



AIRett è una Organizzazione non lucrativo di attività sociale aderente alla R.S.E. 'Rett Syndrome Europe) Anno XXV, n. 85 **Aprile 2023**

Sommario

INFORETT

3 Che cos'è la Sindrome di Rett

LETTERA DEL PRESIDENTE

4 Carissimi associati...

NOTIZIE DAL CENTRO AIRETT

- 5 Il controllo del tronco e del capo: come funziona e cosa possiamo fare
- 7 La valutazione strumentale dei disturbi di alimentazione e deglutizione
- 9 La Rubrica Flash di Airett: "Come organizzare lo spazio per l'attività individualizzata con le bambine/ragazze con Sindrome di Rett?"
- 11 Un Campus all'insegna delle nuove tecnologie
- Malattia da reflusso gastroesofageo: un approccio non necessariamente farmacologico
- 14 Breve tutorial per la creazione di un tutore di gomito

L'ANGOLO DELL'INTERVISTA

AIRett in tour: attraverso le parole di chi ha partecipato

- 18 Intervista alle famiglie
- 19 Intervista alle professioniste

BANDI DI RICERCA FINANZIATI DA AIRETT

21 Borsa di studio per Postdoc o Specialisti in Genetica Medica (PF) Maurizio D'Esposito

DAL MONDO DELLA RICERCA

- **22** Recupero Funzionale con Stimolazione Elettro-ago puntura in un topo con mutazione Mecp2 (Sun et al., 2022)
- 23 Acadia Pharmaceuticals annuncia l'approvazione del farmaco da parte dell'FDA
 - L'intelligenza artificiale per "prevedere" la Sindrome di Rett
- **24** Un aggiornamento sulle valutazioni cliniche della terapia genica per la Sindrome di Rett

I NOSTRI DIRITTI

- 25 Il progetto Strumenti e ausili didattici per la disabilità: la tecnologia come risorsa per potenziare gli apprendimenti
- 26 ESPERIENZE PERSONALI CHE FANNO STARE BENE

I benefici del camminare nella natura e nei boschi

L'UNIONE FA LA FORZA

- 29 Iniziative a favore di AIRett
- 31 In memoria di..

ASSOCIAZIONE

- **32** Referenti regionali
- 33 Il Consiglio Direttivo e gli organi di controllo AIRett

34 SINDROME DI RETT DA LEGGERE E DA VEDERE

NUMERI UTILI

- 35 Centri di riferimento AIRett
- 36 PER ASSOCIARSI AD AIRETT

VIVIRETT

Direttore responsabile: Marinella Piola - Lucia Dovigo Direttore scientifico: Prof. Rosa Angela Fabio Redazione: Vicolo Volto San Luca, 16 - 37122 Verona email: redazione@airett.it - tel. 331.7126109 - www.airett.it

Editore: AlRett (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
- Per informazioni: Cell. 331.7126109

L'AIRett (Associazione Italiana Rett)

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

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

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

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

CONSIGLIO DIRETTIVO AIRETT

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

ORGANO DI CONTROLLO

Roberto Stanghellini

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 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 "AlRett Viale Bracci, 1 - 53100 Siena"

• PAGAMENTI ONLINE

Stripe e PayPal

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

Che cos'è la Sindrome di Rett?

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

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

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

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

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



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

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

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

La RTT si manifesta secondo quattro stadi. La prima fase (tra i 6 e i 18 mesi circa) distinta da un rallentamento psicomotorio; le bambine iniziano a perdere l'interesse verso le persone e l'ambiente limitrofi. La seconda fase (tra il 1° e il 4°anno di età) è la destabilizzante, in quanto si assiste ad una rapida perdita di tutte quelle capacità acquisite fino a quel momento. Si assiste ad una progressiva scomparsa del linguaggio acquisito, della funzionalità delle mani e iniziano a comparire le prime stereotipie come il tipo "hand washing", insorgono movimenti bruschi e gli scatti involontari, rendendo ingestibile la deambulazione. In questo periodo è facilmente riscontrabile anche l'aprassia (incapacità di coordinare i movimenti). Si possono ulteriormente riscontrare anomalie respiratorie come apnee e iperventilazione, difficoltà di masticazione e deglutizione, bruxismo, agitazione forte irascibilità e disturbi del sonno. In questa fase aumenta l'isolamento. La terza fase (tra il 3°e il 4° anno) è caratterizzata da una fase di prima stabilizzazione, diminuiscono gli atteggiamenti prettamente autistici e viene recuperato il legame circostante perduto nella seconda fase. In guesta 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 tutti,

questo numero di Vivirett seque la nostra nuova iniziativa "Filo Diretto". È la newsletter che Airett invierà ai propri associati mensilmente, per un costante aggiornamento sulle attività associative e sulle notizie dal mondo Rett.

La newsletter non sostituisce la rivista ma sarà un modo veloce per essere sempre al vostro fianco.

In questa prima pubblicazione, vi abbiamo aggiornato sugli ultimi progetti in corso del centro Airett. Avrete letto, infatti, che si è conclusa la prima fase del progetto deambulatore; i risultati ottenuti sono stati veramente incoraggianti e, senz'altro, una volta realizzato questo progetto, cambierà notevolmente la vita delle ragazze e delle loro famiglie. Tutte le informazioni aggiornate, se non avete avuto modo di leggere la newsletter, le troverete anche nel nostro sito, insieme al filmato realizzato durante le prove di chiusura di questa prima fase, svolte il 17 febbraio.

Il 2023 è iniziato sotto una buona stella.

Le notizie dal mondo della ricerca sono veramente incoraggianti; anche se non si conoscono ancora molti dettagli sulla terapia genica approvata in America e su quella partita in Canada, in questo numero il prof. Pizzorusso ci illustrerà quanto al momento è stato reso pubblico. Sicuramente continueremo a tenervi aggiornati su ulteriori sviluppi.

All'interno della rivista troverete anche quanto conosciamo ad oggi riguardo l'autorizzazione da parte del FDA all'utilizzo del farmaco DAYBUE con il principio attivo Trofinetide. Entrambi gli argomenti qui accennati sono aggiornati con quanto esposto all'ultimo convegno RSE del 17 e 18 marzo 2023.

Sempre in questo numero, come consuetudine, troverete argomenti utili alla quotidianità delle nostre ragazze, trattati dai nostri professionisti del centro Rett, con importanti indicazioni sugli approcci riabilitativi.

Noi, in attesa che le nostre aspettative sui nuovi farmaci diano i risultati sperati, possiamo e dobbiamo continuare ad investire sulla riabilitazione perché, meno compromesse saranno le nostre ragazze, più risultati potremmo avremo dalle terapie in corso di valutazione.

Vi ricordo l'importanza del 5x1000, come detto più volte, è una risorsa fondamentale per permettere ad AIRETT di svolgere le proprie attività, di sviluppare nuovi progetti, sostenere la ricerca ed essere a fianco delle famiglie e dei professionisti che quotidianamente sono impegnati con le nostre ragazze.

Avvicinandosi la Pasqua, auguro a tutti voi di passarla in serenità e con il cuore sempre pieno di speranze nel futuro.

Isabella con il prototipo del deambulatore

Lucia Dovigo Presidente AIRett



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.

Il controllo del tronco e del capo: come funziona e cosa possiamo fare

Michela Perina, Centro AlRett Ricerca e Innovazione, Verona

Controllare il tronco e il capo significa poter programmare ed effettuare un pattern di attivazione motoria specifico, al fine di saper mantenere o spostare il proprio capo e tronco nello spazio. Questa sequenza di attivazione parte a livello del cervello con una programmazione motoria e arriva, tramite neuroni motori, a livello spinale e muscolare e durante l'esecuzione torna al cervello sotto forma di informazione su come è stata svolta la performance; se questa corrisponde al progetto iniziale, la sequenza viene consolidata, ma nel caso ci siano delle differenze tra ciò che il cervello si aspettava di fare e ciò che effettivamente è stato eseguito, si attivano altre sequenze.

Il controllo del capo inizia già a delinearsi nei primi mesi di vita, quando i muscoli flessori del capo si organizzano e si rinforzano abbastanza da equilibrarsi con i muscoli estensori del capo. Con il raggiungimento della posizione seduta risulta evidente l'importanza di un'attivazione muscolare sinergica e simmetrica del tronco, che viene raggiunta generalmente intorno ai 5-7 mesi. Inizialmente il bambino si aiuta mantenendo le mani a terra e, con il progressivo rinforzo, arriva a sostenere la posizione senza supporto e anche a manipolare o raggiungere oggetti in diversi punti dello spazio. Una volta acquisito un buon controllo del tronco si aprono le possibilità del raggiungimento della stazione eretta e del cammino.

Nella Sindrome di Rett questa competenza manifesta una compromissione tra il primo e il quarto anno di vita con la forma di atassia, ossia una difficoltà nel timing e nel sequenziare le fasi di inizio, continuazione e termine dell'attivazione muscolare che può rendere difficoltoso il controllo del capo e del tronco. Le conseguenze per



le bambine e ragazze affette da Sindrome di Rett coinvolgono molti aspetti della vita quotidiana, in quanto un adeguato controllo è importante per sviluppare abilità come la coordinazione oculo-manuale, l'inseguimento visivo e attività come la manipolazione, il raggiungimento e il mantenimento della stazione seduta autonoma, della stazione eretta o del cammino.

In uno studio su 60 ragazze con Sindrome di Rett (Monteiro et al., 2011) viene rilevato che il controllo del tronco era presente nel 97% delle ragazze appartenenti alla terza fase di malattia e nel 64% delle ragazze nella quarta fase, così come l'abilità di posizionarsi sedute da supine era presente nell'82% delle ragazze nella terza fase e nel 36% delle ragazze in quarta fase. Anche in uno studio di Downs e colleghi (2016) viene riportato che il mantenimento della stazione seduta è un'abilità che diminuisce significativamente dopo gli otto anni di età. Questo potrebbe essere legato alla distonia, alla bradicinesia o alla progressiva scoliosi, ma anche ad

una quantità maggiore di tempo passata su una carrozzina, con meno opportunità di eseguire attività motorie. È evidente la necessità di un'attenta valutazione della capacità di controllo del capo e del tronco in diverse posizioni e durante diversi movimenti, per poter impostare un lavoro riabilitativo che possa comprendere aree di rinforzo muscolare, potenziamento della programmazione motoria e della coordinazione e miglioramento dell'equilibrio.

Al fine della valutazione del solo controllo del tronco non abbiamo una scala specifica, se invece riteniamo che una valutazione motoria globale possa darci delle indicazioni, precise seppur non dirette del controllo del tronco, gli strumenti a nostra disposizione sono diversi; esistono tre scale specifiche per la Sindrome di Rett: la Rett Syndrome Motor Evaluation Scale (RESMES), la Rett Syndrome Gross Motor Scale (RSGMS) e la scala GAIRS.

Le prime due scale sono costruite per la sola valutazione motoria delle ragazze con RTT, mentre l'ultima comprende anche aree cognitive, di comunicazione e delle autonomie.

Per altre patologie, anche neurologiche, esistono alcune scale che indagano in modo specifico il controllo del tronco come il Trunk Control Measurement Scale, usata nei bambini con paralisi cerebrale infantile, che valuta l'equilibrio statico e dinamico da seduto, e durante movimenti di raggiungimento.

