

# ViviRett

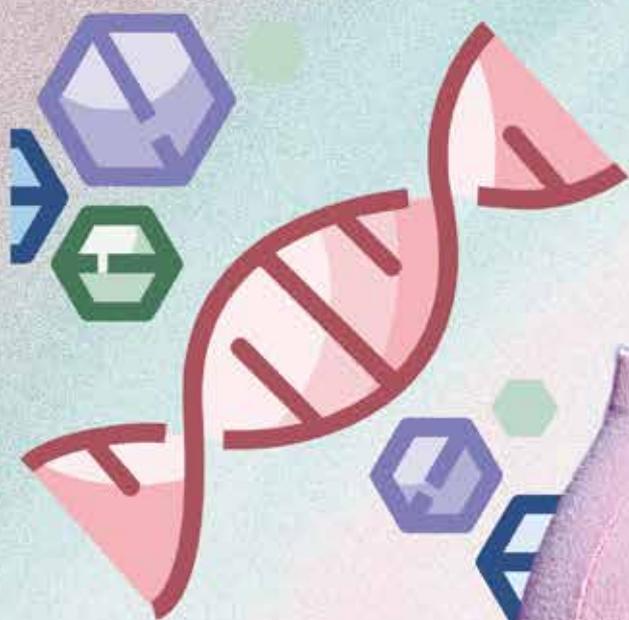
PERIODICO DI INFORMAZIONE E DI  
ATTUALITÀ SULLA SINDROME DI RETT

## CONVEGNO NAZIONALE AIRETT 2022

in presenza e online

# Ripartiamo dalla Ricerca

10, 11 Giugno 2022



### Location:

Parc Hotel Paradiso & Golf Resort 37014  
Castelnuovo del Garda – VR

 **AIrett**  
Associazione Italiana Rett

*AIrett è una Organizzazione non lucrativa  
di attività sociale aderente alla R.S.E.  
(Rett Syndrome Europe)*

Anno XXIV, n. 83

**Maggio 2022**

## Sommario

<b>3</b>	<b>INFORETT</b> Che cos'è la Sindrome di Rett
<b>4</b>	<b>LETTERA DEL PRESIDENTE</b> Carissimi associati...
<b>5</b>	<b>NOTIZIE DAL CENTRO AIRETT</b> Le ossa: quello che possiamo fare per ridurre le fratture nelle bambine con Sindrome di Rett
<b>7</b>	Terapia complementare osteopatica nella costipazione espulsiva e propulsiva nei pazienti affetti da Sindrome di Rett
<b>9</b>	Rieccoci! Ritorna il Campus AIRett: una settimana con AIRett
<b>11</b>	Valutazioni migranti 2.0: AIRett in tour
<b>13</b>	Convegno AIRett 2022 "Ripartiamo! Il presente e il futuro della ricerca per la Sindrome di Rett,"
<b>14</b>	Programma del Convegno
<b>16</b>	<b>IL PUNTO DELLA RICERCA</b> Dimostrata nel modello animale la reversibilità della sindrome da deficienza di CDKL5 (CDD)
<b>18</b>	<b>ASSOCIAZIONE</b> Dona il tuo 5x1000 ad AIRett
<b>19</b>	<b>DAL MONDO DELLA RICERCA</b> Confronto fra metodi di valutazione formali e non formali delle abilità di linguaggio e cognitive delle bambine con Sindrome di Rett (Ward et al., 2021).
<b>21</b>	Correlazione tra gravità della distonia e accumulo di ferro nella Sindrome di Rett
<b>23</b>	Fragilità ossea nei pazienti affetti da malattie congenite di origine non scheletrica
<b>24</b>	<b>L'ANGOLO DELLA NATUROPATIA</b> Rimedi della tradizione ayurvedica per i disturbi più comuni di bimbe e mamme
<b>26</b>	<b>L'ANGOLO DELL'AVVOCATO</b> Il progetto di vita delle persone con disabilità ex art. 14 L. 328/00. Perché è importante conoscere lo strumento e farlo applicare
<b>28</b>	<b>ASSOCIAZIONE</b> Referenti regionali
<b>29</b>	Il Consiglio Direttivo e gli organi di controllo AIRett
<b>30</b>	<b>SINDROME DI RETT DA LEGGERE E DA VEDERE</b>
<b>31</b>	<b>NUMERI UTILI</b> Centri di riferimento AIRett
<b>32</b>	<b>PER ASSOCIARSI AD AIRETT</b>

### 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)  
 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](mailto: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 Syndrome 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)

**compilare il form presente sul sito [www.airett.it](http://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)"  
 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 simili 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 rationale 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 capacità 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 elicitarne 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 FOXP1. 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,

*finalmente dopo due anni usciamo con la rivista che riporta il programma del prossimo Convegno.*

*Quanto ci sono mancati questi momenti d'informazione, ma anche di incontro e di condivisione... Purtroppo questa edizione sarà realizzata ancora con dei limiti perché, come annunciato, il numero delle presenze a causa della pandemia sarà limitato ad appena 80 persone, però è un inizio, perché ci sarà la possibilità di partecipare al Convegno on-line e per molte famiglie, ancora preoccupate per la situazione pandemica, forse è la soluzione migliore.*

*Come potrete leggere nel programma del Convegno riportato all'interno di questo numero, verranno trattati molti argomenti tutti di fondamentale importanza per la Rett; in particolare la sessione "nuove tecnologie" del venerdì mattina, totalmente dedicata al lavoro di ricerca applicata del Centro AIRett, illustrerà i risultati raggiunti e gli obiettivi futuri: non è così scontato per una malattia rara avere un'équipe dedicata alla ricerca di nuove tecnologie e di nuovi approcci terapeutici.*

*Vorrei ringraziare tutte le persone che hanno creduto nel progetto e supportato l'attività del Centro, perseguendo l'obiettivo di migliorare la qualità di vita delle ragazze con Sindrome di Rett e valorizzando le loro potenzialità. Molto è stato fatto in questa direzione, molto abbiamo ancora in programma di fare e i risultati fino ad ora raggiunti sono uno stimolo per continuare...*

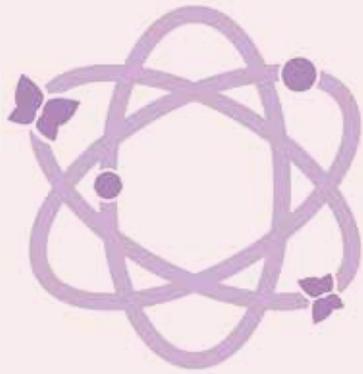
*Anche per questo l'appello al vostro supporto per la campagna 5x1000 è fondamentale: l'impegno continuo di AIRett per tutto ciò che riguarda la patologia è tangibile e desideriamo continuare ad impegnarci a 360 gradi per le ragazze e le loro famiglie destinando risorse alla ricerca e fornendo supporto al lavoro dei professionisti.*

*Aiutateci e noi potremmo continuare a sostenere il nostro impegno.*

*Oltre al programma del Convegno, come sempre all'interno di questo numero troverete interessanti articoli dei nostri esperti che contribuiranno a migliorare la conoscenza della Sindrome di Rett, compresa la gestione quotidiana.*

*Ci vediamo al Convegno, in presenza oppure on line sarà comunque un bel momento di incontro.*

*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.*

## Le ossa: quello che possiamo fare per ridurre le fratture nelle bambine con Sindrome di Rett

Michela Perina,  
Centro AIReTT Ricerca e Innovazione, Verona

### L'osso e la sua composizione

L'osso, contrariamente a quanto si possa pensare, è un tessuto metabolicamente attivo che si rigenera periodicamente, anche nell'adulto, come la maggior parte delle cellule del nostro corpo. Lo scheletro ha diverse importantissime funzioni: dà supporto strutturale al corpo; fornisce al sistema muscolare diversi tipi di leva per facilitare il movimento; protegge le strutture vitali; è una riserva di minerali e fattori di crescita; permette la regolazione dell'omeostasi (equilibrio del nostro organismo); è luogo di ematopoiesi (creazione di nuove cellule del sangue).

Le ossa sono classificate in base alla forma in diversi gruppi, ne riportiamo qui i principali:

- Ossa piatte: ad esempio quelle del cranio;
- Ossa lunghe: formate da una parte tubolare centrale, detta diafisi, e da due estremità, o teste dette epifisi. Tra queste due parti, nei bambini e negli adolescenti, è presente la metafisi che, come vedremo, è la parte che permette la crescita in lunghezza dell'osso, sede della cartilagine di coniugazione o accrescimento;
- Ossa corte: ad esempio quelle che si trovano nella mano o nel piede.

### La crescita ossea

La crescita ossea avviene secondo molti fattori. I due più noti sono: lo stimolo ormonale e lo stimolo meccanico. Gli ormoni della crescita come il GH, l'IGF1 e IGF2 e gli estrogeni agiscono a livello della cartilagi-



Veronica e il papà

ne di accrescimento che abbiamo nominato prima, contribuendo all'allungamento dell'osso. Lo stimolo meccanico è estremamente importante per la crescita ossea e provoca una cascata di segnali ormonali che agiscono sempre a livello metafisario (Buck, Dumanian, 2012).

### Le patologie ossee nella sindrome di Rett

Secondo uno studio recente sulle problematiche ossee nella RTT, vi è fin dall'infanzia una riduzione della massa ossea, della sua densità e della massa muscolare. Diversi studi hanno osservato che il contenu-

to minerale osseo (BMC) e la densità minerale ossea (aBMD) tendono a diminuire con l'avanzare dell'età. Gli estrogeni giocano un ruolo importante, come abbiamo visto, nella crescita ossea, e i ritardi nella pubertà possono influire negativamente sullo sviluppo. Questi elementi possono portare a dimensioni minori delle ossa, composti da una parte esterna corticale molto sottile e una parte interna trabecolare più leggera.

Le fratture sono un problema sostanziale per le famiglie delle ragazze con RTT, e possono avvenire con manifestazioni non sempre evidenti, date le alterazioni della sensibilità al dolore e della comunicazione presenti nella Rett. L'incidenza delle fratture nella popolazione Rett australiana è quattro volte maggiore rispetto alla popolazione generale. Questa problematica può avvenire spontaneamente, in modo traumatico o per caduta e colpisce principalmente le ossa lunghe degli arti superiori e inferiori. Le fratture vertebrali invece hanno un'incidenza ancora sconosciuta, poiché possono presentarsi anche asintomatiche e sfuggire dunque ad un controllo medico, ma sono considerate spesso una manifestazione dell'osteoporosi (Jefferson et al., 2016; Tarquinio et al., 2012).

### Interventi possibili per migliorare la composizione ossea

Le fratture sono state correlate con bassi livelli di mobilità, mentre nelle ragazze che camminano e hanno maggior abilità di gestione del carico le fratture si sono verificate in numeri significativamente minori. In uno studio australiano su 97 ragazze con RTT si è osservato che la ridotta massa muscolare riduce il carico sulle ossa e di conseguenza la loro capacità di rispondere alle forze meccaniche, riducendone lo sviluppo e la forza.

Il movimento e il rinforzo muscolare sono degli ottimi stimoli, raccomandati per il mantenimento di una buona qualità ossea. Come scritto sopra, lo scheletro ha anche la funzione di lavorare insieme alla muscolatura; infatti, ossa e muscoli sono estremamente legati; il muscolo si congiunge con l'osso attraverso le strutture connettive, per questo un buon trofismo muscolare è essenziale per dare alle ossa una giusta stabilità. Immaginiamo una barca a vela in cui l'osso è l'albero maestro e i tiranti sono l'apparato muscolare ad esso adiacente: con dei buoni tiranti si dà solidità a tutta la struttura. Non sono stati ancora eseguiti studi sperimentali sull'esercizio fisico nella RTT, ma ci sono ottimi risultati in altre popolazioni pediatriche, come nelle paralisi cerebrali infantili (PCI). Uno studio randomizzato ha dimostrato che i bambini con PCI che hanno aumentato il loro tempo di stazione eretta e cammino del 60% nel corso di un anno, hanno migliorato significativamente la densità minerale ossea delle vertebre, rispetto al gruppo di controllo.

Uno studio del 2016 ha osservato le conseguenze delle fratture del femore in 14 bambine e ragazze con RTT. Le fratture hanno portato alcune ragazze che camminavano con aiuto a non riuscire più a camminare a distanza di un anno, per motivi legati alla poca riabilitazione, alla paura del movimento e alle difficoltà delle famiglie. Invece tutte le ragazze che camminavano indipendentemente prima dell'evento traumati-

co hanno recuperato l'abilità nel giro di sei mesi (Horne et al., 2017).

Secondo gli esperti che hanno stilato un consensus sulla gestione clinica della salute ossea, anche l'assunzione di integratori di calcio e vitamina D, se non completamente assunti con la dieta, possono migliorare la condizione delle ossa. Nella Sindrome di Rett questo è molto importante, dati i problemi oro motori e di disfagia che potrebbero alterare l'apporto nutrizionale assunto attraverso la dieta (Jefferson et al., 2016).

Secondo alcuni studi sulla Rett anche l'assunzione di bifosfonati, solitamente usati nelle patologie come l'*osteogenesis imperfecta* può aiutare nella prevenzione delle fratture ossee, agendo come inibitore del riassorbimento osseo e facendo sì che il grado di mineralizzazione aumenti (Jefferson et al., 2016).

