziando a presentare comportamenti prettamente stereotipati legati prevalentemente alle mani che vengono serrate, strofinate e portate alla bocca.

In alcuni soggetti con RTT sono presenti irregolarità nella respirazione, anomalie del EEG; oltre il 50% dei soggetti ha avuto almeno una crisi epilettica e un aumento vertiginoso della rigidità muscolare, che potrebbe elicitare l'insorgenza di atrofie muscolari e difficoltà di deambulazione, scoliosi e infine ritardo nella crescita.

Per quanto concerne l'eziologia della RTT, dopo il 1999 è stata identificata una mutazione nel gene MeCP2 (Ethel CpG-binding protein 2) localizzato nel cromosoma X. Ad oggi, sono stati ulteriormente identificati altri due geni responsabili della sindrome, il CDKL5 E FOXG1. Inoltre, studi recenti hanno individuato una relazione genotipo-fenotipo, ovvero le caratteristiche cliniche della RTT cambiano in funzione della mutazione genetica (Fabio et al., 2014; Fabio, Capri, Lotan, Towey, & Martino, 2018). Nella maggior parte dei casi la diagnosi viene confermata da esami di genetica molecolare, evitando così di formulare una diagnosi errata di autismo come accadeva frequentemente in passato.

La RTT è caratterizzata da un'ampia eterogeneità di forme oltre alle tipiche:

- Sindrome di Rett classica caratterizzata da quelle bambine che rientrano perfettamente nei criteri diagnostici;
- Sindrome di Rett atipica per tutte le bambine che non rientrano nei criteri diagnostici della sindrome tradizionale (circa il 15% della totalità).

Oltre le forme tipiche, sono state evidenziate circa 5 varianti:

- la variante congenita, o variante di Rolando, in cui il ritardo psicomotorio è evidente sin dai primi mesi di vita (Rolando, 1985);
- la variante con convulsioni ad esordio precoce, o variante di Harefield, caratterizzata da crisi convulsive che si manifestano prima del periodo di regressione (Harefield, 1985);
- le "forme fruste" in cui i segni clinici caratteristici sono più sfumati, l'insorgenza può manifestarsi anche dopo i quattro anni (Hamburg et al., 1986);
- la variante a linguaggio conservato, o variante Zappella, caratterizzata da un decorso clinico più favorevole in cui le bambine recuperano la capacità di esprimersi con frasi brevi e, parzialmente, l'uso delle mani (Zappella, 1992);
- la variante a regressione tardiva, o variante Hagberg, di rarissima osservazione in quanto dopo un primo periodo caratterizzato da un medio ritardo mentale in età scolare, si può evidenziare una regressione e comparire la sintomatologia classica (Hagberg et al., 1994).

La RTT si manifesta secondo quattro stadi. La prima fase (tra i 6 e i 18 mesi circa) distinta da un rallentamento psicomotorio; le bambine iniziano a perdere l'interesse verso le persone e l'ambiente limitrofi. La seconda fase (tra il 1° e il 4°anno di età) è la destabilizzante, in quanto si assiste ad una rapida perdita di tutte quelle capacità acquisite fino a quel momento. Si assiste ad una progressiva scomparsa del linguaggio acquisito, della funzionalità delle mani e iniziano a comparire le prime stereotipie come il tipo "hand washing", insorgono movimenti bruschi e gli scatti involontari, rendendo ingestibile la deambulazione. In questo periodo è facilmente riscontrabile anche l'aprassia (incapacità di coordinare i movimenti). Si possono ulteriormente riscontrare anomalie respiratorie come apnee e iperventilazione, difficoltà di masticazione e deglutizione, bruxismo, agitazione forte irascibilità e disturbi del sonno. In questa fase aumenta l'isolamento. La terza fase (tra il 3°e il 4° anno) è caratterizzata da una fase di prima stabilizzazione, diminuiscono gli atteggiamenti prettamente autistici e viene recuperato il legame circostante perduto nella seconda fase. In questa fase, il livello di attenzione e l'abilità comunicativa presenta un netto miglioramento. In questa fase possono però fare la loro comparsa altri sintomi tipici della malattia, come crisi epilettiche o similepilettiche e la curvatura della spina dorsale (scoliosi o cifosi). La quarta fase inizia dopo i 10 anni; si evidenzia un netto miglioramento dello stato emotivo e relazionale, peggiorano invece le capacità di movimento, i movimenti stereotipati si riducono in termini di frequenza ed intensità.

Carissimi associati,

eccoci anche alla fine del 2021, ancora una volta un anno particolare e difficile a causa della pandemia che purtroppo, come l'anno precedente, ha limitato in parte le nostre attività. In particolare sono mancati il campus estivo e l'annuale convegno, momenti fondamentali di incontro e informazione.

Come ho avuto modo di sottolineare anche in altre occasioni, Il nostro lavoro non si è mai fermato, rivisto magari nelle metodologie, ma non nella qualità e quantità: ne sono la conferma i contenuti di questo numero della rivista.

I professionisti del centro AIRett, come consuetudine, propongono articoli con importanti indicazioni per la gestione quotidiana delle nostre ragazze, oltre ad aggiornare su progetti di ricerca in corso presso il Centro, volti a migliorare la loro qualità di vita.

Inoltre, ci fa piacere evidenziare l'attività del Centro AIRett riportando articoli pubblicati su riviste scientifiche che testimoniano la serietà e l'alto livello del lavoro svolto.

Particolare attenzione va data al nuovo bando di ricerca 2021/2022 che stanzia 400 mila euro a favore di progetti che, coerentemente con il nostro operato, devono spaziare dalla ricerca di base a quella applicata.

Sempre in questo numero abbiamo anche una finestra aperta sulle notizie inerenti la Sindrome di Rett provenienti da tutto il mondo.

Per poter sostenere tutte le nostre attività, devo come sempre fare appello al vostro supporto: in questo particolare periodo è in corso la campagna natalizia a favore dell'Associazione. Troverete a pagina 39 della rivista la locandina con tutti i nostri gadget, alcuni prettamente natalizi, altri che possono essere proposti tutto l'anno. Sono certa che anche quest'anno non ci farete mancare il vostro sostegno.

Un ricordo particolare va alle bimbe/ragazze che ci hanno lasciato e alle loro famiglie.

Il mio pensiero va a Cecilia e ai suoi genitori che nel 1990, assieme a poche altre famiglie, hanno fondato la nostra Associazione.

Ricordo ancora con grande angoscia e nelle stesso tempo con immensa gratitudine, il primo contatto avuto con la mamma di Cecilia, Giovanna.

Era appena stata diagnosticata la Sindrome di Rett a mia figlia Debora; disperazione, angoscia, solitudine... con questi sentimenti ho alzato il telefono e chiamato l'associazione (AIR).

Ho ancora presente lo stupore provato nel percepire dall'altra parte del telefono serenità, gioia e infinito amore nelle parole di Giovanna; la mia sensazione è stata subito quella di essere simbolicamente stretta in un abbraccio che mi dava forza per superare quei momenti dolorosi.

Vorrei tanto poter restituire lo stesso abbraccio e la stessa forza a Giovanna e alla sua famiglia, forza che sono certa sia lei che il marito Gianni hanno trasmesso negli anni a molte famiglie.

Allo stesso modo vorrei che arrivasse anche ai genitori di Silvia e a tutti quei genitori che hanno perso le proprie figlie, la vicinanza e l'affetto di tutta AIRett.

Le nostre ragazze sono il bene più prezioso che abbiamo e la copertina di questo numero vuole ricordarle tutte creando un ponte simbolico tra cielo e terra, dove tutte sono in cammino verso un futuro senza Sindrome di Rett.

Le une vestono il cielo che illumina il nostro cammino, le altre, su questa terra, ci guidano con la loro forza e il loro coraggio all'amore più grande.

Il nostro messaggio più bello è che chi amiamo, ovunque sia, resta dentro di noi.

Con l'auspicio che il Natale e il nuovo anno porti a tutti serenità e pace Vi saluto caramente.

Lucia Dovigo
Presidente AIRett

Centro AIRETT Associazione Italiana Rett
Ricerca e Innovazione

Anche in questo numero diamo spazio agli articoli redatti dai professionisti del Centro AIRett Ricerca e Innovazione di Verona che ci aiuteranno ad approfondire alcuni aspetti riguardanti le nostre ragazze

La Realtà Virtuale: una nuova opportunità per la riabilitazione

Andrea Nucita
Università degli studi di Messina

L'uso delle nuove tecnologie, come la realtà virtuale e aumentata, rappresenta un valido approccio per sviluppare metodi educativi e terapeutici nei disturbi neurologici e in quelli del neurosviluppo (Hosseini & Foutohi-Ghazvini, 2016). In campo neurologico, sono stati condotti molti studi sull'uso della realtà virtuale, come strumento riabilitativo, in pazienti con sclerosi multipla. In questo filone di ricerche, una sistematica review ha dimostrato che i programmi riabilitativi che si sono avvalsi dell'uso della realtà virtuale sono un metodo efficace per il trattamento dei deficit motori e cognitivi nei pazienti con sclerosi multipla (Massetti et al., 2018). Alla stessa stregua, una review sulla riabilitazione con realtà virtuale nei bambini e negli adolescenti con paralisi cerebrale ha rivelato che la realtà virtuale rappresenta un promettente intervento per il miglioramento dell'equilibrio e delle capacità motorie in tali soggetti (Ravia, Kumara, & Singhi, 2017).

Nel campo dei disturbi del neurosviluppo, la realtà aumentata è stata usata per implementare uno dei metodi più comuni nel trattamento dell'autismo, quale il Sistema di Scambio di Immagini (PECS) in un ambiente stimolante per i bambini con deficit dello spettro autistico dal grado di severità basso, medio e alto (Hosseini & Foutohi-Ghazvini, 2016). I risultati dello studio hanno indicato che i livelli di apprendimento miglioravano in termini di velocità della risposta e motivazione a continuare il compito, nei bambini con autismo sottoposti al programma PECS con realtà virtuale rispetto a quelli sottoposti al protocollo classico.

La Realtà Virtuale e la Sindrome di Rett

Alla luce dei risultati degli studi precedenti, è possibile assumere che i soggetti con Sindrome di Rett (RTT) possano beneficiare dell'uso della realtà virtuale e aumentata ai fini riabilitativi. In letteratura, nessuno studio ha finora analizzato l'efficacia della realtà virtuale e aumentata nei programmi riabilitativi per bambine con RTT. Pertanto, la questione sull'efficacia di queste tecnologie su tale popolazione rimane ancora aperta.

Allo scopo di valutare la fattibilità e l'efficacia della realtà virtuale e aumentata nel migliorare le capacità motorie e cognitive, nonché la motivazione all'apprendimento ed il benessere delle bambine, è in corso presso il centro Centro Airett Ricerca e Innovazione (CARI) di Verona e l'Università di Messina un progetto pilota che mira a studiare le modalità di interazione delle bambine con RTT con un ambiente virtuale e il loro livello di coinvolgimento.

Infatti, l'uso della realtà virtuale pone diverse questioni legate alle modalità di interazione dei soggetti con Sindrome di Rett. Sebbene sia ormai consolidato l'uso efficace dei sistemi di puntamento oculare per la Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA), l'impiego di un sistema diverso dal personal computer per la fruizione dei contenuti (come, ad esempio, la proiezione a schermo) implica l'implementazione di nuove modalità di interazione. Inoltre, i sistemi di realtà virtuale hanno dimostrato di essere un efficace strumento sia nella riabilitazione motoria, sia nel potenziamento cognitivo. Per questo motivo, nell'ambito del progetto si stanno studiando diverse modalità di interazione, che possano rispondere ad entrambe le esigenze. Infatti, un'esperienza di tipo ludico in realtà virtuale può costituire un ambiente immersivo dove poter somministrare task utili al potenziamento cognitivo che, però, possano anche favorire il movimento,

avendo quindi una ricaduta positiva nella riabilitazione motoria.

Grazie al progetto per la Teleriabilitazione, sono stati implementati software che si avvalgono di sistemi di intelligenza artificiale per la rilevazione dei movimenti del corpo. Tali strumenti si sono rivelati molto efficaci nel misurare, a distanza, i progressi legati alla riabilitazione motoria. Allo stesso modo, nell'ambito della realtà virtuale, gli stessi algoritmi possono consentire di associare un movimento del corpo all'interazione con l'ambiente virtuale, anche nel caso non si usi un semplice PC, ma un sistema di proiezione. In figura, possiamo vedere un'istantanea del sistema sviluppato per il progetto pilota, in cui viene mostrato un oggetto di interesse per la bambina e, contemporaneamente, viene rilevata la posizione del corpo. Su indicazione del terapista, la bambina può, ad esempio alzando un braccio, determinare un movimento dell'oggetto virtuale che si avvicina.

Tuttavia, l'interazione attraverso i movimenti del corpo costituisce solo uno dei metodi possibili ed è collegato soprattutto alla possibilità di aumentare il livello di coinvolgimento delle bambine nella terapia motoria. Si tratta di una sorta di *gamification* della terapia motoria, per rendere più piacevole e meno ripetitivo l'esercizio fisico.

Ma, come si diceva sopra, un'interazione efficace non può prescindere anche dal puntamento oculare, che viene già sfruttato in diversi contesti del processo riabilitativo delle bambine (ad esempio nel software Amelie). Affinché però il puntamento oculare sia utilizzabile in una stanza attrezzata per la realtà virtuale, che utilizzi quindi la proiezione a schermo, si è resa necessaria l'acquisizione di nuove attrezzature in grado di rispondere alle mutate esigenze. In particolare, nell'ambito del progetto si stanno utilizzando degli occhiali per l'eye-tracking che consentono di tracciare lo sguardo nel mondo reale, cioè in un contesto non limitato allo schermo di un PC. In figura, vengono mostrati gli occhiali Pupil Core, che sono utilizzati a tale scopo.

Prospettive

Il progetto aiuterà a definire quale sia l'efficacia dell'intervento con la realtà virtuale sulle bambine con RTT attraverso una sala dedicata presso il centro CARI di Verona che potrà fornire una cornice di riferimento (in termini di strumenti hardware, software, tipologie di intervento ecc.) a quelle realtà che hanno già una sala per la realtà virtuale, ma che ancora non la utilizzano in modo specifico per la RTT, quali ad esempio IRCSS, Centri di riabilitazione e ricerca, oppure ospedali.

Tuttavia, nel contesto attuale, ancora segnato dalle difficoltà legate alla pandemia, il progetto mira a rendere questa tecnologia accessibile anche alle famiglie, che possono sfruttare gli strumenti software sviluppati nell'ambito del progetto anche attraverso i propri PC o, dove possibile, anche attraverso dei visori per la realtà virtuale. ■

Figura 1. Il sistema in realtà virtuale che consente di interagire con l'ambiente attraverso i movimenti del corpo.

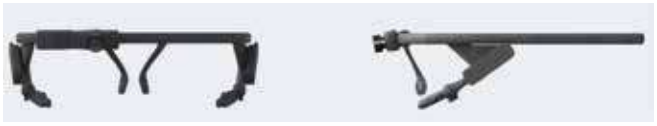


Figura 2. Gli occhiali Pupil Core utilizzati per il tracciamento oculare nel mondo reale.

Andrea Nucita *è attualmente Ricercatore in Informatica e docente di Programmazione Web e Mobile presso l'Università di Messina, dove è anche fondatore e vice-direttore del Laboratorio HuM-HI (Human Machine - Hybrid Intelligence). Ha ricevuto il Dottorato in Informatica presso l'Università di Milano nel 2004.*
I suoi interessi di ricerca sono nell'ambito dei Sistemi Informativi Geografici, dei database spaziali e dell'informatica medica. E' autore di numerose pubblicazioni in conferenze e journal internazionali.

Riferimenti bibliografici

Hosseini, E., & Foutohi-Ghazvini, F. (2016). Play Therapy in Augmented Reality Children with Autism. Journal of Modern Rehabilitation, 10, 110-115.

Massetti, Thais & Silva, Talita & Crocetta, Tania & Guarnieri, Regiani & Freitas, Bruna & Lopes, Priscila & Watson, Suzanna & Tonks, James & Monteiro, Carlos. (2018). The Clinical Utility of Virtual Reality in Neurorehabilitation: A Systematic Review. Journal of Central Nervous System Disease. 10. 117957351881354. 10.1177/1179573518813541.

Ravi DK, Kumar N, Singhi P. Effectiveness of virtual reality rehabilitation for children and adolescents with cerebral palsy: an updated evidence-based systematic review. Physiotherapy. 2017 Sep;103(3):245-258. doi: 10.1016/j.physio.2016.08.004. Epub 2016 Sep 27. PMID: 28109566.

Riattivati i corsi online per l'anno scolastico 2021-2022

Attività formative per insegnanti e terapisti

Samantha Giannatiempo,
Centro AIRett Ricerca e Innovazione, Verona
Centro di Apprendimento e Ricerca TICE, Piacenza

Gent.me Famiglie e Gent.mi Associati,

anche per l'anno scolastico 2021-2022 è stato riattivato un pacchetto formativo on-line che aiuta insegnanti e terapisti ad acquisire competenze teoriche e pratiche sulla Sindrome di Rett e sulle relative modalità di intervento.

A partire dall'11 ottobre 2021 e fino al 31 dicembre 2021 è quindi possibile effettuare l'iscrizione al corso. Tutti gli associati in regola con il pagamento della quota associativa dovrebbero aver ricevuto una mail con i link di accesso alla piattaforma per poter effettuare l'iscrizione. Gli associati in regola potranno girare la mail ricevuta a massimo 2 terapisti/insegnanti interessati a seguire il corso. Ognuno dovrà effettuare un'iscrizione individuale con il proprio nominativo e fornendo tutte le informazioni necessarie; deve essere SEMPRE INDICATO il nominativo della bambina/ragazza seguita. Una volta effettuata l'iscrizione alla piattaforma entro 24h verrà inviata una mail da formazione@airett.it che conferma l'accesso al corso on line.

Il corso che è assolutamente gratuito per gli specialisti che seguono bambine e ragazze le cui famiglie sono associate AIRETT, è costituito da 23 lezioni suddivise in 7 argomenti: il quadro clinico della Sindrome e la sua valutazione; i principi di base del potenziamento cognitivo e l'intervento; la Comunicazione Aumentativa Alternativa; la valutazione e il trattamento sia nell'ambito del linguaggio che dello sviluppo grosso e fino-motorio; l'utilizzo delle tecnologie nella Sindrome di Rett ed infine l'intervento comunicativo nella realtà quotidiana. Le lezioni sono tenute dall'Equipe del Centro Airett Innovazione e Ricerca: la Prof.ssa Fabio, Professore Ordinario di Psicologia presso l'Università di Messina che da numerosi anni lavora con bambine affette da questa Sindrome conducendo importanti ricerche sul tema del potenziamento cognitivo e comportamentale; la Dott.ssa Samantha Giannatiempo del Centro di Apprendimento e Ricerca Tice che da anni segue bambine e insegnanti nei percorsi individualizzati di CAA e potenziamento cognitivo; il Dott. Alberto Romano, Terapista della Neuropsicomotricità che da anni affianca il Prof. Lotan Meir nei numerosi progetti di Airett dedicati all'intervento motorio; la Dott.ssa Martina Semino, Terapista della Neuropsicomotricità, esperta in nuovi ausili e nuove tecnologie presso il Centro Airett Innovazione e Ricerca e la Dottoressa Jessica Visentin, logopedista e specialista della Sindrome.

Il pacchetto formativo, accessibile anche ai genitori interessati, dà la possibilità su richiesta, di usufruire, al massimo di 3 consulenze on line al fine di supervisionare il lavoro degli insegnanti/terapisti interessati e guidarli nella stesura di un programma individualizzato. Si richiede quindi la disponibilità a condividere trimestralmente video e relazioni che documentino il lavoro svolto a scuola o presso i centri frequentati dalle ragazze. Al termine del percorso formativo, agli insegnanti e terapisti che hanno seguito tutte le lezioni, completato i questionari di avanzamento successivi ad ogni lezione e prodotto il materiale richiesto, verrà rilasciato un attestato di formazione e partecipazione (a seguito della Procedura di Accredimento dell'Associazione tutte le iniziative formative proposte sono riconosciute dal MIUR).

In caso fosse necessario un incontro di verifica o valutazione in vivo delle bambine/ragazze i genitori potranno farne richiesta presso il Centro Airett Innovazione e Ricerca, scrivendo una mail a *centrorett@airett.it*.