Di seguito vengono proposti alcuni suggerimenti per mantenere attiva la stimolazione delle ragazze anche a casa e per allenare il controllo del capo e del tronco. Ovviamente sono suggerimenti generici, che non sono applicabili a tutte le bambine e ragazze e che vanno concordati con il/la terapista di riferimento per essere portati avanti in modo adeguato:

- Inseguimento di oggetti o luci: in caso di scarso controllo del capo, da ridotta attivazione muscolare, possiamo stimolare le ragazze attirando la loro attenzione verso un oggetto motivante e possiamo spostarlo nello spazio vicino a lei in modo che, muovendo la testa per guardarlo, alleni la sua muscolatura nel movimento di rotazione e inclinazione del capo;
- Porsi dal lato giusto: se durante una valutazione viene rilevata una difficoltà maggiore del controllo del capo in una parte dello spazio (esempio: la ragazza guarda sempre a destra) possiamo provare a metterci più spesso dal lato che lei non esplora, proponendole giochi o attività. Spesso casi come questo sono collegati a una problematica muscoloscheletrica come l'accorciamento di determinate strutture a causa della postura ruotata mantenuta per molto tempo;
- Passaggio da supino a seduto: anche l'allenamento del passaggio da sdraiata a pancia in su a seduta permette un grande reclutamento muscolare, non solo del tronco ma anche del capo; i muscoli flessori del capo, infatti, devono attivarsi fortemente per permettere un buon contrasto alla gravità e posizionare la testa in modo coerente con la posizione del tronco.

Altri suggerimenti per allenare il controllo del tronco anche a casa:

- Posizione seduta: in questa posizione possiamo esplorare (sempre dopo una valutazione della sicurezza) le reazioni di equilibrio del tronco e far oscillare la bambina o ragazza in tutte le direzioni. Possiamo farlo a ritmo di una canzone per creare un momento piacevole di scambio relazionale e accompagnare il tronco nelle direzioni dello spazio, chiedendo un'attivazione della muscolatura sempre maggiore;
- Posizione prona: questa posizione non è ben tollerata da tutte le bambine e può essere difficile da raggiungere per questioni di rigidità o di paura del movimento. Una volta raggiunta ci offre però una buona opportunità di allenare i fasci muscolari paravertebrali, molto importanti. Possiamo cercare di far raggiungere la posizione prona con appoggio sui gomiti e mostrare alla ragazza un oggetto motivante di fronte a lei, in modo che sia motivata a mantenere l'estensione della colonna.



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

Bibliografia

Foley, K. R., Downs, J., Bebbington, A., Jacoby, P., Girdler, S., Kaufmann, W. E., & Leonard, H. (2011). Change in gross motor abilities of girls and women with rett syndrome over a 3- to 4-year period. Journal of child neurology, 26(10), 1237–1245. https://doi.org/10.1177/0883073811402688

Downs, J., Stahlhut, M., Wong, K., Syhler, B., Bisgaard, A. M., Jacoby, P., & Leonard, H. (2016). Validating the Rett Syndrome Gross Motor Scale. PloS one, 11(1), e0147555. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0147555

Heyrman, L., Molenaers, G., Desloovere, K., Verheyden, G., De Cat, J., Monbaliu, E., & Feys, H. (2011). A clinical tool to measure trunk control in children with cerebral palsy: The Trunk Control Measurement Scale. Research in Developmental Disabilities, 32(6), 2624–2635. doi:10.1016/j.ridd.2011.06.012

Monteiro, C. B., Savelsbergh, G. J., Smorenburg, A. R., Graciani, Z., Torriani-Pasin, C., de Abreu, L. C., Valenti, V. E., & Kok, F. (2014). Quantification of functional abilities in Rett syndrome: a comparison between stages III and IV. Neuropsychiatric disease and treatment, 10, 1213–1222. https://doi.org/10.2147/NDT.S57333

La valutazione strumentale dei disturbi di alimentazione e deglutizione

Lia Zocca Centro AlRett Ricerca e Innovazione, Verona

Un'attenta e approfondita valutazione clinica logopedica è imprescindibile per la presa in carico di un paziente con disturbi di alimentazione e deglutizione. L'iter valutativo inizia solitamente dall'anamnesi, durante la quale vengono raccolte informazioni riguardanti la patologia, lo stato nutrizionale e le difficoltà di alimentazione, con attenzione ad eventuali ospedalizzazioni avvenute in passato e alle terapie farmacologiche in atto. Viene poi eseguita un'osservazione delle strutture orofacciali deputate alla funzione alimentare, sia dal punto di vista morfologico che dal punto di vista sensoriale e motorio.

Un'altra componente della valutazione clinica sono le prove di deglutizione che vengono effettuate con alimenti di diversa consistenza e che permettono al clinico di osservare la dinamica masticatoria e di identificare eventuali segni patologici, come ad esempio la tosse, che possono essere segno di penetrazione o inalazione di cibo o liquidi a livello delle vie aeree. Proprio per identificare questi segni di aspirazione, il logopedista può utilizzare in questa fase della valutazione, alcuni strumenti come lo stetoscopio per l'auscultazione cervicale dell'atto deglutitorio o il saturimetro per valutare eventuali variazioni nell'ossigenazione del sangue. Quest'ultimo però risulta di difficile utilizzo nella maggior parte delle bambine con Sindrome di Rett a causa delle stereotipie pervasive delle mani. Per entrambi questi strumenti non esistono forti evidenze scientifiche che ne confermino l'affidabilità e l'efficacia.

Un'altra componente della valutazione clinica è l'osservazione del momento del pasto che permette di valutare la postura della bambina e quella del caregiver durante l'imboccamento ed è utile anche per fornire ai familiari suggerimenti pratici e per consigliare eventuali ausili per la gestione del pasto o per l'incremento dell'autonomia della bambina durante questo.

La valutazione clinica non strumentale ci permette, dunque, di avere numerose informazioni riguardo la gestione del pasto, il controllo posturale, le caratteristiche morfologiche e funzionali delle strutture orofacciali e la dinamica masticatoria. La valutazione non strumentale non ci permette però di raccogliere informazioni specifiche riguardo l'anatomia e la funzionalità laringea, faringea ed esofagea che in alcuni casi possono essere fondamentali per lo sviluppo di un piano di trattamento logopedico specifico che miri a prevenire le complicanze di eventuali segni di disfagia. Il logopedista può, dunque, suggerire alcuni esami di tipo strumentale, qualora vi siano dubbi sulla sicurezza e sull'efficacia dell'atto deglutitorio, in quanto sappiamo bene che oltre a rappresentare un problema debilitante e costoso dal punto di vista sociale per pazienti e familiari, la disfagia può essere causa di numerosi ricoveri ospedalieri, anche ripetuti nel tempo.

Questi esami vengono svolti in ambiente ambulatoriale o ospedaliero da un'equipe formata da medico e logopedista. Gli esami più comunemente utilizzati per indagare

la deglutizione nella popolazione pediatrica sono la valutazione fibroendoscopica (FEES) e la videofluoroscopia (VFSS). La scelta dell'esame più appropriato dipende dalla componente che è necessario indagare e dal grado di tolleranza della bambina.



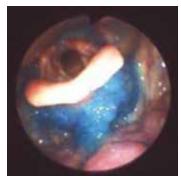
Strumentazione per valutazione fibroendoscopica della deglutizione

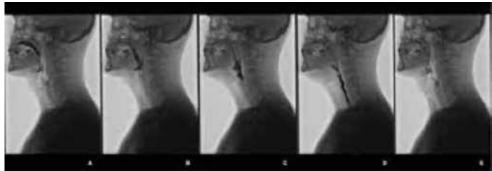
La valutazione fibro-

endoscopica (FEES) si esegue mediante l'introduzione, attraverso le fosse nasali, di un endoscopio a fibre ottiche flessibile collegato ad una telecamera ad alta risoluzione che permette di osservare su un computer le varie tappe della deglutizione con la possibilità di salvare e archiviare le immagini acquisite. Una volta inserito l'endoscopio nelle fosse nasali vengono somministrati alimenti di diversa consistenza per bocca. Spesso i cibi vengono resi di colore blu tramite colorante alimentare perché siano maggiormente visibili durante l'esame.

La FEES permette di indagare l'anatomia e funzionalità degli organi della deglutizione, la dinamica deglutitoria, eventuali penetrazioni di alimenti e liquidi nelle vie aeree e la presenza di ristagno di alimenti sul piano glottico dopo la deglutizione che aumenta il rischio di aspirazione. La valutazione endoscopica della deglutizione può comprendere anche un test della sensibilità laringea (FEESST).

Questo esame non è doloroso nonostante la prima fase di inserimento del fibroscopio all'interno della narice possa essere alquanto fastidiosa. Viene effettuato in pazienti di tutte le età, anche neonatale, ma è scon-





A sinistra: Immagine da fibroscopio ottico di deglutizione di bolo con blu di metilene A destra: Immagini del transito del bolo baritato durante videofluoroscopia

sigliato in casi di importante agitazione motoria o nel caso di forte ostruzione di entrambe le cavità nasali.

La videofluoroscopia (VFSS) è un esame sicuramente meno invasivo e pertanto ben tollerato dai pazienti. L'esecuzione è facile e di breve durata e consiste nella somministrazione al paziente di alimenti di diversa consistenza arricchiti di solfato di bario che funge da metodo di contrasto e permette di rendere visibile il passaggio degli alimenti dalla bocca allo stomaco nel corso dell'indagine radiologica. La VFSS non permette di osservare l'anatomia delle strutture deputate alla deglutizione ma ci mostra la dinamica di tutto l'atto deglutitorio rendendo particolarmente visibili episodi di penetrazione ed aspirazione. L'esame videofluorografico è di grande aiuto per identificare quali siano le tecniche di riabilitazione più utili, allo scopo di migliorare l'efficienza della deglutizione e di ridurre il rischio di aspirazione come, ad esempio, eventuali posture di compenso. Per l'esecuzione di questo esame non ci sono limitazioni riguardo l'età. Il metodo di contrasto utilizzato è innocuo in quanto non viene assorbito dal tubo digerente ma, tuttavia, va tenuto in considerazione che il paziente viene sottoposto a radiazioni, per quanto basse.

Questi esami strumentali, FEES e VFSS, sono indubbiamente quelli maggiormente utilizzati nell'iter diagnostico-terapeutico della disfagia ma ne esistono altri, utili a valutare in modo specifico alcuni aspetti. Tra questi citiamo la manometria e la PH metria che vengono utilizzati per valutare la funzionalità della muscolatura dell'esofago e il livello di acidità in caso di reflusso. Esistono anche esami come la scintigrafia gastrica e il salivogramma utilizzati per valutare il grado di reflusso e l'eventuale aspirazione di saliva in bambine che non si alimentano per bocca ma tramite gastrostomia (PEG). La prescrizione da parte del medico di uno o più di que-

La prescrizione da parte del medico di uno o più di questi esami, in collaborazione con l'equipe e il logopedista, non è mai superflua, anzi può essere fondamentale per intercettare importanti problematiche e può permettere di intervenire su queste in maniera puntuale, evitandone così le conseguenze che, come sappiamo, possono essere tanto gravi quanto evitabili.