Altre tecniche, come l'uso di vibrazioni a bassa intensità sono state studiate con risultati promettenti, ma occorrono maggiori studi che ne confermino l'efficacia (Afzal et al., 2014). ■



**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 AIRC Ricerca e Innovazione di Verona.

### Bibliografia

- Buck, D. W., 2nd, & Dumanian, G. A. (2012). Bone biology and physiology: Part I. The fundamentals. *Plastic and reconstructive surgery*, 129(6), 1314-1320. <https://doi.org/10.1097/PRS.0b013e31824eca94>
- Jefferson A, Leonard H, Siafarikas A, Woodhead H, Fyfe S, Ward LM, et al. (2016) Clinical Guidelines for Management of Bone Health in Rett Syndrome Based on Expert Consensus and Available Evidence. *PLoS ONE* 11(2): e0146824. doi:10.1371/journal.pone.0146824
- Tarquinio, D. C., Motil, K. J., Hou, W., Lee, H. S., Glaze, D. G., Skinner, S. A., Neul, J. L., Annese, F., McNair, L., Barrish, J. O., Geerts, S. P., Lane, J. B., & Percy, A. K. (2012). Growth failure and outcome in Rett syndrome: specific growth references. *Neurology*, 79(16), 1653-1661. <https://doi.org/10.1212/WNL.0b013e31826ega70>
- Horne, T., Leonard, H., Stannage, K., & Downs, J. (2017). A qualitative investigation of recovery after femoral fracture in Rett syndrome. *Child: care, health and development*, 43(2), 232-239. <https://doi.org/10.1111/cch.12392>
- Afzal, S. Y., Wender, A. R., Jones, M. D., Fung, E. B., & Pico, E. L. (2014). The effect of low magnitude mechanical stimulation (LMMS) on bone density in patients with Rett syndrome: a pilot and feasibility study. *Journal of pediatric rehabilitation medicine*, 7(2), 167-178. <https://doi.org/10.3233/PRM-140286>

# Terapia complementare osteopatica nella costipazione espulsiva e propulsiva nei pazienti affetti da Sindrome di Rett

Vittorio Avogadri,  
Centro AIRett Ricerca e Innovazione, Verona

La Sindrome di Rett è una sindrome rara e complessa con un ampio corollario di potenziali sintomatologie parallele, tra le quali spiccano i disturbi gastrointestinali, che a loro volta portano con sé altre importanti modificazioni dello stile di vita.

L'intestino viene da sempre considerato, a giusta ragione, come un secondo cervello poiché viene regolato dal **sistema nervoso enterico o NSE** che a sua volta si interfaccia al **sistema nervoso centrale o SNC**. Le 2 strutture neurologiche e vascolari principali, quali il **plesso di Meissner** e **di Auerbach**, gli danno una notevole autonomia di funzionamento e, allo stesso tempo, si interconnettono con tutto l'organismo, influenzandone pesantemente il funzionamento.

Da qui è facile intuire che problematiche a livello intestinale possano non solo creare disagi al comparto gastrointestinale ma che si riflettano su tutto l'organismo intaccando la stessa qualità di vita, ad esempio il sonno, l'umore, la concentrazione, la salute muscolo-scheletrica e l'energia fisica. Tutto ciò è dovuto al fatto che la serotonina, detta ormone del buon umore, viene prodotta per il 95% dalle cellule enterocromaffini della parete gastrointestinale.

Nella sindrome di Rett, la costipazione è presente in un'altissima percentuale di casi, presentandosi a volte in maniera leggera, come un alvo alternato, e a volte in forma severa, blocchi intestinali e fecalomi, passando da disagio a serissimo problema di salute.

Questa condizione di stipsi cronica si può presentare in due modi: la prima come **disfunzione propulsiva**, ossia un forte rallentamento dell'attività peristaltica intestinale che si traduce in una migrazione del bolo fecale estremamente lenta e a tratti dolorosa, por-

tando alle volte ad una o due evacuazioni massimo a settimana; il secondo tipo di costipazione è di **tipo espulsivo o out flow**. In questo caso la materia fecale arriverà in tempi quasi normali fino all'ampolla rettale ma il problema sarà la successiva evacuazione che, a causa di una dissinergia addomino pelvica o alterazioni funzionali a livello rettale o di una parziale volontarietà nella spinta, porterà ad una defecazione molto difficoltosa e lunga, spesso aiutata da una stimolazione digitale esterna.

In merito proprio all'impatto che una normale funzionalità intestinale ha sulla qualità della vita, è stato appena condotto da me e dal team, tramite AIRett, uno studio di prossima pubblicazione sulla terapia manipolativa Osteopatica riguardo alla costipazione sia propulsiva che espulsiva su pazienti con sindrome di Rett, risultando efficace come terapia complementare a quella farmacologica.

Lo studio in esame si basa sulla premessa medico scientifica che, tramite manipolazioni Osteopatiche, migliorando la circolazione intestinale o enterica, diminuendo la tensione fasciale addominale e stimolando a livello parasimpatico la peristalsi intestinale, si possa migliorare la condizione stitica che questi pazienti riportano.



Il protocollo di lavoro e gli outcome, fino ad avvenuta pubblicazione, non possono essere chiaramente divulgati però illustrerò qui di seguito le componenti principali che rendono un intestino in salute, condizione ricercata su cui si basa tutto il trial clinico:

- Un corretto ed omogeneo afflusso di sangue a tutta la muscolatura liscia intestinale è una condizione fondamentale ad una fisiologica peristalsi intestinale, perché una struttura bene irrorata sarà morbida, elastica, ossigenata e rapida negli scambi tissutali, cosa che su 11 metri di intestino avviene in ogni momento;
- Un addome normodisteso e senza rigidità o resistenze è un altro requisito necessario ad una corretta evacuazione. Questo perché un'eccessiva tensione fasciale, tissutale e tendineo-legamentosa sulle

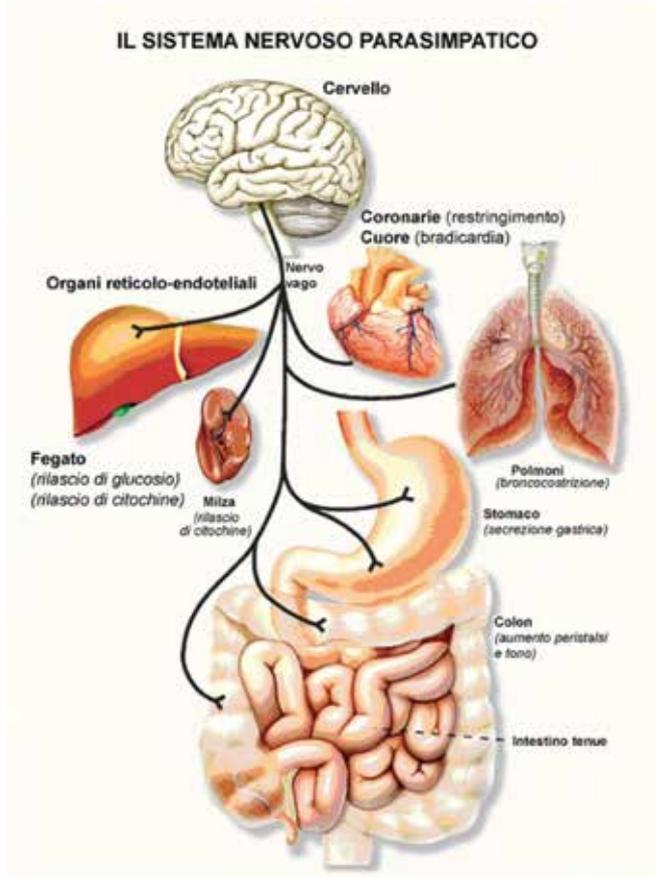
strutture organiche addominali può portare ad una compressione o, in alcuni casi addirittura alla chiusura, di vari angoli colici ostacolando e rallentando notevolmente lo scorrimento e l'assorbimento del cibo digerito che poi si trasformerà in bolo fecale. Inoltre, queste chiusure coliche favoriscono il formarsi di sacche di gas intestinali, conosciute anche come meteorismo, che dilatando il lume delle anse intestinali possono dare dal semplice disagio a grosse fitte intestinali;

- Infine, l'equilibrio neurologico. Nell'organismo umano ci sono due sistemi neurologici che per mantenere la normale fisiologia devono rimanere in equilibrio: il sistema ortosimpatico e il sistema parasimpatico. Per semplificare si può dire che il sistema ortosimpatico serve a stimolare la risposta organica e a mobilitare le relative risorse per fronteggiare una situazione di emergenza, mentre il parasimpatico aiuta a ristabilire l'equilibrio fisiologico una volta che l'emergenza è rientrata. Il sistema parasimpatico a livello addominale regola e stimola le secrezioni digestive, la peristalsi intestinale e il rilassamento degli sfinteri tramite il nervo vago e le sue ramificazioni, rendendosi fondamentalmente l'esecutore dell'evacuazione.

L'organismo dei pazienti affetti da Rett, purtroppo, si trova spesso in allerta a causa di sintomatologie legate alla patologia come eventi epilettici, spasmi corporei, stati agitativi frequenti e disturbi respiratori o gastrici. Questo porta ad una preponderanza del sistema ortosimpatico, o di emergenza, che inevitabilmente, inibendo parzialmente quello parasimpatico, complica funzioni fisiologiche di base come appunto l'alvo o la defecazione.

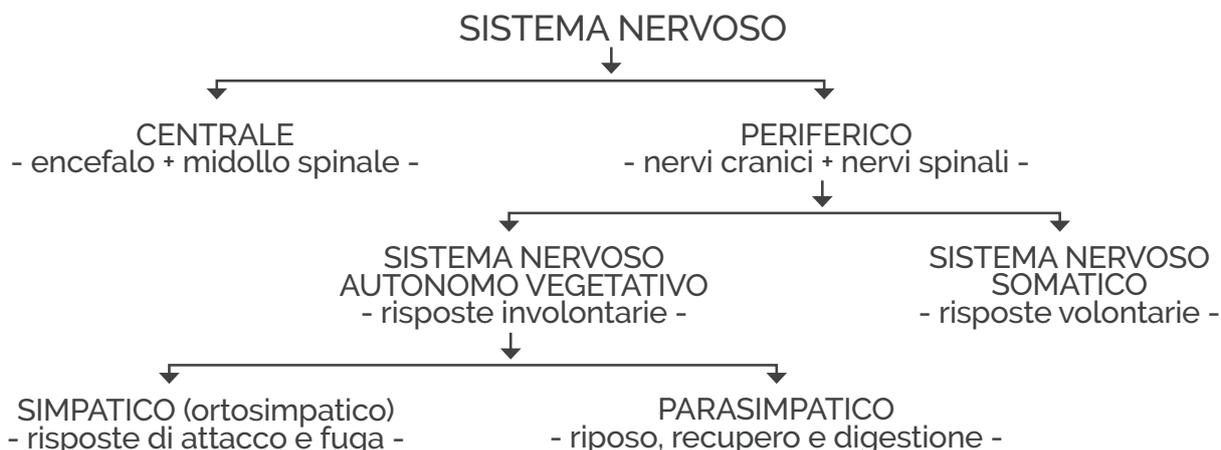
Cercare quindi di riportare quanto più possibile l'equilibrio tra orto e parasimpatico a livello manipolativo agendo sui sistemi singoli è sicuramente una delle misure più profonde e a lunga durata per la terapia contro la costipazione, molto utile per entrambi i tipi di stipsi, soprattutto quella espulsiva o out flow.

Lo studio e il protocollo terapeutico su cui si basa non è da considerarsi come terapia risolutiva ma complementare a quella farmacologica e dietologica, per migliorare il più possibile la qualità di vita dei pazienti e di chi gli è vicino. ■



**Citazioni:**

1. Christer, R., Robinson, L., & Bird, C. (2003). Constipation: causes and cures. *Nursing times*, 99(25), 26-27.
2. Black, C. J., & Ford, A. C. (2018). Chronic idiopathic constipation in adults: epidemiology, pathophysiology, diagnosis and clinical management. *The Medical Journal of Australia*, 209(2), 86-91. <https://doi.org/10.5694/mja18.00241>
3. Birimoglu Okuyan, C., & Bilgili, N. (2019). Effect of abdominal massage on constipation and quality of life in older adults: A randomized controlled trial. *Complementary therapies in medicine*, 47, 102219. <https://doi.org/10.1016/j.ctim.2019.102219>
4. Tarsuslu, T., Bol, H., Simşek, I. E., Toyman, I. E., & Cam, S. (2009). The effects of osteopathic treatment on constipation in children with cerebral palsy: a pilot study. *Journal of manipulative and physiological therapeutics*, 32(8), 648-653. <https://doi.org/10.1016/j.jmpt.2009.08.016>



# Rieccoci! Ritorna il Campus AiRett: una settimana con AiRett

a cura delle dott.sse Martina Semino e Samantha Giannatiempo

Gentili Famiglie,

anche quest'anno AiRett dà la possibilità a 12 bambine/ragazze con Sindrome di Rett di partecipare al nostro Campus estivo della durata di una settimana dal 28 agosto al 4 settembre 2022; purtroppo per le restrizioni Covid abbiamo dovuto ridurre il numero rispetto agli anni passati. Le famiglie che parteciperanno soggiogneranno come ogni anno presso l'Agriturismo "I Girasoli" di Lucignano di Arezzo.

La struttura, scelta per la possibilità di ospitare un gran numero di persone in un luogo immerso nel verde e vicino ad importanti centri storici quali Arezzo, Siena, Gubbio vi darà l'opportunità di poter trascorre una normale vacanza in un contesto attrezzatissimo per le esigenze delle vostre ragazze e con un servizio altamente qualificato per ospitare persone con disabilità fisiche e motorie. La struttura è infatti dotata di due piscine di cui una con temperatura costante di 32° e di relativi ausili per la messa in acqua e per lo spostamento dentro e fuori dall'acqua di persone in carrozzina; di una palestra utilizzabile per attività riabilitativa a terra, di ampi prati per passeggiare; di gazebo all'aperto per fare soste e attività ricreative; di campi da calcio

e da tennis per lo svago di tutti gli ospiti. L'albergo offre inoltre la possibilità di scegliere se soggiornare in stanze o in bungalows così da dare alle famiglie l'opportunità di vivere quest'esperienza nella completa autonomia.

Ogni famiglia partecipante sarà affiancata da un'educatrice volontaria, formate dagli specialisti di AiRett, che potrà seguire la bambina/ragazza durante le attività della giornata così da dare la possibilità alla famiglia stessa di poter godere di momenti di riposo e condivisione con le altre famiglie presenti in loco.

Il campus però non vuole limitarsi solo ad un'attività assistenziale; per tale ragione durante tutta la durata della vacanza un'équipe di professionisti, composta da Pedagogiste, Psicologhe, un Medico Specializzando in Neuropsichiatria Infantile, Logopedista, Terapisti della Neuropsicomotricità e Fisioterapisti, si occuperà di organizzare e seguire le numerose attività delle bambine con l'obiettivo di approfondire, per ognuna di loro, aspetti valutativi-terapeutici e riabilitativi e poter dare indicazioni concrete di intervento ad ogni famiglia.