AIRETT continua a lavorare affinché le nostre bambine possano avere interventi efficaci quotidianamente e perché possa essere offerta ad insegnanti, familiari e terapisti tutta la formazione necessaria per conoscere la Sindrome di Rett in maniera adeguata, diffondere questa conoscenza sul territorio e tradurre tutto ciò in un aumento reale del benessere di bambine e famiglie.

Chiediamo quindi ai genitori interessati di segnalare al più presto ai loro insegnanti e terapisti la possibilità di iscriversi gratuitamente al nostro Pacchetto formativo. L'iscrizione potrà avvenire accedendo all'area riservata con le credenziali dei genitori associati e successivamente attraverso registrazione nominativa e diretta sul sito di AIRETT nella sezione CORSI ON LINE della HOMEPAGE. Si ricorda che tale iniziativa è offerta in maniera del tutto gratuita solo ed unicamente a terapisti ed insegnanti delle bambine di famiglie REGOLARMENTE Associate AIRETT e solo ed esclusivamente previa iscrizione e compilazione del modulo allegato entro i tempi segnalati.

Ringraziandovi per la vostra attenzione e in attesa delle vostre segnalazioni, vi porgiamo cordiali saluti. ■

Samantha Giannatiempo è pedagogista e laureata in scienze e tecniche psicologiche, master di secondo livello in ABA, collabora da circa 10 con l'Associazione Italiana Rett come consulente per interventi di Potenziamento cognitivo e di Comunicazione Aumentativa Alternativa accumulando circa una quindicina di pubblicazioni su questo tema. Fa parte dell'équipe del Centro AIRett Ricerca e Innovazione, Verona. Dal 2010 lavora presso il Centro di Apprendimento e Ricerca Tice dove occupa il ruolo di Manager nell'area dell'intervento intensivo precoce.

Rilevanza terapeutica dell'Omt (Osteopathic Manipolative Treatment) nei disturbi correlati al bruxismo

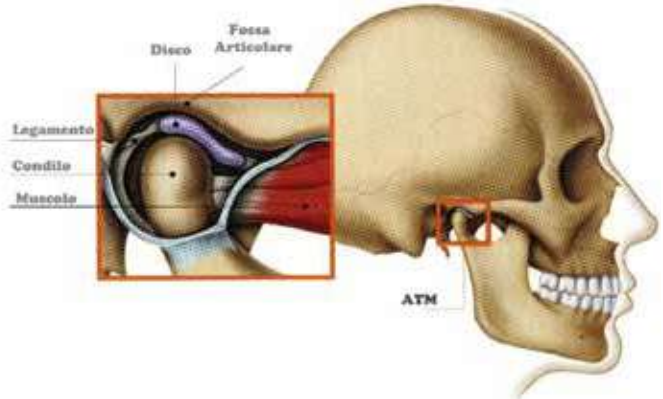
Vittorio Avogadri,
Centro AIRett Ricerca e Innovazione, Verona

Per Omt si intende l'insieme di tecniche manipolative Osteopatiche, a loro volta divise in craniali, viscerali, fasciali e strutturali, che l'Osteopata andrà a scegliere ed usare a seconda delle necessità per ristabilire un determinato equilibrio tissutale e dinamico.

Le manipolazioni Osteopatiche, come testimoniano numerosi lavori in letteratura scientifica, trovano applicazione nel trattamento di svariate famiglie disfunzionali o algiche, e in particolar modo a livello dei DCM (Disturbi Cranio Mandibolari) di cui il Bruxismo fa parte, e che è un aspetto collaterale molto frequente nei pazienti con Sindrome di Rett.

Il Bruxismo (Vavrina & Vavrina, 2020), o il digrignamento delle arcate dentali una sull'altra, è una condizione disfunzionale dentale assai diffusa a livello mondiale, dividendosi tra Bruxismo diurno e notturno. Quello diurno colpisce quasi il 30% della popolazione mentre, da uno studio presentato al 22° Congresso delle Associated Professional Sleep Society, quello notturno si è dimostrato colpisca ben il 37% del campione in esame.

Le cause sono molteplici: prima fra tutte uno stato emotivo e di tensione alterata, poi un'involontaria contrazione dei muscoli masticatori e infine lo sfogo di un pattern comportamentale (Oliveira, Bittencourt, Marcon, Destro & Pereira, 2015), come lo è la stereotipia, parzialmente involontario.



Le conseguenze e i problemi legati al bruxismo non riguardano solo il consumo dentale e articolare, anche se sono le più evidenti, ma crea e implementa un corollario di altre disfunzioni e patologie su sfere corporee vicine e non. Le principali sono:

- Cefalea;
- Cervico-brachialgia;
- Stanchezza o astenia mandibolare ed oculare.

Come mai queste patologie/problematiche parallele sono correlate al bruxismo?

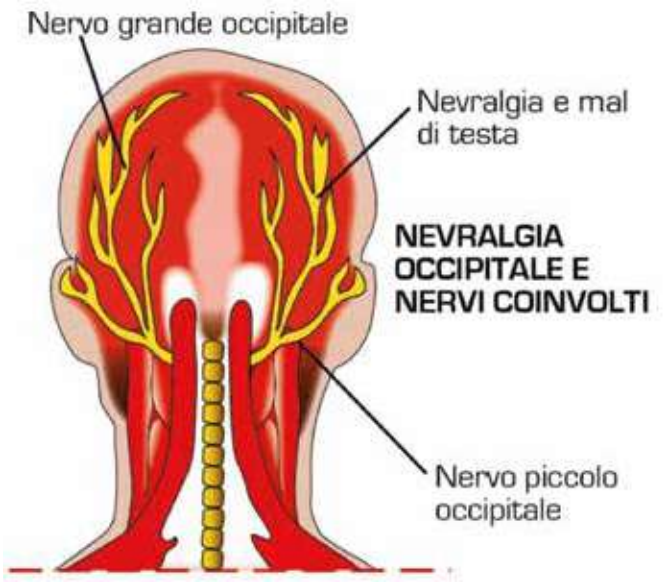
Per rispondere a questa domanda bisogna fare un leggero richiamo anatomico.

L'ATM o Articolazione Temporo Mandibolare è un'articolazione di tipo ginglimo-artrodiale posta fra l'osso temporale (fossa glenoidea) ed il condilo mandibolare (Mandibola) ed è costituita da due articolazioni indipendenti separate da un menisco. È tra le più complesse articolazioni del corpo: si apre e si chiude come una cerniera e scivola in avanti, indietro e lateralmente, seguendo esattamente i movimenti che il bruxismo esaspera.

L'Atm è collegata a doppio filo con la colonna cervicale e in particolar modo con la sua parte superiore (C0-C1-C2-C3) tramite legamenti, muscoli e fasce. A sua volta il rachide cervicale è uno dei segmenti corporei più ricchi di terminazioni nervose, pacchetti vascolari e recettori di ogni sorta, come ad esempio i nervi cranici X°-XI°-XII°, la carotide, la giugulare, il plesso brachiale e il glomo carotideo.

Inoltre, a livello nervoso, esiste la via OCULOCEFALOGIRA che è la connessione neurologica tra muscoli oculomotori, Atm, parodonto, collo e cingolo scapolare. Il tutto viene mediato dal Nervo TRIGEMINO che ha la funzione di mantenere in equilibrio la testa e tutto il corpo al variare della posizione degli occhi o del capo.

Non stupisce quindi che se a catena la tensione si trasferisse dall'Atm alle suddette strutture sopracitate, e poi nel tempo, a cascata, alle loro strutture limitrofe, le



problematiche emergenti sarebbero davvero molte e ramificate.

Per la Cefalea il collegamento è quasi immediato ed è uno dei più frequenti e rapidi sintomi ad emergere con il bruxismo, con quasi il 60% dei casi e va quindi trattata il prima possibile, a partire dall'insorgenza della sintomatologia per evitare cronicità. Durante il serraggio prolungato della muscolatura masticatoria (masseteri, temporali, pterigoidei interni ed esterni) lo sforzo viene condiviso anche dalla muscolatura suboccipitale, tramite la fascia del Tenone e quella cervicale posteriore, andando pertanto a sovraccaricarla.

I muscoli suboccipitali a loro volta, trofizzandosi e aumentando di volume, andranno a comprimere una terminazione nervosa sensitiva molto importante quale il Nervo Grande Occipitale o Nervo Ricorrente di Arnold, che innerva la cute e il cuoio capelluto della regione occipito-parietale creando così una Cefalea tensiva, che il più delle volte sfocia anche a livello sopraorbitale proprio alla base delle sopracciglia.

Il potenziale problema della cervico brachialgia è la naturale continuazione, in termini di tempo e stress tensivo, della cefalea tensiva sopradescritta, poiché la tensione, viaggiando attraverso la fascia cervicale posteriore, raggiunge la fascia cervicale media che si inserisce al livello sternale, andando così a chiudere e stressare le strutture attorno al plesso brachiale (reticolo nervoso che si trova inferiormente nella zona antero laterale del collo).

Un suo coinvolgimento prolungato può portare all'insorgenza di sintomi come parestesie o formicolii agli arti, sensazione di tensione a cravatta nella regione sternale e mediastinica, lievi giramenti di testa o cali di pressione (causa la vicinanza ai barocettori carotidei, sensori fondamentali per la pressione).

Per quanto riguarda la sensazione di stanchezza o astenia mandibolare o masticatoria, questo accade maggiormente nei casi di bruxismo notturno, poiché totalmente involontario e continuativo, lasciando il paziente al risveglio con una sensazione di forte stanchezza a livello dei muscoli masticatori come se si fossero usati tutta la notte, e in parte è così.

Leila

Il problema non è solo la sensazione di stanchezza ma il potenziale rischio di innescare patologie ben più debilitanti come il consumo del menisco mandibolare o una possibile trigeminia, ossia sofferenza del trigemino, a causa del reclutamento massivo della muscolatura extra ed intrabuccale in corrispondenza del temporale, che darebbe come risultante una dolenzia diffusa più o meno gravemente a tutta la regione facciale.

Come possono le OMT approcciarsi a questi problemi?

Partendo dall'assunto che il bruxismo è principalmente una problematica su base involontaria, non la si può bloccare a livello manipolativo; in questo caso i migliori risultati si avranno con un lavoro sinergico con altre figure professionali quali il dentista, il logopedista e, in caso di forte stress, lo psicoterapeuta.

Detto questo, il modo migliore per attenuare e trattare mediante manipolazioni queste disfunzioni, dovute al bruxismo, non è trattare singolarmente i sintomi ma andare direttamente a lavorare sulla componente buccale, masticatoria e cranica in modo da limitare le reazioni disfunzionali a catena che partono proprio dalla regione temporo-mandibolare.

Pertanto, l'Osteopata potrà eseguire una riequilibratura della tensione mandibolare per poi intervenire, se necessario, sulle singole componenti che hanno creato problemi aggiuntivi tramite appunto le Omt, che in uno studio italiano del 2015 sono risultate essere molto efficaci soprattutto in casi di cefalea ed emicrania cronica (Cerritelli, Ginevri, Messi, Caprari, Di Vincenzo, Renzetti, Cozzolino, Barlafante, Foschi & Provinciali, 2015).

Un esempio di approccio terapeutico è il seguente:

Decompressione e riequilibrio pressioni cranio sacrali
(Per favorire il circolo dell'LCR e i movimenti di intra ed extrarotazione delle ossa craniche, naturalmente compresse con il bruxismo)

↓

Decontrazione muscolatura masticatoria interna ed esterna insieme ad una riarticolatoria completa dell'Atm
(Parte fondamentale per allentare le "briglie tensive" che viziavano l'apertura e chiusura mandibolare, decomprimendo così a loro volta le strutture nervose limitrofe)

↓

Stretch fasciale e muscolare di tutto il triangolo cervicale anteriore e posteriore
(Detendendo la fascia cervicale si avrà una migliore irrorazione sanguigna e di conseguenza un ammorbidimento delle strutture muscolari cervicali come gli SCOM, gli scaleni e i suboccipitali)

↓

Check del rachide cervicale e dorsale in toto e riduzione tramite trust o omt miotensive di eventuali blocchi
(Dopo aver abbassato la tensione tissutale e restituito un corretto ricircolo sansuigno si può procedere allo sblocco vertebrale in modo che possa prima scaricarsi e in un secondo tempo sopportare tutta la tensione in eccesso derivante dal bruxismo in attivo)

↓

Lavorare su eventuali compensi trovati durante la catena disfunzionale.

Come evidenziato da diversi lavori e studi, uno fra i tanti quello del Dott. Greenberg (Greenberg, Jacobs & Bessette 1989), rinnovo la totale convinzione professionale che per approcciare un problema come il bruxismo, che tocca sfere mediche molto diverse fra loro, sia necessario un lavoro interdisciplinare a lungo termine, modificandolo ad ogni nuovo sviluppo terapeutico del paziente. ■

Bibliografia

Quinn J. H. (1995). Mandibular exercises to control bruxism and deviation problems. Cranio: the journal of craniomandibular practice, 13(1), 30–34. https://doi.org/10.1080/08869634.1995.11678039

Oliveira, M. T., Bittencourt, S. T., Marcon, K., Destro, S., & Pereira, J. R. (2015). Sleep bruxism and anxiety level in children. Brazilian oral research, 29, S1806-83242015000100221. https://doi.org/10.1590/1807-3107BOR-2015.vol29.0024

Vavrina, J., & Vavrina, J. (2020). Bruxismus: Einteilung, Diagnostik und Behandlung [Bruxism: Classification, Diagnostics and Treatment]. Praxis, 109(12), 973–978. https://doi.org/10.1024/1661-8157/a003517

Cerritelli, F., Ginevri, L., Messi, G., Caprari, E., Di Vincenzo, M., Renzetti, C., Cozzolino, V., Barlafante, G., Foschi, N., & Provinciali, L. (2015). Clinical effectiveness of osteopathic treatment in chronic migraine: 3-Armed randomized controlled trial. Complementary therapies in medicine, 23(2), 149–156. https://doi.org/10.1016/j.ctim.2015.01.011

Greenberg, S. A., Jacobs, J. S., & Bessette, R. W. (1989). Temporomandibular joint dysfunction: evaluation and treatment. Clinics in plastic surgery, 16(4), 707–724.

Frank H.Netter J. T. Hansen, Luisella Cocco, L. Manzoli, (2005) Atlante di anatomia umana, seconda edizione.

Vittorio Avogadri, è Osteopata/Massoterapista. Terapista di Verona e docente di Osteopatia strutturale presso l'EIOM dal 2010 al 2012 e di anatomia e fisiologia per corsi patrocinati dallo CSEN.
Oltre alla normale casistica, sviluppa da subito particolare interesse, con conseguente esperienza, nel campo disfunzionale permanente e nell'Osteopatia ginecologica, pre e post parto.
Dal 2010 collabora con strutture assistenziali e centri diurni per l'integrazione Osteopatica al trattamento condiviso di pazienti con disabilità e sindromi motorio-cognitive, con piani a breve e lungo termine.
Dal 2019 collabora con AIRett come terapista e ricercatore.

The GAIRS Checklist: un funzionale strumento di valutazione per le pazienti con Sindrome di Rett

A cura di Martina Semino, Antonietta Grillo (Tesista)
Centro AIRett Ricerca e Innovazione, Verona
Centro di Apprendimento e Ricerca TICE, Piacenza

Che cosa c'è da sapere e perché abbiamo voluto creare un nuovo strumento di valutazione?

INTRODUZIONE

La valutazione delle capacità cognitive delle bambine con Sindrome di Rett, così come quella di altre persone con gravi limitazioni motorie e comunicative, è estremamente impegnativa (Demeter, 2000). Le valutazioni neuropsicologiche e cognitive sono generalmente sviluppate e standardizzate con bambini con sviluppo tipico che non hanno menomazioni fisiche (Vignoli et al., 2010). Invece quando sono presenti gravi disabilità fisiche, linguistiche e sociali sono presenti anche molte limitazioni (Fabio et al., 2009; Hagber & Witt-Engerström,1986; Amir & Zoghbi, 2000; Cuddapah et al., 2014).

I principali limiti delle Scale fino ad ora usate per la valutazione della Sindrome di Rett sono: primo, in alcune scale come la VABS e la RARS, **viene richiesto di valutare le capacità delle pazienti ai genitori** e al caregiver attraverso una semplice osservazione e non attraverso una valutazione diretta da parte dei professionisti; in secondo luogo, in alcune di queste scale non vengono considerate tutte le aree di sviluppo (comportamentale, intellettuale, accademica, neuropsicologica e psicosociale); infine, **non tutte queste scale sono presentate gerarchicamente e possono non essere valide per la valutazione**.

Nel presente lavoro viene proposto di superare tutte queste limitazioni. Gli scopi di questo studio sono: 1) di costruire una **Checklist facile da usare**, breve e accessibile per ogni professionista sanitario al fine di valutare tutte le abilità ma anche di identificare i pazienti che necessitano di valutazione e trattamento successivi; 2) di **esaminare le caratteristiche psicometriche preliminari della Checklist GAIRS** (dall'acronimo inglese: Global Assessment and Intervention Rett Scale); 3) di **esaminare la validità della GAIRS** con correlazione test-retest, la validità convergente con misure funzionali simili come le scale Vineland, la validità divergente con la scala di gravità della malattia come la scala RARS e le valutazioni neuropsichiatriche.

Come si è svolto lo studio e che cos'è la *GAIRS Checklist ?*

METODI

La checklist GAIRS è stata somministrata a 106 pazienti Rett (104 femmine e 2 maschi, età media 18,39 ± 10,19 anni) da AIRett, Associazione Italiana Rett. Tutti i 106 pazienti, di età compresa tra 4 e 45 anni, hanno soddisfatto i criteri clinici diagnostici della Sindrome di Rett e sono stati sottoposti ai test genetici specifici. La tabella 1 riassume le caratteristiche dei partecipanti.

Tabella 1 Caratteristiche cliniche

	Brevetti Rett (**n** = 106)
Uomo (anni) ± SD	18.39 ± 10.19
gamma	4-45
Genere f/m	104/2
Criteri diagnostici soddisfatti per Rett	106
Mutazioni genetiche	Mecp2
Indice di gravità medio in relazione alle caratteristiche tipiche della sindrome	9 (min 5- max 20)

La GAIRS è una scala di valutazione e intervento per la Sindrome di Rett (Fabio, Semino e Giannatiempo, 2021), i cui punti provengono dagli elementi della valutazione nella multidisabilità adattata alla Sindrome di Rett (Sparrow et al., 2005, Fabio, Martinaz-

zoli, & Antonietti, 2005; Rodocanachi, Isaias, Grange, Scotti et al., 2019; Townend, Bartolotta, Urbanowicz, Wandin & Curfs, 2020; Kozloff & Bates, 1981; Downs, Stahlhut, Wong, et al., 2016). La GAIRS è composta da 10 macro-aree: comportamento di base, abilità neuropsicologiche, concetti cognitivi di base, concetti cognitivi avanzati, abilità comunicative, abilità emotivo-affettive, abilità motorie manuali, abilità grafomotorie, abilità motorie globali e livello di autonomia nella vita quotidiana. Le 10 aree sono descritte nella Tabella 2. Per ciascuna area vengono valutate diverse abilità sequenziali, strutturate gerarchicamente. Il numero di competenze totali valutate è 85. Ogni competenza ha un punteggio numerico compreso tra 1 e 5, dove 1 è il livello minimo di capacità e 5 è il livello massimo di capacità per svolgere una specifica attività.

I professionisti del centro Airett hanno contattato telefonicamente le famiglie al fine di avere la loro disponibilità per le sessioni di somministrazione GAIRS. Successivamente, i genitori sono stati invitati ad una sessione in cui hanno completato la scala RARS (Fabio, Martinazzoli, & Antonietti, 2005) che consente di identificare la gravità dei pazienti con Sindrome di Rett e la Vineland (Sparrow, Balla, & Cicchetti, 1984), per identificare le caratteristiche comportamentali. Dopo questa sessione, è stato somministrato GAIRS ai pazienti dall' equipe di Airett, composta dal medico, logopedista e psicologo. Il tempo totale della somministrazione è stato di circa 4 ore, ma per i pazienti più gravi è stato necessario suddividere la somministrazione in più sedute (2 o 3). Ogni abilità è stata valutata dieci volte, ma se la ragazza ha dato le prime 3 risposte corrette, l'abilità è stata considerata acquisita, allo stesso modo se la ragazza ha dato le prime 3 risposte sbagliate, l'abilità è stata considerata non acquisita.