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

Bibliografia

Cerchiari, Antonella. La Valutazione Delle Abilità Di Alimentazione Nella Disfagia Infantile. Tosinvest sanità SRL, 2002.

Logemann JA; Veis S; Colangelo. "A Screening Procedure for Oropharyngeal Dysphagia." Dysphagia, U.S. National Library of Medicine.

Reilly S;Carr. "Foreign Body Ingestion in Children with Severe Developmental Disabilities: A Case Study." Dysphagia, U.S. National Library of Medicine.

Schindler, Oskar. Deglutologia. Omega, 2011.

García-Herrera, Tailliferb, Navas-Lópeza, et al. "Caracterización Clínico-Patológica De Niños Con Disfagia, Impacto Familiar y Calidad De Vida De Sus Cuidadores." Anales De Pediatría, Elsevier Doyma, 10 July 2021.

"Flexible Endoscopic Evaluation of Swallowing." Flexible Endoscopic Evaluation of Swallowing, American Speech-Language-Hearing Association.

"Videofluoroscopic Swallow Study (VFSS)." American Speech-Language-Hearing Association, American Speech-Language-Hearing Association.

"Pediatric Feeding and Swallowing." American Speech-Language-Hearing Association, American Speech-Language-Hearing Association.



Questa rubrica ha l'obiettivo di condividere con i lettori, informazioni, strategie e tecniche utili per impostare il gioco/lo studio o l'attività con le bambine/ragazze con Sindrome di Rett, nei diversi contesti: scuola, centro diurno e/o casa; proprio per questo, la rubrica è indirizzata ad insegnanti, educatori, terapisti non specializzati e ovviamente ai genitori.

Molto spesso nelle consulenze, valutazioni e supervisioni ci vengono chieste diverse informazioni riguardo l'organizzazione dello spazio, la modalità di scelta, l'organizzazione dei materiali, la strutturazione del tempo, le modalità di richiesta, le strategie e i materiali utili per migliorare l'interazione con le nostre bambine/ragazze; proprio per questo le "pillole" che verranno condivise in questa rubrica, sono suggerimenti utili per l'interazione adeguata e funzionale con le nostre bambine e ragazze, che ovviamente poi andranno personalizzate per ogni singola situazione.

Tutte le informazioni condivise si basano sui principi della Comunicazione Aumentativa Alternativa, del metodo di analisi applicata del comportamento (ABA) e delle strategie e metodologie sperimentate e testate dall'equipe di Airett, sotto la direzione scientifica della dottoressa Fabio e della dottoressa Caprì.

1° FLASH:

"Come organizzare lo spazio per l'attività individualizzata (o semi individualizzata) con le bambine/ragazze con Sindrome di Rett?"

Molto spesso le insegnanti/educatori, nelle scuole, hanno un'auletta dedicata alle attività individualizzate e gli educatori, nei centri, hanno stanze dedicate al lavoro in piccolo gruppo o in individuale.

Nel caso queste opzioni siano presenti, vengono di seguito dati dei suggerimenti per organizzare lo spazio in aree specifiche:

- 1. area sensoriale/rilassamento;
- 2. area motoria:
- 3. area cognitiva;
- 4. area gioco libero.

Non c'è un'area di comunicazione in quanto, come vedremo nei prossimi numeri, la comunicazione va generalizzata in ogni ambito/area e occasione.







Ogni area dovrebbe avere **una codifica visiva** che la differenzia, ecco alcuni esempi:

- l'area relax con il tappeto morbido;
- 2. l'area motoria con una scatola con dentro il materiale utilizzato in quelle specifiche attività:



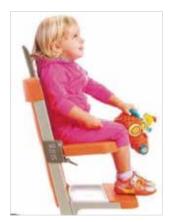
- 3. l'area cognitiva con un quaderno;
- 4. l'area di gioco con una cesta con i giochi preferiti.

È importante fare le fotografie di queste aree e mostrarle alla bambina prima di andarci; l'obiettivo a lungo termine è quello di chiedere alla bambina in che area vuole andare.

Potrebbe essere utile avere anche *un'area/casset-to/scatola del "finito"* dove andare a riordinare il materiale delle attività una volta terminate, con l'aiuto necessario

Nell'ambiente è molto importante anche l'aspetto uditivo e visivo: per esempio, per far porre maggiore attenzione all'attività, spegnere la luce e illuminare solo l'area interessata; anche il canale uditivo è molto importante, dunque, fare attenzione al tono di voce usato, utilizzare poche parole e cercare di utilizzare sempre gli stessi verbi e sostantivi, cercare di non sovrapporre parlato e musiche in quanto potrebbero essere una sovra stimolazione.

Se non si dispone di un'aula/stanza individualizzata, si suggerisce di fare questa strutturazione in stanza/aule diverse ma con la stessa modalità.





Vediamo più nel dettaglio alcune aree.

Per l'area motoria manuale/fine, che richiede l'utilizzo delle mani. è molto importante che la bambina (in linea generale ovviamente ad esclusione di indicazione fisioterapiche specifiche) possa essere seduta con i piedi a terra, e con la schiena appoggiata allo schienale e con i due braccioli laterali per il mantenimento della postura; se la bambina scivola, possono essere utilizzati cuscinetti/tovagliette antiscivolo, oppure blocchi posti tra le due gambe. Per gli esercizi, la bambina deve poter avere i gomiti appoggiati sul tavolo e un piano libero davanti; potrebbe essere utile anche utilizzare una superfice inclinabile, come quella di un leggio, per andare ad allenare gradualmente la coordinazione oculomotoria sul piano orizzontale. La posizione dell'interlocutore può essere frontale o laterale: se la bambina ha un atteggiamento posturale che la porta ad essere ruotata verso un emilato specifico, l'interlocutore si deve ricordare di variare la posizione rispetto alla bambina per sollecitare anche l'esplorazione dell'emilato non preferito.





Durante la comunicazione e il gioco è molto importante porsi di fronte alla bambina, con il piano di lavoro libero, con solo presenti gli oggetti della comunicazione (oggetti concreti e/o cards di Comunicazione Aumentativa alternativa); è importante nella comunicazione, che di solito avviene per via oculare e/o con parziale coordinazione oculomanuale, che la bambina non abbia troppe distrazioni davanti a lei, dunque, che dietro all'interlocutore ci sia uno spazio neutro, come il muro; della comunicazione parleremo in un numero successivo.



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

Un Campus all'insegna delle nuove tecnologie

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

Gentili Famiglie,

anche quest'anno 12 bambine/ragazze con Sindrome di Rett hanno avuto la possibilità di partecipare al nostro Campus estivo della durata di una settimana dal 28 agosto al 4 settembre 2022.

Le famiglie, come ogni anno, hanno soggiornato presso la Casa Vacanze "I Girasoli" di Lucignano di Arezzo; una 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. Le famiglie coinvolte, con bambine e ragazze di età compresa fra i 2 anni e i 32 anni, hanno potuto quindi trascorrere una normale vacanza in un contesto attrezzatissimo con un servizio altamente qualificato per ospitare persone con disabilità fisiche e motorie.

Ogni famiglia partecipante è stata affiancata da personale volontario composto da laureande e laureate in Psicologia ed alcune insegnanti e terapiste delle proprie bambine, che hanno seguito tutte le partecipanti durante le attività della giornata così da dare la possibilità alle famiglie stesse di poter godere di momenti di riposo e condivisione con le altre famiglie presenti in loco e divertirsi con il supporto di Sofia Pescatori, un'educatrice che si è dedicata appositamente all'animazione, organizzando corsi di acqua gym durante la giornata, intrattenimento e giochi serali.

Ogni famiglia ha inoltre avuto la possibilità di vivere momenti di ascolto individuale e di condivisione con la Psicoterapeuta Dott.ssa Chiara Marchi; tali incontri hanno avuto la finalità di far emergere il proprio vissuto emotivo rispetto a temi quali la disabilità e la genitorialità in un contesto strutturato e mediato, in un'ottica di ascolto attivo e non giudicante.

Ogni bambina/ragazza ha potuto invece partecipare sia ad attività di gruppo che ad attività individuali. Durante le attività di gruppo, coordinate dalla Neuropsicomotricista Martina Semino, le bimbe/ragazze hanno potuto sperimentare materiali differenti approcciandosi ad attività laboratoriali con la finalità di condividere momenti comuni ma, soprattutto, di utilizzare e sperimentare strumenti di Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA), per poter allenare abilità di scelta individualizzate a seconda del percorso di ogni bambina. Durante, invece, le attività più specifiche ogni bimba ha potuto usufruire di una valutazione multifunzionale che comprendeva la valutazione del funzionamento fine e grosso-motorio ad opera della Fisioterapista Michela Perina e del dott. Lotan Meir; una valutazione

logopedica ad opera della Dott.ssa Lia Zocca ed una valutazione cognitiva tramite sistema di puntamento oculare e Software Amelie ad opera della Dott.ssa Martina Semino. Sono inoltre state integrate nella settimana vissuta anche sedute di Fisioterapia in acqua grazie al contributo della Dott.ssa Lucia Etrari del Centro Don Calabria di Verona ed anche sedute di Musicoterapia, sia individuali che di piccolo gruppo, condotte, in una prima parte della settimana, dal Musicoterapista Renzo Canafoglia che ha fatto provare alle bimbe anche l'esperienza di un "bagno sonoro" e, in una seconda parte, dall'equipe della dott.ssa Luisa Piras che ha indagato un approccio di musico-terapia legata al movimento.

Questo campus nello specifico si è concentrato molto anche sulla raccolta dati per nuovi progetti di ricerca come, ad esempio, quello sulla Fiaba interattiva condotto dalla Dott.ssa Samantha Giannatiempo; ogni bimba ha avuto quindi la possibilità, non soltanto di guardare questa semplice storia tramite sistema di puntamento oculare, ma anche di interagire direttamente scegliendo cosa i vari personaggi dovevano fare durante lo svolgimento della storia.

In loco è inoltre stato possibile testare un'implementazione della tele-riabilitazione attraverso un sistema di sensori costruito dall'equipe del prof. Pani Danilo dell'Università di Cagliari; l'ing. Elisa Gusai si è occupata delle modifiche tecniche del sistema originale con il fine di adattarlo alle bimbe. Il sistema, progettato per la tele-riabilitazione di adulti con esiti di ictus cerebrale, è composto da un computer, dei sensori inerziali che tracciano il movimento dei vari segmenti corporei e un monitor per la visualizzazione dei game.

Obiettivo finale, inoltre, di questa esperienza è stato far sì che ogni famiglia potesse tornare a casa non solo con nuovi spunti e nuovi ricordi ma anche con qualcosa di concreto; al termine di questo percorso l'Equipe del Centro Airett di Verona ha stilato, infatti, per ogni famiglia un programma individualizzato riportando oltre agli esiti della valutazione anche gli obiettivi su cui poter lavorare in ogni area; obiettivi condivisi anche con i terapisti e gli insegnanti che seguono le bambine nel loro territorio tramite incontri di consulenza on line.



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

Malattia da reflusso gastroesofageo: un approccio non necessariamente farmacologico

Rosangela Arancio e Vittoria Ercoli ASST Santi Paolo e Carlo, Milano

La Malattia da Reflusso Gastroesofageo (MRGE) è una patologia del tratto gastrointestinale, che colpisce circa il 40 % delle pazienti con Sindrome di RETT (Mackay et al., 2017).