Ogni bambina avrà quindi una tabella settimanale che comprenderà attività di valutazione in ambito cognitivo,



comunicativo, motorio (in acqua e fuori dall'acqua) e logopedico e sessioni di prove di progetti di ricerca sperimentali; ma ovviamente ci saranno anche momenti di attività ricreative di gruppo strutturate per promuovere la socializzazione, la comunicazione e le abilità motorie. Quest'anno più che mai, sarà all'insegna delle nuove tecnologie e della ricerca che sono i due focus del Centro AIRett Ricerca e Innovazione di Verona, centro adibito non solo alla valutazione delle bambine, ma soprattutto allo studio e alla ricerca di nuovi ausili e nuove tecnologie in ambito motorio, comunicativo e cognitivo. Si avrà la possibilità, quindi, durante il campus, di provare strumenti, software tecnologici e sistemi di realtà virtuale per potenziare l'apprendimento cognitivo, comunicativo e motorio delle nostre bambine/ragazze.

Quest'estate ci piacerebbe ancora di più darvi l'opportunità di tornare a casa, non solo con nuovi spunti, nuovi amici e bellissimi ricordi, ma anche con qualcosa di più concreto.

L'équipe si attiverà, infatti, prima del campus, a contattare ogni singola famiglia selezionata, ascoltare

ognuna di loro e aiutarle a definire un piccolo sogno in termini di progetto realizzabile, testarlo quindi durante il campus, stabilendone metodologia e procedura, continuando poi a seguire la bimba durante il successivo anno. Ciò ci aiuterà a trasferire quanto sperimentato durante il campus agli specialisti che seguono le bimbe sul territorio, così da poter offrire loro un contributo concreto anche nella vita quotidiana.

Non mancherà inoltre la possibilità per gli specialisti di essere a disposizione delle famiglie, per offrire loro su richiesta consulenze in merito ad Attività di potenziamento cognitivo e di Comunicazione Aumentativa Alternativa, di rispondere alle domande, di visionare gli strumenti comunicativi utilizzati dalle bambine e di poter dare indicazione ai familiari su come migliorare ed allenare le potenzialità delle bambine presenti.

Continuerà inoltre ad essere presente con il supporto della Psicologa, la possibilità per i genitori che lo gradiranno di potersi confrontare e condividere esperienze, dubbi, difficoltà, vissuti emotivi e informazioni pratiche in gruppi di ascolto o colloqui individuali. ■



**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 terapeuta presso il Centro AIRett, sulla riabilitazione cognitiva/comunicativa e motoria dell'arto superiore e come neuropsicomotricista presso il centro di apprendimento TICE.



**Samantha Giannatiempo** è pedagoga 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.

# Valutazioni migranti 2.0: AIRett in tour

a cura dell'Equipe AIRett

La Sindrome di Rett è una grave malattia congenita neurologica che, come ben sappiamo, colpisce nella maggior parte dei casi soggetti di sesso femminile, con un'incidenza stimata di 1/10.000 nati. Si manifesta a partire dai 6-18 mesi con una regressione delle abilità motorie e cognitive precedentemente acquisite e una forte chiusura verso la socializzazione, anche a causa di una sempre maggiore difficoltà espressiva e ad altre patologie debilitanti, come ad esempio epilessia, disfagia e problemi respiratori.

Per molto tempo la Sindrome di Rett è stata, tuttavia, equiparata all'autismo, credenza tutt'ora radicata nella mentalità di moltissimi professionisti sanitari. AIRett è impegnata da anni nella ridefinizione di questo pensiero, nella speranza di poter formare terapisti, medici e insegnanti e di aiutare così le famiglie a trovare personale preparato che possa prendere in carico le ragazze affette da questa sindrome.

Il Centro CARI Verona, proprio per proseguire questa missione, da qualche anno effettua valutazioni multidisciplinari per le pazienti affette da Sindrome di Rett. È ormai risaputo che queste ragazze abbiano capacità motorie e cognitive che spesso non emergono perché lasciate assopite. Sono capacità che, se identificate e valorizzate, possono portare a notevoli miglioramenti nella qualità della loro vita e delle loro famiglie.

Solitamente, la valutazione svolta al centro dura circa quattro ore e comprende la valutazione cognitiva, logopedica e delle nuove tecnologie in una prima parte della giornata, mentre a seguire si prosegue con la parte motoria e osteopatica.

Le valutazioni sono quindi un'ottima metodologia attraverso la quale ogni bimba può mostrare il proprio potenziale a professionisti specializzati, i quali possono definire un percorso di riabilitazione cognitiva e motoria ad hoc, formando contemporaneamente anche le famiglie e i terapisti che già la seguono a casa. Il nostro team di specialisti è composto da neuropsicomotricisti, logopedisti, fisioterapisti, pedagogisti, psicologi, ingegneri e informatici, tutti impegnati nella ricerca di una via per migliorare la vita delle nostre Ragazze dagli Occhi Belli.

Ma forse tutto questo l'avete già sentito e letto. Avete ragione!

AIRett ritiene che l'accessibilità alle valutazioni multidisciplinari sia un diritto di tutte; per questa ragione, vogliamo espandere l'attività su tutto il territorio italiano, favorendo anche quelle famiglie che non riescono a raggiungere la sede di Verona.

Vorremmo, perciò, mettervi a conoscenza delle nostre VALUTAZIONI MIGRANTI 2.0: AIRETT IN TOUR.



Per far fronte alle richieste e alle numerose nuove diagnosi, l'équipe AIRett ha deciso di preparare armi e bagagli e partire!!

A partire da quest'autunno, per tutto il 2023, il team AIRett si sposterà periodicamente per raggiungere diverse regioni ed effettuare le valutazioni a diverse bimbe/ragazze.

Il nostro progetto prevede un primo momento il sabato pomeriggio, con la formazione dei caregiver, dei terapisti e degli insegnanti che, sul territorio, seguono ragazze Rett, da parte dei nostri professionisti che da anni sono impegnati nell'aiutare le famiglie in modo concreto; la formazione che verrà svolta si concentrerà, soprattutto, su cos'è la Sindrome di Rett e su cosa comporta, su quale sia la migliore strategia di gestione, in particolare in ambito scolastico e su quali possano essere le tecniche di riabilitazione da privilegiare, per aiutarle nella quotidianità. Inoltre, ci sarà un focus sulle nuove tecnologie, implementate al centro AIRett nell'ultimo periodo.

Nelle giornate di domenica, lunedì e, secondo necessità, del martedì, si svolgeranno le valutazioni multidisciplinari vere e proprie delle ragazze, condotte dai nostri professionisti, così come già le conoscete: una parte cognitivo-comunicativa, una parte logopedica e una parte motoria.

Il team, poi, provvederà a redigere una relazione che verrà inviata alla famiglia, nella quale sono riportati i

dati raccolti in sede di valutazione e le indicazioni su quali possano essere gli obiettivi da perseguire, per gestire al meglio la situazione della bambina. Il report conterrà le indicazioni precise e personalizzate sul percorso migliore per la ragazza in ognuna delle aree trattate, per poter essere correttamente stimolata, valorizzando al meglio le sue potenzialità.

Il centro si mette a disposizione dei caregiver per dare consigli e poterli affiancare anche nei mesi successivi alla valutazione.

Le Valutazioni 2.0 AIRett in Tour verranno effettuate all'interno di centri medici e riabilitativi all'interno delle regioni interessate, fornendo quindi la possibilità anche ai professionisti della zona di partecipare alla formazione.

Ma non temete!!! Le nostre trasferte non bloccheranno le classiche valutazioni che svolgiamo al centro, ma verranno ad esse integrate.

Non abbiamo ancora date certe da comunicarvi, possiamo solo anticipare che la prima regione dove ci sposteremo sarà la Puglia a inizio autunno; l'anno prossimo invece toccheremo il Centro e il Nord Italia.

Se foste interessati, non esitate a scriverci alla mail [centrorett@airett.it](mailto:centrorett@airett.it), specificando che vorreste partecipare alle nostre Valutazioni 2.0 AIRett in Tour, il nome della bambina e in quale regione vorreste venire. ■

## PROGETTO PING-PONG

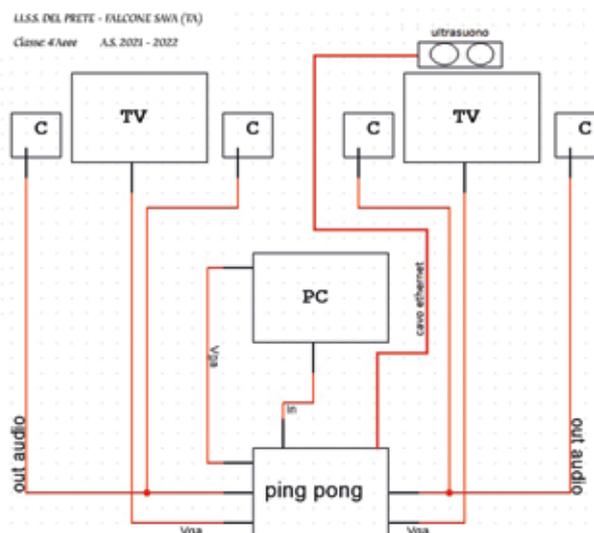
Vogliamo qui segnalare un bellissimo progetto ideato e messo a punto dalla classe 4<sup>A</sup>eeee dell'Istituto Del Prete-Falcone di Sava (Taranto), con la guida del professor Piero Alabrese, nostro fedele associato.

Ping-Pong è uno strumento pensato per favorire il movimento dei pazienti affetti da Sindrome di Rett, sfruttando la comune passione per la musica e i video musicali.

Gli studenti, aiutati dal loro professore, hanno posto in una stanza un pc, un ping-pong, due monitor e due paia di casse collegati tra loro con cavi VGA e un cavo AUX.2.

Le due monitor sono posti ad una distanza di circa 5 metri l'uno dall'altro, distanza necessaria per consentire ai pazienti di camminare verso uno o l'altro schermo. Ping-Pong è stato realizzato per alternare video e audio tra due monitor automaticamente dopo un periodo di tempo che può essere impostato in base alle proprie esigenze. Allo spegnimento di uno schermo, infatti, corrisponde l'accensione automatica dell'altro.

Questo continuo alternare stimola positivamente il soggetto a camminare verso il monitor in funzione, permettendo, quindi, l'attività motoria.



## CONVEGNO AIRETT 2022

# “Ripartiamo! Il presente e il futuro della ricerca per la Sindrome di Rett,,

10, 11 giugno 2022 - Castelnuovo del Garda (Vr)

*Presentiamo in queste pagine una breve sintesi dei principali interventi previsti al convegno nazionale di Castelnuovo del Garda*

a cura di Lucia Dovigo

Carissimi associati, ripartiamo con un convegno ricco di notizie! Quest'anno vi aspettiamo al Parc Hotel Paradiso & Golf Club di Castelnuovo Del Garda il 10 e l'11 giugno.

All'avvio del convegno verrà ricordato un caro amico di AIRett e un grande ricercatore che troppo presto ci ha lasciati, Maurizio D'esposito, comunicando la decisione del Consiglio direttivo di destinare una borsa di studio ad un giovane ricercatore che sia in grado di distinguersi per idee di ricerca innovative sulla Sindrome di Rett; innovazione e sostegno ai giovani sono sempre stati i cardini su cui si focalizzava l'attività di Maurizio.

Il venerdì mattina, l'avvio del convegno sarà caratterizzato da due sessioni. Una sarà dedicata alla ricerca di base e transnazionale. Gli studiosi si confronteranno per poter instaurare importanti collaborazioni su temi di totale novità, rafforzando la ricerca sulla Sindrome di Rett in Italia e favorendo la sua integrazione con ricercatori stranieri. In questo workshop, verranno discusse nuove possibilità per la terapia genica avanzata, il ruolo del microbiota intestinale, nuovi bersagli molecolari emergenti, il ruolo dell'infiammazione e l'uso dei neuroni ottenuti dalle biopsie dei pazienti.

L'altra sessione avrà come focus le nuove tecnologie con interventi dei ricercatori che collaborano con il Centro AIRett di Verona. Si parlerà di integrazione scolastica e di come le tecnologie possono aiutare nei processi di apprendimento; parleremo di progetti attualmente in corso, come la Fiaba Interattiva e la stanza della Realtà Virtuale; faremo il punto sul progetto di Telerabilitazione che è pronto per partire, con nuove strumentazioni adattate al nostro scopo; analizzeremo i progetti portati a termine finora. Sarà data, in seguito, la possibilità alle famiglie in-

teressate di provare concretamente le nostre tecnologie: al pomeriggio, infatti, allestiremo diverse postazioni per poter far testare alle bimbe i vari ausili tecnologici.

Il venerdì pomeriggio, ci collegheremo con rinomati ricercatori americani, i quali ci illustreranno i diversi trial clinici attualmente in corso o conclusi e per quest'ultimi ci aggiorneranno sui risultati raggiunti; sentiremo poi quali sono le nuove sfide della ricerca come la terapia genica, nella quale nutriamo tante aspettative, oltre a tante altre ricerche che comunque continuano ad alimentare la speranza di tutte le famiglie; la giornata si concluderà, poi, con un focus sul tema dell'epilessia.

La serata del venerdì proseguirà con la cena al ristorante "il Pirlar" vicino al resort, durante la quale potremo stare insieme e finalmente godere di ogni istante; ne sentiamo tutti la necessità dopo quest'ultimo periodo di pandemia. Durante la serata, ci sarà spazio per doverosi riconoscimenti a cui AIRett tiene molto, ma soprattutto sarà una serata all'insegna dell'allegria, in particolare per la presenza dei nostri amici della Flotta di Vega, ospiti a noi cari e molto graditi alle nostre principesse. Avremo inoltre con noi un amico straordinario: Enzo Iacchetti, il quale ha scelto di essere nostro testimonial.

La mattina dell'11 giugno comincerà con un aggiornamento sullo stato dell'arte per quanto riguarda le mutazioni CDKL5 e FOXG1. Seguiranno diversi interventi riguardo a nutrizione, disfagia, odontoiatria e sugli aspetti motori della Sindrome di Rett, con la presentazione della nuova sfida di AIRett: primi esperimenti con il Deambulatore Robotizzato, una collaborazione tra la nostra Associazione e l'Università di Trento. Nel pomeriggio, invece, continueremo con altri collegamenti con studiosi e ricercatori americani sui pro-



blemi respiratori, biomarkers, sull'intestino e il microbiota intestinale.