Tabella 2 Descrizione delle aree dell'elenco di controllo GAIRS

1. **Area comportamenti di base:**
valuta i comportamenti prerequisiti per l'apprendimento e la comunicazione: contatto visivo spontaneo, contatto visivo su richiesta, guardare oggetti, tracciamento di oggetti e volti, gesti funzionali, cooperazione con semplici richieste pronunciate (rispondere al loro nome, cercare la madre), seduto abbastanza a lungo da completare un compito, permanenza dell'oggetto, essere in grado di aspettare il loro turno prima di iniziare un'attività, essere in grado di comunicare i bisogni di base (mangiare, bere, dormire, giocare, camminare, andare in bagno e sentirsi bene o male).
2. **Area neuropsicologica:**
valuta le capacità necessarie per l'acquisizione di conoscenze, la manipolazione delle informazioni e il ragionamento. Hanno più a che fare con meccanismi inerenti a come le persone imparano, ricordano, risolvono i problemi e prestano attenzione. Quest'area include l'attenzione selettiva, i tipi e l'intensità degli stereotipi, la lateralizzazione, l'orientamento temporale, l'orientamento spaziale, l'intervallo di memoria, le sequenze logiche, la categorizzazione (animali, vestiti, cibi, bevande, oggetti, luoghi, azioni).
3. **Area cognitiva di base**:
valuta i concetti cognitivi di base che consentono la comprensione della realtà (concetti spaziali, concetti topologici, ecc.). Quest'area comprende il riconoscimento degli oggetti, la discriminazione del colore, la discriminazione delle forme geometriche, concetti spaziali, discriminazioni del corpo umano, concetti di tempo, relazione causa-effetto.
4. **Area cognitiva avanzata:**
Valuta i concetti di apprendimento scolastico che includono le sotto-aree della scrittura e della matematica. Quest'area include il riconoscimento delle parole, il riconoscimento delle sillabe, il ricompletamento delle parole attraverso sillabe, il riconoscimento dei simboli alfabetici, il ricompletamento delle parole con simboli alfabetici, il riconoscimento delle parole che rappresentano le azioni, l'utilizzo di parole per comunicare, concetti matematici, il riconoscimento dei numeri, la relazione biunivoca tra numero e quantità.
5. **Area di comunicazione:**
valuta lo sviluppo del linguaggio, nonché la produzione di suoni e parole. Le capacità di comunicazione, comprensione ed espressione che permettono alla persona di interagire con gli altri. Quest'area comprende l'espressione di un bisogno fondamentale a livello corporeo, il riconoscimento e l'espressione di un bisogno fondamentale attraverso le immagini, il riconoscimento e l'espressione di un bisogno fondamentale attraverso la parola, la comprensione della relazione biunivoca di un bisogno fondamentale tra un'immagine e la parola che la esprime, la comprensione verbale, la produzione verbale.
6. **Area emotiva:**
valuta le capacità e i modi della persona di sperimentare, esprimere e comprendere le proprie emozioni e quelle degli altri. Quest'area include l'identificazione delle emozioni e la sua espressione.
7. **Area motricità fine:**
valuta la capacità di fare movimenti utilizzando i muscoli delle mani e polsi. I bambini si affidano a queste abilità per fare compiti chiave a scuola e nella vita di tutti i giorni. Tuttavia, le abilità motorie fini sono complesse. Coinvolgono gli sforzi coordinati del cervello e dei muscoli. Quest'area comprende le alterazioni muscoloscheletriche, coordinazione occhio-mano durante le attività motorie, lateralizzazione, raggiungimento del movimento, capacità di contatto, capacità di afferrare, rilasciare il movimento, coordinazione bimanuale, capacità di spingere e tirare un oggetto.
8. **Area grafomotoria:**
valuta le capacità motorie fini, le abilità grafomotorie (GS) che, a loro volta, coinvolgono la forza e il controllo dei muscoli delle dita, e riguadano importanti abilità quotidiane come la scrittura e il disegno. Quest'area include la presa della matita, l'uso di strumenti scolastici.
9. **Area motoria globale:**
valuta le abilità grossolano-motorie importanti per una postura eretta, camminare, correre e arrampicarsi. Consente l'osservazione di debolezza fisica o disabilità o difetti di movimento. Quest'area comprende: in piedi, seduti, reazioni paracadute, rotolamento supino su un lato, rotolamento supino prono, passaggio supino – seduto sul pavimento, passaggio seduto sul pavimento – in piedi, passaggio seduto su una sedia – in piedi, passaggio in piedi – seduto sul pavimento, passaggio in piedi – seduto su una sedia, camminare, orientamento spaziale in piedi, scavalcare ostacolo, correre, salire le scale, saltare, raccogliere un oggetto da terra (piccola palla), giocare con una palla e camminare su un piano inclinato.
10. **Autonomia nell'area di vita quotidiana:**
misura i comportamenti adattivi, così come il comportamento sociale che si sviluppa attraverso le prime interazioni adulto-bambino; quindi, quest'area analizza il livello di autonomia nella vita quotidiana. Inoltre, include mangiare, bere, tossire o difficoltà a respirare durante il pasto, il tipo di consistenza del cibo, il lavarsi, l'autonomia in bagno, vestirsi e altre abilità come, abilità di gioco e socializzazione e attività di autonomia avanzata.

Che cosa abbiamo dimostrato e a che cosa serve la *GAIRS Checklist* ?

DISCUSSIONE e CONCLUSIONI

Con riferimento alla validità del GAIRS, abbiamo deciso di mantenere le sottoaree originali della Checklist per descrivere meglio il funzionamento generale dei pazienti con Sindrome di Rett in ciascuno di essi. Per questi motivi, questo studio aggiunge dati sull'uso della lista di controllo di GAIRS nella valutazione globale dei pazienti con RTT. I risultati dell'analisi statistica hanno mostrato una buona affidabilità interna della scala.

Per quanto riguarda la validità convergente con misure funzionali simili come le scale di Vineland, tutte le sottoscale di GAIRS sono state positivamente correlate con i dati della Vineland e con la valutazione dei sintomi neuropsichiatrici. Con riferimento alla scala della gravità della malattia, come la scala RARS e le valutazioni neuropsichiatriche, tutte e dieci le sottoscale del GAIRS erano negativamente correlate alla gravità dei sintomi della scala RARS (Fabio at al., 2005).

I punteggi GAIRS hanno una media di 2,28 e una deviazione standard di 0,70. In base a questo, abbiamo diviso

i punteggi su tre livelli che corrispondono a diversi livelli di competenza generale delle pazienti: i punteggi dei pazienti che rientrano nella gamma 1-1.58 (dove il massimo è m-sd, cioè 2.28-0.70) mostrano competenza di base, i punteggi dei pazienti che rientrano nella gamma 1.59-2.98 (dove il massimo è m+sd, i.e. 2.28+0.70) mostrano un livello intermedio di competenza e, infine, i punteggi dei pazienti che rientrano nella gamma 2.99-5.00 mostrano un alto livello di competenza.

La GAIRS può essere utilizzata per valutare le caratteristiche comportamentali, cognitive, accademiche, neuropsicologiche, motorie e sociali nelle pazienti con Sindrome di Rett. L'uso di questa checklist può essere esteso per l'inquadramento clinico e riabilitativo in pazienti RTT con esigenze complesse e può essere integrato nelle valutazioni cliniche di routine e condotto da tutti i terapisti coinvolti nella valutazione e l'intervento con i pazienti RTT. Grazie a questi dati, la checklist GAIRS è adatta e utile per completare la valutazione clinica nella Sindrome di Rett poiché, attraverso essa, è possibile rilevare la complessità della patologia per ogni singola paziente ed è possibile suggerire il passo successivo in termini di training riabilitativo specifico nella Sindrome di Rett.

Le due tabelle riportate qui a fianco mostrano i risultati in due delle dieci aree della GAIRS. ■

Tabella 3 Mezzi, deviazioni standard, percentuali corrette e valori di asimmetria e curtosi delle voci dell'area Comportamento di base

Area comportamenti di base	Mezzi	Deviazione standard	%	Asimmetria	Curtosi
Contatto oculare spontaneo	3.71	1. 258	74.2	-. 333	-1.349
Contatto oculare su richiesta	3.59	1. 256	71.8	-. 208	-1.304
Guardare gli oggetti	3. 31	1. 195	66.2	. 136	-1.048
Inseguire con lo sguardo oggetti e volti	3. 27	1. 262	65.4	. 027	-1.089
Gesti funzionali	2. 24	1. 129	44.8	. 757	-. 093
Cooperazione con semplici richieste verbali	3.00	1. 015	60.0	. 355	-. 363
Seduto abbastanza a lungo per completare un compito	3.76	1. 074	75.2	-. 203	-1.281
Permanenza dell'oggetto	2.10	1. 299	42.0	1. 166	. 297
Essere in grado di attendere il proprio turno prima di iniziare un'attività	2.35	1.038	47.0	.632	.257
Essere in grado di comunicare i bisogni fondamentali	2.88	1.028	57.6	.416	-.457
Punteggio totale	3.0210	. 9056	60.4	. 091	-. 795

Tabella 8 Mezzi, deviazioni standard, percentuali corrette e valori di inclinazione e curtosi degli elementi area motore mano

Area motricità fine	Mezzi	Deviazione standard	%	Asimmetria	Curtosi
Alterazioni muscoloscheletriche	3. 06	1. 286	61.2	. 323	-. 404
Coordinazione occhio-mano durante le attività motorie	2. 80	1. 223	56. 0	. 562	. 326
Lateralità	2. 76	1. 190	55. 2	. 442	-. 597
Movimento di avvicinamento	2. 86	1. 349	57. 2	. 386	-. 418
Tocco	2. 86	1. 429	57. 2	. 336	-. 698
Prensione	2. 30	1. 360	46. 0	. 593	-. 973
Movimento di rilascio	1. 95	1. 359	39. 0	1. 054	-. 285
Movimento di riposizionamento	1. 79	1. 217	35. 8	1. 237	. 342
Coordinazione bimanuale	1. 88	1. 122	37. 6	1. 118.	. 464.
Capacità di spingere e tirare un oggetto	2. 00	1. 363	40. 0	1. 196	. 126
Punteggio totale	2. 4 3	1. 078.	48.6	-. 752	2. 426

Bibliografia

Amir R, Van den Veyver I, Wan M, et al. Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. Nat Genet.1999;(23):185–188. https://doi.org/10.1038/13810.

Cuddapah VA, Robel S, Watkins S, Sontheimer H. A neurocentric perspective on glioma invasion. Nat Rev Neurosci. 2014 (Jul);15(7):455-65. doi: 10.1038/nrn3765. PMID: 24946761; PMCID: PMC5304245.3.

Demeter K. Assessing the developmental level in Rett syndrome: An alternative approach? European Child and Adolescent Psychiatry.2000: (9):227–233.

Downs J, Stahlhut M, Wong K, Syhler B, Bisgaard AM, Jacoby P, Leonard H. Validating the Rett Syndrome Gross Motor Scale. PLoS One. 2016 Jan 22;11(1):e0147555. doi: 10.1371/journal.pone.0147555. PMID: 26800272; PMCID: PMC4723034.

Fabio RA, Antonietti A, Castelli I, Marchetti A. Attention and communication in Rett Syndrome. Research in autism spectrum disorders. 2009: (2):329-35.

Fabio RS, Martinazzoli C, Antonietti A. Costruzione e standardizzazione dello strumento "R.A.R.S." (Rett Assessment Rating Scale). Ciclo evolutivo e disabilità: 2005: 8257-281.

Hagberg B, Witt-Engerström I. Rett syndrome: a suggested staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence. Am J Med Genet Suppl. 1986: (1):47-59. doi: 10.1002/ajmg.1320250506. PMID: 3087203.

Kozloff, M., & Bates, S. A Program for Families of Children with Learning and Behavior Problems. Cognitive Behaviour Therapy. 1981:10(1), 56-57.

Rodocanachi Roidi ML, Isaias IU, Cozzi F, Grange F, Scotti FM, Gestra VF, et al. A New Scale to Evaluate Motor Function in Rett Syndrome: Validation and Psychometric Properties. Pediatric neurology. 2019: (Nov):80-6.

Sparrow SS.Vineland Adaptive Behavior Scales. In: Kreutzer J.S., DeLuca J., Caplan B. (eds) Encyclopedia of Clinical Neuropsychology. Springer, New York, NY. 2011. https://doi.org/10.1007/978-0-387-79948-3_1602

Townend GS, Bartolotta TE, Urbanowicz A, Wandin E & Curfs L. Development of consensus-based guidelines for managing communication of individuals with Rett syndrome, Augmentative and Alternative Communication.2020(36):71-81, doi: 10.1080/07434618.2020.1785009.

Martina Semino è neuropsicomotricista, laureata presso l'Università degli studi di Genova. Terapista formata nella Comunicazione Aumentativa Alternativa (scuola Benedetta D'intino e corso primo livello Pyramid). Ha svolto e concluso il master di primo livello sull'analisi applicata del comportamento presso l'università degli studi di Parma, conseguendo il titolo di Terapista Analista del comportamento. Ha conseguito la laurea magistrale in Scienze e tecniche delle attività motorie preventive e adattate presso l'Università di Parma. È anche insegnante di massaggio infantile. Lavora come terapista presso il Centro AIRett, sulla riabilitazione cognitiva/comunicativa e motoria dell'arto superiore e come neuropsicomotricista presso il centro di apprendimento TICE.

Antonietta Grillo, Psicologa, si è laureata presso il dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale dell'Università di Messina; i suoi temi di studio riguardano la Sindrome di Rett

Come stimolare comunicazione e linguaggio nella Sindrome di Rett

Lia Zocca
Centro AIRett Ricerca e Innovazione, Verona

Nonostante l'acquisizione e l'uso del linguaggio risultino essere un processo innato e naturale agli occhi di un bambino o parlante a sviluppo tipico, questa complessa abilità richiede invece un'integrazione coordinata di svariati sistemi che presuppone un certo livello di attenzione e funzionamento cognitivo.

Come tutti sappiamo, nelle bambine affette da Sindrome di Rett lo sviluppo linguistico durante il primo anno di vita risulta essere apparentemente fisiologico. La maggior parte delle bambine raggiunge il babbling (produzione di sillabe e sillabe reduplicate es. /mama/, /papa/) e la produzione di qualche parola, ma lo sviluppo si arresta al momento della regressione. Dopo questo stadio, meno di un quinto delle ragazze continua a produrre qualche parola. La variabilità osservata per quanto riguarda le abilità linguistiche e l'età di inizio della regressione può essere in parte ricollegata al genotipo. Le bambine in cui la malattia si è presentata in forma più lieve sono state in grado di usare parzialmente il linguaggio espressivo sia prima che dopo la regressione, la quale avviene, in questi casi, più tardivamente rispetto alle ragazze in cui la sindrome si è manifestata in maniera più grave (Urbanowicz, Anna, et al., 2015).

Partendo quindi dal presupposto che la variabilità è caratteristica principe di questa sindrome e che purtroppo la maggior parte delle bambine non mantiene le abilità di linguaggio espressivo, quale senso può avere informare su come potenziare e stimolare il linguaggio nella sindrome?

La produzione linguistica in realtà, non è che la punta di un immenso iceberg che presuppone, e allo stesso tempo sostiene, abilità importantissime come l'attenzione focalizzata e condivisa, il rispetto del turno, l'imitazione e la comprensione. Lo scopo di questo scritto non è infatti quello di insegnare a "far parlare" ma quello di dare alcuni consigli su come sostenere e creare occasioni di scambi comunicativi con le nostre ragazze proprio al fine di potenziare le importanti abilità citate sopra. Un atteggiamento attivo da parte di genitori e caregiver su aspetti comunicativo-linguistici fa la differenza sia in ambito cognitivo che emotivo e socio-relazionale.

La prima cosa che si può fare in questo senso è la più semplice: parlare. Raccontiamo, commentiamo, pensiamo ad alta voce, parliamo di quello che stiamo facendo e di quello che sta succedendo. Per quanto sembri facile, una conversazione "unilaterale" può essere innaturale e a tratti frustrante ma, anche se la nostra bambina non può risponderci o sembra disattenta, noi stiamo allenando la sua abilità di discriminare i suoni del linguaggio e la stiamo aiutando ad associare la sua percezione delle parole a quanto sta accadendo. Inoltre, secondo la teoria dell'*embodied cognition*, diverse ricerche hanno evidenziato che vi è un'attivazione del sistema motorio a livello dei muscoli implicati nell'articolazione vocale durante la percezione dei suoni linguistici. In pratica, mentre la bambina ascolta e osserva come noi articoliamo il linguaggio, grazie al sistema dei *neuroni specchio* avviene un'attivazione delle aree motorie deputate all'articolazione del linguaggio e talvolta anche degli organi articolatori stessi come lingua e labbra (Fadiga L., Craighero L., Buccino G., Rizzolatti G., 2002). Per questo motivo è molto utile, quando si parla con la propria bambina farsi guardare in faccia, posizionandosi di fronte a lei ed eventualmente portando l'oggetto di cui si sta parlando vicino al nostro volto favorendo così la visuale sugli articolatori e la triangolazione dello sguardo tra noi e l'oggetto, prerequisito indispensabile per l'abilità di attenzione condivisa.

Le stesse tecniche e principi sopracitati aumentano di efficacia quando non commentiamo solo le nostre azioni ma ci concentriamo sull'interesse della bambina, identifichiamo cosa la attiva e cosa ha attirato la sua attenzione. inserendoci in quel contesto con commenti e descrizioni puntuali che vanno a sostenere l'interesse della bambina arricchendolo di nuove informazioni. Se, ad esempio, la ragazza è particolarmente intenta ad osservare un cane che cammina per strada possiamo introdurci in quel suo interesse dicendo ad esempio: "Hai visto il cane? Ma che bello quel cane? Come fa il cane? Bau- bau". È molto importante ripetere più volte la parola "target" in modo da favorire la comprensione e l'apprendimento lessicale oltre ad introdurre, quando possibile, suoni onomatopeici (versi di animali, suono degli oggetti etc..) in quanto tendenzialmente facili da riprodurre e molto salienti dal punto di vista percettivo.

Un altro principio che è bene tenere a mente è che la multisensorialità favorisce l'apprendimento e la motivazione. Per "multisensorialità" intendiamo la percezione integrata di più organi sensoriali: aiutiamo la nostra bambina ad osservare e manipolare gli oggetti, a sentirne la consistenza, il gusto e il profumo. La preparazione e il momento del pasto si prestano benissimo a questo scopo: tocchiamo la fragola "senti che morbida la fragola? È fresca la fragola, è un po' umida…", la annusiamo e sentiamo che è profumata e quando la assaggiamo sentiamo che è dolce.

Particolarmente utili sono anche le stimolazioni stabili e ripetitive come, ad esempio, le *routine verbali* ossia delle produzioni che accompagnano momenti della quotidianità e che hanno la caratteristica di essere stabili e prevedibili. Cambiando il pannolino o lavando le mani posso dire sempre le stesse brevi frasi, gli stessi suoni onomatopeici e la stessa canzoncina.

Per favorire scambi comunicativi è importante introdurre nella routine quotidiana il maggior numero di scelte possibili da far fare alla bambina: che vestito mettere, che merenda mangiare, che succo bere etc. Ricordiamoci, anche in questi casi, di denominare più volte l'oggetto scelto per favorire l'apprendimento lessicale. Sappiamo che il mezzo comunicativo più efficace per bambine e ragazze con Sindrome di Rett è lo sguardo, esistono dunque diverse modalità per permettere la scelta a queste bambine: possiamo usare direttamente gli oggetti concreti, flash card e fotografie rappresentanti l'oggetto o strumenti più sofisticati come computer con eye-tracker. Questi stessi strumenti possono essere utili per favorire la comprensione del linguaggio in molti modi, possiamo ad esempio creare agende visive per spiegare alla bambina cosa si farà durante la giornata oppure scattare delle foto di varie attività svolte durante il giorno e riguardarle insieme la sera, ripercorrendo e narrando insieme i momenti e le esperienze della bimba.

Una cosa importante a cui prestare attenzione è l'utilizzo eccessivo di televisione e ciuccio. Entrambi vanno a ridurre le possibilità di discriminazione dei suoni e delle parole del linguaggio: la televisione perché è un costante sottofondo che riduce l'attenzione uditiva della bambina nei confronti dell'interlocutore, il ciuccio perché, non permettendo alla lingua di muoversi

liberamente, va a ridurre l'effetto che i neuroni specchio hanno nell'attivazione cerebrale motoria durante l'osservazione dei movimenti articolatori del caregiver che le sta parlando.