Molti fattori concorrono a causare il reflusso; sicuramente la postura e/o la scoliosi e la scarsa mobilità, tuttavia, potrebbe anche avere un'influenza importante la disfunzione primaria del sistema nervoso centrale. I meccanismi alla base in questo contesto non sono ancora chiari, tuttavia, l'ipotesi più accreditata riguarda l'atrofia muscolare della faringe: il compito di questi muscoli è favorire, attraverso una contrazione coordinata, l'indirizzamento del cibo verso l'esofago. Pertanto, la disfunzione di tale muscolatura può comportare una severa alterazione della peristalsi dell'esofago e ad una diminuzione della pressione basale dello sfintere esofageo inferiore: ciò costituisce la premessa per l'estrinsecarsi della MRGE.

In particolare, il reflusso si verifica quando il muscolo situato all'estremità inferiore dell'esofago - il tubo che collega la bocca e lo stomaco - non si chiude correttamente dopo che il cibo è passato nello stomaco: questo provoca risalita del contenuto acido dallo stomaco

nell'esofago (reflusso acido). Oltre ad essere doloroso, l'acidità del contenuto gastrico può anche danneggiare il rivestimento dell'esofago e provocare lesioni della mucosa stessa, ed è per questo che è importante impedirlo.

I sintomi comprendono segni più "classici" come dolore toracico, eruttazioni frequenti soprattutto successivamente ai pasti, mal di gola, abbassamento della voce, tosse secca, singhiozzo o nausea ma allo stesso tempo anche segni più "aspecifici" come episodi simil-asmatici o ancora otite, il che rende spesso difficile l'interpretazione e quindi la diagnosi.

Nelle pazienti con Sindrome di Rett la sintomatologia più riscontrata è la perdita di peso nonostante un buon appetito, alito acido, rutti o eruttazioni, vomito regolare, rifiuto del cibo e/o masticazione ripetuta con riluttanza a deglutire (ruminazione), tosse dopo aver mangiato, carenza di ferro o anemia, patologie respiratorie, problemi comportamentali e infine erosione dentale (Baikie et al., 2014).

È importante sottolineare che i problemi comportamentali (come irritabilità, durante o immediatamente dopo aver mangiato) e i disturbi del sonno, possono avere come concausa il reflusso.



Alcuni test diagnostici possono essere effettuati per confermare una diagnosi di MRGE, ovvero:

- · monitoraggio del pH esofageo;
- endoscopia del tratto gastrointestinale superiore;
- · scintigrafia con radionucleotidi.

Tuttavia, tutti i sopraelencati esami strumentali, sono invasivi e quindi viene da chiedersi: sono veramente necessari?

Spesso la strategia terapeutica prevede, quando sospettato il reflusso, di procedere direttamente alla somministrazione di farmaci: se efficaci nel contrastare tale sintomatologia, quindi, è possibile effettuare una diagnosi a posteriori (diagnosi ex adiuvantibus). Allo stesso tempo perché ricorrere subito ai farmaci? La MRGE può essere gestita in una certa misura attraverso cambiamenti nella dieta e nello stile di vita, misure ancora meno invasive del trattamento farmacologico e in più, tornando alla causa, non è proprio la postura ad essere una delle cause più comunemente accreditate?

Spesso i consigli nutrizionali e comportamentali vengono dimenticati, in quanto considerati "scontati", quando in realtà non lo sono e possono essere invece un valido aiuto nel supporto alla terapia o la terapia stessa. Ecco elencati alcuni consigli che possono infatti sfavorire gli outcome negativi:

Alimenti da limitare	Sostituti validi	Consigli comportamentali
spezie e cibi speziati o piccanti cipolla, aglio e cannella	rosmarino, timo, alloro, salvia se tollerati	
caffè, anche decaffeinato, tè		- evitare abiti troppo stretti
pomodoro	altri sughi di verdure	 mantenere una postura retta durante e dopo il pasto consumare il pasto almeno 3 ore prima di coricarsi dormire con la testa sollevata dopo i pasti, lasciare passare almeno 1 o 2 ore prima di esercizi/ fisioterapia o movimento in genere
succo di limone / arance /man- darini	centrifuga/estratti di verdure/frutta	
succhi di frutta particolarmente zuccherati	acqua e zenzero, infusi/tisane a base di finocchio e mirto	
cibi molto freddi o molto caldi	cibi tiepidi	
alimenti particolarmente elaborati / grassi	usare metodi di cottura semplici (al forno, alla griglia, al vapore) e ag- giungere l'olio extravergine d'oliva/ di lino a crudo	

La terapia nutrizionale, tuttavia, deve essere personalizzata e approfondita in tutti i casi; dove è presente malnutrizione, tali consigli per MRGE non devono in nessun modo ostacolare l'accrescimento staturo-ponderale o addirittura essere la causa della perdita di peso.

Allo stesso modo, il consiglio di evitare liquidi particolarmente zuccherati e/o succhi in quanto possibile causa di peggioramento del reflusso, non deve andare a peggiorare la disidratazione: ecco perché è fondamentale un'accurata anamnesi alimentare e un costante monitoraggio nutrizionale.



Rosangela Arancio, pediatra presso l'Ospedale San Paolo -ASST SANTI PAOLO CARLO (MI) - Responsabile del Day Hospital Pediatrico e dell'ambulatorio Malattie Rare. Presidente della Fondazione Audiologica Varese - ONLUS Consiglio Direttivo del Gruppo di Lavoro Nazionale per il Bambino Migrante (GLNBI-SIP)



Vittoria Ercoli, consulente per la Nutrizione e Ricerca Clinica presso l'Ospedale San Paolo - ASST SAN-TI PAOLO CARLO (MI) nell'ambito delle Malattie Metaboliche Congenite e Malattie Rare. Consulente Dietista per Airett

Bibliografia

J. Mackay, J. Downs, K. Wong, J. Heyworth, A. Epstein, and H. Leonard, 'Autonomic breathing abnormalities in Rett syndrome: caregiver perspectives in an international database study', J. Neurodev. Disord., vol. 9, no. 1, p. 15, Dec. 2017, doi: 10.1186/s11689-017-9196-7.

Breve tutorial per la creazione di un tutore di gomito

Alberto Romano, Centro AlRett Ricerca e Innovazione, Verona Università Ariel. Israele

Di seguito vengono descritti i passaggi per produrre, in modo domestico, un tutore per mantenere il gomito in estensione. La principale utilità di questo ausilio riguarda la riduzione o la modifica delle stereotipie manuali ed il suo utilizzo è da condividere e concordare con i professionisti sanitari di riferimento.

Nel considerare l'utilizzo di questo tutore è fondamentale ricordare che la contenzione dei movimenti stereotipati delle mani è da limitarsi ai casi in cui questi:

- comportino un rischio lesivo per la ragazza (es. le mani vengono portate alla bocca e morse, causando ricorrenti ferite alle dita);
- compromettano l'interazione sociale della ragazza (es. il portare le mani alla bocca causa un aumento della salivazione che bagna le mani e il viso della ragazza, scoraggiando i compagni ad interagire con lei);
- limitino l'uso funzionale delle mani (es. se la ragazza utilizza meglio una mano quando l'altra è mantenuta fuori dal campo visivo, questo tutore può essere usato per contenere la mano più disturbante e facilitare l'altra all'azione);
- causino un rischio concreto di sviluppo di retrazioni muscolari ai flessori del gomito (es. la ragazza reitera costantemente un movimento di hand washing con entrambi i gomiti in flessione e inizia a sviluppare rigidità all'estensione del gomito).

Seppur sia consigliato l'uso di un solo tutore di gomito per volta, in alcuni casi può essere valutato l'uso di due tutori contemporaneamente. Nello specifico ciò può essere fatto quando, anche contenendo un braccio con un tutore, l'altro metta in atto movimenti stereotipati che possano essere autolesivi o antisociali (punti primo e secondo della precedente lista). Qualora ciò non avvenga, ma il braccio non contenuto continui a svolgere un movimento in flessione di gomito (rischiando l'accorciamento dei muscoli flessori), è bene considerare di utilizzare il tutore su un solo gomito per volta, alternando di giorno in giorno il braccio che viene contenuto. Tempo stimato per la produzione del tutore: un'ora.

Nelle Figure 1, 2 e 3 potete vedere il risultato finale del processo. Per questo tutorial abbiamo utilizzato una stoffa di recupero, ma nel creare il vostro potete usare una stoffa carina (es. colorata o con una fantasia) e curare di più i dettagli.

Figura 1. Tutore completo indossato.



Figura 2. Tutore completo, retro



Figura 3. Tutore completo, fronte.



Materiali necessari:

- Un rettangolo di stoffa inestensibile (noi abbiamo usato uno strofinaccio da cucina Figura 4).
- Un contenitore di plastica rigido (noi abbiamo ritagliato una tanica, ma possono essere utilizzati delle stecchette di plexiglass o di legno della rigidità desiderata – può essere considerato anche l'uso di stecche rigide e non flessibili – Figura 5).
- · Del velcro da cucire (maschio e femmina Figura 6).

Figura 4.



Figura 5.



Figura 6.



Procedura:

Prendete la misura dell'altezza del tutore sul braccio della ragazza (H.). Dovrebbe andare almeno da metà braccio a metà avambraccio, ancora meglio se dal primo terzo del braccio al secondo terzo dell'avambraccio – più è lungo e più sarà difficile da piegare – vedere segni arancioni Figura 7.

Figura 7. Lunghezza del tutore.



2. Piegate il rettangolo di stoffa così da avere due strati e tagliatelo dell'altezza desiderata ricavata dalla misurazione del punto 1 (H. – Figura 8).

Figura 8. Misure del tutore, Altezza (H.), Lunghezza (L.).



 Arrotolate la stoffa intorno al braccio della ragazza per misurare la lunghezza necessaria (L.) e tagliate la parte in eccesso. Ricordate di lasciare un poco di stoffa in più per permettere la chiusura del tutore (un poco di stoffa deve sovrapporsi).

Figura 9. Prendere la misura L. arrotolando la stoffa intorno al braccio della ragazza.



4. Cucite i bordi laterali della stoffa (lati H. – Figura 10). **NON** cucire il bordo superiore (L.).

Figura 10. Cucire i bordi laterali (H.).



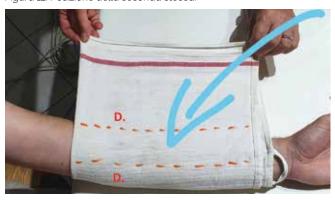
5. Appoggiate il braccio della ragazza sulla stoffa in corrispondenza di uno dei bordi per individuare dove andrà posizionata la prima stecchetta di plastica (che dovrà posizionarsi sopra all'osso del gomito) e disegnate i segni che poi andrete a cucire (C. – Figura 11). Questi creeranno una tasca per la stecca di plastica.

Figura 11. Posizione della prima stecca.



6. Arrotolate di nuovo la stoffa intorno al braccio della ragazza per individuare la posizione della seconda stecchetta di plastica (che andrà sopra l'incavo del suo gomito) e disegnate i segni che poi andrete a cucire (D. – Figura 12).

Figura 12. Posizione della seconda stecca.



Cucite i segni C. e D. per ottenere due tasche (Figura 13.). Per ora evitate ancora di cucire il bordo superiore L.)