Ma la nostra attenzione si rivolge anche alle sfide della quotidianità, in particolare alla presa in carico globale. Per questo, abbiamo organizzato un collegamento con un centro di eccellenza in Colorado; potremo capire qual è il loro approccio e ciò sarà un'occasione importante per un confronto con quanto avviene in Italia, dal quale speriamo di trarre nuovi spunti e nuove opportunità di conoscenza e collaborazione.

Dopo due anni in cui l'informazione è stata delegata per la maggior parte ai social, abbiamo cercato di trattare tutti i punti di maggior importanza per la Sindrome di Rett.

Ora vi aspettiamo numerosi, purtroppo con delle limitazioni in presenza, ma comunque con la possibilità di collegamenti on line che, se da una parte limiteranno il rapporto umano e il confronto diretto, dall'altra comunque permetteranno a tutti di essere aggiornati sulla Sindrome di Rett.

Vi aspettiamo!

## PROGRAMMA DEL CONVEGNO

## Venerdì 10 giugno

9-9.15 Lucia Dovigo Presidente AIRett  
Benvenuto e presentazione della borsa di studio

## Sessione parallela

Workshop Ricerca di base e traslazionale nella sindrome di Rett e patologie correlate

PER QUESTA SESSIONE SARÀ POSSIBILE INVIARE DEI POSTER alla mail [airettmeetingposter@sns.it](mailto:airettmeetingposter@sns.it), entro il 31.5.2022, saranno accettati massimo 10 poster

## Sessione 1

Moderatori: Maurizio Giustetto (Università di Torino) e Marcella Vacca (IGB CNR, Napoli)

- 9.15-9.40 Elisabetta Ciani (Università di Bologna)  
**La correzione incrociata in vivo migliora l'efficacia della terapia genica mediata da vettori AAV per il disturbo da carenza di CDKL5**
- 9.40-10.05 Marco Peviani (Università di Pavia)  
**Terapia genica con cellule staminali ematopoietiche per i disturbi del SNC: a che punto siamo?**
- 10.05-10.30 Angelisa Frasca (Università di Milano)  
**Terapia a base di precursori neurali/cellule staminali per la sindrome di Rett**
- 10.30-10.55 Annarita Patrizi (Deutsches Krebsforschungszentrum, Heidelberg)  
**CSF, celia e sindrome di Rett: una vista dal plesso co-roideo**
- 10.55-11.20 Paola Tognini (Università di Pisa)  
**Il microbiota intestinale come target per nuove strategie terapeutiche per i disturbi dello sviluppo neurologico**

----- break -----

## Sessione 2

Moderatori: Ilaria Meloni (Università di Siena) e Bianca De Filippis (ISS, Roma)

- 11.30-11.55 Floriana Della Ragione (IGB CNR, Napoli)  
**Squilibrio del metabolismo dei glicosfingolipidi nella sindrome di Rett come nuovo potenziale bersaglio terapeutico**
- 11.55-12.20 Silvia Russo (Istituto Auxologico Italiano, Milano)  
**i-neurons con varianti MECP2 hot spot eterogeneamente gravi da pazienti con RTT**
- 12.20-12.50 Ferdinando Fiumara (Università di Torino)  
**Ruoli fisiopatologici delle ripetizioni di amminoacidi nella proteina MeCP2**
- 12.50-13.15 Giuseppe Valacchi (Università di Ferrara)  
**Coinvolgimento dell'infiammasoma nella Oxinfiamezza nella sindrome di Rett**

## Sessione parallela

Nuove tecnologie: dalla ricerca all'applicazione

Moderatori: Edvige Veneselli (Università di Genova) e Tindara Capri (Università Link Campus)

- 9.15-9.30 Rosangela Fabio (Università di Messina)  
**La tecnologia al servizio della riabilitazione. I fondamenti teorici e le nuove vie**

## MODULO 1: Nuove opportunità per l'integrazione scolastica e l'apprendimento

- 9.30-10 Lia Zocca (Centro AIRett)  
**AMELIE: oltre la comunicazione. Presentazione del potenziamento cognitivo e del monitoraggio a distanza**
- 10-10.20 Martina Semino (Centro AIRett e Centro di Apprendimento e Ricerca Tice)  
**Risultati longitudinali del progetto: "Tutti per uno, uno per tutti: integrazione scolastica in un CLICK (4all)"**

## MODULO 2: VIRTUAL-AIRETT, IMPARARE IN UN ALTRO MO(N)DO: La Realtà Virtuale Come Nuova opportunità per riabilitare

- 10.20-10.40 Samantha Giannatiempo (Centro di Apprendimento e Ricerca Tice e Centro AIRett)  
**Il ruolo della fiaba interattiva nell'aumentare attenzione, memoria e apprendimento nella Sindrome di Rett**

----- break -----

- 11-11.20 Andrea Nucita (Università di Messina) Martina Semino (Centro AIRett e Centro di Apprendimento e Ricerca Tice)  
**Il primo passo verso il futuro: uno studio pilota per dimostrare l'aumento della motivazione e dell'integrazione motoria e cognitiva nell'ambiente virtuale**
- 11.20-11.40 Andrea Nucita (Università Messina) Michela Perina (Centro AIRett)  
**GRAIL SYSTEM. Verso il futuro: presentazione della stanza virtuale del centro AIRett per il potenziamento del cammino**

## MODULO 3: Riabilitare a distanza

- 11.40-12 Danilo Pani (Università di Cagliari) e Michela Perina (Centro AIRett)  
**TELEAIRETT 2.0: L'unione fa la forza AIRett e DOMO-MEA per riabilitare a domicilio tramite la tecnologia: un'opportunità**
- 12-12.30 Meir Lotan (Ariel University of Israel) e Alberto Romano (Centro AIRett)  
**Riabilitazione da remoto nella sindrome di Rett: sintesi di tre progetti"**
- 12.30-12.50 Piero Alabrese (I.I.S.S. "Del Prete-Falcone", Sava, Taranto) Martina semino (Centro AIRett /Tice)  
**ALTERNANZA SCUOLA LAVORO: studenti al servizio della RTT**
- 12.50-13 Samantha Giannatiempo (Centro di Apprendimento e Ricerca Tice e Centro AIRett)  
**Checklist GAIRS per la sindrome di Rett: uno strumento completo e pratico di valutazione e intervento**

Venerdì pomeriggio e sabato mattina saranno a disposizione tutte le tecnologie per poter fornire ulteriori informazioni e dare la possibilità ai caregiver di testarle con le ragazze

----- pranzo -----

## Trial clinici e prospettive future

Moderatori: Tommaso Pizzorusso (Scuola Normale Superiore di Pisa) e Silvia Russo (Istituto Auxologico Italiano, Milano)

- 14.50-15 Introduzione e presentazione relatori
- 15-15.25 Jeffrey Lorenz Neul (Vanderbilt University Medical Center)  
**Come gli studi di storia naturale hanno permesso i trial clinici**

15.25-15.50 James M. Youakim (Acadia Pharmaceuticals Inc.)  
**Efficacia e sicurezza della trofinetide per il trattamento della sindrome di Rett: risultati dallo studio di fase 3 LAVENDER**

15.50-16.15 Walter E. Kaufmann (Anavex Life Sciences Corp.)  
**Il programma Anavex per la sindrome di Rett**

----- break -----

16.30-16.45 Ilaria Meloni (Università di Siena)  
**MECPer-3D: un progetto europeo e una nuova prospettiva per i pazienti affetti da sindrome di Rett**

16.45-17.10 Sarah Sinnett (University of Texas Southwestern Medical Center, Dallas)  
**miRARE: una nuova caratteristica sicura per la terapia genica nella Rett**

### Epilessia

*Moderatori: Edvige Veneselli (Università di Genova) e Roberto Canitano (Policlinico di Siena)*

17.10-17.30 Eric Marsh (Children's Hospital of Philadelphia, Perelman School of Medicine - University of Pennsylvania)  
**Sviluppo di biomarkers elettrofisiologici per la sindrome di Rett: l'esperienza dallo studio multicentrico di storia naturale**

17.30-17.50 Eric Marsh (Children's Hospital of Philadelphia, Perelman School of Medicine - University of Pennsylvania)  
**Nuovi trattamenti per l'epilessia nella Rett**

17.50-18.10 Aglaia Vignoli (Ospedale Niguarda, Milano)  
**Esperienze di utilizzo del Cannabidiolo (Epidiolex) in Italia**

## Sabato 11 giugno

### Stato dell'arte

*Moderatori: Silvia Russo (Istituto Auxologico Italiano, Milano) e Florigina Della Ragione (IGB CNR, Napoli)*

9-9.20 Tommaso Pizzorusso (Scuola normale Superiore di Pisa)  
**Nuovi sviluppi nella ricerca sulla sindrome da deficienza di CDKL5**

9.20-9-40 Susanna Croci (Università degli Studi di Siena)  
**FOXG1 La variante congenita della sindrome di Rett: stato dell'arte e prospettive**

### Nutrizione Disfagia Odontoiatria

*Moderatori: Edvige Veneselli (Università di Genova) e Roberto Canitano (Policlinico di Siena)*

9.40-10.10 Rosangela Arancio e Vittoria Ercoli (ASST Santi Paolo Carlo, Milano)  
**La valutazione nutrizionale e i relativi interventi correttivi nella sindrome di Rett"**

10.10-10.30 Antonella Cerchiarì (Ospedale Bambin Gesù, Roma)  
**Disordine di alimentazione e deglutizione nella RTT**

10.30-10.50 Elena Pozzani, Andrea Taglienti, Girolamo Fabbri (Servizio di Odontostomatologia per Disabili Ulss 9 Scaligera)  
**Bruxismo e prevenzione odontoiatrica nella RTT**

----- break -----

11.10-11.30 Claudio De Felice (Policlinico Le Scotte, Siena)  
**Progetto Pre e Post-biotici su infiammazione intestinale, epilettogenesi e qualità di vita**

11.30-11.45 Vittorio Avogadri (Centro AIRet)  
**Protocollo del trattamento osteopatico per la costipazione nelle ragazze con Sindrome di Rett - Risultati del progetto pilota**

### Ricerca e Tecnologia Aspetti motori

*Moderatori: Maurizio Elia (IRCCS Troina) e Aglaia Vignoli (Ospedale Niguarda, Milano)*

11.45-12.20 Marina Rodocanachi (Istituto Don Gnocchi, Milano) e Mariolino De Cecco (Università di Trento)  
**Passo dopo passo, camminare è più semplice, osservazioni preliminari su nuovo Deambulatore robotizzato**

12.20-12.40 Giulia Prato (Ospedale Gaslini, Genova)  
**Sindrome di Rett e Disturbi del movimento: analisi prospettica della casistica per una migliore definizione del disturbo ed eventuale trattamento specifico**

12.40 Assemblea AIRet

----- pranzo -----

### Biomarkers e biosensori al servizio della ricerca

*Moderatori: Tommaso Pizzorusso (Scuola Normale Superiore di Pisa) e Silvia Russo (Istituto Auxologico Italiano, Milano)*

14.50-15.10 Michela Fagiolini (Boston Children's Hospital)  
**Identificazione, validità e utilizzo di biomarkers per accelerare la valutazione degli interventi terapeutici nella sindrome di Rett e malattie relative**

15.10-15.35 David N. Lieberman (Boston Children's Hospital)  
**Dispositivi e biosensori per la sindrome di Rett: opportunità e aggiornamenti**

### Presenza in carico e problematiche cliniche

*Moderatori: Aglaia Vignoli (Ospedale Niguarda, Milano) e Giulia Prato (Ospedale Gaslini, Genova)*

15.35-16 Tim Benke (Children's Hospital Colorado)  
**Presenza in carico multidisciplinare per la sindrome di Rett**

16-16.25 Jan Ramirez (Seattle Children's Hospital)  
**Disturbi del respiro e disautonomia nella sindrome di Rett**

16.25-16.40 Claudio Cherchi (Ospedale Bambin Gesù, Roma)  
**Risultati di un questionario rivolto alle famiglie sulle problematiche respiratorie delle bambine con sindrome di Rett**

16.40-17.00 Beatrice Chairini (Ospedale Bambin Gesù, Roma)  
**Documento di consenso per un intervento precoce per i problemi respiratori di bambine con sindrome di Rett**

*Moderatori: Maurizio Elia (IRCCS Troina) e Marina Rodocanachi (Don Gnocchi Milano)*

17.00-17.15 Aglaia Vignoli (Ospedale Niguarda, Milano)  
**Microbiota intestinale e Sindrome di Rett**

17.15-17.40 Kathleen J. Motil (Baylor College of Medicine, Houston)  
**Comprendere la connessione Cervello-Intestino: trattamento dei sintomi**

# Dimostrata nel modello animale la reversibilità della sindrome da deficienza di CDKL5 (CDD)

A cura del dott. Tommaso Pizzorusso, Scuola Normale Superiore BIO@SNS lab e Istituto di Neuroscienze del CNR di Pisa

**N**onostante la pandemia, le ricerche sulla CDD sono andate avanti con interessanti sviluppi.

La prima novità è che, a 15 anni dalla famosa pubblicazione del Prof. Adrian Bird in cui si dimostrava che nei topi con sindrome di Rett (con mutazione di MECP2) i sintomi erano almeno in parte reversibili se il gene veniva riattivato da adulti, è stata rilevata una simile fenomenologia anche per la CDD. Lo studio di Adrian Bird ci dice che probabilmente non è mai troppo tardi per cercare di recuperare la carenza di MECP2 ed è stato fondamentale per spingere la ricerca sul recupero di MECP2 nei pazienti con la sindrome di Rett. Questo esperimento è diventato così famoso che i ricercatori di terapia genica nelle università e nelle industrie biotecnologiche chiedono comunemente se "qualcuno ha già fatto l'esperimento alla Adrian Bird per questo gene?" per qualsiasi sindrome genetica su cui lavorano. La novità è che il Prof. Joe Zhou e i suoi colleghi a Philadelphia hanno appena dato risposta a questa domanda per CDKL5. La risposta è stata affermativa: il deficit di CDKL5 è biologicamente reversibile.