Nonostante poche ragazze con Sindrome di Rett siano in grado di produrre parole, una buona parte di loro sono in grado di produrre vocalizzi e suoni, anche se in maniera scarsamente intenzionale e non comunicativa. Queste produzioni sono comunque molto preziose e vanno rinforzate sempre positivamente. Si può provare inoltre a fare un piccolo inventario della produzione della bambina cercando di identificare se c'è un antecedente, un motivo per queste produzioni e, nel caso mancasse, possiamo fornirlo noi in modo da dargli un significato comunicativo, provando a incentivare quella produzione in maniera più intenzionale. ■

Bibliografia

Urbanowicz, Anna, et al. "Aspects of Speech-Language Abilities Are Influenced by MECP2 Mutation Type in Girls with Rett Syndrome." American Journal of Medical Genetics. Part A, U.S. National Library of Medicine, Feb. 2015.

Fadiga L., Craighero L., Buccino G., Rizzolatti G., 2002: Speech listening specifically modulates the excitability of tongue muscles: a TMS study, «European Journal of Neuroscience», 15(2), pp. 399-402.

Lia Zocca è logopedista, laureata con il massimo dei voti all'Università di Verona. In collaborazione con il Centro AIRett Ricerca e Innovazione, ha svolto il suo progetto sperimentale di tesi triennale, focalizzato sulla valutazione della comprensione linguistica nella Sindrome di Rett. Dal 2019 lavora presso il Centro AIRett di Verona dove si occupa delle problematiche di deglutizione ed alimentazione all'interno della Sindrome di Rett e del training all'utilizzo degli ausili di Comunicazione Aumentativa Alternativa. Dal 2020 lavora anche come libera professionista presso lo studio privato Casa Tinlè di Verona.

Le stereotipie degli arti superiori nella Sindrome di Rett: cosa sono e come possiamo intervenire?

Michela Perina,
Centro AIRett Ricerca e Innovazione, Verona

Una stereotipia è un movimento complesso, involontario, ritmico e ripetitivo che può coinvolgere varie parti del corpo e tipicamente scompare nel sonno. Le stereotipie possono essere continue o intermittenti e più o meno complesse.

Uno dei segni clinici definiti da Neul e collaboratori per la diagnosi di Sindrome di Rett, è rappresentato dalla comparsa di movimenti stereotipati che coinvolgono generalmente le mani.

Nonostante siano già state proposte alcune ipotesi riguardanti la patofisiologia sottostante le stereotipie, le basi neurobiologiche di questa manifestazione clinica rimangono ad oggi sconosciute (Neul, et al. 2010, Dy, et al. 2017).

Secondo uno studio del 2019 su 1123 ragazze con Sindrome di Rett, il 99,5% presenta stereotipie delle mani. Sono presenti in percentuali leggermente inferiori nelle ragazze con Rett atipica severa (97.3%) e lieve (96.1%). Tra le ragazze con Rett classica, il 49,5% presentano mouthing (portare una o entrambe le mani alla bocca), meno del 35% invece tra le varianti lieve e severa.

In media, fino all'età di 10-15 anni le stereotipie maggiormente riscontrate sono il clapping (battere le mani tra loro) e il tapping (battere la mano su una superficie/oggetto). Meno frequenti il wringing (attorcigliamento delle dita) e il washing (strofinamento, lavaggio delle mani), presenti nel 27-37% dei casi a seconda del tipo di variante.

L'età di comparsa delle stereotipie parte in media dai 1.5 anni nella variante atipica severa, dai 1.8 anni nella forma classica e dai 3 anni nella variante lieve.

Nel 63% dei casi la regressione funzionale ha anticipato la comparsa delle stereotipie, nel 24% si sono manifestate prima le stereotipie e nel 13% sono avvenute insieme (Stallworth, et al. 2019).

La presenza di questi movimenti può influenzare vari aspetti della funzionalità delle bambine, in primis la loro capacità attentiva.

Un'altra abilità compromessa dalle stereotipie è la funzionalità delle mani: nelle bimbe con maggior frequenza di stereotipie, si manifesta meno infatti la capacità di presa a pinza. La tipologia di stereotipia invece non è direttamente correlata con una minor o maggior funzionalità.

Caterina

Sono diversi i sistemi usati per controllare le stereotipie: dal condizionamento attivo a tutori e pesetti. Se le stereotipie portano a limitazioni nello svolgimento delle attività di base della vita quotidiana e della socializzazione e se portano a danneggiamento del tessuto cutaneo, si possono provare diverse strategie. Di seguito riportiamo le principali indagate dalla letteratura scientifica.

Il condizionamento delle stereotipie è un vero e proprio percorso di apprendimento in cui si insegna alla bambina a controllare le stereotipie in determinate situazioni, come quando si sta facendo un'attività. Va tenuto a mente che sono movimenti involontari quindi non voluti direttamente dalle bambine ma che con l'allenamento si possono in parte limitare.

Si possono usare anche tutori per gli arti superiori, con alternative più leggere per le bimbe più piccole e più robuste per le bimbe con maggior forza nelle braccia, mantenendo sempre materiali morbidi e confortevoli. I più comuni sono i tutori per il gomito, che rendono più difficoltosa la flessione e permettono alla bambina di raggiungere oggetti o giochi evitando che si avvii la stereotipia di mettere le mani in bocca. Il loro uso, così come l'uso di tutori polso-mano può ridurre la quantità di stereotipie e migliorare la capacità di attività come mangiare da sole (Downs, et al. 2014).

Per le bambine può essere frustrante e fastidioso avere una costrizione meccanica che impedisce la stereotipia, va infatti proposta sull'arto non dominante, in modo graduale e solo per periodi di tempo limitati, come durante le attività che necessitano di maggior attenzione. Va sempre tenuta monitorata la risposta delle bambine.

Sono consigliati anche programmi di allenamento in acqua, che favoriscono il rilassamento del tono muscolare e il miglioramento degli stati di agitazione motoria.

È stato indagato un allenamento di 8 settimane sull'abilità funzionale delle mani durante i pasti, che ha portato a miglioramento nel gesto specifico, abilità mantenuta anche a 1 anno di distanza. Durante l'allenamento venivano proposte attività grosso e fino motorie che coinvolgevano gli arti superiori, come afferramento di oggetti in vari punti dello spazio, manipolazione di oggetti di diverse consistenze e giochi di manualità fine con oggetti più piccoli.

La sfida per combattere le stereotipie è trovare la strategia più adatta e meglio tollerata da ogni bambina, ascoltandola e facendosi guidare dai professionisti che la seguono. ■

Michela Perina è fisioterapista laureata con lode presso l'Università degli Studi di Verona nel 2019 con una tesi sul ruolo del fisioterapista nel trattamento e gestione delle bambine con Sindrome di Rett e delle loro famiglie.
Ha fatto esperienza nell'ambito della riabilitazione respiratoria, pediatrica, neurocognitiva e nella riabilitazione post chirurgica della mano e dell'arto superiore. Fa parte dell'équipe di professionisti del Centro AIRett Ricerca e Innovazione di Verona.
Attualmente collabora anche come libera professionista nella casa di cura "Campostrini" di Sommacampagna.

Bibliografia

Dy, M. E., Waugh, J. L., Sharma, N., O'Leary, H., Kapur, K., D'Gama, A. M., Sahin, M., Urion, D. K., & Kaufmann, W. E. (2017). Defining Hand Stereotypies in Rett Syndrome: A Movement Disorders Perspective. Pediatric neurology, 75, 91–95. https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2017.05.025

Stallworth, J. L., Dy, M. E., Buchanan, C. B., Chen, C. F., Scott, A. E., Glaze, D. G., Lane, J. B., Lieberman, D. N., Oberman, L. M., Skinner, S. A., Tierney, A. E., Cutter, G. R., Percy, A. K., Neul, J. L., & Kaufmann, W. E. (2019). Hand stereotypies: Lessons from the Rett Syndrome Natural History Study. Neurology, 92(22), e2594–e2603. https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000007560

Aurora

Progetto Respiro: ci siamo quasi!

Nel ringraziare le tante famiglie che già hanno partecipato al progetto, chiediamo un ultimo sforzo a chi non lo avesse ancora fatto.
Essendo un'indagine preliminare, dalla quale poi verranno delineate specificamente le linee guida della presa in carico, abbiamo bisogno del contributo del maggior numero possibile di famiglie.
Partecipare è semplice, basta compilare il questionario al quale potrete accedere tramite il QRcode qui a fianco… Bastano solo pochi minuti!

"Progetto sui disturbi respiratori nella Sindrome di Rett"

Promotore: AIRETT- Associazione Italiana Sindrome di Rett
Medici referenti: Paolo Banfi, IRCCS Don Gnocchi, Milano; Beatrice Chiarini Testa, Renato Cutrera, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma; Edvige Veneselli, Università di Genova
Email: progettorespiro@airett.it

Questo documento informativo potrebbe contenere parole che voi genitori potreste non comprendere. Scrivendo alla mail soprariportata sarete messi in contatto con un medico referente o con i suoi collaboratori per spiegarvi quanto non chiaro. Potete consultarvi con il Pediatra/Medico curante di vostra/o figlia/o per aiutarvi a rispondere.

Perché e a che scopo è stato fatto questo questionario?

Dato che una delle segnalazioni che più pervengono all'Associazione dai Soci genitori concerne le difficoltà di gestione delle problematiche respiratorie dei/lle bambini/e e ragazzi/e con Sindrome di Rett, è stato avviato da AIRett un Gruppo di lavoro costituito da Collaboratori esperti nel settore, allo scopo di pervenire ad un documento condiviso sulle azioni da attuare per una gestione maggiormente uniforme, aggiornata e competente delle problematiche connesse.

In analogia con quanto già realizzato da alcuni di loro per una patologia neuromuscolare con alcune affinità alla Sindrome di Rett, è emersa l'opportunità di un'indagine preliminare sulle problematiche respiratorie che disturbano vostro/a figlio/a, per avere un'analisi di partenza su cui delineare più specificatamente le linee guida della presa in carico.

Perché Le chiediamo di compilarlo?

La vostra preziosa collaborazione è importante per la raccolta dei principali dati connessi ai disturbi respiratori di vostro/a figlio/a, tramite la compilazione del questionario qui riportato, elaborato dai nostri esperti.

Per adeguamento alla normativa sulla Privacy, si chiede pertanto di sottoscrivere il Consenso specifico per questa raccolta dei dati.

Perché partecipare alla raccolta dei dati?

È importante che la partecipazione di voi genitori sia numerosa per avere un quadro descrittivo possibilmente ampio ed esaustivo sui fattori che possono avere un ruolo nella presentazione e nella rilevanza dei disturbi respiratori.

Sono infatti possibili fattori generali, come le varie forme cliniche (classica, intermedia, a linguaggio preservato) e i sottotipi genetici ovvero fattori specifici, come l'associazione con scoliosi, e/o reflusso gastroesofageo e/o altro ancora.

Possono interferire anche difficoltà di ordine assistenziale di vario genere.

Quali possono essere i benefici derivanti dalla partecipazione?

La conoscenza dei fattori in ruolo aiuta gli esperti nel lavoro del Progetto di delineare le linee di intervento diagnostico e terapeutico e le azioni di prevenzione. Favorisce quindi il miglioramento dell'assistenza clinica.

Chi conoscerà le informazioni raccolte dallo studio?

Le informazioni sulla salute di vostro/a figlio/a saranno strettamente riservate e rese anonime. Il nome di vostro/a figlio/a, nel rispetto della sua vita privata, non verrà riportato in alcun documento. I dati globali raccolti potranno essere riferiti ai Soci interessati, presentati al Convegno Nazionale AIRett, essere oggetto di controlli delle autorità competenti ed oggetto di pubblicazioni scientifiche.

I dati saranno raccolti e trattati in accordo con le leggi sulla privacy e in conformità al Decreto Legislativo 30 giugno 2003 n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali", garantendo l'anonimato dei partecipanti.

Alice

Che cosa succede se si rendono disponibili nuove informazioni?

Durante il corso di uno studio clinico, a volte, si rendono disponibili nuove informazioni sul farmaco oggetto dello studio. In questo caso, il medico dello studio La informerà e discuterà con Lei la possibilità di continuare o interrompere questo studio. Qualora Suo/a figlio/a decidesse di ritirarsi, il medico disporrà che comunque si continui un trattamento. Se decidete di continuare lo studio, Le sarà chiesto di firmare un modulo aggiornato per il consenso.

Inoltre, in caso si ricevano nuove informazioni, il medico dello studio potrebbe ritenere che sia nell'interesse di Suo/a figlio/a interrompere lo studio. Saranno fornite a Lei e a Suo/a figlio/a le ragioni della decisione e si disporrà la somministrazione di un trattamento alternativo appropriato.

Chi organizza la raccolta dei dati?

Chi organizza questa raccolta dei dati è AIRett, Associazione italiana Sindrome di Rett.

Che cosa accadrà ai risultati della raccolta?

Una volta raccolti tutti i dati con il questionario, essi saranno analizzati per conoscere l'incidenza degli elementi riportati ed effettuare possibili correlazioni patogenetiche, utili al lavoro del Gruppo attivo nel Progetto finalizzato a delineare linee di intervento assistenziale e ad un miglioramento delle metodiche diagnostiche, terapeutiche e preventive. Potranno anche essere pubblicati su una rivista medica per farli conoscere ad altri medici e ricercatori.

Contatto per ulteriori informazioni

Nel caso in cui necessiti di ulteriori informazioni e sui diritti e doveri di questa raccolta di dati può contattare in qualsiasi momento progettorespiro@airett.it

La professoressa Rosa Angela Fabio risponde alle nostre domande sui trattamenti terapeutici e riabilitativi a distanza

Il punto sui risultati della teleriabilitazione

Rosa Agela Fabio, *Professore ordinario di Psicologia Generale presso il dipartimento di Medicina clinica e sperimentale dell'Università degli studi di Messina; Direttore scientifico del Centro Airett Ricerca e Innovazione di Verona*

Cominciamo dalla base dottoressa: cos'è la teleriabilitazione?

La teleriabilitazione è una metodologia che consente di fornire servizi di riabilitazione a distanza con il supporto delle nuove tecnologie, come per esempio i video, i siti web, i programmi informatici e le piattaforme di videoconferenza.

Si parla tanto di teleriabilitazione, ma in sostanza in cosa consiste il suo vantaggio rispetto alla riabilitazione tradizionale?

Beh il vantaggio più importante è che, attraverso la teleriabilitazione le pazienti ricevono, da casa propria, trattamenti terapeutici, riabilitativi e indicazioni. Inoltre, le famiglie delle pazienti con Sindrome di Rett investono molto in termini economici e di tempo nel trasporto, nel trovare parcheggi adeguati in condizioni difficili e questi problemi non ci sono più con la teleriabilitazione.

Avete da poco concluso una sperimentazione con AIRETT e il CARI di Verona con le pazienti con Sindrome di Rett. Quali erano le novità del vostro studio?

In realtà la raccolta dati del follow-up è ancora in corso. Ma sì, lo studio vero e proprio si è concluso a luglio.
Le caratteristiche che lo rendono diverso dagli altri studi del settore sono relative al fatto che abbiamo confrontato la teleriabilitazione tradizionale con una teleriabilitazione "arricchita".
Nella TR tradizionale il terapista guidava e supervisionava la riabilitazione e dava consigli in remoto. Nella TR arricchita l'uso della teleriabilitazione era integrato con la rilevazione dei parametri diretti sia motori (motion capture system con telecamera 3D zed) sia cognitivi (eye tracker).

Mi spieghi meglio questa TR arricchita o avanzata

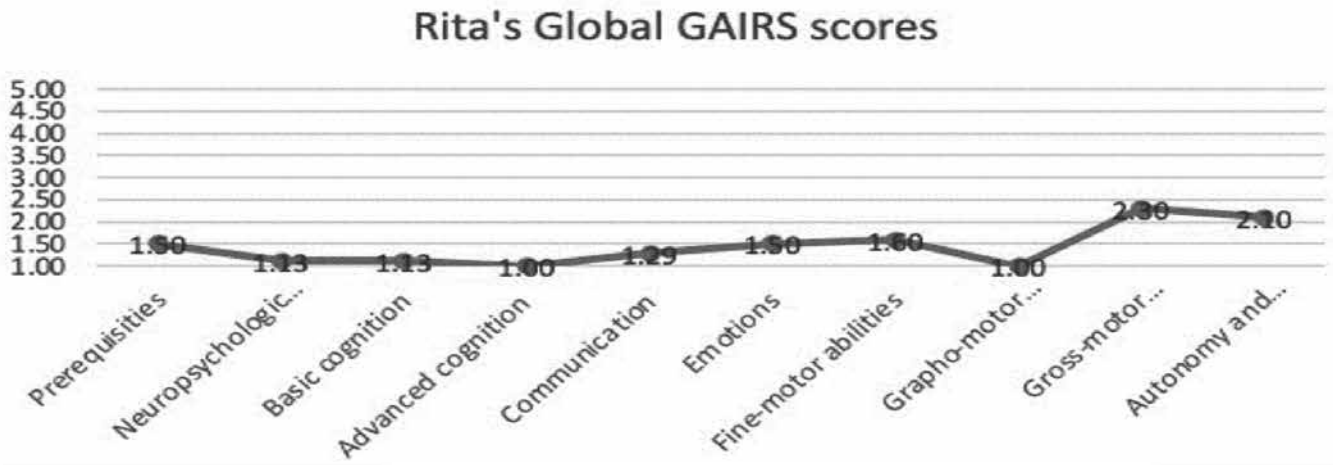
Certo. Noi ci siamo occupati di intervenire su tutto il range di abilità delle bambine, in tutte le diverse aree. Nella TR arricchita, a supporto della valutazione motoria, venivano rilevate misurazioni oggettive dei movimenti articolari di spalla, gomito, ginocchio e rachide attraverso l'uso di un goniometro elettronico. A supporto della valutazione cognitiva sono state effettuate misurazioni oggettive con l'eye tracker relativi ai parametri: lunghezza delle fissazioni, numero di fissazioni e tempo prima della prima fissazione.

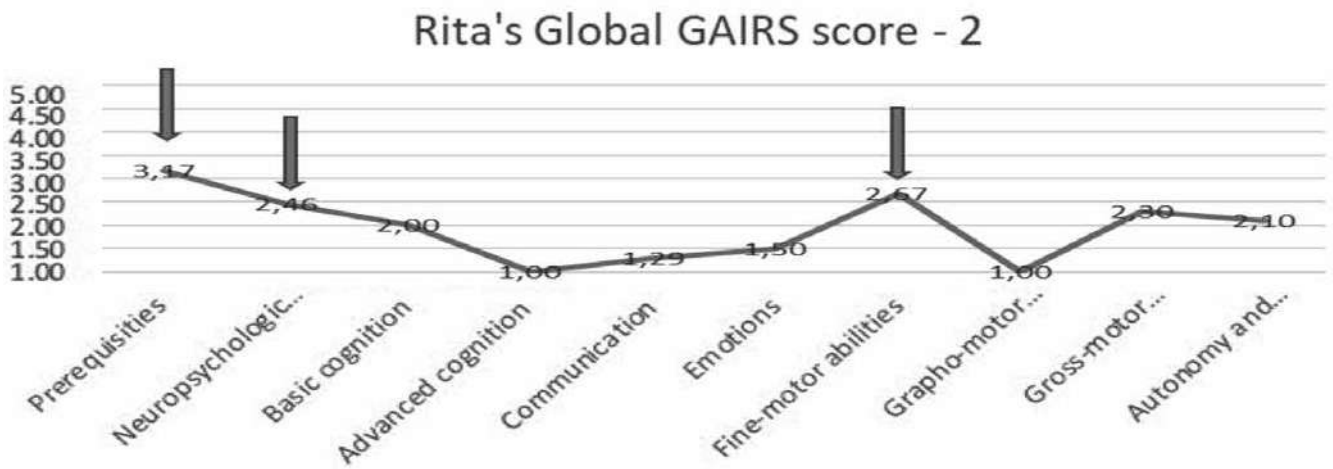
Cosa dicono i risultati?

La teleriabilitazione nelle pazienti di entrambi i gruppi ha portato a un cambiamento statisticamente significativo di tutti i parametri che abbiamo considerato: funzioni motorie, cognitive, comunicazione e qualità di vita.

C'erano differenze fra la TR di base e quella avanzata?

No. Dal punto di vista dei parametri motori e cognitivi no. Entrambi i gruppi delle bambine sottoposte a TR di base e avanzata miglioravano. E, devo aggiungere, con una uguale intensità. Avrei il piacere di farle vedere un grafico relativo a una sola delle 21 bambine esaminate. Posso?