Figura 13. Tasche per le stecche.





8. Prendete la plastica scelta e ritagliate due stecche delle misure prese al punto 5 e 6.

Figura 14. Creazione delle stecche.





9. Inserite le stecche di plastica nelle tasche ottenute al punto 7 (Figura 15.).

Figura 15.



10. Cucite il bordo superiore (L.) lasciando le aperture delle tasche così da poter sostituire le stecche di plastica all'occorrenza.

Figura 16. Cucire i velcri sui bordi permettendogli di sovrapporsi per chiudere il tutore.





11. Cucite il velcro sui bordi in modo da poter chiudere il tutore.

Il risultato finale dovrebbe apparire come quello in Figura 17. ■

Figura 17. Risultato finale.







Alberto Romano, laurea in Terapia della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva (TNPEA) presso Università di Pavia. Master universitario di primo livello in Analisi Applicata del Comportamento (ABA) presso l'Università di Parma.

Laurea in Scienze della Riabilitazione presso l'Università di Roma 'Tor Vergata'. Membro del consiglio di amministrazione della cooperativa SMART ONLUS (www.centrosmart.it) per la riabilitazione pediatrica basata sulle evidenze nell'ambito della scienza del comportamento. Svolge attività come terapista e ricercatore presso l'Associazione Italiana Rett (AIRett) dal 2014.

Airett in tour: attraverso le parole di chi ha partecipato

Dall'8 al 10 ottobre 2022 abbiamo svolto la prima tappa del nostro progetto Airett in Tour che vi abbiamo presentato nel numero precedente della rivista.

Siamo stati ospitati a Bari presso il Centro Epilessia e EEG dell'Età Evolutiva dell'Ospedale San Paolo di Bari, coordinato dal dott. Vittorio Sciruicchio, per una mattinata di formazione aperta alle famiglie, ai terapisti, agli educatori e al personale sanitario interessato ad approfondire il tema della Rett.

Abbiamo proseguito, poi, con la valutazione di 10 bambine/ragazze nelle giornate di sabato, domenica e lunedì, svolgendo valutazioni cognitive e delle nuove tecnologie, logopediche, nutrizionali, motorie e osteopatiche, al fine di raccogliere dati e poter stendere una relazione da restituire alle famiglie e ai terapisti, dando loro nuove indicazioni e nuovi obiettivi su cui lavorare con la bambina/ragazza nella quotidianità.

Abbiamo deciso di parlarvi del progetto attraverso le parole di un paio di famiglie che hanno partecipato e di due terapiste, le quale hanno assistito alla formazione e alle valutazioni.

Ringraziamo, quindi, Maria Giovanna Cilenti, mamma di Giovanna Delli Guanti ed Emanuela Lobascio, mamma di Ludovica Costa per le testimonianze raccolte.

A cura di Marta Marchesini. Centro AlRett Ricerca e Innovazione, Verona

INTERVISTA ALLE FAMIGLIE

1. Perché avete scelto di partecipare al progetto con vostra figlia?

Maria Giovanna: "Ho deciso di partecipare al progetto in quanto Giovanna è stata già valutata dagli esperti Airett, sin dagli esordi della malattia.

Ritengo, infatti, che la continuità degli interventi sia fondamentale per un percorso riabilitativo di successo!"

Emanuela: "Abbiamo scelto di partecipare al progetto "Airett in Tour" con nostra figlia perché avevamo la possibilità da un lato di formarci sulla Sindrome di Rett, dall'altro di ricevere preziose informazioni e consigli sullo stato di salute della bambina.

Infatti, la prima parte del progetto prevedeva la possibilità di partecipare ad un breve corso di formazione aperto non solo a noi genitori ma anche agli insegnanti e i terapisti che vivono la quotidianità di queste ra-

gazze. Ci sono state spiegate le caratteristiche di tale malattia, le modalità e gli strumenti attraverso cui i pazienti possono comunicare ed esprimere bisogni e necessità. Infine, è stato analizzato anche l'aspetto logopedico e motorio con le tecniche e le strategie che si possono mettere in atto a livello riabilitativo.

Nella seconda parte del progetto, Ludovica è stata sottoposta ad una serie di valutazioni utili non solo a noi genitori, ma a tutte le persone che circondano la bambina giornalmente. È stato analizzato il quadro ortopedico, cognitivo, logopedico, motorio e nutrizionale. Un team di esperti ha visitato la bambina e in una relazione finale restitutiva ci sono stati spiegati nel dettaglio, e in modo estremamente accurato, tutti gli aspetti e le caratteristiche presentate da Ludovica. Infine, ci sono stati affidati degli obiettivi di intervento da raggiungere nelle diverse aree analizzate (cognitiva, logopedica ecc.), inserendo i suggerimenti per favorire le modalità di attuazione di tali strategie e i setting in cui devono essere svolti (casa, scuola, terapia)."

2. In che modo questo progetto vi ha aiutato a conoscere meglio la Sindrome di Rett, in specifico rispetto a vostra figlia?

Maria Giovanna: "Sono riuscita a capire meglio la condizione di Giovanna, quali sono le sue difficoltà ma soprattutto le sue potenzialità!"

Emanuela: "Attraverso questo progetto abbiamo compreso meglio alcuni aspetti di questa Sindrome. In particolare, abbiamo capito quanto le stereotipie che da essa derivano, influenzino i tempi d'attenzione di Ludovica nel-

lo svolgimento di un compito. Così come l'ipotonia muscolare o l'insorgere della scoliosi hanno inficiato sull'aspetto posturale e motorio della bambina. È stato illuminante apprendere che pur non essendo sviluppata la comunicazione verbale, non vuol dire che la bambina non ha necessità di esprimere bisogni e richieste. Per mezzo di alcuni strumenti specifici ed avanzati, come il software Amelie, oltre che grazie all'impiego ed utilizzo dei pittogrammi di CAA, lei è in grado di interagire con il mondo esterno, influenzando con le sue scelte il contesto che la circonda."

3. Cosa vi ha colpito di più di ciò che avete visto/sentito?

Maria Giovanna: "Mi ha colpito la grande professionalità, la competenza e l'eccellenza delle figure professionali che hanno svolto la formazione e le valutazioni di Airett in Tour."

Emanuela: "La cosa che ci ha colpito maggiormente è stata la competenza e la disponibilità dell'equipe multidisciplinare presente. Loro ci hanno fornito preziose indicazioni e suggerimenti da applicare nel quotidiano, anche per le azioni più banali compiute da Ludovica, in modo da renderla quanto più possibile autonoma e di metterla nelle condizioni di poter esprimere i suoi bisogni in modo non verbale."

4. Consigliereste ad altre famiglie di partecipare?

<u>Maria Giovanna</u>: "Assolutamente, consiglio a tutte le famiglie, soprattutto quelle con le bimbe più piccole, di affidarsi ad Airett.

Ritengo che avere una diagnosi funzionale così dettagliata sia un "faro nella nebbia" per le maestre e per i terapisti che quotidianamente lavorano con le nostre ragazze!"

Emanuela: "Assolutamente sì. Il progetto "Airett in Tour" è un'esperienza preziosa che ogni famiglia dovrebbe vivere. È utile per assimilare nozioni teoriche e strategie pratiche da mettere in atto ogni giorno in tutti gli ambienti vissuti e frequentati da queste ragazze. Ugualmente importante per noi genitori è stata la conoscenza e il confronto con altre famiglie associate. È stato confortante condividere e scambiare esperienze ed aneddoti. Tutto ciò ci ha dato una maggiore spinta a continuar con maggiore vigore ed impegno il cammino di vita percorso con la piccola Ludovica. Il fatto di non essere soli, e di sapere di poter contare sul supporto e l'aiuto di questa splendida famiglia allargata, non ci fa sentire persi ed inutili."



INTERVISTA ALLE PROFESSIONISTE

Vorremmo ora presentarvi la testimonianza di due professioniste che hanno partecipato alla formazione e alle valutazioni. Ringraziamo la dott.ssa Francesca Lanotte, fisioterapista di una nostra ragazza presso il centro diurno "LEGA DEL FILO D'ORO" di Molfetta, Bari e la dott.ssa Grazia De Venuto, medico fisiatra responsabile presso l'istituto Sant'Agostino di Noicattaro, Bari.

1. Crede che la partecipazione al progetto possa averla arricchita personalmente e professionalmente? In che modo?

<u>Dott.ssa Lanotte</u>: "Nelle date dell'8 e del 10 ottobre la famiglia Angione mi ha invitato a partecipare all'evento AIRETT IN TOUR. Con molto piacere ho subito accetto l'invito, considerandolo come un importante momento di ascolto e raccolta di esperienze personali di tutte le famiglie che vi hanno partecipato, lasciando un forte messaggio cioè quello di affrontare la vita sia con i dispiaceri sia con quelle conquiste e vittorie delle proprie figlie attraverso quegli splendidi occhi che sono lo specchio di ognuna di loro. Dal punto di vista professionale è stato importante, soprattutto, aver avu-

to momenti preziosi di scambio e di confronto con altri professionisti che lavorano con la Sindrome di Rett."

<u>Dott.ssa De Venuto:</u> "Si, credo mi abbia arricchito personalmente per aver avuto la possibilità di conoscere una realtà diversa come quella dell'associazione e dei servizi che offre. Professionalmente per gli spunti di trattamento."

2. Ha partecipato alla formazione tenuta dai nostri professionisti? Ci dia un suo riscontro in merito...

Dott.ssa Lanotte: "Durante la mattina del sabato, ho avuto il piacere di poter partecipare all'incontro formativo e informativo tenuto dalle dottoresse dell'Associazione Airett. Gli argomenti trattati presentavano la sindrome, ma anche le strategie di lavoro e gli obiettivi possibili da raggiungere con tutte le bimbe affette dalla Sindrome di Rett. L'argomento che ha scaturito in me la consapevolezza che su tutte le bimbe sia possibile lavorare è stata la presentazione del progetto Amelie; un prezioso strumento attraverso il quale poter dare a tutte le bimbe la possibilità di creare una relazione con il mondo esterno e poter finalmente dar "voce" anche a loro. Durante le 2 giornate ho anche partecipato insieme alla famiglia alle varie valutazioni. In tutti i momenti, è stato sempre bello ascoltare il terapista di Airett, ma anche aver avuto lo spazio per poter raccontare il mio lavoro e quello dell'équipe della Lega del Filo d'Oro ai professionisti, per poter migliorare le giornate, i mesi e perché no anche la lunga vita di Elisabetta dentro e fuori dal centro." <u>Dott.ssa De Venuto:</u> "È stato molto interessante assistere alle valutazioni e alle strategie di trattamento proposte alle famiglie e agli operatori."



3. Crede che questo tipo di progetti, più vicini alle famiglie, possano essere un buon strumento di supporto per i terapisti/educatori che seguono i soggetti con Rett sul territorio? Quali potrebbero essere ulteriori sostegni che Airett potrebbe fornire al personale specializzato?