Questo risultato non era scontato. Infatti, durante lo sviluppo del cervello, i neuroni devono nascere per poi migrare correttamente, sviluppare connessioni con le altre parti del cervello a cui devono essere collegati e quindi svolgere il loro lavoro rimanendo al proprio posto fino a quando non invecchiamo. La disfunzione di un gene potreb-

be quindi alterare ciascuno o più di uno di questi meccanismi in modo, talvolta, irrimediabile. La CDD era candidata ad avere una potenziale reversibilità, in quanto i neuroni si trovano nella giusta posizione e le connessioni cerebrali sono perlopiù corrette e non ci sono segni di neurodegenerazione. Ma dal pensare che le probabilità siano buone al poter dire "almeno nei topi questa malattia è reversibile" il passo è lungo. Ecco perché questo studio è un punto di riferimento per la CDD.

Nello studio, Terzic e collaboratori hanno creato due tipi di topi geneticamente modificati. Da una parte i topi che nascono con la normale espressione di CDKL5, ma che possono smettere di esprimere CDKL5 quando lo sperimentatore decide. Dall'altra, il tipo che nasce con carenza di CDKL5, ma può produrre CDKL5 quando lo sperimentatore decide. In sostanza, esiste un ceppo di topi in cui gli scienziati possono decidere quando inizierà la malattia e uno in cui gli scienziati possono decidere quando si fermerà. E usano questi topi per rispondere a domande chiave sulla biologia alla base della carenza di CDKL5. I risultati hanno indicato che i sintomi possono comparire anche se la malattia inizia dopo lo sviluppo e specularmente che se si riattiva il gene CDKL5 i sintomi che si erano instaurati mostrano un buon recupero. I risultati ci dicono quindi che dato che la proteina CDKL5 è espressa nel cervello per tutta la vita, essa sia importante per tutta la vita, non solo all'inizio dello sviluppo.

Questi risultati, così come quelli dello studio di Adrian Bird sulla sindrome di Rett, sono in realtà un'eccezione. Studi simili su malattie correlate non sono riusciti a mostrare un recupero così generalizzato. Ad esempio, nei topi modello della sindrome Phelan-McDermid, la reintroduzione del gene SHANK3 nei topi adulti recupera solo alcuni sintomi ed è necessario un intervento postnatale precoce per il miglioramento generale. Così pure nella sindrome di Angelman (gene Ube3a), è possibile recuperare geneticamente molti dei sintomi solo se si ripristina il gene durante lo sviluppo iniziale. Infatti, gli autori di questo studio hanno concluso che "la riattivazione di Ube3a negli adulti è solo minimamente efficace come intervento terapeutico".

Quali possono essere le conseguenze a livello terapeutico di questa scoperta? Le persone non nascono con i geni così facilmente riattivabili come i topi in laboratorio e purtroppo quindi non possiamo scegliere di spegnere la loro malattia genetica. Abbiamo quindi bisogno di terapie per questo. Potrebbero essere terapie come la terapia genica, in cui portiamo una nuova copia del gene CDKL5 ai neuroni o altre terapie come l'editing genetico che corregge le mutazioni presenti nei pazienti o anche terapie proteiche se siamo in grado di fornire abbastanza proteina CDKL5 al cervello.

Sono quindi molteplici le tecnologie per ripristinare CDKL5 nei pazienti, ma è anche una vera sfida riuscire

a farlo. Ecco perché lo sviluppo di questo tipo di trattamento richiede così tanto tempo. Una delle problematiche principali è raggiungere tutti (o la maggior parte) dei neuroni nel cervello. CDD non è un disturbo che colpisce una piccola regione del cervello e che si può risolvere con un'iniezione localizzata. Si pensa che la malattia coinvolga l'intero cervello e dovremmo riuscire a far sì che tutti (o molti) di quei neuroni abbiano CDKL5 sufficiente come risultato del trattamento. Sembra semplice ma è tremendamente difficile. Capire in quanti neuroni si debba avere il ripristino di CDKL5 per avere un'efficacia sufficiente e di quanto CDKL5 vi sia esattamente bisogno (un recupero parziale sarà

sufficiente?), avere la giusta terapia che può farlo in modo sicuro... Beh sono tutte problematiche non facili da risolvere, ma l'importante è che gli studi proseguano e che risultati come questo ci avvicinino sempre di più al giorno di una possibile terapia. ■

### Bibliografia

Terzic, Barbara, M. Felicia Davatolhagh, Yugong Ho, Sheng Tang, Yu-Ting Liu, Zijie Xia, Yue Cui, Marc V. Fuccillo, and Zhaolan Zhou. 2021. "Temporal Manipulation of Cdkl5 Reveals Essential Postdevelopmental Functions and Reversible CDKL5 Deficiency Disorder-Related Deficits." *The Journal of Clinical Investigation* vol 131 <https://doi.org/10.1172/JCI143655>



**Tommaso Pizzorusso** è Professore ordinario di Fisiologia presso la Scuola Normale Superiore di Pisa. I suoi studi sono dedicati alla comprensione dei meccanismi di base della Sindrome di Rett e di patologie associate come la sindrome da deficienza di CDKL5 in modelli preclinici.

## Iniziative a favore di AIRett

*Questo spazio è dedicato 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.*



Ringraziamo Mariarosa Todaro che, in occasione dei Mercatini di Natale che si sono tenuti a Montallegro (Agrigento), ha raccolto fondi per AIRett con il suo gazebo. Grazie di cuore!



Un ringraziamento per la donazione alla ricerca sulla Sindrome di Rett in memoria di Maria Oliveri, cugina della nostra Leila, bimba dagli occhi belli.



Un ringraziamento per la donazione in memoria di Giovannino Nicosia.

*Sei stato esempio di vita e coraggio.*

*La tua gioia e il tuo entusiasmo continueranno ad alimentare il tuo ricordo nella nostra quotidianità.*

# Dona il tuo 5x1000 ad Airett!



**Codice Fiscale 92006880527**

Da oltre 30 anni AIRETT promuove e finanzia studi di ricerca di base, clinica e genetica sulla Sindrome di Rett. **Con il 5x1000 sostieni i progetti per la ricerca e la cura delle bambine e ragazze dagli occhi belli, dai loro una speranza!**



*Ogni bambina è una promessa di futuro, aiutaci a realizzarla*

## COME DESTINARE IL TUO 5X1000 AD AIRETT



### Se fai la dichiarazione dei redditi

1. Compila il modulo 730, il CU oppure il modello unico
2. Firma nel riquadro "Sostegno degli Enti del Terzo Settore iscritti nel RUNTS, nonché sostegno delle onlus iscritte all'anagrafe"
3. Inserisci il codice fiscale di **AIRETT 92006880527**



### Se non fai la dichiarazione dei redditi

Puoi donare lo stesso il tuo 5x1000 tramite il **modulo CU**  
Scopri di più su: <https://www.airett.it/5x1000/>

## COME DONARE

### DONA ONLINE

*Sostieni le principesse guerriere!*



**AIRETT – ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT O.N.L.U.S.**

Vicolo Volto San Luca 16, 37122 Verona (VR) [centrorett@airett.it](mailto:centrorett@airett.it) +39 331 7126109 [www.airett.it](http://www.airett.it)

# Le novità dal mondo...

## Selezione ragionata dei principali motori di ricerca scientifici: pubmed, scopus, wos.



L'obiettivo della presente sezione è divulgare e descrivere articoli di ricerca innovativi, pubblicati mensilmente su riviste di alto impatto scientifico nel settore della Sindrome di Rett. Per questo numero abbiamo selezionato i seguenti articoli.

A cura di Rosa Angela Fabio,  
Centro AIRC Ricerca e Innovazione, Verona; Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Messina

## Confronto fra metodi di valutazione formali e non formali delle abilità di linguaggio e cognitive delle bambine con Sindrome di Rett (Ward at al., 2021)

Selezione e sintesi a cura di Samantha Giannatiempo e Martina Semino,  
Centro AIRC Ricerca e Innovazione, Verona

Le principali modalità di valutazione del linguaggio e delle abilità cognitive si basano su richieste motorie e/o verbali. Le persone con Sindrome di Rett a causa dell'assenza di linguaggio verbale e delle difficoltà a carico delle mani e nella pianificazione dei movimenti, si trovano spesso impossibilitate a rispondere ai comandi previsti da questi strumenti; ciò può talvolta erroneamente portare a supporre una difficoltà cognitiva o di comprensione maggiore rispetto alle reali abilità.

Questo studio ha come obiettivo quello di dimostrare come gli assessments possano essere adattati per essere utilizzati unicamente con lo sguardo e come quelli svolti attraverso i sistemi di puntamento oculare e le tecnologie eye-tracking possano rivelare un ampio ventaglio di capacità cognitive in un piccolo campione; inoltre mostra come la combinazione di assessments di tipo formale con prove più informali possa dare informazioni più complete rispetto al solo assessment formale confermando, anche se su piccola scala, come l'utilizzo di

strumenti non adattati ad individui che hanno limiti fisici e verbali possa nascondere le reali abilità cognitive ed impattare sulla possibilità di supportarli nella maniera più adeguata per ottimizzare il loro apprendimento e la loro comunicazione.

Secondo quanto descritto in letteratura, gli assessments relativi al linguaggio e alle abilità cognitive nella SR possono essere diretti e indiretti. Quelli indiretti sono check-list o report relativi ad osservazioni condotte dai genitori come le "Vineland Adaptive Behavior Scale" (VABS) conosciute ed utilizzate in tutto il mondo oppure strumenti e questionari costruiti ad hoc.

Quando invece si richiedono delle osservazioni dirette, le Linee Guida sulla Comunicazione nella SR di Townend at al. (2020) raccomandano che queste possano essere adattate all'utilizzo con lo sguardo, per compensare le difficoltà motorie e verbali delle bambine ed evitare loro frustrazione ed ansia che possono derivare dalla somministrazione di strumenti standardizzati che non tengono conto delle difficoltà delle

bambine stesse, diminuendo già per questo l'accuratezza nelle risposte.

Alcuni studi che hanno utilizzato assessments basati sull'utilizzo dello sguardo hanno esaminato direttamente la percezione visiva oppure la comprensione di concetti legati a colore e dimensione, mentre altri hanno esplorato aspetti cognitivi come l'attenzione o preferenze visive e sociali. In particolare modo, emergono due studi recenti di Ahoniska-Assa at all. (2018) e Clarkson, LeBlanc at all. (2017) in cui è stato adattato all'utilizzo con lo sguardo il Peabody Picture Vocabulary Test (PPVT-4) per esaminare il vocabolario ricettivo di bambine con Sindrome di Rett di età compresa fra i 3 e i 12 anni. Ciò includeva brevi sessioni di pratica per aiutare i partecipanti ad acquisire familiarità con la tecnologia. I risultati hanno portato ad una distinzione fra ritardo più lieve, ritardo moderato e ritardo più severo.

Clarkson et al. (2017) ha esplorato invece lo sviluppo motorio e cognitivo utilizzando le "Mullen Scales of Early Learning" (MSEL) e le scale VABS

per valutare le abilità visive, il linguaggio ricettivo, quello espressivo e le abilità fino motorie nelle bambine con SR. Le abilità visive e quelle di linguaggio ricettivo, parti del MSEL, sono state adattate per permettere il puntamento attraverso gli occhi o movimenti del corpo in risposta agli oggetti e alle immagini del test; le altre parti non sono state invece adattate. Clarkson ha riscontrato una gamma molto più ampia di abilità nei domini delle scale MSEL adattati alle abilità delle bambine con SR piuttosto che con le scale VABS che riscontravano un deficit globale.

Questo studio ha quindi come obiettivo quello di indagare ulteriormente quanto ottenuto in questi due studi e nello specifico:

- Che cosa le scale MSEL hanno rilevato sulle abilità cognitive e di linguaggio nella SR?

- Ci sono differenze fra i risultati ottenuti attraverso l'utilizzo delle scale MSEL e prove di assessments informali?

- I risultati degli assessments informali aggiungono informazioni rispetto a quanto visto attraverso gli assessments formali?

Il campione dello studio ha previsto il coinvolgimento di 10 soggetti con SR di età compresa fra 4 e 6 anni. Le famiglie selezionate sono state precedentemente intervistate telefonicamente ed è stato loro inviato un questionario per comprendere i comportamenti comunicativi delle bambine che sarebbero state sottoposte alla valutazione.

Per la somministrazione del test, sono state utilizzate le prove delle scale MSEL adattate durante lo studio di Clarkson, le immagini preparate attraverso lo strumento Grid 3,

un Software per la Tecnologia Assistiva ed è stato utilizzato un puntatore oculare I-Series 12" di Tobii Dynavox per registrare e tracciare i movimenti oculari delle bambine.

Per le prove informali di Linguaggio Espressivo, sono stati preparati diversi sistemi di vocabolario e messo a disposizione anche il Sistema di puntamento oculare; nel caso in cui non ci fosse l'utilizzo di un vocabolario simbolico si faceva riferimento a sistemi cartacei o prove pratiche fatte all'inizio della giornata. Le prove sono state infatti condotte in un'unica giornata con uno o due genitori presenti.

Le prove informali hanno riguardato:

1. Una serie di giochi utilizzando il sistema di puntamento oculare (con il Software Look to learn) per passare dalla sessione di pratica alla sessione di valutazione; sono stati quindi presentati compiti di tracciamento di stimoli fermi e in movimento, attività di scelta, richiesta di ancora o basta; queste prove erano corrispondenti con la sezione delle scale MSEL che includevano la selezione di target, dando la possibilità di valutare quindi il linguaggio espressivo anche in maniera informale durante le attività;
2. La discussione di un libro. Venivano quindi presentate diverse immagini di libri e fatte delle pause per consentire alle bambine di dire di cosa volevano parlare (ad es. se guardavano un animale si poteva iniziare a parlare di quello). Osservazioni informali scritte venivano fatte in ognuna delle aree di valutazione (percezione visiva, linguaggio ricettivo ed espressivo);
3. Attività di decorazione di torte. Ogni bambina veniva incoraggiata a dare istruzioni per decorare i cupcakes e attraverso domande venivano quindi valutate abilità visive e di linguaggio ricettivo.

Le prove formali invece si sono svolte secondo le indicazioni delle tre aree delle scale MSEL selezionate per valutare abilità visive, linguaggio ricettivo ed espressivo.