Certamente dottoressa...

Guardi il punteggio nelle diverse aree della riabilitazione di Rita (ndr nome di fantasia) prima e dopo le 10 settimane di training: come vede in alcune aree è aumentato in modo impressionante. Si possono persino disaggregare questi risultati e vedere più analiticamente in quali precisi items dei prerequisiti ha aumentato le sue abilità...

Bellissimo. Ma Rita apparteneva al gruppo con TR avanzata o all'altro?

E' uguale. Ho estratto questo dato a caso. Le ripeto i risultati non si differenziano sulla base dei gruppi.

Ma... quindi non serve la TR avanzata?

Al contrario. Permette sia al terapista sia ai genitori o ai terapisti personali di avere misure più oggettive dei cambiamenti. I dati ci dicono invece che, se lavoriamo con le bambine, loro possono migliorare. I fattori che producono il miglioramento sono le tecniche di training, la frequenza del training, l'efficacia della comunicazione... l'attenzione che viene data.

Ma... in tutto questo i genitori sono soddisfatti?

Abbiamo valutato i livelli di soddisfazione dei genitori con dei questionari e sono emersi indici altissimi di soddisfazione. Essi sono pari a 20 su 20 (il massimo possibile) per la TR avanzata e a 16 su 20 per quella di base.

Sono più contenti i genitori della TR avanzata?

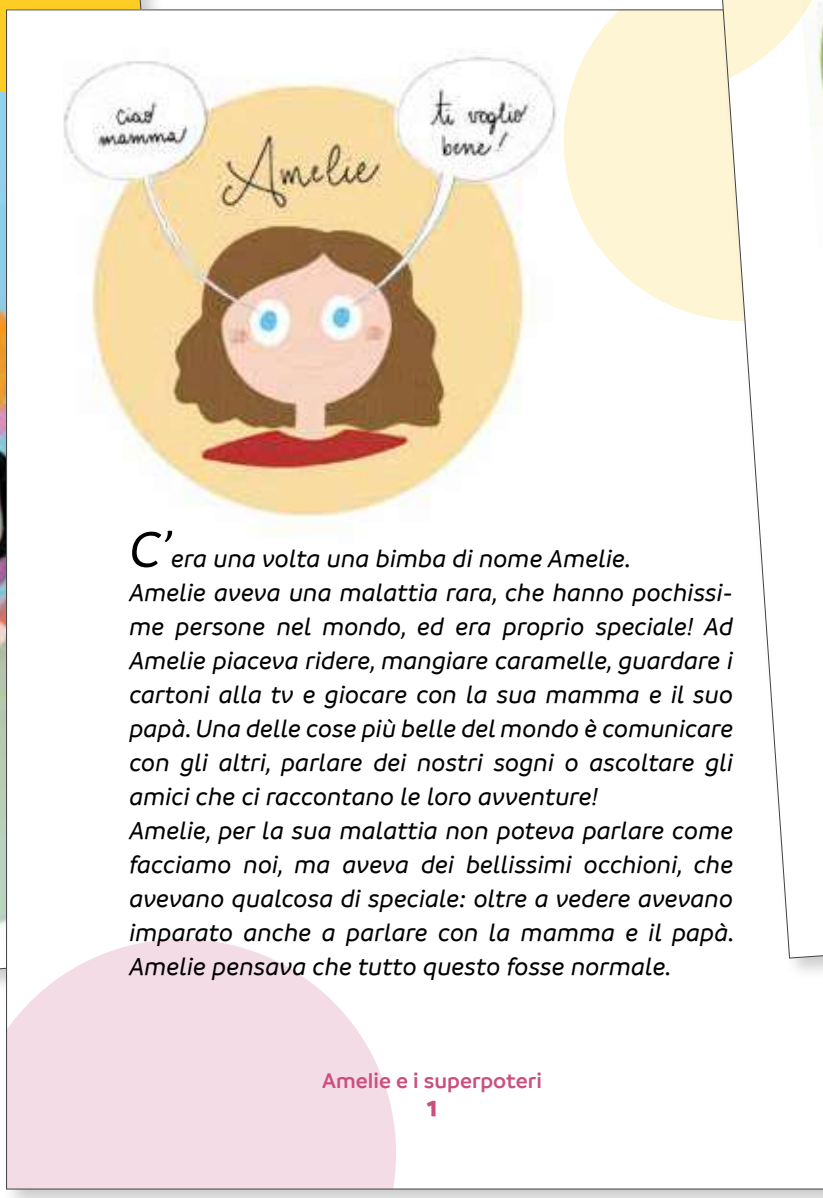
Sì.

Abbiamo parlato benissimo della TR. Quali sono stati i problemi?

Ci sono stati problemi di connessione in alcuni casi, in altri difficoltà organizzative delle famiglie che per 3 volte a settimana dovevano connettersi, e poi...gli abbracci. I terapisti non potevano abbracciare le pazienti ma... ci pensavano i genitori a casa a dare il calore di cui tutti abbiamo bisogno. ■

Amelie e i superpoteri!

Siamo lieti di potervi presentare alcuni passaggi del libretto "Amelie e i superpoteri" realizzato grazie al contributo di Fondazione Vodafone e Rotary Distretto 2060.
Questo libretto verrà distribuito nelle classi frequentate dalle nostre Bimbe dagli occhi belli che usano Amelie a scuola, con l'obiettivo di sensibilizzare i compagni di classe per favorire l'inserimento e l'interazione della bambina all'interno del gruppo classe.
Per ulteriori informazioni contattate il centro Airett.



Se un giorno incontrate Amelie, o una bimba con gli occhi belli e speciali come i suoi, non siate timidi! Andate a parlarle e, usando i superpoteri dello strumento magico, potrete diventare amici!

Potrete raccontarle qualcosa di voi, farle tante domande su cosa le piace, colorare insieme e fare dei bellissimi disegni! Lei sarà molto felice di conoscervi e giocare insieme a voi!

Amelie e i superpoteri
8

Gaetano aveva subito chiesto alla mamma di Amelie perché una bimba così bella fosse tanto triste, la mamma gli aveva spiegato che Amelie era triste perché non poteva parlare con i bambini e con le altre persone, perché nessuno capiva il suo linguaggio degli occhi.

Gaetano, che era molto buono, aveva capito che doveva aiutare quella bimba bellissima a comunicare con tutte le persone. Aveva pensato che dovesse dare anche a lei una

Amelie e i superpoteri
4

Fondazione Vodafone Italia

Rotary Distretto 2060

Caratterizzazione del potenziale terapeutico dei neurosteroidi per il disturbo CDKL-5

Sintesi finale del progetto di ricerca finanziato da AIRett, Bando 2018

Charlotte Kilstrup-Nielsen
Dipartimento di Biotecnologie e Scienze della Vita, Università dell'Insubria, Busto Arsizio (Va

Le mutazioni nel gene CDKL5 (*CDKL5*) sono state identificate per la prima volta in pazienti con la variante di Hanefeld della Sindrome di Rett nel 2003/2004. Solo successivamente si è capito che i pazienti affetti da mutazioni in *CDKL5* non soddisfano a pieno i criteri per la Sindrome di Rett dal momento che i primi sintomi compaiono già quasi subito dopo la nascita; di conseguenza, i pazienti non manifestano un normale periodo di sviluppo seguito da una fase di regressione, che rappresenta un criterio fondamentale per la diagnosi della Sindrome di Rett. Di recente, il disturbo legato alle mutazioni di CDKL5 è stato riconosciuto come un'entità clinica indipendente dalla Sindrome di Rett ed è stato definito disordine da deficienza di CDKL5 (CDD).

Il quadro clinico associato alle mutazioni in *CDKL5* è estremamente complesso: i pazienti affetti da CDD manifestano convulsioni, difetti cognitivi, tratti autistici, problemi gastrointestinali e disturbi del sonno. Finora le uniche opzioni terapeutiche che rimangono i trattamenti farmacologici che mirano a migliorare alcuni sintomi; inoltre, la gestione delle crisi epilettiche è particolarmente problematica poiché la maggior parte dei pazienti risulta essere resistente ai classici farmaci antiepilettici.

CDKL5 appartiene alla famiglia delle cosiddette proteine chinasi che regolano la funzione di altre proteine mediante modificazioni chimiche di questi stessi bersagli. CDKL5 è molto abbondante nei neuroni e si pensa che la perdita di tale proteina interferisca con le normali funzioni cerebrali perché i suoi bersagli proteici non funzionano correttamente. Pertanto, uno degli obiettivi principali nell'ambito CDKL5 è capire quali siano i bersagli molecolari di CDKL5; tale conoscenza aiuterà a sviluppare nuove strategie terapeutiche per CDD.

Il cervello è costituito da cellule nervose che sono connesse l'una all'altra mediante rami, creando così una complessa rete cellulare. La comunicazione tra le suddette cellule è cruciale per mantenere le funzioni cerebrali, come la percezione, la cognizione e il comportamento, e si basa su un delicato equilibrio tra l'eccitazione e l'inibizione neuronale. Troppa eccitazione porta a ripetuti picchi di attività mentre troppa inibizione reprime tutta l'attività neuronale. Per questo motivo, per il corretto funzionamento del cervello è necessario un buon equilibrio tra eccitazione e inibizione. Infatti, il disequilibrio dovuto ad un'eccitazione troppo alta o, viceversa, ad un'inibizione troppo bassa è stato associato a diverse condizioni patologiche quali autismo ed epilessia. Ad oggi, gli studi provenienti da diversi laboratori hanno dimostrato che CDKL5 regoli l'eccitazione neuronale; nonostante ciò, finora non è mai stato studiato se la suddetta proteina giochi un ruolo nel controllo dell'inibizione neuronale.

Perciò, con questo progetto abbiamo iniziato a studiare il ruolo di CDKL5 nella regolazione dell'inibizione neuronale. Nel cervello, i principali attori che controllano il processo inibitorio sono i cosiddetti recettori del GABA di tipo A che vengono inseriti sulla superficie delle cellule nervose; questi recettori, rispondendo ad una piccola molecola chiamata GABA, salvaguardano il cervello da un'eccessiva attività cerebrale. Il progetto finanziato da AIRETT ha permesso di dimostrare per la prima volta che i neuroni privi di CDKL5 mostrano un numero ridotto di recettori del GABA di tipo A. Sulla base dei nostri risultati, si potrebbe ipotizzare che la resistenza dei pazienti CDD ai tradizionali farmaci antiepilettici sia legata alla ridotta espressione sulla superficie cellulare dei recettori del GABA di tipo A, i quali costituiscono il bersaglio terapeutico dei suddetti farmaci.

Come accennato, una scarsa inibizione potrebbe portare ad un'eccessiva attività neuronale, aspetto comune nei disturbi epilettici. Qualsiasi deregolazione dell'inibizione neuronale potrebbe quindi contribuire alle convulsioni e ai difetti cognitivi che manifestano i pazienti affetti da CDD. L'identificazione di trattamenti farmacologici in grado di ripristinare i corretti livelli del recettore del GABA di tipo A potrebbe avere un forte potenziale terapeutico non solo per i pazienti affetti da CDD ma anche per altre malattie simili.

Il nostro corpo produce una pletora di molecole chiamate neurosteroidi i cui effetti variano ampiamente a seconda della specifica molecola. Alcuni di questi influenzano direttamente i livelli e l'attività dei recettori del GABA di tipo A e i composti sintetici (cioè lievemente diversi dalle molecole biologiche) e possono possedere attività simili e molto specifiche. Abbiamo testato una di queste molecole sintetiche e abbiamo scoperto che, dopo pochi giorni di trattamento, i neuroni privi di CDKL5 esprimono nuovamente livelli normali di recettori del GABA di tipo A. Alla luce di ciò che abbiamo detto finora, ipotizziamo che la perdita di CDKL5, interferendo in parte con il normale processo di inibizione neuronale, potrebbe portare a difetti cognitivi ed epilessia. Inoltre, alcuni neurosteroidi sintetici potrebbero infatti essere capaci di normalizzare tali difetti, rappresentando così un'interessante alternativa ai farmaci antiepilettici per i quali valga la pena testarne ulteriormente l'efficacia. Di nota, il progetto finanziato da AIRett ha posto le basi per un finanziamento aggiuntivo da parte della Fondazione Telethon che ci consentirà di eseguire ulteriori studi. ■

Il laboratorio di Neurobiologia Molecolare all'Università dell'Insubria (Dipartimento di Biotecnologie e Scienze della Vita, sede di Busto Arsizio) studia da anni il ruolo di CDKL5 nel sistema nervoso. Il team è coordinato dalla Prof.ssa Charlotte Kilstrup-Nielsen e consiste attualmente da Isabella Barbiero (Assegnista), Roberta De Rosa e Carolina Puricelli (borsiste) e Clara Carmone (dottoranda). Lo scopo della ricerca condotta nel laboratorio della prof.ssa Kilstrup è quello di individuare i difetti neuronali che sono alla base della malattia e che rappresentano possibili bersagli per nuove terapie farmacologiche. Il progetto di AIRett è stato sviluppato in collaborazione con Prof.ssa Flavia Antonucci (Università di Milano).

Charlotte Kilstrup-Nielsen, Professore Associato in Biologia Molecolare all'Università degli Studi dell'Insubria, collabora con AIRETT nella ricerca sul Disordine di Deficienza di CDKL5. Lo scopo della ricerca del laboratorio di Neurobiologia Molecolare coordinato dalla Prof.ssa Kilstrup-Nielsen è quello di individuare i difetti neuronali che sono alla base della malattia legata a mutazioni in CDKL5 e che rappresentano possibili bersagli per nuove terapie farmacologiche. Le due linee di ricerca principali riguardano l'effetto della mancanza di CDKL5 sui microtubuli e sull'attività sinaptica. Le sue ricerche sono pubblicate su numerose riviste internazionali.

AIRett, Associazione Italiana Rett Onlus, che riunisce le famiglie di soggetti affetti dalla sindrome di Rett (RTT),intende contribuire allo sviluppo delle attività di ricerca di base, della ricerca clinica e allo sviluppo di nuovi approcci riabilitativi sulla RTT (geni MeCP2, CDKL5 e FOXG1). Siamo interessati a progetti che indirizzino verso l' identificazione e/o lo sviluppo di trattamenti o cure per questa patologia. Riconoscendo che esistono molte lacune nella comprensione dei meccanismi patogenetici di questa malattia verranno presi in considerazione i progetti di ricerca di base finalizzati a colmare tale mancanza di conoscenze, solo se rappresentano le basi di una potenziale terapia. Saranno considerati positivamente anche i progetti che affrontino la complessità ed eterogeneità della RTT, in ambito clinico.

Finanziamento:

Il finanziamento complessivo disponibile per ricerca di base, clinica e riabilitativa è complessivamente di 400.000 euro. La richiesta massima di 100.000 euro è per due anni per ogni progetto.

Presentazione delle domande:

Ci sarà una procedura in due fasi per la presentazione dei progetti: una pre-proposta e una proposta completa. Il termine ultimo per l'invio delle pre-proposte è la mezzanotte del 20 gennaio 2022.

Per maggiorni informazioni:

Le nostre ricerche internazionali

È con grande orgoglio e soddisfazione che in questa rubrica presentiamo a tutti voi genitori, professionisti e sostenitori le ricerche pubblicate su riviste internazionali di alcuni progetti portati avanti dal nostro gruppo del Centro Airett Ricerca e Innovazione.

Interazioni sociali e cognitive rilevate attraverso un servizio di scuola interattiva per i pazienti con Sindrome di Rett durante il periodo del Corona virus

Lucia Dovigo[1], Tindara Capri[1,2], Giancarlo Iannizzotto[1,3], Andrea Nucita[1,3], Martina Semino[1,4], Samantha Giannatiempo[1,4], Lia Zocca[1] and Rosa Angela Fabio[1,2]

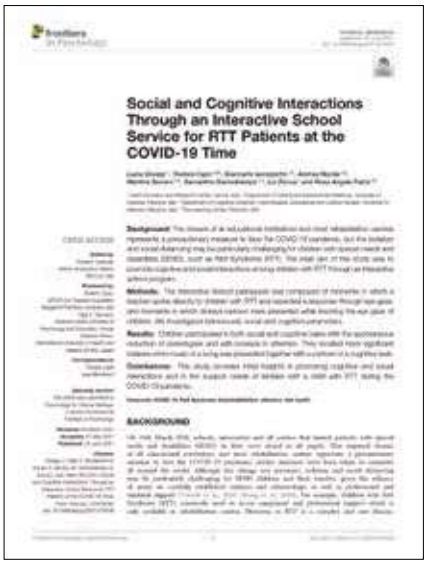
[1]Centro AIRett Ricerca e Innovazione, Verona, [2]Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Messina, [3]Dipartimento di Scienze Cognitive, Psicologiche Pedagogiche e degli Studi culturali, Università di Messina, [4]Centro di Apprendimento e Ricerca Tice, Piacenza

Contesto: *la chiusura di tutte le istituzioni educative e della maggior parte dei centri di riabilitazione ha rappresentato una misura precauzionale per far fronte alla pandemia di COVID-19, ma l'isolamento e il distanziamento sociale possono essere particolarmente difficili per le persone con disabilità plurime come la Sindrome di Rett (RTT). Lo scopo principale di questo studio era quello di promuovere le interazioni cognitive e sociali tra le pazienti con Sindrome di Rett attraverso programma di potenziamento interattivo.*

Metodi: *La struttura della Scuola Interattiva era composta da momenti in cui l'insegnante parlava direttamente alle pazienti con Sindrome di Rett e si aspettava una risposta attraverso lo sguardo, e momenti in cui sono stati presentati cartoni animati. Sono stati rilevati parametri comportamentali, sociali e cognitivi.*

Risultati: *le pazienti hanno partecipato a compiti sia di socializzazione sia cognitivi e si è presentata una riduzione spontanea delle stereotipie e un aumento dell'attenzione. Quando i compiti venivano presentati con sottofondi musicali la memoria tendeva a essere più elevata.*

Conclusioni: *questo studio fornisce spunti per la promozione cognitiva e l'interazione sociale delle bambine con Sindrome di Rett e suggerimenti nel dare un sostegno alle famiglie durante il periodo della pandemia.* ■



Social and Cognitive Interactions Through an Interactive School Service for RTT Patients at the COVID-19 Time

Per leggere l'intero articolo

La teleriabilitazione per migliorare le capacità adattive dei bambini e dei giovani adulti con disabilità multiple: uno studio di revisione sistematica

Tindara Caprì[1], Andrea Nucita[2], Giancarlo Iannizzotto[2], Fabrizio Stasolla[3], Alberto Romano[4], Martina Semino[5], Samantha Giannatiempo[5], Virginia Canegallo[6], Rosa Angela Fabio[1]

[1]Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Messina,
[2]Dipartimento di Scienze Cognitive, Psicologiche Pedagogiche e degli Studi culturali, Università di Messina,
[3]Giustino Fortunato, Università di Benevento,
[4]Centro di Apprendimento e Ricerca Tice, Piacenza
[4]Laboratorio Analisi del Movimento e Robotica (MARLab), Dipartimento di Neuroscienza e Neuroriabilitazione Ospedale Pediatrico Bambin Gesù, Roma
[5]Centro AIRett Ricerca e Innovazione, Verona,
[6]Università Vita-Salute San Raffele, Milano

Teleriabilitation for Improving Adaptive Skills of Children and Young Adults with Multiple Disabilities: a Systematic Review

Abbiamo condotto uno studio di revisione sistematica degli interventi di teleriabilitazione (TR) su bambini e giovani adulti con disabilità multiple.

Questa revisione della letteratura aveva l'obiettivo di: (a) esaminare l'efficacia della teleriabilitazione sulle abilità adattive, (b) descrivere il tipo di dispositivi utilizzati nelle procedure di intervento, (c) riassumere i risultati, (d) esaminare la soddisfazione del consumatore/professionale di TR.

Undici studi hanno soddisfatto i criteri di inclusione della letteratura. I risultati hanno suggerito che la teleriabilitazione è uno strumento efficace nel migliorare le capacità di adattamento di bambini e giovani adulti con multidisabilità.