Dottssa Lanotte: "Penso che le giornate organizzate da voi tramite il tour siano sia per le famiglie, ma anche per i vari professionisti, un modo per poter avere sempre più strumenti, nozioni, esperienze e supporto, tale da migliorare il lavoro e gli obiettivi da raggiungere, in condivisione con chi lavora intorno alle bambine /ragazze con la Sindrome di Rett. Penso che il miglior modo per poter sostenere i nostri e vostri progetti, sia creare più momenti di scambio, con eventi organizzati sia di formazione che di valutazione, con una maggiore frequenza. Sarebbe utile anche la possibilità di poter avere una sede più vicina al nostro territorio, al fine di creare una rete più vicina a noi professionisti ma anche a tutte le famiglie."

<u>Dott.ssa De Venuto:</u> "Assolutamente si. La riabilitazione non può più avvenire solo nei centri, ma va portata avanti a casa e nelle scuole. Forse andava però aperta a tutte le famiglie con bambine sindromiche. Anche se non associate. Proprio per far conoscere le iniziative presenti."

4. Le indicazioni che vi sono state date in sede di valutazione e/o nella relazione finale stilata ritiene siano per lei un buon strumento da poter usare con la bambina nella quotidianità?

Dott.ssa Lanotte: "Certo, appena la documentazione mi è stata recapitata in sede di lavoro, ho organizzato subito un momento di scambio con l'équipe della Lega del Filo d'Oro, ovvero le colleghe educatrici, la psicologa, il medico responsabile e consulente degli ausili, ai quali ho raccontato la mia esperienza delle giornate e la condivisione delle vostre valutazioni. Presto organizzeremo anche un momento condiviso con la famiglia per poter lavorare sui vari obiettivi da svolgere sia nel nostro centro, ma anche in famiglia, così da mantenere sempre gli stessi obiettivi. Grazie."

<u>Dott.ssa De Venuto:</u> "Io personalmente non avevo una mia paziente li per le valutazioni. Ma ora provvederemo a partecipare al corso di formazione per gli operatori per una nostra piccola paziente."

Borsa di studio per postdoc o specialisti in genetica medica (pf) "Maurizio D'Esposito"

Maurizio D'Esposito è uno scienziato italiano, che all'inizio della sua carriera partecipò al sequenziamento del gene *MECP2*, il principale gene candidato associato alla Sindrome di RETT. Da allora, ha dedicato la sua attività di ricerca principalmente a questa malattia rara.

In ricordo di Maurizio D'Esposito:

l'Associazione Italiana Rett, AIRETT, bandisce una borsa di studio di 2 anni dell'importo di 25.000 euro/anno ad un/a giovane ricercatore/ricercatrice di eccellente livello sulla Sindrome di Rett.

Nonostante siano stati fatti molti progressi nella conoscenza dei meccanismi alla base della Sindrome di Rett, una cura efficace per questa malattia non è ancora disponibile. AIRETT mira a produrre avanzamenti nella comprensione della patofisiologia e le basi della Sindrome di Rett. Ciascun campo della malattia, dalla scienza di base agli aspetti traslazionali, possono essere oggetto della proposta. AIRETT crede nei giovani scienziati e, con questo bando, vuole creare le condizioni per cui i giovani talenti diano il loro contributo alla scienza focalizzandosi sulla Sindrome di Rett.

Sono incoraggiati progetti innovativi e originali in importanti Istituti di Ricerca.

Chi può applicare?

I ricercatori interessati a questa opportunità dovranno possedere un **Ph.D. e/o un "Diploma di Specializzazione"**. Sono considerati eligibili anche gli applicanti che avranno difeso con successo la loro tesi di dottorato, ma non hanno ancora formalmente ottenuto il titolo di dottorato.

Come partecipare:

L candidati devono:

 inviare una lettera di intenti (max 5000 caratteri spazi inclusi) che descriva il progetto proposto: razionale e scopo, piano sperimentale, descrizione dei risultati attesi e future applicazioni alla salute. L'indicazione del budget totale del progetto deve essere inclusa.



 identificare un istituto ospite, che finanzi i costi del progetto (a parte la sua borsa di studio). L'organizzazione ospitante può essere un'Università, un Istituto di Ricerca o un'altra organizzazione sita in Italia.

La proposta deve essere inviata a

borsamauriziodesposito@airett.it dal 15 dicembre al 30 marzo 2023.

PROCEDURE DI VALUTAZIONE

Tutte le proposte inviate entro la scadenza e che soddisfano i criteri di eligibilità saranno valutati da un Comitato Scientifico che stabilirà una graduatoria. L'originalità del progetto di ricerca, il suo approccio metodologico, e i risultati attesi saranno cruciali durante l'intero processo di selezione.

La selezione considererà:

- qualità del progetto di ricerca proposto: aderenza ai temi del bando e campo di applicazione, fattibilità, innovazione, e basi tradizionali del progetto, così come il potenziale della ricerca di dare un sostanziale contributo al campo.
- qualità del CV dell'applicante: riconoscimenti accademici e professionali, esperienze di studio o lavoro all'estero e pubblicazione in giornali peer-reviewed.

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.

Questo mese abbiamo selezionato due articoli che descrivono trattamenti sperimentali volti a minimizzare i sintomi tipici della Sindrome di Rett (RTT).

A cura di Tindara Caprì Centro AlRett Ricerca e Innovazione, Verona Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Messina



Recupero Funzionale con Stimolazione Elettro-ago puntura in un topo con mutazione Mecp2 (Sun et al., 2022)

L'articolo di ricerca è stato pubblicato sulla rivista scientifica internazionale "Engineering" nell'anno corrente. Gli autori hanno trattato un campione di topi con mutazione genetica Mecp2 e hanno indagato il livello di funzionamento di alcuni ormoni, l'espressione di funzioni proteiche, le attività neuronali in diverse regioni del cervello e il loro comportamento a seguito di un trattamento con elettro-ago puntura. L'agopuntura è un intervento terapeutico tradizionale cinese che agisce sulle malattie attraverso lo stimolo distale programmato dagli aghi su punti specifici. L'agopuntura è stata ampiamente diffusa e condivisa come metodo di trattamento efficace per alleviare il dolore. Inoltre, in letteratura è stato dimostrato che l'agopuntura è anche efficace nel trattamento di altre malattie, tra cui disturbi motori, incontinenza urinaria da sforzo.

Per quanto concerne la Stimolazione elettro-ago punturale (EAS) è una tecnica che rafforza gli effetti dell'ago puntura attraverso la stimolazione elettrica e, quindi, utilizzando un dispositivo di elettro-ago puntura per emettere una corrente pulsata. EAS ha mostrato eccellenti effetti analaesici e antinfiammatori attraverso il sistema immunitario mediato da recettori e neurotrasmettitori. È stato altresì dimostrato che l'EAS può migliorare la memoria e la capacità di controllo motorio nelle malattie degenerative (ad esempio, morbo di Alzheimer e morbo di Parkinson), stimolando l'espressione di fattori neurotrofici e dei neurotrasmettitori. Recentemente, è stato anche evidenziato che l'EAS migliora il comportamento sociale volto all'interazione di bambini con autismo e anche in campione animali (topi autistici) mediante la sovraregolazione del livello di ossitocina (OXT) e di arginina-vasopressina (AVP) associati con i comportamenti sociali. Tuttavia, non è stato ancora indagato se l'EAS può essere utilizzato per il trattamento di altri disturbi dello sviluppo neurologico.

In questo lavoro, un campione di topi di genere maschile con mutazione del gene Mecp2 /y e topi dalla tipologia Sprague Dawley wild-type (WT) di età compresa tra 4-5 settimane sono state preparati per essere sottoposti al trattamento dell'ago puntura e l'osservazione dei sintomi tipici della Sindrome di Rett (RTT). I sintomi della RTT appaiono nei topi maschi relativamente precocemente: breve tempo di sopravvivenza, ridotta capacità motoria e ridotta capacità sociale. Pertanto, in questo studio, i topi con Mecp2 sono stati usati come modello e campione per la Rett e i topi del tipo WT sono stati usati come gruppo di controllo poiché non sviluppavano i sintomi tipici della RTT.

I topi sono stati sottoposti al trattamento di elettro-ago puntura con una stimolazione di 20 minuti, con un impulso larghezza di 0,2 m/s e una frequenza di 2 Hz:10 Hz (onda lontana: densa wave) utilizzando un elettrostimolatore. Gli aghi per agopuntura (13

mm di lunghezza, 0,25 mm di diametro) sono stati inseriti ad una profondità di 3 mm nei punti di HT 7, KI 1 e GV 20 secondo Rif. [19,20]. Bilaterale HT 7 e KI 1 sono stati stimolati dall'elettro-ago puntura, mentre GV 20 è stato eseguito con ritenzione dell'ago. I topi Mecp2 e WT sono stati trattati con elettro-ago puntura sei volte alla settimana per quattro settimane continue. I risultati di questo studio hanno indicato che il trattamento EAS migliora significativamente la locomozione, la coordinazione motoria e il comportamento sociale dei topi Mecp2. İnoltre, l'EAS ha aumentato l'attivazione di alcune aree del cervello, compresa la corteccia cerebrale, il corpo striato e la sostanza nigra del mesencefalo (regioni cerebrali legate al comportamento motorio e sociale).

In conclusione, questo studio supporta l'idea che l'elettro-ago puntura può essere usata come un metodo sicuro ed efficace per il trattamento dei topi con Mecp2. Inoltre, gli autori prevedono che la combinazione di EAS con altre terapie possa migliorare ulteriormente il comportamento sociale, le capacità motorie e di memoria dei topi con Sindrome di Rett.

Sebbene gli studi condotti sugli animali con mutazione del gene Mecp2 presentino dei limiti nel generalizzare i risultati agli esseri umani, rappresentano tentativi validi di ricerca al fine di individuare trattamenti non invasi da applicare in campioni umani.

Acadia Pharmaceuticals annuncia l'approvazione del farmaco da parte dell'FDA

Sintesi di Marta Marchesini. Centro AlRett Ricerca e Innovazione, Verona

Il 10 marzo è stato annunciato ufficialmente dalla casa farmaceutica statunitense ACADIA - partner della NEUREN nel Nord America - che l'F-DA (Food and Drug Administration) ha approvato DAYBUE (a base di Trofinetide) per il trattamento della Sindrome di Rett nei pazienti a partire dai 2 anni di età

DAYBUE è il primo e unico farmaco approvato per il trattamento della Sindrome di Rett, il quale si propone di dare notevoli miglioramenti nella vita dei pazienti e delle loro famiglie, nel trattamento dei diversi sintomi disabilitanti tipici della sindrome.

"La Sindrome di Rett è un disordine del neurosviluppo profondamente debilitante, complesso e raro che si presenta in maniera diversa tra i pazienti e può portare ad una gamma imprevedibile di sintomi nel corso della vita del paziente", afferma Jeffrey L. Neul, il professore e ricercatore che negli ultimi anni ha promosso lo Studio LAVENDER che ha portato a DAYBUE.

L'approvazione dell'FDA, infatti, è stata determinata dai risultati della Fase 3 dello studio LAVENDER che ha valutato l'efficacia della Trofinetide rispetto al placebo in 187 pazienti con Sindrome di Rett da 5 ai 20 anni. Il trattamento con DAYBUE, nello studio, ha statisticamente dimostrato significativi miglioramenti rispetto al placebo, misurabili tramite scala RSBQ e scala CGI-I. La prima è una valutazione che fanno i caregiver che comprende una serie di parametri come vocalizzi, espressioni facciali, sauardo, stereotipie, respiro e umore. La seconda scala è, invece, una valutazione globale da parte del medico sui miglioramenti o peggioramenti del paziente.