I risultati di questo studio hanno supportato quanto evidenziato ne-



Martina

gli studi di Clarkson et al. (2017) e Ahonniska et al. (2018). Le bambine con RS dimostrano un maggior range di abilità grazie all'utilizzo di test combinati. Il confronto delle prestazioni tra le valutazioni informali e quelle formali ha prodotto risultati contrastanti con bambine che hanno dimostrato una varietà di preferenze di risposta e di compito. Contrariamente alle aspettative, alcune bambine hanno mostrato un livello di abilità più elevato nei compiti formali di competenze visive o linguaggio ricettivo con le scale MSEL mentre altre hanno mostrato di rispondere meglio in sessioni di gioco, mostrando invece meno interesse nelle prove dei test. Condurre, dunque, in alcune aree, assessments informali ci può dare molte più informazioni rispetto agli assessments più strutturati. ■



**Samantha Giannatiempo** è pedagoga 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.



**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 terapeuta presso il Centro AIRett, sulla riabilitazione cognitiva/comunicativa e motoria dell'arto superiore e come neuropsicomotricista presso il centro di apprendimento TICE.

## Correlazione tra gravità della distonia e accumulo di ferro nella Sindrome di Rett

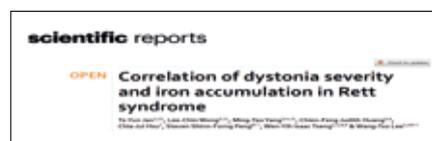
Selezione e sintesi a cura di Federica Andricciola

Lo studio dal titolo "Correlazione tra gravità della distonia e accumulo di ferro nella Sindrome di Rett", pubblicato dalla rivista *Scientific Reports* il 12 Gennaio 2021 degli autori Tz-Yun Jan, Lee-Chin Wong, Ming-Tao Yang, Chien-Feng Judith Huang, Chia-Jui Hsu, Steven Shinn-Fong Peng, Wen-Yih Isaac Tseng e Wang-Tso Lee, suggerisce che, nella sindrome di Rett, la distonia, o le contrazioni muscolari involontarie siano correlate ad un accumulo anomalo di ferro in alcune aree cerebrali.

Le problematiche motorie e dell'andatura, tipiche della sindrome di Rett, insorgono solitamente nelle bambine di età compresa tra 1 e 4 anni e si stabilizzano all'età di 10 anni (Temudo et al., 2007) ma per alcuni, il deterioramento può continuare nell'adolescenza e nell'età adulta, con debolezza e rigidità

muscolare, tratti motori caratteristici della malattia di Parkinson, vale a dire bradicinesia e distonia (Smeets et al., 2003; Hagberg, 2005).

Nonostante la relazione tra la Sindrome di Rett e le caratteristiche tipiche Parkinsoniane non sia completamente chiara, in alcuni studi emerge che questi sintomi possono essere correlati ad una disfunzione del percorso nigrostriatale-dopaminergico e ad un input anomalo del MECP2 (Dunn et al., 2002; Su, Kao, Huang, & Liao, 2015). Altri studi che hanno preso in considerazione una vasta gamma di malattie neurodegenerative con accumulo di ferro cerebrale (NBIA), hanno dimostrato che soggetti con NBIA, mostrano circa tre volte la normale deposizione di ferro nel globus pallidus (GP) e nella substantia nigra (SN), ma quantità normali in altre aree cerebrali (Delgado, 2012; Hogarth, 2015);



ciò sta ad indicare che l'accumulo di ferro nei nuclei cerebrali profondi può associarsi a danni cellulari irreversibili, portando a distonia o caratteristiche parkinsoniane.

Tuttavia, non sono ancora chiari i cambiamenti legati all'età e all'accumulo di ferro nelle pazienti con Sindrome di Rett e se questi siano o meno correlati alle caratteristiche parkinsoniane e alla gravità della distonia.

I ricercatori di Taiwan hanno valutato 18 pazienti con Sindrome di Rett, con mutazione MECP2 (dai 4 a 28 anni, tutte femmine) e 26 soggetti sani di pari età che fungevano da controlli. Hanno utilizzato l'imaging pesato in suscettività magnetica (SWI) - una tecnica di imaging a risonanza magnetica, che permette di esaltare il contrasto di sostanze

con differente suscettività magnetica rispetto al background tissutale circostante - per valutare l'accumulo di ferro in cinque aree cerebrali regolate dalla dopamina: la substantia nigra (SN), il globo pallido (GP), il nucleo caudato (CN), il putamen e il talamo.

I risultati hanno dimostrato che le dieci pazienti di età superiore ai 10 anni, avevano una distonia significativamente più grave rispetto alle sette pazienti più giovani nelle misurazioni effettuate sia utilizzando la scala Unified Dystonia Rating Scale che la scala Fahn-Marsden Dystonia Rating.

Per valutare la deposizione di ferro nelle aree cerebrali, sono stati utilizzati due metodi di analisi delle immagini SWI: visual grading e contrast ratio. Per quanto riguarda il visual grading, sia il gruppo di controllo che le pazienti affette da Sindrome di Rett, non hanno mostrato un accumulo di ferro nel CN, nel putamen e nel talamo, tuttavia, le pazienti Rett, rispetto al gruppo di controllo, presentavano più aree di accumulo di ferro moderato (33% vs 11%) e grave (0,6% vs 0%) nel GP. Inoltre, l'accumulo di ferro nella SN era significativamente più elevato nelle pazienti Rett rispetto ai controlli ( $p = 0,014$ ). Inoltre, usando il contrast ratio, è stato riscontrato che l'accumulo di ferro era più alto nel putamen ( $p < 0,001$ ) e nel CN ( $p < 0,001$ ) delle pazienti con Sindrome di Rett rispetto al gruppo di controllo.

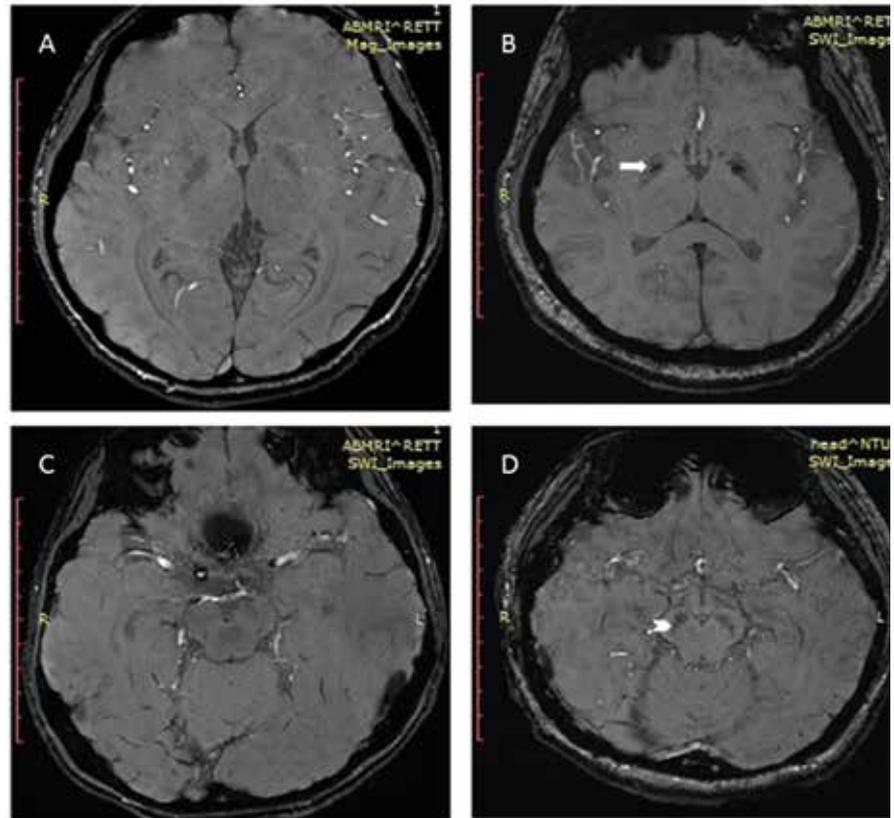
Per ciò che concerne l'età, questa era correlata da moderata ad alta



**Federica Andricciola**, psicologa, attualmente vincitrice di una borsa di studio AIRC per la conduzione di ricerche sulla Sindrome di RETT presso il dipartimento di Medicina clinica e Sperimentale dell'Università di Messina. Le aree di ricerca di suo interesse riguardano l'attenzione e i processi cognitivi.

con l'accumulo di ferro sia nelle pazienti con Sindrome di Rett che nei controlli, sebbene non in tutte e cinque le aree cerebrali. L'accumulo di ferro nella SN, nel GP e nel putamen era associato alla gravità della distonia.

Questi risultati hanno rivelato una nuova prospettiva su come l'insolito accumulo di ferro accelera il deterioramento del sistema nervoso e l'invecchiamento nelle aree cerebrali nei pazienti con Sindrome di Rett. ■



Immagini SWI relative al gruppo di controllo (A,C) e ai pazienti con Sindrome di Rett (B,D) che mostrano la relativa ipointensità nel globo pallido (B) e nella substantia nigra (D).

### Bibliografia essenziale

- Delgado, R. F., Sanchez, P. R., Speckter, H., Then, E. P., Jimenez, R., Oviedo, J., ... & Stotter, P. (2012). Missense PANK2 mutation without "eye of the tiger" sign: MR findings in a large group of patients with pantothenate kinase-associated neurodegeneration (PKAN). *Journal of Magnetic Resonance Imaging*, 35(4), 788-794.
- Dunn, H. G., Stoessl, A. J., Ho, H. H., MacLeod, P. M., Poskitt, K. J., Doudet, D. J., ... & de Amorim, G. V. (2002). Rett syndrome: investigation of nine patients, including PET scan. *Canadian journal of neurological sciences*, 29(4), 345-357.
- Hagberg, B. (2005). Rett syndrome: long-term clinical follow-up experiences over four decades. *Journal of child neurology*, 20(9), 722-727.
- Hogarth, P. (2015). Neurodegeneration with brain iron accumulation: diagnosis and management. *Journal of movement disorders*, 8(1), 1.
- Smeets, E., Schollen, E., Moog, U., Matthijs, G., Herbergs, J., Smeets, H., ... & Fryns, J. P. (2003). Rett syndrome in adolescent and adult females: clinical and molecular genetic findings. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 122(3), 227-233.
- Su, S. H., Kao, F. C., Huang, Y. B., & Liao, W. (2015). MeCP2 in the rostral striatum maintains local dopamine content critical for psychomotor control. *Journal of Neuroscience*, 35(15), 6209-6220.
- Temudo, T., Oliveira, P., Santos, M., Dias, K., Vieira, J., Moreira, A., ... & Maciel, P. (2007). Stereotypies in Rett syndrome: analysis of 83 patients with and without detected MECP2 mutations. *Neurology*, 68(15), 1183-1187.

## Fragilità ossea nei pazienti affetti da malattie congenite di origine non scheletrica

Selezione e sintesi a cura di Erika Broccoli

Questo articolo viene inserito nella sezione "Novità dal mondo" perché dedica un'ampia parte alla *Sindrome di Rett*.

Lo studio dal titolo "Fragilità ossea nei pazienti affetti da malattie congenite di origine non scheletrica" pubblicato sulla rivista *Orphanet Journal of Rare Diseases* il 6 gennaio 2021, degli autori L. Masi, S. Ferrari, M. K. Javaid, S. Papapoulos, D. D. Pierroz, M. L. Brandi e il gruppo di lavoro IOF *Skeletal Rare Diseases* fornisce la prima tassonomia completa delle malattie congenite rare non scheletriche con impatto sulla fisiologia ossea.

Nell'ultimo decennio sono stati compiuti enormi progressi nella comprensione delle basi molecolari delle malattie congenite e delle sindromi ([www.eurordis.org](http://www.eurordis.org); [www.orpha.net](http://www.orpha.net)) che comprendono anche i nuovi trattamenti che aumentano la sopravvivenza dei pazienti. Gli autori raccomandano un'adeguata educazione del paziente in termini di assunzione di calcio, vitamina D e attività fisica. Attualmente, il miglior consiglio è quello di trattare l'osteopenia e/o osteoporosi secondo le linee guida generali utilizzando anti riassorbitivi o farmaci anabolizzanti. Il migliore trattamento è stato possibile valutando sempre più i sintomi e i segni correlati alla malattia geneti-

ca e al relativo fenotipo.

Il tessuto osseo rappresenta un ampio compartimento sistemico del corpo umano, con un metabolismo attivo, che controlla la deposizione e la rimozione dei minerali. La recente classificazione dei disordini metabolici ossei congeniti ha permesso l'identificazione di 116 fenotipi con 86 geni affetti, i cui difetti si basano sui regolatori cellulari e biochimici riconosciuti dal turnover osseo (Masi L. et al., 2015).

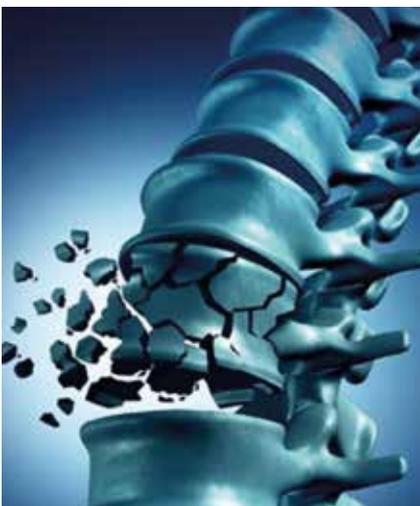
La fragilità ossea interessa anche categorie come le malattie neurologiche rare, tra cui una delle più gravi è la *Sindrome di Rett*. La *Sindrome di Rett* (RS) è una grave malattia neurologica, caratterizzata dal rallentamento dello sviluppo cerebrale, legata al cromosoma X. La maggior parte di individui con RS esprime una mutazione nel gene *MECP2*, che attiva o reprime la trascrizione neurale quando si lega alle citosine metilate nel DNA (Lloyd et al., 2000; Amir et al., 1999). I pazienti con RS classica sembrano svilupparsi normalmente fino ai 6-18 mesi di età, poi perdono gradualmente la parola e l'uso intenzionale della mano e possono sviluppare microcefalia, convulsioni, autismo, atassia, iperventilazione intermittente e movimenti stereotipati della mano. Dopo questa prima regressione, la condizione si stabilizza e i pazienti di solito sopravvivono sino all'età adulta (Julu et al., 2001). I pazienti con RS sviluppano anche anomalie scheletriche come scoliosi, bassa densità ossea e alta frequen-

za di fratture (Lotan et al., 2013; Shah RR, Bird AP, 2017; Zanchetta et al., 2016; Jefferson et al., 2016; Ludecke et al., 2001; Napierala et al., 2005) con grave menomazione nella mobilità e nella qualità della vita sin dalla giovane età. La ricerca preclinica suggerisce che la RS potrebbe essere uno dei primi disturbi neurologici curabili. I bifosfonati costituiscono un trattamento benefico coadiuvante per diminuire il rischio di frattura e ripristinare la densità ossea. Inoltre, il trattamento anabolico con teriparatide produce un grande miglioramento della microarchitettura ossea nelle pazienti con RS.