Sia i fruitori sia i professionisti hanno riportato livelli alti di soddisfazione e accettazione dei servizi TR. Sono state anche prese in considerazione le differenze fra tendenze tra i diversi tipi di dispositivi implementati nei programmi TR e le raccomandazioni per la ricerca futura. ■

Per leggere l'intero articolo

Studio longitudinale di riabilitazione cognitiva applicata con l'eye-tracker nelle pazienti con Sindrome di Rett

Rosa Angela Fabio[a], Samantha Giannatiempo[b], Martina Semino[b], Tindara Caprì[a]

[a]Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Messina
[b]Centro AIRETT Ricerca e Innovazione, Verona

Research in Developmental Disabilities

Longitudinal cognitive rehabilitation applied with eye-tracker for patients with Rett Syndrome

Contesto: *sono molti gli studi sugli effetti a breve termine della riabilitazione cognitiva nella Sindrome di Rett, ma pochi studi hanno esaminato gli effetti con studi di tipo longitudinale.*

Obiettivi: lo scopo di questo studio è stato quello di esaminare gli effetti della riabilitazione cognitiva con la tecnologia eye-tracker sull'attenzione, sui comportamenti di scelta e sul linguaggio per un periodo di 2 anni.

Metodi e procedure: *28 partecipanti con Sindrome di Rett, di età compresa tra 4 e 22 anni, hanno ricevuto un training di 30 minuti di riabilitazione cognitiva con l'eye-tracker per 3 giorni a settimana per 2 anni. Le pazienti sono state sottoposte a valutazione cognitiva delle abilità di attenzione, scelta, linguaggio e funzionamento globale in quattro tempi specifici: prima della riabilitazione cognitiva (T1), dopo sei mesi di riabilitazione cognitiva (T2), sei mesi dopo la seconda fase riabilitativa cognitiva (T3) e al termine della terza fase riabilitativa cognitiva (T4).*

Risultati: *i pazienti con Sindrome di Rett hanno mostrato miglioramenti a lungo termine nei secondi di attenzione e nel numero dei comportamenti di scelta, mentre sono stati lievi i miglioramenti nel funzionamento globale. Nell'area linguistica non si sono registrati miglioramenti.*

Conclusioni e implicazioni: *questo è il primo studio volto ad esaminare gli effetti longitudinali della riabilitazione cognitiva nelle pazienti con Sindrome di Rett, dimostrando un miglioramento lineare nel tempo nei tempi di attenzione e scelta.* ■

Per leggere l'intero articolo

Effetti di un programma di riabilitazione motoria supervisionato a distanza per le persone con Sindrome di Rett

Alberto Romano[a,b], Gabriella Di Rosa[c], Adriana Tisano[c], Rosa Angela Fabio[d] and Meir Lotan[e,f]
[a]Centro AIRett Ricerca e Innovazione, Verona
[b]Laboratorio Analisi del Movimento e Robotica (MARLab), Roma
[c]Dipartimento di Neuropsichiatria infantile, Policlinico G. Martino, Università di Messina
[d]Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Messina
[e]Department of Physical Therapy, Faculty of Health Sciences, Ariel University, Ariel, Israel
[f]Israeli Rett Center, National Evaluation Team, Chaim Sheba Medical Center, Ramat Gan, Israel

Scopo: *In questo studio è stato valutato un programma di riabilitazione delle attività motorie per persone con Sindrome di Rett. L'intervento era individualizzato, controllato a distanza, domiciliare e centrato sulla famiglia.*

Materiali e metodi: *Tredici partecipanti con Sindrome di Rett sono state seguite per tre mesi con programmi di attività motorie a casa. Sono stati fissati 47 obiettivi riabilitativi e sono state valutate la funzione motoria e la soddisfazione dei genitori. Ogni programma è stato realizzato dai genitori del partecipante e sono stati supervisionati a distanza tramite chiamate Skype, due volte da un terapista esperto nella riabilitazione motoria.*

Risultati: *Trentasette obiettivi riabilitativi sono stati raggiunti o superati (78,7%). Dieci partecipanti hanno aumentato significativamente il loro livello di funzionalità grosso motoria (76,9%). Le famiglie coinvolte riferiscono un livello alto di utilità del programma (4.4/5), aderenza al programma (4.4/5) e soddisfazione generale (4.5/5).*

Conclusioni: *I risultati confermano la bontà dei programmi motori nella Sindrome di Rett. Sono utili soprattutto quando le bambine vivono in ambienti difficilmente raggiungibili, durante lunghe vacanze o nei periodi di pandemia come il Covid-19.*

Implicazioni: *Un programma di attività motoria supervisionato a distanza è utile per le bambine con Sindrome di Rett.*

I terapeuti dovrebbero considerare la motivazione dei membri della famiglia a svolgere le attività e integrarle nella routine quotidiana della famiglia. Il programma dovrebbe essere flessibile in modo che si possa adattare a qualsiasi cambiamento improvviso delle condizioni mediche e ambientali e delle capacità funzionali delle bambine. ■

Per leggere l'intero articolo

Il ruolo di un avatar virtuale nell'attenzione e nei compiti di memoria nella Sindrome di Rett

Rosa Angela Fabio[1], Giorgia Pergolizzi[1]. Andrea Nucita[2], Giancarlo Iannizzotto[2], Tindara Caprì[1]
[1]Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Messina
[2]Dipartimento di Scienze Cognitive, Psicologiche Pedagogiche e degli Studi culturali, Università di Messina

Premessa: *poiché le persone con Sindrome di Rett (RTT) concentrano la loro attenzione principalmente sui volti delle persone con cui interagiscono, in questo studio è stato usato un avatar con il volto di un nerd nel ruolo di un agente interattivo intelligente per aumentare la motivazione e migliorare i processi cognitivi. Più in dettaglio, questo studio sperimentale aveva l'obiettivo di capire se, e in che misura, l'uso di un avatar può migliorare l'attenzione e le capacità di memoria nei soggetti con RTT.*

Metodo: *allo studio hanno partecipato 36 persone con RTT. Tutti i partecipanti hanno eseguito compiti di attenzione selettiva e compiti di memoria, per un totale di sei prove. Questi studi sono stati presentati in modo casuale in due diverse condizioni: con e senza avatar virtuale.*

Risultati: *I risultati hanno indicato che i partecipanti hanno migliorato la loro attenzione e le capacità di memoria quando eseguivano i compiti con l'avatar.*

Discussione: *I risultati ci indicano che aumentando i fattori motivazionali nelle ragazze con Sindrome di Rett, aumentano anche l'attenzione e la memoria.* ■

Per leggere l'intero articolo

Le novità dal mondo...

Selezione ragionata dei principali motori di ricerca scientifici

A cura di Rosa Angela Fabio[1,2], Erika Broccoli[2]
[1]Centro Airett Ricerca e Innovazione, Verona
[2]Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Messina

L'obiettivo della presente sezione è riportare articoli di ricerca innovativi sulla Sindrome di Rett, pubblicati in tutto il mondo su riviste di alto impatto scientifico

Oral Manifestations of Rett Syndrome—A Systematic Review

Caratteristiche orali nella Sindrome di Rett: uno studio di rassegna sistematica

L'obiettivo dello studio di Mahdi, Syed, Jafri, Allana, Amenta, Khawaja, and Qasim, pubblicato nel maggio del 2021, era studiare i problemi orali delle bambine con Sindrome di Rett e far luce sui trattamenti disponibili. È stata condotta una ricerca sistematica della letteratura su vari siti scientifici e il lavoro finale ha incluso 22 studi che hanno trattato pazienti con Sindrome di Rett.

I problemi più frequenti individuati sono stati il bruxismo, l'ipertrofia masseterica, un morso aperto anteriore e un'usura non fisiologica dei denti. Altre manifestazioni orali della Sindrome di Rett includevano la respirazione attraverso la bocca, la spinta della lingua, la suzione delle dita e del pollice e il palato alto dell'arcata.

Nove ricerche sperimentali hanno individuato il bruxismo come la manifestazione più diffusa. Tra i tipi di bruxismo, quello diurno (68,3%) è risultato più diffuso di quello notturno (4,9%). Il fatto che le bambine digrignino i denti crea l'orientamento in avanti dei denti e la spinta della lingua anteriore. Gli autori ipotizzano che questo comportamento possa essere collegato alle difficoltà di comunicazione delle bambine con Sindrome di Rett.

Per un intervento efficace, gli autori raccomandano che la famiglia e i medici si impegnino per determinare le capacità di comunicazione. Logopedista, dentista e genitori dovrebbero lavorare a stretto contatto per impostare l'intervento.

Altri studi hanno anche riportato un'usura non fisiologica dei denti tra le pazienti Rett.

Rebeiro ha identificato la presenza di attrito nel 71% delle bambine; anche il reflusso acido è stato generalmente descritto nelle pazienti Rett e può portare all'erosione dentale, ma ad oggi nessuno studio ha confermato la correlazione fra usura dentale non fisiologica e erosione dovuta al reflusso gastroesofageo.

Tuttavia, l'evidenza della letteratura suggerisce che esiste una relazione bidirezionale tra reflusso gastro-intestinale e bruxismo. Un altro aspetto importante è che le pazienti che presentano usura erosiva dei denti hanno un impatto negativo sulla qualità della vita. Quindi, si consiglia ai gastroenterologi di relazionarsi con i dentisti.

Altri studiosi hanno identificato la spinta della lingua nel 56,1% dei pazienti Rett. Queste abitudini disfunzionali innescano o peggiorano il morso aperto anteriore e i problemi al palato.

Tra le alterazioni dei tessuti molli, anche la gengivite e le alterazioni parodontali sono frequenti nelle bambine con Sindrome di Rett.

Questi risultati sono coerenti con le conoscenze disponibili in letteratura, infatti ci sono molte ricerche che confermano malattie parodontali nei pazienti con disabilità mentale e riportano un'incidenza elevata di gengivite e parodontite secondaria alla deposizione di placca dentale.

Di conseguenza, il caregiver può avere difficoltà a preservare uno standard adeguato di igiene orale, considerando le difficoltà di accesso alla cavità orale, che può essere ulteriormente esacerbata dalle caratteristiche comportamentali.

Gli interventi per curare la carie non hanno un'incidenza molto elevata nelle pazienti con Sindrome di Rett. Probabilmente ciò è dovuto al fatto che le pazienti, anche per interventi di cura della carie, vengono trattate in anestesia generale e quindi si cerca di non ripetere questi interventi.

Come gestire i problemi dentali e orali delle pazienti

Ci sono due tipi di manifestazioni orali che sono legate alla Sindrome di Rett, la prima è dovuta all'uso di alcuni farmaci, ad esempio farmaci anticonvulsivanti, che provocano secchezza della bocca (xerostomia), glossite, iperplasia gengivale, parotite, scialorrea, ecc.

Per quanto riguarda l'aspetto dentale, i disturbi più comuni sono il bruxismo, la gengivite e le carie dentale; queste condizioni dovrebbero essere attentamente esaminate e prontamente trattate e dovrebbero anche essere attuati interventi tempestivi per prevenire queste condizioni. Il bruxismo dovrebbe essere ridotto per evitare un'ulteriore usura delle superfici dei denti, tuttavia Fuerte et al. hanno controindicato l'uso di stecche rigide.

Alpoz et al. hanno consigliato l'uso di stecche di consistenza morbida per trattare il bruxismo, e sono stati costruiti progetti specializzati come gli apparecchi da morso.

Anche gli adesivi per protesi sono stati utilizzati per aiutare una maggiore ritenzione e i margini del tutore sono stati estesi fino al palato duro. La superficie occlusale della stecca è stata modificata con una scanalatura, che misurava 5 mm di larghezza ed era profondo 1,5 mm. Il materiale resiliente è stato utilizzato per riempire la scanalatura per evitare il movimento mandibolare anteriore. Anche l'agopuntura è stata utilizzata in combinazione con questo trattamento ed è stata segnalata come efficace contro i problemi temporo-mandibolari e il dolore facciale. Gli operatori sanitari hanno riportato risultati positivi da questi trattamenti combinati e i genitori hanno riferito che il bruxismo non è riapparso per sette giorni dopo le sessioni di agopuntura e anche quando è tornato l'intensità è stata ridotta.

La carie dentale nei pazienti con Sindrome di Rett è molto comune e richiede la collaborazione dei genitori di questi bambini. Dovrebbero essere utilizzate integrazioni di fluoro per ridurre la probabilità di carie e visite frequenti, anche i dentisti dovrebbero consigliarli.

Per la gestione comportamentale e farmacologica dei pazienti con Sindrome di Rett si possono usare i puntelli per la bocca durante l'esame orale o il trattamento di pulizia generale. Diversi studiosi hanno proposto che la gestione dentale deve essere effettuata in sedazione. Gli autori ritengono che più aumenteranno le ricerche più i dentisti saranno in grado di fornire valutazioni cliniche più complete. È necessaria una maggiore consapevolezza ed una più ampia educazione sulla Sindrome di Rett tra i dentisti e gli assistenti per migliorare il livello di cura ed empatia che possono fornire a queste pazienti. ■

Bibliografia

Mahdi, Syed S., Hafsa A. Jafri, Raheel Allana, Francesco Amenta, Mariam Khawaja, and Syed S.B. Qasim 2021. "Oral Manifestations of Rett Syndrome—A Systematic Review" International Journal of Environmental Research and Public Health 18, no. 3: 1162. https://doi.org/10.3390/ijerph18031162

Rosa Angela Fabio è professore ordinario di psicologia generale presso il dipartimento di Medicina clinica e sperimentale dell'università degli studi di Messina. Laureata in Filosofia, specializzata in Psicologia, ha conseguito il dottorato di Ricerca in Psicologia sperimentale. Ha acquisito il diploma in Structural Cognitive Modifiability, presso la Bar Ilan University ed è stat visiting Ph.D. student presso il Polytechnic South West University di Plymouth, Regno Unito. È associate fellowship del Rational Emotive Therapy dell'Institute for Rational Emotive Therapy di New York (prof. A. Ellis). È autrice di centinaia di pubblicazioni sulla Sindrome di Rett e sul potenziamento cognitivo. È direttore scientifico del Centro Airett Ricerca e Innovazione di Verona e conduce ricerche sperimentali nel campo del potenziamento cognitivo e della neuroplasticità.

Confronto tra metodi formali ed informali nella valutazione del linguaggio e dei processi cognitivi nelle bambine con Sindrome di Rett

Lo studio dal titolo "Confronto tra metodi formali ed informali per la valutazione del linguaggio e della cognizione nei bambini con Sindrome di Rett" pubblicato sulla rivista Research in Developmental Disabilities il 27 aprile 2021, dagli autori Callie Ward, Shula Chiat, Gillian S. Townend suggerisce che, combinando comunicazione aumentativa e alternativa a bassa tecnologia (eye tracker) e la valutazione informale, si ottiene una maggiore conoscenza delle capacità ed abilità delle bambine con Sindrome di Rett.

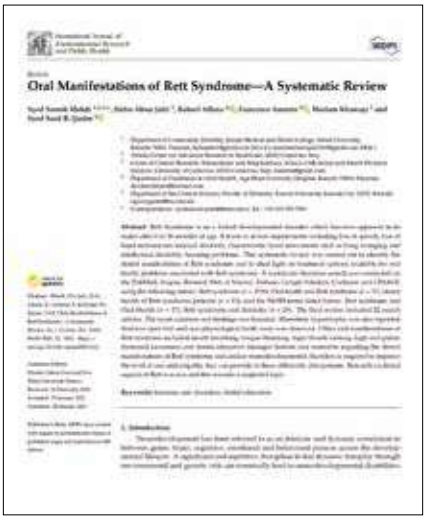
La valutazione del linguaggio e della cognizione nella Rett può essere diretta o indiretta (Byiers & Symons, 2012; Demeter, 2000; Loffler & Gordon, 2018; Townend et al., 2017). I questionari somministrati ai genitori/tutori e le checklist osservative, ad es. la Vineland Adaptive Behavior Scale, o i questionari sviluppati dai clinici e interviste sono esempi di misure indirette. Nel caso della valutazione diretta, le linee guida per la comunicazione nella Sindrome di Rett raccomandano che i test siano adattati con l'eye-tracker (con o senza tecnologia di tracciamento oculare) per compensare le limitazioni verbali e motorie che caratterizzano le persone con RTT. Inoltre, le Linee guida raccomandano di combinare approcci diretti e indiretti, formali e informali, per sottolineare le capacità e le potenzialità di un individuo.

Lo studio delle autrici si proponeva di indagare e confrontare le prestazioni delle bambine con RTT utilizzando sia valutazioni formali che informali, soffermandosi sulla ricezione visiva (VR), sul linguaggio ricettivo (RL) e sul linguaggio espressivo (EL), basandosi anche su due recenti studi.

Il campione indagato era rappresentato da 10 partecipanti, di età compresa tra 4 anni e 6 anni e 8 mesi. Il campione è stato selezionato contattando, tramite una lettera diffusa da Rett UK. In primo luogo è stato condotto un colloquio di valutazione telefonico, di 30 minuti, basato sul protocollo MSEL adattato. Le famiglie hanno compilato, inoltre, un questionario sulle informazioni di base del bambino. Per la valutazione formale è stato utilizzato MSEL-A/ET, come adattato da Clarkson (2017), modificato nelle immagini, che erano state ingrandite per facilitare il puntamento oculare (MSEL-A), e utilizzando il software Gaze Viewer per registrare e tracciare i movimenti oculari del bambino (MSEL-ET). Per le valutazioni EL informali, sono stati utilizzati diversi materiali, come descritto di seguito.

La valutazione è stata fatta da due membri del gruppo di ricerca (un insegnante e una logopedista), in un unico giorno, a casa della bambina. All'inizio della giornata, ogni bambina completava la calibrazione a cinque punti e giocava utilizzando il dispositivo di eye gaze, in una sessione di pratica. Questo è stato molto utile in particolare per coloro che non avevano esperienza nell'uso del dispositivo. Le attività informali si basavano su tre temi: 1. giocare utilizzando il dispositivo di eye gaze (ad esempio cantare o fare le bolle di sapone); 2. una discussione su un libro (la bambina poteva decidere il suo preferito da osservare sullo schermo); 3. attività di decorazione di torte (la bambina è stato incoraggiata a suggerire al valutatore come decorare i cupcake). Il punteggio positivo veniva ottenuto quando l'abilità propria del compito, veniva mostrata due volte, utilizzando le parole nel contesto appropriato. I compiti formali sono stati organizzati secondo le tre categorie selezionate dallo studio sullo MSEL: 1. MSEL-A/ET per valutare VR; 2. MSEL-A/ET per valutare RL; 3. MSEL standard per valutare le competenze EL. Per ottenere un valore di riferimento, la bambina doveva completare correttamente tre attività di seguito.

I risultati dello studio indicano che poiché ogni bambina è diversa da un'altra, non può essere utilizzato un solo metodo per valutare le loro capacità, ma una serie di metodi, comprese valutazioni sia formali che informali, o tecnologie elevate come l'eye-tacker e altre tecniche a bassa tecnologia, al fine di identificare correttamente le capacità e le conoscenze di ciascun individuo. Per quanto riguarda lo studio in corso, le


Oral Manifestations of Rett Syndrome—A Systematic Review

valutazioni informali hanno rivelato che le bambine hanno mostrato abilità alte nel linguaggio espressivo, mentre, al contrario, hanno ottenuto punteggi bassi nella valutazione formale. Se fossero stati giudicati solo sulla base della valutazione formale, il loro livello di abilità sarebbe stato gravemente sottostimato. ■

Bibliografia

Loffler, G., & Gordon, G. E. (2018). Cognitive function in Rett syndrome: Profoundly impaired or near normal? European Journal of Paediatric Neurology, 22, 2–3.

Townend, G. S., Kaufmann, W. E., Marschik, P. B., Fabio, R. A., Sigafoos, J., & Curfs, L. M. G. (2017). Cognition, communication and behavior in individuals with Rett syndrome. In W. E. Kaufmann (Ed.), Rett syndrome (1st ed., pp. 50–61). London: Mac Keith Press.

Urbanowicz, A., Leonard, H., Girdler, S., Ciccone, N., & Downs, J. (2016). Parental perspectives on the communication abilities of their daughters with Rett syndrome. Developmental Neurorehabilitation, 19, 17–25.

Vignoli, A., Fabio, R. A., La Briola, F., Giannatiempo, S., Antonietti, A., Maggiolini, S., et al. (2010). Correlations between neurophysiological, behavioral, and cognitive function in Rett syndrome. Epilepsy & Behavior, 17, 489–496.

Erika Broccoli è Psicologa, lavora presso il dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale dell'Università di Messina; i suoi temi di studio sono la pace e la Sindrome di Rett

Novartis annulla i piani per le sperimentazioni cliniche della terapia genica OAV201

Marisa Wexler MS, Università di Pittsburgh, USA
Tratto da https://rettsyndromenews.com, traduzione a cura di Maria Grazia Donato

Novartis Cancels Plans for Clinical Trials of Gene Therapy OAV201

La Novartis ha annunciato che sta annullando i programmi per trasferire OAV201, una terapia genica sperimentale per la Sindrome di Rett, verso studi clinici.