Nello studio gli effetti collaterali ri-

scontrati sono stati diarrea (82%) e vomito (29%).

DAYBUE dovrebbe essere disponibile negli Stati Uniti a partire dalla fine di aprile 2023, come soluzione orale.

La NEUREN rimane proprietaria della Trofinetide al di fuori del Nord America, inclusa l'Europa ed è attualmente in trattative con potenziali partner commerciali per l'Europa. L'intenzione è quella di ottenere un'autorizzazione commerciale per la Sindrome di Rett da parte dell'Agenzia Europea del Farmaco (EMA), basandosi sui dati ottenuti negli USA. Per la commercializzazione in Italia, si dovrebbe poi avere anche l'autorizzazione dell'AÎFA, Agenzia Italiana del Farmaco. Considerato tutto ciò, è difficile prevedere quando un farmaco a base di Trofinetide possa essere disponibile nel nostro paese.

L'intelligenza artificiale per "prevedere" la Sindrome di Rett

Sintesi di Marta Marchesini. Centro AlRett Ricerca e Innovazione. Verona

L'Azienda ospedaliero-universitaria di Siena, nell'ambito delle malattie rare, ha ricevuto, in qualità di centro coordinatore, un importante finanziamento per un progetto di studio sulla Sindrome di Rett.

Il progetto si basa sull'uso dell'Intelligenza Artificiale per la previsione dell'insorgenza dei sintomi e della variabilità fenotipica nella sindrome ed è coordinato dalla professoressa Alessandra Renieri, direttore della Genetica Medica senese.

Il progetto è stato sottoposto al Ministero della Salute nel bando PNRR M6/C2 ed è risultato primo nella sezione malattie rare ed ha, quindi, ricevuto un finanziamento globale di 1 milione di euro, che sarà suddiviso tra i partecipanti. Si tratta, infatti, di un progetto collaborativo che coinvolge, oltre al gruppo della prof.ssa Renieri, altri centri di eccellenza del nostro paese: l'Istituto Superiore di Sanità, con un gruppo di ricerca coordinato dalla dott.ssa Bianca De Filippis che, come la prof.ssa Renieri, da anni lavora sulla Sindrome di Rett e collabora con AIRETT; un gruppo di ricerca dell'IRCCS "Associazione Oasi Maria SS" di Troina coordinato dal prof. Marco Fichera che rappresenta un punto di riferimento per le analisi genomiche; l'Istituto di Scienze e Tecnologie della Cognizione del Centro Nazionale Ricerche con il prof. Daniele Caligiore, esperto di Intelligenza Artificiale.

Gli obiettivi della ricerca sono tre:

- La caratterizzazione fenotipica delle prime fasi della malattia, attraverso l'uso di algoritmi di intelligenza artificiale, in modo tale da poter sviluppare uno strumento digitale che riconosca automaticamente i neonati con sospetta Sindrome di Rett, sulla base di schemi atipici di movimenti ed espressioni facciali nei primi 6 mesi di vita. Proprio per questa fase, verranno raccolte anche le registrazioni home video retrospettive di neonati successivamente diagnosticati con Rett e di bambini a sviluppo tipico;
- L'identificazione delle caratteristiche molecolari cerebrali precoci della Rett nel modello murino;
- L'identificazione delle varianti genetiche, in aggiunta alla mutazione nel gene MECP2, che influenzano la variabilità della gravità della malattia, la quale si estende da una

disabilità grave a forme di autismo. Saranno quindi reclutati pazienti sia con la forma classica grave che con la variante lieve, detta variante di Zappella. In particolare, su circa 250 pazienti, con una profonda caratterizzazione clinica, basata su una batteria di tratti qualitativi ben definiti verrà effettuata, un'analisi del genoma tramite sofisticate tecnologie, tra cui "Whole Genome Sequencing" accoppiata con "SNP/CGH_array".

La notizia di questo finanziamento è stata accolta con gioia dalla presidente dell'associazione Airett, Lucia Dovigo, emozionata per questo importante traguardo, considerando che l'associazione fu fondata nel 1990 proprio presso l'Ospedale Senese.

Un doveroso ringraziamento va anche alla rete europea ITHACA, Intellectual disability, TeleHealth, Autism and Congenital Anomalies, che da anni sostiene la ricerca attraverso la condivisione di esperienze e risorse, con il fine di sostenere la cura dei pazienti e favorire l'accesso alle informazioni sulle rare malformazioni congenite e sulle disabilità intellettuali.

Un aggiornamento sulle valutazioni cliniche della terapia genica per la Sindrome di Rett

Tommaso Pizzorusso, Scuola Normale Superiore di Pisa

Il 23 gennaio 2023 la Neurogene, una società specializzata nella medicina genetica delle malattie neurologiche più complesse, ha annunciato che la Food and Drug Administration (FDA) degli Stati Uniti ha autorizzato la domanda di studio del NGN-401 per il trattamento della Sindrome di Rett.

NGN-401 è il primo candidato sperimentale alla terapia genica che utilizza dei virus adeno-associati (AAV) per introdurre il gene MeCP2 nelle cellule in pazienti pediatrici che utilizzano la tecnologia Expression Attenuation tramite Construct Tuning (EXACT). Questa tecnologia è stata sviluppata in collaborazione con l'Università di Edimburgo e permette di ottenere e far rimanere il livello di espressione del transgene all'interno di un intervallo ristretto. L'integrazione della tecnologia EXACT in NGN-401 è un importante progresso nella terapia genica per la Sindrome di Rett, in particolare perché il disturbo richiede un approccio terapeutico che regoli in modo sicuro l'espressione del transgene MECP2 senza causare effetti tossici associati ad un'eccessiva espressione di MeCP2.

L'approvazione della somministrazione intracerebroventricolare di NGN-401 nell'uomo è avvenuta sulla base di una serie di valutazioni in più modelli preclinici. Nel topo maschio privo di MECP2 è stata studiata l'efficacia del trattamento, mentre nel modello del topo femmina con mosaicismo di MECP2 si è valutata la tollerabilità del trattamento. Infine, nei primati non umani è stata valutata la tossicità di NGN-401. I risultati hanno mostrato un ottimo profilo di efficacia per NGN-401, dimostrando un significativo vantaggio in termini di sopravvivenza e con mialioramenti in varie sintomatologie rispetto agli animali di controllo non trattati. È importante sottolineare che i dati di espressione per NGN-401 hanno dimostrato livelli di proteina MeCP2 ben controllati nelle regioni chiave del cervello colpite dalla Sindrome di Rett, mentre la terapia genica convenzionale, senza regolazione EXACT, ha generato livelli di MeCP2 più variabili

e indesiderabili. Mentre dosi comparabili di NGN-401 nei topi femmina e negli NHP erano sicure e ben tollerate, in netto contrasto, la terapia genica MECP2 convenzionale senza regolazione EXACT ha mostrato una grave tossicità nei topi e primi segni di tossicità nei primati non umani.

Lo studio clinico è rivolto alle bambine e aprirà presto il reclutamento negli Stati Uniti. Lo studio è di fase 1-2 e, quindi, si propone di studiare in un limitato numero di pazienti la sicurezza, la tollerabilità e l'efficacia del NGN-401. Per informazioni ulteriori le famiglie possono scrivere a patientinfo@neurogene.com o media@neurogene.com. La pagina "pazienti e famiglie" del sito web di Neurogene è https://www.neurogene.com/patients-and-families/.

Lo studio Neurogene si affianca al trial clinico REVEAL della Taysha Gene Therapies, una società specializzata nella terapia genica, che è stato approvato da Health Canada a marzo 2022 e che è iniziato a novembre 2022. Lo studio valuterà lo sviluppo clinico di TSHA-102 per il trattamento della Sindrome di Rett. L'autorizzazione è stata data sulla base di dati preclinici positivi, tra cui uno studio di farmacologia nel modello di topo maschio privo di MeCP2 Rett che ha valutato l'efficacia di TSHA-102 e uno studio tossicologico nei primati non umani che hanno esplorato la distribuzione nei vari distretti dei TSHA-102. Anche per questo trattamento è stato sviluppato un approccio in grado di regolare in modo sicuro l'espressione del transgene, senza causare gli effetti deleteri associati alla sovraespressione. TSHA-102 utilizza, infatti, miRARE, una tecnologia che si basa sull'espressione insieme al transgene di un piccolo RNA capace di attenuarne l'espressione. I dati dello studio tossicologico sui primati non umani della durata di 6 mesi hanno rafforzato il profilo di sicurezza favorevole di TSHA-102 a tutti i livelli di dose testati, comprese dosi fino a 4 volte superiori alla presunta dose clinica iniziale. I dati dello studio sul topo



modello della Sindrome di Rett hanno dimostrato che l'espressione del transgene regolato da miRARE ha migliorato la sopravvivenza, le valutazioni della funzione respiratoria e motoria a più dosaggi.

È importante sottolineare che si so no potuti rilevare contenuti livelli di espressione di MeCP2, un'indicazione dell'efficacia dell'azione tecnologia miRARE. Non è stata osservata alcuna tossicità da sovraespressione del transgene, confermata da valutazioni funzionali e istopatologiche che non dimostrano alcun cambiamento dannoso nelle valutazioni neurocomportamentali e nessun risultato tissutale avverso all'autopsia.

Lo studio REVEAL è uno studio multicentrico con due dosi di TSHA-102, in donne almeno diciottenni. È uno studio di fase 1/2 che studierà in un numero limitato di pazienti la sicurezza, la tollerabilità e l'efficacia preliminare di due livelli di dose. La durata dello studio è stimata fino a 63 mesi e può essere seguito sul sito https://clinicaltrials.gov/ct2/show/study/NCT05606614.



Tommaso Pizzorusso è Professore ordinario presso l'Università Normale 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.

Il progetto Strumenti e ausili didattici per la disabilità: la tecnologia come risorsa per potenziare gli apprendimenti

di Antonella Cutro

Il progetto.

La legge 30 dicembre 2020, n. 178, articolo 1 comma 962, ha previsto per il triennio 2021/2024 un cospicuo finanziamento per l'acquisto di sussidi didattici e per la loro manutenzione, rivolto alle istituzioni scolastiche in cui sono iscritti studentesse e studenti con disabilità certificata ai sensi della L. 104/1992. L'intervento ha come obiettivo di supportare, attraverso l'uso di specifiche tecnologie, l'efficacia dell'azione didattica e di facilitare l'apprendimento degli alunni con disabilità e con bisogni educativi speciali.

La legge prevede che le risorse siano assegnate, su base provinciale ai Centri territoriali di supporto (CTS). Attualmente i CTS sono 102 su tutto il territorio nazionale e sono individuati dai Direttori degli Uffici scolastici regionali su base provinciale. Hanno come sede le scuole polo per l'inclusione e al loro interno operano come referenti dei docenti esperti sulle nuove tecnologie didattiche per la disabilità.