In conclusione, una migliore conoscenza dell'impatto delle malattie non scheletriche sul metabolismo osseo è di fondamentale importanza per la terapia delle complicazioni ossee e può guidare il clinico nella scelta del farmaco più appropriato per l'intervento, in modo da migliorare la qualità della vita dei soggetti. ■

### Bibliografia

- Masi L., Ferrari S., Javaid M. K., Papapoulos S., Pierroz D. D., Brandi M. L., IOF *Skeletal Rare Diseases Working Group*, 2021. Bone fragility in patients affected by congenital diseases non skeletal in origin. *Orphanet Journal of rare Diseases*, 16:11.
- Masi L., Agnusdei D., Bilezikian J., Chappard D., Chapurlat R., Cianferotti L., et al. Taxonomy of rare genetic metabolic bone disorders. *Osteoporos Int*. 2015;26:2529-58.
- Dingle JT. The role of lysosomal enzymes in skeletal tissues. *J Bone Joint Surg Br*. 1973;55:87-95.
- Lloyd ME, Spector TD, Howard R. Osteoporosis in neurological disorders. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2000;68:543-9.
- Lotan M, Reves-Siesel R, Eliav-Shalev RS, Merrick J. Osteoporosis in Rett syndrome: a case study presenting a novel management intervention for severe osteoporosis. *Osteoporos Int*. 2013;24:3059-63.
- Zanchetta MB, Scioscia MF, Zanchetta JR. Bone microarchitecture in Rett syndrome and treatment with teriparatide: a case report. *Osteoporos Int*. 2016;27:2873-7.
- Jefferson A, Leonard H, Sifarakas A, Woodhead H, Fyfe S, Ward LM, et al. Clinical guidelines for management of bone health in rett syndrome based on expert consensus and available evidence. *PLoS ONE*. 2016;11:e0146824.



**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*

# Rimedi della tradizione ayurvedica per i disturbi più comuni di bimbe e mamme

Elisa Bignotto, naturopata



L'Ayurveda è un'antica scienza della tradizione vedica indiana che viene molto utilizzata anche in occidente come metodo di prevenzione e cura naturale. In questo articolo vi illustrerò l'utilità per mamme e bimbe di alcuni semplici rimedi ayurvedici da preparare facilmente in casa con alimenti e spezie che spesso abbiamo nella dispensa o comunque di facile reperibilità. L'Ayurveda pone l'attenzione sulla prevenzione ancor prima che sulla cura e, in particolar modo nei bambini e nelle persone con difficoltà psico-motorie, considera d'importanza fondamentale il massaggio, non solo per lo sviluppo sensoriale e affettivo, ma anche per rinforzare il sistema immunitario, le ossa e i muscoli.

## IL GHEE: un alimento utilissimo in cucina e prezioso per alleviare vari disturbi

Si tratta di un burro chiarificato prodotto dal consueto burro non salato. Lo si scalda a fuoco lento per eliminare l'acqua, la caseina e il lattosio. Questo procedimento lo rende un alimento estremamente ricco di acidi grassi saturi a catena corta, facilmente digeribili e con una capacità di assorbimento mag-

giore rispetto al burro normale e ad altri tipi di grassi. Gli acidi grassi a catena corta sono utilissimi per la flora intestinale e per rinforzare le difese immunitarie. Altri importanti componenti del Ghee sono l'acido butirrico e le Vitamine D, A, E, K. Questo prezioso alimento può essere utilizzato in cucina al posto del normale burro, ottimo per cucinare perché mantiene intatte le sue caratteristiche anche a temperature molto alte, può essere spalmato sul pane o aggiunto alla frutta cotta. È anche un ottimo ricostituente in caso di debolezza o astenia.

Oltre all'utilizzo in cucina, il ghee può essere utile anche da spalmare con un leggero massaggio sulle cicatrici perché aiuta ad ammorbidire, rendere elastica e nutrire la pelle favorendo la distensione delle cicatrici. Inoltre, uno degli utilizzi più classici e utili del Ghee, nella tradizione ayurvedica, è per conciliare il sonno sia dei bambini che degli adulti. Se la vostra bimba non dorme (o voi fate fatica a prender sonno) provate a fare un massaggio prima di dormire sotto la pianta dei piedi con il ghee appena intiepidito anche mettendolo sul termosifone. Dopo il massaggio visto che la pelle rimane un po' unta sarebbe me-

glio mettere una calzina leggera. Provare per credere, il ghee aiuta tantissimo il rilassamento.

Il ghee si può preparare in casa, ci sono tantissimi video tutorial che spiegano il facile procedimento, oppure potete acquistarlo nei negozi di alimentazione naturale. Attenzione, il ghee vero non è il burro chiarificato che trovate nei supermercati, deve esserci scritto Ghee. Una volta aperto il vasetto di ghee non va tenuto in frigo, ma nella dispensa.

## La Curcuma e il Golden Milk

La Curcuma è una radice della famiglia dello zenzero. È il principale ingrediente del curry e il principio attivo è la curcumina. Questa spezia viene considerata uno dei più importanti e sicuri rimedi naturali.

Le sue proprietà sono tantissime, eccone alcune:

- Antiossidante, antinvecchiamento, antinfiammatoria;
- Depurativa del fegato, disintossica l'organismo;
- Purifica il sangue;
- Combatte il colesterolo, regola la pressione;

- Previene malattie cardiovascolari;
- Stimola la digestione;
- Stimola il metabolismo e aiuta a bruciare i grassi;
- Allevia i dolori articolari.

La curcuma si consuma in vari modi: sciolta nell'olio come condimento, in compresse oppure preparata come Golden milk.

### Ricetta del Golden Milk

1 tazza di latte, 1 cucchiaino di pasta di curcuma, 1 cucchiaino di miele.

Preparare la pasta di curcuma facendo bollire fino a formare una pasta: mezza tazza di curcuma, mezza tazza di acqua, 1 cucchiaino di pepe nero. Successivamente, far bollire il latte con la pasta di curcuma, poi portarlo a temperatura ambiente, aggiungere il miele e mescolare.

Bere preferibilmente al mattino a digiuno. La pasta di curcuma una volta preparata può essere conservata in frigo e utilizzata al bisogno.

### Alcuni rimedi "dalla dispensa" di cui possiamo aver bisogno

#### Rimedio per il pancino gonfio

Solitamente viene consigliato l'infuso di semi di finocchio per le sue proprietà antigonfiore e digestive. Purtroppo, bollendo i semi in acqua, si perdono molte delle sue proprietà; è quindi consigliabile mettere un cucchiaino di semi di finocchio in un bicchiere d'acqua calda, lasciare riposare tutta la notte e poi filtrare e far bere alla bimba qualche cucchiaino di acqua al finocchio ogni 3, 4 ore.

#### Rimedio per la stanchezza delle mamme e per potenziare la concentrazione

Tritare finemente i seguenti ingredienti: *mandorle 100 gr., anacardi 100 gr., semi di zucca 100 gr., semi di finocchio 50 gr., pepe nero 25 gr.* Miscelarli bene e metterli in un barattolo ermetico. Assumere 1 cucchiaino della miscela con 1 cucchiaino di miele e latte o bevanda vegetale calda al mattino o anche mattino e sera in caso di forte necessità.

### Tisana calmante e rilassante

Dal vostro erborista di fiducia potete farvi preparare questa miscela calmante e rilassante da assumere preferibilmente la sera prima di coricarsi ma anche durante il giorno in caso di agitazione. Va bene sia per le mamme che per le bimbe.

*liquirizia 50 gr., foglie di tulsì 50 gr., cardamomo verde 50 gr., coriandolo 50 gr., finocchio 50 gr.*

Far bollire l'acqua e poi aggiungere mezzo cucchiaino di miscela per tazza e lasciare riposare qualche minuto a fuoco spento. Filtrare e bere.

### Ricetta per una torta ricostituente, nutriente ed energetica

*½ kg di datteri snocciolati, ½ kg di uvetta essiccata e ammollata in acqua calda, 120 gr. di prugne o albicocche secche, 2 banane, 240 gr. di mandorle*

Tagliate le banane a pezzetti, mischiate bene tutti gli ingredienti e passateli al frullatore. Pressate il tutto in uno stampo e lasciate indurire per un'ora. Poi affettare e servire.

### L'importanza del massaggio

Infine, raccomando il massaggio alle bimbe ma anche un automassaggio che le mamme possono fare a sè. È importantissimo perché ha molti benefici su diversi piani:

#### BENEFICI FISICI

Rilassamento, rallentamento dell'invecchiamento, disintossicazione e ringiovanimento dei tessuti, bonificazione dei muscoli, correzione delle inabilità psicofisiche, miglioramento della vista, apporto di flessibilità alle giunture, alleviamento dei dolori reumatici.

#### BENEFICI FISIOLGICI

Buon funzionamento degli organi e del sistema digestivo, circolatorio, respiratorio ed escretorio.

#### BENEFICI PSICOLOGICI

Contentezza, calma, chiarezza mentale, resistenza allo stress; aiuta in caso di stanchezza, tristezza, insonnia e ansia.

Il massaggio e l'automassaggio andrebbero fatti partendo dalla testa che va trattata delicatamente

con piccoli movimenti circolari sul cuoio capelluto, per poi passare alle orecchie, lobo e padiglione che vanno massaggiate con i polpastrelli, poi il collo, il torace, l'addome con movimenti circolari, le braccia, le mani, la bassa schiena, le gambe e i piedi. La pianta dei piedi andrebbe massaggiata con i palmi delle mani. Sull'addome e sulle articolazioni fare movimenti circolari mentre sulle ossa lunghe movimenti dal basso verso l'alto.

Come olio vettore, consiglio l'olio di mandorle o di sesamo in inverno perché sono più riscaldanti e l'olio di cocco che è più rinfrescante in estate. ■



**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.

# Il progetto di vita delle persone con disabilità ex art. 14 L. 328/00

*Perché è importante conoscere lo strumento e farlo applicare*

Francesca Montalti, avvocato

La piena inclusione sociale di una persona con disabilità, fin dalla nascita, si realizza attraverso l'azione congiunta e sinergica di una pluralità di figure professionali e non che dovrebbero operare, ognuna con le proprie competenze, in modo diretto e partecipato in gruppi di lavoro in continua evoluzione, condividendo in modo attivo e continuo i risultati raggiunti e da raggiungere con tutti gli attori istituzionali, compresa la famiglia.

**Già nel passato si sono susseguite diverse norme finalizzate a garantire il diritto della persona con disabilità ad essere integrata nel sistema sociale ma solo con la L. 328/2000 è stato indicato, all'art. 14, in modo esplicito e per la prima volta, il diritto di poter disporre di uno strumento che riunisca, in un unico ambito progettuale, le indicazioni diagnostiche e i piani di intervento per una persona con disabilità**, riferendosi sia agli aspetti sanitari, scolastici, lavorativi oltre che a quelli sociali: il PROGETTO DI VITA che ha, tra i suoi principi basilari, l'attivazione di percorsi volti a favorire il benessere, la piena inclusione sociale e l'autonomia delle persone con disabilità.

In tale direzione la definizione di "progetto individuale", adottata dalla Legge 8 novembre 2000, n. 328, pone l'attenzione sulla CENTRALITÀ DELLA PERSONA CON DISABILITÀ come punto di convergenza delle azioni messe in atto dal sistema dei servizi di welfare attraverso la costruzione di un "modello progettuale", le cui azioni sono mirate al raggiungimento di obiettivi definiti sulla base di una valutazione multidimensionale dei bisogni della

## Art. 14 (Progetti individuali per le persone disabili)

1. Per realizzare la piena integrazione delle persone disabili di cui all'articolo 3 della legge 5 febbraio 1992, n. 104, nell'ambito della vita familiare e sociale, nonché nei percorsi dell'istruzione scolastica o professionale e del lavoro, i comuni, d'intesa con le aziende unità sanitarie locali, predispongono, su richiesta dell'interessato, un progetto individuale, secondo quanto stabilito al comma 2.
2. Nell'ambito delle risorse disponibili in base ai piani di cui agli articoli 18 e 19, il progetto individuale comprende, oltre alla valutazione diagnostico-funzionale o al Profilo di funzionamento, le prestazioni di cura e di riabilitazione a carico del Servizio sanitario nazionale, il Piano educativo individualizzato a cura delle istituzioni scolastiche, i servizi alla persona a cui provvede il comune in forma diretta o accreditata, con particolare riferimento al recupero e all'integrazione sociale, nonché le misure economiche necessarie per il superamento di condizioni di povertà, emarginazione ed esclusione sociale. Nel progetto individuale sono definiti le potenzialità e gli eventuali sostegni per il nucleo familiare.

persona, la quale viene direttamente coinvolta nel percorso, anche attraverso la partecipazione della famiglia.

Un approccio sistemico al Progetto di vita rappresenta inoltre l'elemento di garanzia dei diritti e della qualità della vita, finalizzato a dare piena attuazione al principio di inclusione sociale espresso dall'art. 19 della **Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità**. Quest'ultimo prevede che ad ogni persona con disabilità venga assicurato il diritto alla piena integrazione nella comunità, garantendo pari libertà nelle scelte nonché il pieno coinvolgimento nella vita della società.

Data l'importanza dello strumento ed il ruolo strategico che può assolvere nel sistema del welfare per un'efficace e precoce presa in carico delle persone con disabili-

tà, è doveroso e necessario che le stesse, e prima ancora i loro familiari, conoscano tutti i diritti che il nostro ordinamento riserva loro e pretendano che gli stessi vengano rispettati, al fine del raggiungimento di quell'uguaglianza sostanziale già sancita dall'art. 3 della Costituzione.