"Tutti i dati preclinici su OAV201 non sostengono un percorso verso trials clinici nell'uomo" è quanto si legge nel terzo report di quest'anno dell'azienda. La Novartis sta "valutando altre opzioni per questa indicazione" secondo il report.

Quasi tutti i casi di Sindrome di Rett sono causati da mutazioni del gene MeCP2. Questo gene fornisce istruzioni che portano ad una proteina con lo stesso nome, che gioca un ruolo importante nello sviluppo e salute delle cellule celebrali.

L'intento generale della terapia genica per la sindrome di Rett è quello di fornire una versione sana del gene MeCP2 alle cellule del corpo, permettendo così alle cellule di produrre una versione funzionale della proteina MeCP2.

OAV201 è stato progettato per questo scopo utilizzando un vettore virale appositamente creato, chiamato AAV9. La terapia genica è stata sviluppata all'inizio dall'azienda AveXis sotto il nome di AVXS-201; l'AveXis è stata in seguito acquistata dalla Novartis e rinominata terapia genica Novartis.

La Novartis aveva presentato una domanda alla Food and Drug Administration (FDA) degli Stati Uniti chiedendo il permesso di iniziare i test clinici di OAV201. In seguito, questa domanda è stata ritirata nel 2019 dopo che alcuni report hanno messo in luce delle inesattezze dovute alla manipolazione di dati in riferimento alla domanda alla FDA relativa alla terapia genica di un'altra patologia, l'atrofia muscolare spinale – Zolgensma.

Questi report hanno indotto la Novartis a condurre un lavoro preclinico aggiuntivo su OAV201, inclusi nuovi studi sugli animali e altre analisi di controllo qualità, con l'intento di avere dati migliori da presentare alla FDA.

La Novartis ha annunciato che questi lavori preclinici sono stati quasi completati recentemente e lo scorso febbraio l'azienda aveva scritto una lettera alla comunità Rett dicendo che programmava di chiedere di nuovo alla FDA il permesso di cominciare il test clinico entro la fine di quest'anno.

Ad ogni modo, con tutti i test preclinici già completati, l'azienda è arrivata alla conclusione che i dati non sostengono di trasferire OAV201 nel test clinico di pazienti umani. I dati specifici che hanno portato a questa decisione non sono stati resi noti. ■

Alimenti e consigli dalla naturopatia per prevenire l'osteoporosi

Elisa Bignotto, naturopata

L'osteoporosi è una patologia caratterizzata dalla progressiva riduzione della massa ossea e dal deterioramento della struttura dell'osso con un conseguente aumento del rischio di fratture. Colpisce in prevalenza le donne dai 50 anni in su a causa soprattutto del calo degli estrogeni, ormoni che danno un grande contributo nel proteggere il tessuto osseo e nell'assorbimento del calcio alimentare, ma riguarda anche le persone anziane e le nostre bimbe e ragazze con Sindrome di Rett.

Per prevenire l'osteoporosi generalmente si consiglia una regolare attività fisica, (cosa purtroppo difficile per le nostre bimbe), frequente esposizione alla luce del sole per la sintesi della vitamina D e l'assunzione di alimenti che contengano calcio, magnesio, silicio, zinco, vitamina C e vitamina K.

La funzione del calcio, il costituente principale del tessuto osseo, è ben conosciuta e incentivata, ma non sempre si parla di zinco, indispensabile per stimolare l'attività degli osteoblasti (cellule che elaborano e stimolano la produzione di collagene), di vitamina C che promuove la sintesi del collagene, di magnesio e silicio che facilitano la fissazione del calcio nelle ossa, di vitamina K2 coinvolta nella regolazione dei livelli di calcio e nella sua assimilazione.

Il calcio e tutti gli altri minerali e vitamine utili, possono essere assunti come integratori in caso di forte necessità, ma si può fare un'ottima prevenzione cercando di inserirli anche attraverso i cibi nella nostra alimentazione quotidiana.

Una precisazione sul latte

Partiamo subito da una doverosa precisazione sul ruolo del latte e dei suoi derivati per la prevenzione dell'osteoporosi.
Sappiamo bene che il latte è uno degli alimenti che contiene più calcio e, per questo motivo, spesso viene consigliata l'assunzione di latte come bevanda e di formaggi.
Purtroppo però, a causa della pastorizzazione che ne cambia la chimica, questo alimento diventa acidificante e il nostro corpo quando è in stato di acidificazione va a sottrarre calcio dalle ossa per combatterla. Inoltre a causa delle molecole di grasso piuttosto voluminose, il calcio contenuto nel latte e suoi derivati, risulta talvolta difficilmente assimilabile. Si intuisce quindi che l'apporto di latte e derivati non ha sempre l'impatto sperato nella prevenzione dell'osteoporosi e non va quindi considerato come unico alimento utile per la prevenzione della degenerazione del tessuto osseo.

Quali cibi scegliere per fare un'opportuna prevenzione sull'osteoporosi

Oltre al latte, ci sono diversi alimenti di origine vegetale che possono aiutare per il mantenimento di un tessuto osseo sano.

In cima alla piramide dei cibi utili per la prevenzione perché ricchi di calcio disponibile e facilmente assimilabile troviamo le verdure a foglia verde soprattutto le biete, la cicoria e gli spinaci (questi due vegetali sono anche ottimi per chi ha carenza di ferro), i cavoletti di bruxelles, i broccoli, il cavolo cappuccio, la zucca gialla. Quasi tutta la verdura inoltre è anche fonte di magnesio.

Tra le erbe aromatiche vale la pena citare la salvia, il rosmarino, il basi-

lico, la maggiorana e la menta, da assumere essiccate per insaporire i cibi.

Tra la frutta invece, preferire le arance per il loro apporto di vitamina C e di calcio, i fichi secchi, e l'uvetta disidratata e ammollata in acqua tiepida.

Anche i legumi sono ricchi di calcio, oltre che di magnesio e zinco, in particolar modo i piselli, i fagiolini freschi e i ceci.

Le arachidi e le mandorle sono ricche di calcio e zinco, e anche i semi, in particolare quelli di sesamo.

E' importante inserire nell'alimentazione anche i cereali integrali, anche questi fonte di calcio e altri minerali utili al benessere del corpo, in particolare l'orzo e l'avena ottimi soprattutto in fase di crescita e come ricostituenti. Il miglio invece è un cereale da sempre utilizzato anche negli integratori naturali per rinforzare i capelli, le unghie e le ossa, non per il contenuto di calcio, ma per l'abbondante apporto di silicio, minerale indispensabile per fissare il calcio.

Per assumere vitamina K con i cibi è bene consumare verdure a foglia verde come spinaci, broccoli, lattuga, cavoli, rape e gli oli vegetali.

Consiglio di assumere in quantità regolare ogni giorno alcuni di questi cibi e, se non si vuole rinunciare alla fonte di calcio del latte, meglio optare per lo yogurt naturale biologico di ottima qualità, meglio se di tipo yogurt greco.

Gli alimenti da evitare o perlomeno ridurre perché "ladri" di calcio

Per fare una buona prevenzione con gli alimenti è necessario sapere anche quali sono i cibi che è meglio evitare o perlomeno cercare di ridurre.
Tra questi ricordiamo il caffè e gli alimenti che lo contengono, il cioccolato, gli alimenti particolarmente grassi, il troppo sale, il lievito chimico e gli zuccheri raffinati.

Il ruolo del Silicio per fissare il calcio

Quando c'è necessita di aumentare l'apporto di calcio è sempre utile assumere degli integratori o alimenti che contengano il silicio, il magnesio e il fosforo. Questi minerali, il silicio soprattutto, permettono al calcio introdotto di fissarsi dove c'è più bisogno: nelle ossa e nei denti.

Il silicio lo si può trovare soprattutto nei cereali integrali (in particolar modo come detto sopra, nel miglio), nel pane integrale, nell'aglio, nella cipolla, nello scalogno, nel cavolfiore, nella fragola, nei piselli freschi, nelle mele, nel topinambur, negli asparagi e nelle verdure a foglia verde.

Tra le erbe è bene ricordare il ruolo importante di ortica ed equiseto, ricchissime di silicio.

Il ruolo della vitamina D

La vitamina D è una vitamina liposolubile necessaria per l'assorbimento e il metabolismo del calcio per via intestinale e per trasportare il minerale nelle ossa.
E' fondamentale soprattutto in fase di crescita per la corretta mineralizzazione dell'osso.
E' quindi importante mantenere sempre un livello buono di vitamina D, esponendosi al sole e all'aria aperta soprattutto in inverno quando i valori di vitamina D tendono a ridursi, e adottando un'alimentazione adeguata (anche se gli alimenti che contengono vitamina D sono veramente pochi).
In uno stato di carenza importante è consigliabile assumerla come integratore.

L'importanza della vitamina K2

Oltre alla vitamina D è consigliabile introdurre anche una corretta quantità di vitamina K2.

Questa vitamina è fondamentale per il trasporto del calcio e contribuisce a tenere pulite le arterie dai depositi di calcio.

La vitamina K2 si trova nel tuorlo d'uovo, nel fegato e nel natto, un alimento di origine giapponese derivato dalla fermentazione dei fagioli di soia. Il natto contiene una quantità altissima di Vitamina K2 ed è per questo che la maggior parte degli integratori sono derivati dall'estrazione di questa vitamina proprio dal natto.

Concludo l'articolo ricordando che, ovviamente, questi consigli non vanno assolutamente a sostituire indicazioni dei medici che seguono le bimbe o le mamme, ma possono essere un utile integrazione nella dieta quotidiana sia per prevenire che per aiutare in caso di necessità. ■

Elisa Bignotto, Naturopata e Istruttrice di Yoga in formazione, svolge la sua attività professionale presso il suo studio a Verona e con consulenze online per chi è distante e non può recarsi in Studio.
La passione sostenuta dallo studio, aggiornamento e sperimentazione e la continua ricerca di tecniche e rimedi naturali per il benessere fisico, emozionale e psichico l'hanno portata a specializzarsi in Floriterapia, Alimentazione, Ayurveda e Medicina Mediterranea.
Convinta che tutti gli aspetti dell'esistenza e quindi anche fattori sociali, ambientali, alimentari ed emozionali influiscano sullo stato di salute ed equilibrio di ciascuno di noi, pone l'attenzione sulla persona nella sua globalità (corpo, mente, emozioni) cercando di stimolare la capacità di auto-guarigione attraverso l'utilizzo di:

- Integratori alimentari, gemmoderivati, estratti di piante, oli essenziali
- Fiori di Bach, Australiani, Essenze Spirit in Nature
- Consigli alimentari
- Ayurveda
- Pratiche Yoga e Meditazione.

Si occupa con passione anche di promuovere e divulgare un approccio naturale e consapevole alla salute tenendo conferenze e seminari, scrivendo articoli di naturopatia e tramite giornate a tema presso Erboristerie e negozi di alimentazione biologica.

Iniziative a favore di AIRett

Questa pagina è dedicata ad alcune delle numerose iniziative a sostegno della nostra Associazione. Come sempre vi invitiamo ad inviarci le vostre foto e i vostri pensieri che saremo felici di pubblicare, e cogliamo l'occasione per ringraziare tutti i nostri sostenitori.

Quando un Talento è messo al servizio degli altri

di Mirko Brogioni

Nonostante il periodo difficile c'è comunque chi non si tira indietro per fare del bene. Questa volta è stata l'associazione sportiva TALENT KEEPER situata a Verona e in Toscana che ha voluto unire i giovani, l'amore per lo sport e lo stare insieme per fare consapevolezza sulle disabilità e mettersi a disposizione per aiutare una categoria così fragile come quella delle nostre bimbe e dei nostri bimbi Rett.

Ringraziamo di cuore l'associazione sportiva TALENT KEEPER, con la speranza che questa sia solo la prima di una lunga serie di bellissime iniziative a scopo benefico! GRAZIE!

Yseo for Sport 2021

Domenica 5 settembre durante la manifestazione Yseo for Sport 2021, da sempre attenta ai problemi legati alle disabilità, si è tenuto un convegno per sensibilizzare sulla Sindrome di Rett.

Questa edizione ha visto come ospite Leonello Drera, papà di Sofia, una delle nostre bambine Rett. Ringraziamo la famiglia Drera per la sua testimonianza, oltre agli organizzatori della manifestazione e al Comune di Iseo per questa opportunità.

Sofia Drera con il padre, Lionello, alla manifestazione Yseo for Sport. Domenica mattina si è svolto un convegno per parlare della sindrome di Rett

Domenica mattina si è aperto un convegno per sensibilizzare sulla rara patologia che colpisce una bambina ogni 10mila

Sofia e papà Lionello in cattedra per parlare della sindrome di Rett

ISEO (cnw) Una manifestazione costruttiva per i giovani e per lo sport che, anche quest'anno, ha messo in risalto il problema legato alla disabilità.

L'edizione 2021 di Yseo for Sport ha visto come ospite speciale l'associazione Airett che, dal 1990, è un punto di riferimento importante per famiglie con ragazze affette dalla sindrome di Rett. Il sodalizio si pone l'obiettivo di finanziare la ricerca genetica, di sostenere la ricerca clinica e riabilitativa e di finanziare progetti di ricerca per formazione di medici, terapisti e insegnanti. Purtroppo, la sindrome di Rett rientra nelle malattie rare e colpisce una bambina ogni 10mila. Una patologia che può portare alla perdita dell'uso delle mani, alla regressione della parola, all'epilessia, ma anche a problemi respiratori, cardiaci e/o a rigidità muscolare e, nei casi più gravi, alla morte.

Durante il convegno di domenica mattina, aperto con i ringraziamenti dell'assessore allo Sport Pierangelo Marini, si è parlato di questa patologia neurologica dello sviluppo che, per ragioni di cromosomi, colpisce prevalentemente le bambine. Al tavolo dei relatori c'erano Valentina Pasqualetto, psicologa del centro Airett Ricerca Innovazione di Verona, Adriano Franzoni, sostenitore attivo di Airett, e Lionello Drera con la figlia Sofia.

La testimonianza del padre di Sofia, la bambina iseana classe 2007 alla quale è stata diagnosticata la sindrome di Rett nel 2011, è stata davvero toccante. «Fortunatamente la forma di Sofia è classica - ha dichiarato Drera - Nonostante abbia perso l'uso fine delle mani e riproponga sempre gli stessi movimenti stereotipati, la nostra Sofia cammina e comunica molto bene con lo sguardo». Come tutte le bambine affette da questa sindrome, anche Sofia si esprime attraverso gli occhi.

«La bambina è serena - ha continuato il papà - Risponde con il contatto visivo, con il pianto o avvicinandosi agli oggetti che vuole». Ed è proprio con gli occhi che, durante il convegno, Sofia ha comunicato alla mamma Orietta di avere fame.

Un caloroso applauso da parte di tutti i partecipanti ha accompagnato la bambina all'uscita «Viviamo giorno per giorno - ha concluso Drera - Il nostro obiettivo è di farla vivere nel miglior modo possibile e ci auguriamo che per il futuro si possa trovare una cura alla malattia nel più breve tempo possibile».

Ti racconto una favola

Vi invitiamo ad iscrivervi e far conoscere la **pagina Instagram** dal nome **Ti racconto una favola** (e nella Bio: Progetto Distrettuale 2080 per l'A.S. 2021/2022) creata dal Rotaract distretto 2080 per la diffusione della conoscenza della Sindrome di Rett e dell'attività di Airett.

Questa è la storia da cui speriamo poter trarre un libro per i bambini:

"C'era una volta una bimba stupenda che fin dalla nascita dimostrava interesse, vitalità ed era anche molto birichina, dai primi passi alle corse per tutta la casa, mettendo in disordine tutto con giochi e quei discorsi che solo i bambini riescono a fare...

Ma la "strega cattiva" era lì che stava per prendersi tutto ghignando alla nostra impotenza.

E la bimba pian piano non parlò più, non poté più muovere le sue manine per giocare, afferrare e nemmeno mangiare.

Poi non camminò più, la strega le aveva rubato anche quello.

Ma non fece i conti con gli occhi della bambina.

Quegli occhi erano e sono tutt'ora il riscatto della sua vita, meravigliosi e accesi a trasmettere emozioni, bisogni, desiderio di vivere. I genitori della piccola si sentirono smarriti fino a quando non conobbero altri genitori che come loro avevano avuto in dono creature speciali le "Bimbe dagli occhi belli", che si erano riuniti formando un cuore unico fatto di Amore e Cura.

Oggi sono fortissimi e il loro nome è uno: Airett.

È difficile per noi genitori di principesse guerriere spiegarvi cos'è Airett e cosa significa avere un riferimento così importante da essere fulcro e famiglia nelle nostre vite.

Abbiamo imparato un modo speciale di raccontarci, un mondo fiabesco che ha ispirato questo progetto meraviglioso.

Ti racconto una favola, la nostra."

Ciao Cecilia

Nel ricordo di Cecilia, del suo sorriso e dei suoi occhi, ringraziamo tutti coloro che hanno avuto un pensiero per lei e che ci sono stati vicini.

"... Supererò le correnti gravitazionali
lo spazio e la luce per
non farti invecchiare..."
La Cura - Franco Battiato

Famiglia Bonomi

Un ringraziamento per la donazione alla ricerca sulla Sindrome di Rett in memoria di Vincenzo Parrinello, zio di Matilde, una delle nostre bimbe Rett.

Ciao Silvia

IL DONO

Dalle braccia di Dio venne a noi, un dono di ricchezza indicibile; non denaro o altre cose, ma ricchezza dell'anima.

Una bambina come tante altre, ma diversa nei modi; tutte le cose che avrebbe voluto darci non conoscemmo quel giorno.

Ogni giorno un dono d'amore dai suoi baci, abbracci e sorrisi; un dono condiviso con lei, la sua giovane vita e le dure prove.

Un dono di gioia per vederla crescere, per volere per lei il meglio; un dono di orgoglio perché è STATA NOSTRA, a Dio affidiamo il resto.

Il sorriso della nostra amatissima Silvia non potrà più illuminare le nostre giornate quaggiù.
Adesso è libera di volare...

Famiglia Falubba

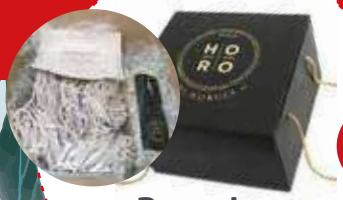
La Ricerca, il tuo regalo piu' grande!

A Natale sostieni la ricerca sulla Sindrome di Rett.

Scegli i regali solidali delle bimbe dagli occhi belli.
La speranza sei anche tu.

Puoi ordinare i regali solidali direttamente online al link:

https:/sostienici.airett.it/natale



Pacco base — 14€

1 strangozzi dell'Umbria 500g,
1 zuppa contadina

Pacco Silver — 22€

1 strangozzi con tartufo 250g, 1 lenticchie 400g,
1 miele millefiori 250g, 1 farro perlato 400g

Presepe di cioccolato — 10€

Cioccolato al latte
o fondente 340 g

Lenticchie — 6€

Sacchetto di lenticchie
di Norcia 500g

Panettone — 12€

Panettone artigianale 750g
confezione rossa o beige

Pandoro — 12€

Pandoro
artigianale 750g

Tazze di Natale — 10€

Tazze di ceramica.
Colori: rosso, blu

Lunch box — 25€

Colori: verde, lilla, fucsia.

Borracce — 18€

Colori: verde, lilla, fucsia.

Thermos — 20€

Colori: verde, lilla, fucsia.

Agenda — 10€

L'agenda delle bimbe
dagli occhi belli

Pochette piccola — 10€

Pochette sabbia
in cotone

Pochette media — 10€

Pochette verde
in cotone

Pochette grande — 15€

Pochette rosa
in cotone

Braccialetti — 5€

Braccialetti in cotone
vari colori

Per ulteriori informazioni:
regalisolidali@airett.it
347.3716208 (Silvia)

AIRETT
Associazione Italiana Rett
www.airett.it

Nome per nome tutti i referenti regionali dell'Associazione a cui rivolgersi per qualsiasi informazione

ABRUZZO

Sabine Mastronardi
Via Ugo Foscolo 7, 66050 San Salvo (CH),
Tel. 327.9571176
Email abruzzo@airett.it

BASILICATA

Vito Tricarico
Traversa Papa Callisto 10, 75022 Irsina (MT),
Tel. 340.9648134
Email basilicata@airett.it

Antonella Alagia
Via San Crispino 48, 85044 Lauria (PZ)
Tel. 371.3060677
Email basilicata@airett.it

EMILIA ROMAGNA E MARCHE

Silvia Giambi
Via delle Gerbere 8, 48015 Cervia (RA)
Tel. 347.3716208
Email emiliaromagna@airett.it

LIGURIA

Giancarlo Dughera
Via Fratelli Arpie 47
16038 Santa Margherita Ligure (GE)
Tel. 348.7304688 0185.284180 Fax 0185.280239
Email liguria@airett.it

LOMBARDIA

Eleonora Gallo
Via del forno 11, 26010 Cremosano (CR)
Tel. 0373.274640 - 338.8870590
Email lombardia@airett.it

MOLISE

Simona Tucci
Viale E.Spensieri 12, 86019 Vinchiaturo (CB)
Tel. 0874.348423 - 327.8303461
Email molise@airett.it

PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

Enrica Passerini
Via Cortassa 12/b, 10044 Pianezza (TO)
Tel. 011.9664167 - 349.0962815 (ore serali)
Email piemonte@airett.it

PUGLIA

Agata Santoro
Via Dante Alighieri 14, 70010 Casamassima (BA)
Tel. 347.1776922
Email puglia@airett.it

Maria Grazia Donato
Via Putignani 281 - 70122 Bari
Tel. 338 1949531
Email puglia@airett.it

SARDEGNA

Enrico Deplano
Via dei Falconi 2, 09126 Cagliari
Tel. 335.7663392,
Email sardegna@airett.it

SICILIA

Mariella Costanza Tarallo
Via Lecce 28, 92015 Raffadali (AG)
Tel 342.3882651
Email sicilia@airett.it

Immacolata Incardona
Via Atene, 92020 Palma Di Montechiaro (AG)
Tel. 339.6502881
Email sicilia@airett.it

TOSCANA E UMBRIA

Mirko Brogioni
Via Piccolimini 19, 53100 Siena
Tel 389.9879129
Email toscana@airett.it

TRENTINO ALTO ADIGE

Erido Moratti - Marisa Grandi
Via Leonardi 84, 38019 Tuenno (TN),
Tel. 338.1320005
Email trentinoaltoadige@airett.it

VENETO E FRIULI VENEZIA GIULIA

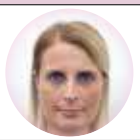
Rosanna Trevisan
Via Ca' Orologio 8/a, 35030 Baone (PD)
Tel. 0429.51517 - 348.7648685
Email veneto@airett.it

Per qualsiasi necessità/informazione si invitano le famiglie residenti nelle regioni attualmente in attesa di nomina del referente regionale a contattare la coordinatrice dei referenti regionali signora Silvia Giambi (Email azzurrahope@gmail.com - Tel. 347.3716208)

ATTENZIONE!

Per comunicare variazioni o eventuali errori i referenti regionali sono pregati di contattare Silvia Giambi al numero 347.3716208 o di scrivere all'indirizzo e-mail azzurrahope@gmail.com

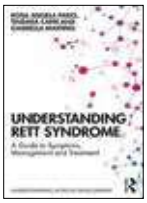
Il Consiglio Direttivo e l'organo di controllo AIRett

	Responsabile	Attività	Recapiti
CONSIGLIO DIRETTIVO			
	Lucia Dovigo Dell'Oro (Presidente AIRett)	• Gestione Centro AIRett Ricerca e Innovazione, in particolare: - Organizzazione e coordinamento Progetti di ricerca e contatti con università ed enti; - Promozione studi e ricerche di nuove tecnologie; • Gestione dei contratti per l'acquisizione di prestazioni lavorative e di consulenza; • Attività di fundraising.	direttivo@airett.it 339.83.36.978
	Cristiana Mantovani (Vice presidente)	• Attività di Pubbliche Relazioni e di comunicazione istituzionale presso Associazioni, Enti e istituzioni sia Nazionali che estere; • Attività di media relation e gestione dei Social media; • Gestione e aggiornamento del sito internet; • Adempimenti in materia di Tutela e protezione dei dati personali.	pubblicherelazioni@airett.it 348.7072248
	Silvia Giambi (Tesoriere)	• Pagamenti e verifica movimentazioni in entrata ed in uscita; • Proposte di investimento di risorse finanziarie e rendicontazione su utilizzo fondi da Fondazioni e Enti benefattori; • Adempimenti contabili, fiscali, tributari e preparazione del bilancio periodico e d'esercizio. In collaborazione con Incardona Immacolata: • Coordinamento referenti regionali; • Raccolta fondi in collaborazione con i referenti regionali; • Rendicontazione campagne di raccolta fondi.	azzurrahope@gmail.com 347.3716208
	Rosanna Trevisan (Segretaria)	• Tenuta libri associativi, verbali riunioni del Consiglio Direttivo e dell'Assemblea; • Organizzazione e redazione documentazione per convocazione Assemblea e per organizzazione convegni; • Tenuta cadenzario attività associative. In collaborazione con Immacolata Incardona: • Contatti con i ricercatori per i progetti di ricerca; • Contatti con i centri di riferimento clinici; • Relazioni intermedie e finali dei progetti da sottoporre al comitato scientifico; • Pagamenti fornitori e prestatori.	rosanna.trevisan@gmail.com 348.7648685
	Mirko Brogioni	In collaborazione con Cristiana Mantovani e Maria Grazia Donato (membro esterno del Consiglio Direttivo, referente per i rapporti con le associazioni estere): • Rapporti con enti, associazioni, Istituti, federazioni, organizzazioni nazionali ed internazionali che si occupano di sanità, malattia rare - in particolare Sindrome di Rett - al fine di promuovere l'attività di AIRett e proporre eventuali rapporti di collaborazione precedentemente presentati, discussi e approvati in Consiglio direttivo; • Aggiornamenti e sintesi su convegni, incontri, webinar su RTT.	mirbrogio@gmail.com 389.9879129
	Immacolata Incardona	In collaborazione con Rosanna Trevisan: • Contatti con i ricercatori per i progetti di ricerca; • Contatti con i centri di riferimento clinici; • Relazioni intermedie e finali dei progetti da sottoporre al comitato scientifico; • Fornisce indicazione al tesoriere x i pagamenti a fornitori e prestatori. In collaborazione con Silvia Giambi: • Coordinamento referenti regionali; • Raccolta fondi in collaborazione con i referenti regionali; • Rendicontazione campagne di raccolta fondi.	imma.i@hotmail.it 339.6502881
	Emanuele Mucignato	• Coordinamento attività dei soggetti, anche esterni all'Associazione, che materialmente detengono i beni in rimanenza di proprietà di AIRett; • Ordini di materiale e invio dello stesso ai referenti regionali; • Fornisce indicazione al Tesoriere per i pagamenti dei fornitori; • Contabilità magazzino in stretto contatto con Tesoriere.	emanuelemucignato@libero.it 348.5901241
ORGANO DI CONTROLLO			
	Dott.ssa Luigia Degli Angeli		l.degliangeli@degliangeli.eu

Vi invitiamo ad inviare il materiale per la pubblicazione su questa rivista (articoli, relazioni, fotografie, lettere alla redazione) al seguente indirizzo di posta elettronica: **redazione@airett.it**
oppure all'indirizzo **Centro AIRett Ricerca e Innovazione - Vicolo Volto San Luca 16, 37122 Verona**

I nostri libri

Rosa Angela Fabio, Tindara Capri, Gabriella Martino - UNDERSTANDING RETT SYNDROME: A GUIDE TO SYMPTOMS, MANAGEMENT AND TREATMENT



Editore: Taylor & Francis Ltd - € 28,00 + spese di spedizione

Understanding Rett Syndrome offre un'introduzione concisa e basata sull'evidenza alla Sindrome di Rett (RTT), che copre una vasta gamma di argomenti dalla diagnosi e dalle cause al trattamento e alla gestione familiare.

CDRom "LA RIABILITAZIONE NELLA SINDROME DI RETT" - Rosa Angela Fabio

I.S.U. - Università Cattolica di Milano - € 8,00 più spese di spedizione.

Nel CDRom vengono presentati i filmati della strada percorsa da alcune bambine con Sindrome di Rett per arrivare a comunicare (una piccola parte di questo CD è già stata vista a Siena in occasione dell'Assemblea Nazionale).
Il CD è accompagnato da un opuscolo esplicativo di tali filmati scritto dalla Dott.ssa Fabio che rappresentano la Comunicazione Aumentativa Alternativa (C.A.A.) attraverso l'apprendimento della lettura.
Chi è interessato può ordinarlo all'indirizzo e-mail: **lucia@airett.it** o telefonicamente al **n° 045-9230493.**
Un ringraziamento particolare va rivolto alla Dott.ssa Fabio che non ha voluto nessuna ricompensa per questo lavoro, pertanto ci ha permesso di avere questo CDRom ad un costo contenuto.

Kathy Hunter - SINDROME DI RETT - UNA MAPPA PER ORIENTARE GENITORI E OPERATORI SULLA QUOTIDIANITÀ

Vannini Editrice - € 25,50

Questo libro ha l'obiettivo di fornire ai genitori una risposta a tutti i dubbi e ai quesiti relativi a questa condizione di disabilità, con le informazioni pratiche, le prospettive familiari e le attuali conoscenze sulle strategie di intervento per la gestione della sindrome. Vengono descritte caratteristiche comportamentali, relazionali, cognitive, emotive e sociali, trattamenti farmacologici ed educativi, così come argomenti specifici quali complicazioni ortopediche, attacchi epilettici, disturbi gastrointestinali, gestione dei "comportamenti problema", nutrizione, comunicazione, problemi motori, ecc.
Una "mappa" scritta dai veri esperti, i genitori, con la collaborazione dei principali studiosi del settore, per orientare famiglie e operatori nelle vicissitudini quotidiane e per guardare in modo propositivo alle difficoltà.
Un vero e proprio "manuale di istruzioni", uno strumento indispensabile che tutte le famiglie Rett e gli operatori dovrebbero acquistare e tenere sempre a portata di mano.

Walter E Kaufmann, Jeffrey L Neul THE DIAGNOSIS OF RETT SYNDROME

Ebook - https://www.mackeith.co.uk/shop/rett-syndrome-chapter-1-the-diagnosis-of-rett-syndrome-ebook/

I criteri diagnostici di un disturbo sono le sue caratteristiche distintive, che in molti casi riflettono l'eziologia, la fisiopatologia e l'evoluzione. Questo è il caso della sindrome di Rett (RTT), con una storia di criteri diagnostici che tracciano la traiettoria della nostra conoscenza sul disturbo. La nostra visione attuale è che la RTT sia un disturbo dello sviluppo neurologico e non degenerativo, nonostante le sue dinamiche temporali che includono periodi di perdita della funzione e, in molti individui, declino delle capacità dopo l'infanzia.

Adriano Franzoni - DI PUGNI E DI CUORE

Offerta libera a partire da € 15

Un libro sulla storia del pugile Natale Vizzoli, pluricampione europeo tra gli anni '70 e '80.
Per ordini scrivere a: **regali@airett.it**

RETT SYNDROME COMMUNICATION GUIDELINES

Funded by rettsyndrome.org and accomplished by a global team of experts - € 10,00 + spese di spedizione

Le Linee guida per le comunicazioni sulla Sindrome di Rett possono aiutare le persone che seguono e interagiscono con le pazienti con la Sindrome di Rett.
Spesso si sottovalutano le capacità comunicative delle persone con Sindrome di Rett che dunque rischiano di essere escluse dalle interazioni scolastiche, di gioco e sociali.
Per risolvere questo problema critico, sono state create le Linee Guida per le comunicazioni sulla Sindrome di Rett che offrono a genitori, caregiver, professionisti della comunicazione, terapisti, educatori - in breve, chiunque interagisca o fornisca assistenza a pazienti con la Sindrome di Rett - l'accesso alle migliori informazioni e strategie per facilitare la comunicazione del bambino.

A cura di Edvige Veneselli e Maria Pintaudi - SINDROME DI RETT: DALLA DIAGNOSI ALLA TERAPIA

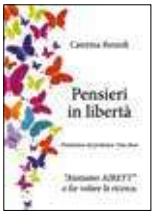
Offerta libera a partire da € 12,00 + spese di spedizione (Il ricavato della vendita sarà devoluto all'AIRett)

In occasione del suo Ventennale, l'AIRett ha invitato i clinici del Comitato Scientifico a realizzare un libretto informativo sull'affezione, con il contributo anche di alcuni Collaboratori, allo scopo di promuovere un avanzamento della presa in carico delle bambine, ragazze, donne con Sindrome di Rett.
Esso è dedicato ai Genitori, soprattutto di soggetti con nuova diagnosi, ai Pediatri di Famiglia, ai Medici di Medicina Generale e ai Medici Specialisti che hanno in cura tali assistite. Ha l'obiettivo di offrire a chi ha in carico il singolo soggetto, indicazioni e suggerimenti da parte di Colleghi che sono di riferimento per più pazienti affette, con esperienze settoriali specifiche e che operano in collaborazione ed in coordinamento interdisciplinare.
Il libro si può richiedere: all'indirizzo e-mail **segreteria@airett.it**, al numero **339.8336978** o direttamente ai responsabili regionali.

Nicola Savino - LACRIME DI FRAGOLA

Illustrato da Marta Monelli, DD Editore
Offerta libera a partire da 10 € + spese di spedizione

Una favola delicata e divertente come il suo autore che, con l'ironia dei grandi, spiega il mondo ai piccoli con le sue tante differenze e, a volte ingiustizie. Una metafora contro il bullismo, giocata e scritta con intelligenza e ironia.
Chi fosse interessato può acquistare il libro in libreria oppure ordinarlo scrivendo una email a: **regali@airett.it**



Caterina Berardi - Pensieri in libertà

Offerta libera a partire da € 15

Caterina Berardi, dedica alle "Bimbe dagli occhi Belli" e all'AIRett un bellissimo libro di poesie.
Per ordini scrivere a: **regali@airett.it**

Claudio Baglioni - L'INVENZIONE DEL NASO E ALTRE STORIE

Offerta libera a partire da € 15

Claudio Baglioni, dedica alle "Bimbe dagli occhi Belli" e all'AIRett un'edizione speciale del libro di favole da lui scritto "L'invenzione del naso e altre storie".
Per ordini scrivere a: **regali@airett.it**

Centri di riferimento AIRett

Centri con accordi di collaborazione con AIRett ai quali ci si può rivolgere per la PRESA IN CARICO CLINICA

È possibile rivolgersi ai referenti dei centri riportati qui sotto con queste modalità:

- *quale modo consigliato, **scrivere una mail** con la richiesta; si avrà una risposta rapida, e comunque entro 2-3 giorni;*
- *per chi preferisce, **inviare un messaggio al cellulare**, per essere richiamati al più presto e comunque entro 2-3 giorni*

*Per migliorare le comunicazioni, consigliamo di indicare **nella email**:*

- *la richiesta ed il motivo di essa (ad esempio, in caso di controlli, specificare come è stata l'assistita e quali esami in linea di massima sono opportuni a parere del genitore)*
- *nome, cognome e data di nascita della paziente*
- *recapito telefonico del richiedente (ed eventuale orario preferenziale).*

***Nel messaggio** è comunque sufficiente indicare il nome del richiedente e della paziente ed il motivo del contatto. Le ulteriori informazioni verranno precisate nel successivo colloquio telefonico.*

ISTITUTO GIANNINA GASLINI, GENOVA
UO e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile
Referente del Centro Dott.ssa Giulia Prato - Email giulia_prato@hotmail.com - Cell. 339.2712005 (ore 14.30 - 16.00)

OSPEDALE SAN PAOLO, MILANO
Centro Regionale per l'Epilessia - UOC Neuropsichiatria Infantile, Direttore Prof.ssa Maria Paola Canevini
Referente Dott.ssa Miriam Savini - Email miriam.savini@asst-santipaolocarlo.it - Cell. 334.3049435 (ore 14.30 - 16.00)

OSPEDALE BAMBINO GESÙ, ROMA
UO di Neuropsichiatria Infantile, Direttore Dott. Federico Vigevano
Referente del Centro Dott.ssa Maria Beatrice Chiarini - Email mbeatrice.chiarini@opbg.net

POLICLINICO UNIVERSITARIO, MESSINA
Dipartimento di Patologia Umana dell'Adulto e dell'Età Evolutiva "Gaetano Barresi"- UOC di Neuropsichiatria Infantile
Direttore f.f. Dott.ssa Antonella Gagliano
Referenti del Centro:
Dott.ssa Gabriella Di Rosa - Email gdirosa@unime.it - Cell. 349.7386079
Dott.ssa Erika Santoddì - Email centrorettmessina@gmail.com - erika.santoddi@gmail.com - Cell. 392.5821946

POLICLINICO LE SCOTTE, SIENA
UO di Neuropsichiatria Infantile, Direttore Dott. Roberto Canitano
Email r.canitano@ao-siena.toscana.it; canitano@unisi.it - Tel. 0577.586512 - Segreteria 0577.586585 - Cell. 333.4662834

IRCCS "ASSOCIAZIONE OASI MARIA SS" DI TROINA (EN)
Per prenotazioni visite Dott Maurizio Elia (Presidente Comitato Scientifico Lega Italiana Contro l'Epilessia - LICE)
Cell 339 1859305 orari 14:30-17:00 - Segreteria 0935 936407

RIFERIMENTI PER VALUTAZIONI MOTORIE E COGNITIVE, PER FORMAZIONI E INFORMAZIONI RIGUARDO LA SINDROME DI RETT E LE ATTIVITÀ ASSOCIATIVE

CENTRO AIRETT RICERCA E INNOVAZIONE
Direttore scientifico Professoressa Rosa Angela Fabio
Email centrorett@airett.it
Tel. 331.7126109

CENTRI PER LA DIAGNOSI MOLECOLARE

ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO
Laboratorio di Genetica Molecolare
Cusano Milanino Milano
Dott.ssa Silvia Russo
Tel. 02.619113038
Email s.russo@auxologico.it

POLICLINICO "LE SCOTTE", SIENA
Laboratorio di Genetica medica per la diagnosi molecolare
Prof.ssa Alessandra Renieri
Tel. 0577.233303

AIRETT
Associazione Italiana Rett

Come associarsi

L'AIRett (Associazione Italiana Rett)

L'AIRett dal 1990 si pone come obiettivi da una parte quello importante/fondamentale di promuovere e finanziare la ricerca genetica per arrivare quanto prima ad una cura, dall'altro quello alquanto necessario di sostenere la ricerca clinica - riabilitativa, per individuare soluzioni alle numerose problematiche che un soggetto affetto da Sindrome di Rett si trova quotidianamente ad affrontare. A tal fine oltre che finanziare mirati progetti di ricerca supporta la formazione di medici e terapisti presso centri per la RTT all'avanguardia a livello internazionale ed è impegnata alla creazione in Italia di centri di riferimento specializzati nella RTT per la diagnosi, il check up e la stesura di un adeguato programma di riabilitazione e cura della sintomatologia.

È membro della RSE (Rett Syndorme Europe), una confederazione che riunisce le associazioni dei diversi paesi e che perseguono uno scopo comune, ovvero promuovere la conoscenza della Sindrome di Rett e gli scambi/collaborazioni tra ricercatori e associazioni di genitori. Promuovono anche convegni a livello internazionale.

È un importante punto di riferimento e di contatto per famiglie con ragazze affette da Sindrome di Rett. Attraverso la rivista "Vivirett" e tramite il proprio sito, aggiorna le famiglie sulle novità riguardanti la malattia. Inoltre, mette a disposizione degli associati esperti per aiutarli nel trovare soluzioni a problematiche sanitaria/assistenziali/scolastiche.

A Ottobre 2018 a Verona è stato aperto il Centro AIRett Ricerca e Innovazione - CARI.

Per iscriversi ad AIRett (Associazione Italiana Rett) Onlus compilare il form presente sul sito www.airett.it nella sezione Diventa Socio *(* **https://www.airett.it/adesione-soci/** *)*

Per effettuare tutti i versamenti di contributi volontari e quote associative

- **BONIFICO BANCARIO:**
  intestato ad "AIRett (Associazione Italiana Rett) ONLUS" IBAN: IT64P0200811770000100878449
- **BOLLETTINO DI C/C POSTALE:**
  C/C n: 10976538 intestato ad "AIRett Viale Bracci, 1 - 53100 Siena"
- **PAGAMENTI ONLINE**
  Stripe e PayPal

L'abbonamento alla rivista ViviRett è gratuito per i Soci Genitori e Sostenitori.