Da qui l'esigenza di rispondere a qualche domanda, anche con esempi concreti, al fine di far conoscere il più possibile il diritto che ciascuna persona con disabilità possiede nel nostro ordinamento giuridico.

Cosa è necessario attivare per questa bambina al momento della nascita? Cosa devo strutturare per lei al momento dell'inserimento scolastico? Quali sono le migliori terapie necessarie per superare le difficoltà? Quali sono le risorse del territorio che possono aiutare la famiglia a superare il momento della scoperta

della malattia? Ci sono nel contesto familiare dei fratelli o sorelle di cui doversi occupare? Ci sono nel territorio strutture adeguate alle necessità del mio familiare e che possano trovare spazi di autonomia nel futuro? Noi genitori siamo ormai anziani ed abbiamo necessità di definire un futuro per il nostro congiunto... se lo avessimo calcolato già fin dalla nascita?!

Sono tutte domande che attengono alla vita di una persona con disabilità e che spesso attanagliano i familiari nelle scelte da affrontare, trovandosi spesso da soli a dover organizzare e gestire le attività cercando, a volte, disperatamente il consenso dell'uno o dell'altro sanitario senza che ci sia un'effettiva consegna e correlazione tra famiglia, scuola, sanitari di riferimento, attività lavorative e sociali.

### Ma che cos'è il PROGETTO DI VITA ed a cosa serve?

È quel progetto individuale che cerca di dare risposte concrete a tutte le nostre domande e che traccia la persona con le sue caratteristiche, la descrive nell'ambiente in cui si trova, ne delinea i riferimenti familiari e sociali e, nell'ottica del raggiungimento di un benessere complessivo, individua le necessità della persona e le sue aspirazioni cercando di strutturare, in sinergia con tutti gli operatori coinvolti, dei percorsi che siano il più possibile aderenti ed adeguati alle sue necessità.

È un documento DINAMICO che mette al centro la persona con disabilità e ne cura la presa in carico da parte delle istituzioni con interventi mirati al raggiungimento degli obiettivi di benessere ed inclusione sociale fin dalla nascita, in modo da poter mettere in atto, in modo precoce e tempestivo, tutti gli strumenti necessari ed utili ad una ripresa funzionale delle abilità residue ovvero ad un aumento ed un superamento delle difficoltà riscontrate oltre che ad un'inclusione della persona nella realtà sociale.

### Perché lo abbiamo definito PROGETTO DI VITA?

È un documento dinamico in quanto deve seguire la vita di una persona con disabilità ed affrontare, sia nel breve che nel lungo periodo,

quelle che sono le esigenze di cura e di benessere.

È un documento DINAMICO perché si rinnova periodicamente ed è capace di adattarsi alle necessità delle persone che mutano nelle diverse fasi della vita, garantendo continuità nei processi.

Dall'infanzia all'adolescenza passando per l'età adulta, si potrà così comprendere come meglio affrontare i passi successivi fino a strutturare quanto necessario per ogni fase di età, mettendo sempre al centro la persona con disabilità che deve diventarne la protagonista, all'interno del contesto nel quale vive con le sue abilità residue, le sue potenzialità e le sue risorse, anche familiari.

### Chi lo deve redigere il PROGETTO DI VITA?

La sua costruzione non è mai fatta da una persona sola. È frutto di un'interazione fra più persone: la persona con disabilità, la sua famiglia e chi l'ha in carico.

L'art. 14 della l. 328/2000 prevede che i Comuni predispongano il Progetto Individuale d'intesa con le Aziende Unità Sanitarie Locali "su richiesta dell'interessato". Ciò significa che la persona con disabilità, con il riconoscimento di cui all'art. 3 della Legge 104/92 (non per forza con la c.d. "connotazione di gravità" ai sensi dell'art. 3, comma 3), ove desidera avere un proprio Progetto Individuale, deve attivarsi presentando una richiesta in tal senso.

Il Comune, quindi, d'intesa con l'Ausl territorialmente competente, è l'ente preposto e responsabile al quale va presentata la domanda.

L'assistente sociale che verrà nominato, quale responsabile del caso, dovrà essere il "collante" tra tutti gli attori istituzionali che ruotano intorno alla persona con disabilità in tutti gli ambiti della sua vita, compresa la famiglia, definendo, insieme a tutti gli operatori, gli obiettivi da raggiungere per il conseguimento del benessere della persona con disabilità.

### Perché è necessario richiedere il PROGETTO DI VITA?

L'attivazione di un Progetto Individuale di vita porta ad una necessaria

costruzione di interventi coordinati tra loro che, partendo dai bisogni e dalle capacità della singola persona con disabilità, ma soprattutto dai suoi desideri ed aspettative, valorizzano e sostengono, nel corso della vita, con i giusti supporti, un percorso unitario e progressivo di acquisizione di autonomie e di sempre più ampio sviluppo della persona, specie nell'ottica della partecipazione ed inclusione sociale. Tutto ciò nel rispetto della sua libertà di compiere le proprie scelte, evitando che le istituzioni continuino a rispondere ad un mero bisogno assistenziale, addirittura spesso emergenziale, offrendo un servizio già esistente e spesso non rispondente alle vere necessità ed ai bisogni delle persone con disabilità.

### Con la richiesta del PROGETTO DI VITA ottengo tutti i servizi che desidero?

Vero in parte. Con la richiesta della redazione del progetto individuale senz'altro si inizia a mettere le basi di quello che è la necessaria presa in carico della persona con disabilità, con maggiore attenzione e cura della persona con un focus più orientato ai bisogni ed alla costruzione di risposte maggiormente adeguate agli stessi. Nel lungo periodo e con le adeguate richieste presentate nei contesti di riferimento, essere titolari di un progetto di vita comporta l'ottenimento di servizi e di percorsi potenzialmente più efficaci nel valorizzare le abilità esistenti e superare il più possibile le difficoltà che limitano la persona con disabilità al raggiungimento delle pari opportunità. ■



**Francesca Montalti**, avvocato civilista in Cesena esperta in diritto della famiglia e della protezione dei soggetti deboli, referente e consulente, anche a livello regionale, di associazioni afferenti al mondo della disabilità, in particolare modo intellettuale e/o relazionale.



## 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](mailto:abruzzo@airett.it)

### BASILICATA

#### Vito Tricarico

Traversa Papa Callisto 10, 75022 Irsina (MT),  
Tel. 340.9648134  
Email [basilicata@airett.it](mailto:basilicata@airett.it)

#### Antonella Alagia

Via San Crispino 48, 85044 Lauria (PZ)  
Tel. 371.3060677  
Email [basilicata@airett.it](mailto:basilicata@airett.it)

### EMILIA ROMAGNA E MARCHE

#### Silvia Giambi

Via delle Gerbere 8, 48015 Cervia (RA)  
Tel. 347.3716208  
Email [emiliaromagna@airett.it](mailto: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](mailto:liguria@airett.it)

### LOMBARDIA

#### Eleonora Gallo

Via del forno 11, 26010 Cremosano (CR)  
Tel. 0373.274640 - 338.8870590  
Email [lombardia@airett.it](mailto:lombardia@airett.it)

### MOLISE

#### Simona Tucci

Viale E. Spensieri 12, 86019 Vinchiaturò (CB)  
Tel. 0874.348423 - 327.8303461  
Email [molise@airett.it](mailto: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](mailto:piemonte@airett.it)

### PUGLIA

#### Agata Santoro

Via Dante Alighieri 14, 70010 Casamassima (BA)  
Tel. 347.1776922  
Email [puglia@airett.it](mailto:puglia@airett.it)

#### Maria Grazia Donato

Via Putignani 281 - 70122 Bari  
Tel. 338 1949531  
Email [puglia@airett.it](mailto:puglia@airett.it)

### SARDEGNA

#### Immacolata Incardona

Via Atene, 92020 Palma di Montechiaro (AG).  
Tel. 3396502881  
Email [Sicilia@airett.it](mailto:Sicilia@airett.it)

### SICILIA

#### Mariella Costanza Tarallo

Via Lecce 28, 92015 Raffadali (AG)  
Tel. 342.3882651  
Email [sicilia@airett.it](mailto:sicilia@airett.it)

#### Immacolata Incardona

Via Atene, 92020 Palma Di Montechiaro (AG)  
Tel. 339.6502881  
Email [sicilia@airett.it](mailto:sicilia@airett.it)

### TOSCANA E UMBRIA

#### Mirko Brogioni

Via Piccolimini 19, 53100 Siena  
Tel. 389.9879129  
Email [toscana@airett.it](mailto:toscana@airett.it)

### TRENTINO ALTO ADIGE

#### Erido Moratti - Marisa Grandi

Via Leonardi 84, 38019 Tuenno (TN),  
Tel. 338.1320005  
Email [trentinoaltoadige@airett.it](mailto: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](mailto: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](mailto: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](mailto:azzurrahope@gmail.com)*



## Il Consiglio Direttivo e l'organo di controllo AIRett

CONSIGLIO DIRETTIVO		
Responsabile	Attività	Recapiti
 <p>Lucia Dovigo Dell'Oro (Presidente AIRett)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Gestione Centro AIRett Ricerca e Innovazione, in particolare:               <ul style="list-style-type: none"> <li>Organizzazione e coordinamento Progetti di ricerca e contatti con università ed enti;</li> <li>Promozione studi e ricerche di nuove tecnologie;</li> </ul> </li> <li>Gestione dei contratti per l'acquisizione di prestazioni lavorative e di consulenza;</li> <li>Attività di fundraising.</li> </ul>	<p>direttivo@airett.it 339.83.36.978</p>
 <p>Cristiana Mantovani (Vice presidente)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Attività di Pubbliche Relazioni e di comunicazione istituzionale presso Associazioni, Enti e istituzioni sia Nazionali che estere;</li> <li>Attività di media relation e gestione dei Social media;</li> <li>Gestione e aggiornamento del sito internet;</li> <li>Adempimenti in materia di Tutela e protezione dei dati personali.</li> </ul>	<p>pubblicherelazioni@airett.it 348.7072248</p>
 <p>Silvia Giambi (Tesoriere)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Pagamenti e verifica movimentazioni in entrata ed in uscita;</li> <li>Proposte di investimento di risorse finanziarie e rendicontazione su utilizzo fondi da Fondazioni e Enti benefattori;</li> <li>Adempimenti contabili, fiscali, tributari e preparazione del bilancio periodico e d'esercizio.</li> </ul> <p>In collaborazione con Incardona Immacolata:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Coordinamento referenti regionali;</li> <li>Raccolta fondi in collaborazione con i referenti regionali;</li> <li>Rendicontazione campagne di raccolta fondi.</li> </ul>	<p>azzurrahope@gmail.com 347.3716208</p>
 <p>Rosanna Trevisan (Segretaria)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Tenuta libri associativi, verbali riunioni del Consiglio Direttivo e dell'Assemblea;</li> <li>Organizzazione e redazione documentazione per convocazione Assemblea e per organizzazione convegni;</li> <li>Tenuta cadenzario attività associative.</li> </ul> <p>In collaborazione con Immacolata Incardona:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Contatti con i ricercatori per i progetti di ricerca;</li> <li>Contatti con i centri di riferimento clinici;</li> <li>Relazioni intermedie e finali dei progetti da sottoporre al comitato scientifico;</li> <li>Pagamenti fornitori e prestatori.</li> </ul>	<p>rosanna.trevisan@gmail.com 348.7648685</p>
 <p>Mirko Brogioni</p>	<p>In collaborazione con Cristiana Mantovani e Maria Grazia Donato (membro esterno del Consiglio Direttivo, referente per i rapporti con le associazioni estere):</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>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;</li> <li>Aggiornamenti e sintesi su convegni, incontri, webinar su RTT.</li> </ul>	<p>mirbrogio@gmail.com 389.9879129</p>
 <p>Immacolata Incardona</p>	<p>In collaborazione con Rosanna Trevisan:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Contatti con i ricercatori per i progetti di ricerca;</li> <li>Contatti con i centri di riferimento clinici;</li> <li>Relazioni intermedie e finali dei progetti da sottoporre al comitato scientifico;</li> <li>Fornisce indicazione al tesoriere x i pagamenti a fornitori e prestatori.</li> </ul> <p>In collaborazione con Silvia Giambi:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Coordinamento referenti regionali;</li> <li>Raccolta fondi in collaborazione con i referenti regionali;</li> <li>Rendicontazione campagne di raccolta fondi.</li> </ul>	<p>immai@hotmail.it 339.6502881</p>
 <p>Emanuele Mucignato</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Coordinamento attività dei soggetti, anche esterni all'Associazione, che materialmente detengono i beni in rimanenza di proprietà di AIRett;</li> <li>Ordini di materiale e invio dello stesso ai referenti regionali;</li> <li>Fornisce indicazione al Tesoriere per i pagamenti dei fornitori;</li> <li>Contabilità magazzino in stretto contatto con Tesoriere.</li> </ul>	<p>emanuelemucignato@libero.it 348.5901241</p>
ORGANO DI CONTROLLO		
 <p>Dott.ssa Luigia Degli Angeli</p>		<p>l.degliangeli@degliangeli.eu</p>

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**

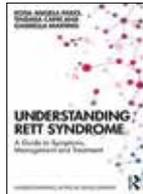


## I nostri libri

### 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.



### 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.



### 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](mailto: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 le caratteristiche comportamentali, relazionali, cognitive, emotive e sociali, trattamenti farmacologici ed educativi, così come argomenti specifici quali complicazioni ortopediche, attacchi epilettici, disturbi gastroenterici, 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.macketh.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](mailto:regali@airett.it)



### 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'AI-Rett)

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](mailto:segreteria@airett.it), al numero 339-8336978 o direttamente ai responsabili regionali.

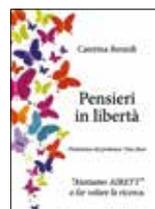
### Nicola Savino - LACRIME DI FRAGOLA

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](mailto: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](mailto: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](mailto: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'assistenza 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 Santoddi - Email centrorettmessina@gmail.com - erika.santoddi@gmail.com - Cell. 327.1810331 (ore 9.00 - 13.00)

#### 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

## 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 altrettanto 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 Syndrome 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) compilare il form presente sul sito [www.airett.it](https://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)" 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.**