Questi Centri territoriali sono stati istituiti per realizzare una rete permanente, con l'obiettivo di raccogliere e utilizzare le risorse hardware e software e le buone pratiche sulla didattica inclusiva, al fine di promuovere, attraverso gli scambi e la formazione, strategie didattiche sempre più personalizzate per gli alunni. Uno dei compiti dei CTS è, infatti, di fornire supporto alle scuole per l'acquisto delle tecnologie e per un loro uso efficace, promuovendo iniziative di formazione e corsi specifici rivolti a docenti, genitori, operatori e anche agli stessi alunni con disabilità.

Un altro vantaggio dell'istituzione di questa rete è che la tecnologia assistiva o il sussidio didattico acquistato per l'alunna, accompagna la studentessa per tutto il suo ciclo di studi, ovvero l'acquisto della strumentazione per un'alunna della scuola elementare seguirà l'alunna nel passaggio alla scuola secondaria di primo e secondo grado. La portabilità del sussidio o della tecnologia, da un ordine di scuola all'altro, è un indubbio vantaggio per gli alunni, che non vedono interrotti i percorsi didattici strutturati con il supporto delle tecnologie. Terminato il ciclo di studi l'ausilio sarà riacquisito dal CTS e fornito, a richiesta, ad un'altra alunna.

Per avere un quadro delle dotazioni tecnologiche per l'inclusone, è stata istituita da parte del Ministero dell'istruzione, l'Anagrafe Nazionale degli Strumenti e degli Ausili Didattici che è ripartita in una sezione pubblica ed in una riservata, cui accedono le Istituzioni scolastiche, gli uffici dell'Amministrazione centrale e periferica del MIM e gli uffici competenti degli Enti locali per la gestione coordinata del servizio.

L'Anagrafe rende possibile una rapidă ricognizione delle dotazioni in possesso delle Istituzioni scolastiche, nonché la rilevazione dei fabbisogni di adattamento e trasformazione. Se per esempio, si richiede per una alunna della classe quarta della scuola primaria un comunicatore o una tastiera speciale (Fig. 1), prima di procedere all'acquisto sarà possibile verificare se il dispositivo richiesto è già stato acquistato ed è in giacenza presso il CTS. Questo strumento permette un migliore utilizzo delle risorse e un abbattimento dei tempi di attesa per evadere le richieste.

Le scuole.

Ogni scuola, in cui sono iscritti alunni con disabilità può richiedere l'acquisto di ausili o fondi per la manutenzione degli stessi precedentemente acquistati. È importante chiarire che le scuole possono chiedere, partecipando ad uno specifico avviso sia sussidi didattici sia attrezzature tecniche sia tecnologie assistive per la didattica inclusiva. L'allegato tecnico¹ - Classificazione dei sussidi didattici, delle attrezzature e degli ausili tecnici per la didattica inclusiva - indica gli strumenti che possono essere richiesti dalle scuole e li classifica abbinando un codice alfanumerico e una spiegazione sul tipo di utilità della risorsa.². Per esempio, gli ausili per l'esercizio della comunicazione alternativa e aumentativa sono collegati al codice 05.06., che poi si articola in sottocodici a seconda della specificità dell'ausilio: 05.06.06 per l'addestramento alla lettura del linguaggio dei segno o 05.06.021 per ausili che supportano l'addestramento nell'uso dei simboli e dell' icone (Fig. 2)

Fig. 1



Fig. 2

05.06 Ausili per l'esercizio della comunicazione alternativa e aumentativa

05.06.03 Ausili per l'addestramento all'uso della dattilologia - Prodotti per l'addestramento, e l'apprendimento, di linguaggi manuali, ad esempio comunicazione tattile per persone sordo-cieche.

05.06.06 Ausili per l'addestramento all'uso della lingua dei segni.

05.06.09 Ausili per l'addestramento alla lettura labiale.

05.06.15 Ausili per l'addestramento all'uso del codice Braille. Prodotti per l'addestramento di persone cieche nella lettura con l'utilizzo del codice Braille.

05.06.21 Ausili per l'addestramento all'uso dei simboli e delle icone. Prodotti per l'addestramento e l'apprendimento di figure semplificate e formalizzate che rappresentano un messaggio o un'informazione.

Nella fase di elaborazione delle proposte progettuali, e nella fase di utilizzo, le scuole possono essere supportate dai CST e/o delle Ausilioteche regionali (GLIC).

Vediamo nel dettaglio la procedura per dotare una alunna di uno strumento didattico tecnologico.

Sul portale ministeriale dedicato è possibile visualizzare i bandi pubblicati in ciascuna regione per l'acquisizione dei sussidi didattici e degli ausili, e alla fine della procedura sarà possibile consultare le graduatorie con gli esiti.

La procedura prevede che siano emanati dei bandi al livello regionale con l'obiettivo di fare emergere i fabbisogni di strumenti tecnologici necessari per attuare una didattica inclusiva rivolta agli alunni e alunne con bisogni educativi speciali. In seguito è nominata una commissione composta da professionalità interne all'amministrazione scolastica, rappresentati dei comuni, regioni e associazioni di persone con disabilità, con il compito di valutare le proposte progettuali e stilare una graduatoria. Dopo la pubblicazione della graduatoria definitiva, i CTS possono procedere all'acquisto degli ausili richiesti dalle singole scuole.

Compete alle singole scuole inviare la propria candidatura al bando, nella quale deve essere specificato il tipo di ausilio richiesto per lo studente/studentessa. Per ogni richiesta è necessario caricare sul portale dedicato una scheda³ denominata scheda di progetto. La scheda è articolata in varie sezioni: dati del progetto, elementi relativi all'alunno, elementi relativi al contesto, finalità del progetto, richiesta, interventi di supporto per l'attuazione del progetto. Nella scheda progetto sono raccolte le informazioni anagrafiche dell'alunna/o con disabilità e una descrizione del suo profilo di funzionamento. E presente anche un'area in cui occorre presentare il progetto didattico mettendo in evidenza il contributo che l'uso dell'ausilio richiesto può fornire in termini di sviluppo di

competenze (autonomia, ecc.) e di apprendimenti. È prevista inoltre la possibilità di richiedere formazione specifica per l'addestramento dei docenti all'uso dell'ausilio o la manutenzione dello stesso, una volta acquistato. Nella scheda progetto deve essere indicato dettagliatamente il tipo di ausilio con riferimento ai codici descritti nell'allegato tecnico già citato.

Di solito sono i docenti di sostegno ad occuparsi della compilazione della scheda, perché è richiesto non solo un inquadramento dell'alunno in base alla diagnosi funzionale e al PEI ma anche l'analisi dei bisogni e la conseguente progettazione didattica; mentre l'iter amministrativo della domanda, quindi il caricamento del progetto sul portale e l'invio della documentazione sono a carico della direzione scolastica

I bandi regionali, che sono pubblicizzati sia sul portale dedicato⁴ sia sui siti degli uffici scolastici regionali, sono pubblicati a cadenza annuale, di solito tra agosto e settembre. Vista la complessità della scheda progetto da compilare, è necessario muoversi con anticipo sia sul versante della descrizione del progetto didattico sia per quanto concerne tutte le altre informazioni tecniche relative alla tipologia dell'ausilio (codice, caratteristiche tecniche, costo).

Le famiglie.

Cosa possono fare le famiglie per usufruire delle possibilità offerte dal Bando ausili? Occorre ricordare, come premessa, che l'efficacia di uno strumento tecnologico per potenziare gli apprendimenti dipende dalla progettazione didattica ovvero da quanto la pianificazione dell'intervento formativo è a misura dell'alunno. Nel caso specifico, il puntatore oculare è un mezzo per supportare gli apprendimenti attraverso l'utilizzo del programma Amelie, di cui una delle finalità è sostenere la strutturazione di competenze comunicative e promuovere il potenziamento cognitivo.

Se il software Amelie è già usato a casa o è stato sperimentato con successo, durante il Campus o durante una valutazione al Centro AIRETT, si potrebbe iniziare a confrontarsi con il/la docente di sostegno in merito alla possibilità di inserire nella didattica dell'alunna anche delle sessioni di lavoro con il puntatore oculare.

Per fornire un contributo operativo, le famiglie, previa consultazione con lo staff di AIRETT, potrebbero già indicare alla scuola il tipo di dispositivo, per esempio quale PC abbinato alla barra/puntatore portatile, inviando al/la docente di sostegno una scheda tecnica con le caratteristiche dell'ausilio da acquistare.

Come già sottolineato l'acquisto in sé dell'ausilio o del dispositivo non ha alcuna utilità se non inserito in una progettazione didattica che tenga conto della specificità dell'alunna. Il primo passo da fare, di conseguenza, è relazionarsi con i docenti di sostegno e il consiglio di classe per promuovere metodologie didattiche su misura per le alunne, finalizzate ad esempio a potenziare l'autonomia nella comunicazione o l'apprendimento di contenuti e competenze attraverso il supporto del programma Amelie. Per quanto concerne la progettazione didattica con il nuovo strumento, è importante fare presente ai docenti le opportunità di formazione messe in campo dallo staff di AIRETT che costituiscono un valido supporto per approcciare lo strumento e metterne il campo le potenzialità.



Antonella Cutro, Ispettrice, ufficio scolastico regionale per la Lombardia

 $^{^1\,}https://ausilididattici.indire.it/wp-content/uploads/2020/07/ALLEGATO-TECNICO-ISO-9999.pdf$

² Edizione italiana a cura di SIVA (Servizio Informazione e Valutazione Ausili), IRCCS Don Gnocchi (https://portale.siva.it/it-IT/home/default)

³ https://ausilididattici.indire.it/wp-content/uploads/2020/07/Allegato-1-Scheda-progetto.pdf

⁴ https://ausilididattici.indire.it/bandi/



In questo numero, la nostra naturopata Elisa Bignotto, la quale ha sempre dispensato utilissimi consigli per le nostre ragazze, ha voluto condividere con i lettori una sua esperienza personale di cammino nel bosco: una visione più spirituale di approccio con la natura.

Ho sperimentato che abbracciare gli alberi può essere una forma di terapia dell'anima, un modo per ricaricarsi della loro potente, pura e salutare energia e che se si impara a sedersi in silenzio accanto a loro, gli alberi possono essere fonte di risposte agli interrogativi più intimi e profondi della nostra anima. Credo fermamente e lo sostengo sia nella mia vita che nel mio lavoro di naturopata, che l'uomo quando è connesso con la natura diventi più spirituale, meno manipolabile e nella vita di tutti i giorni si comporti e pensi in modo coerente e connesso con la sua parte divina e non con le idee del mondo che fanno spesso presa nelle persone che non hanno un contatto né con la natura che ci circonda né con la natura di se stessi.

Perché camminare nel bosco

L'essere umano è biologicamente programmato per vivere in connessione con la natura e questo contatto dovrebbe essere un'esigenza e un bisogno primario come mangiare, bere e dormire. Purtroppo però non è sempre così, al giorno

d'oggi molte persone hanno perso questa connessione e ciò è motivo di tanti gesti scellerati contro la natura che vediamo ogni giorno succedere nel mondo, oltre che di tante malattie dell'anima come l'ansia, la tristezza, la depressione. Camminare nel bosco può davvero essere un balsamo che cura tante ferite emotive, un'esperienza potente e molto spirituale perché camminando nella natura ci si fonde con la contemplazione della bellezza e dell'infinito amore che il creato di cui siamo circondati è portatore. Sedersi sulla terra o su un tronco di un albero, ed essere circondati solo da esseri vegetali e animali, dal canto degli uccelli, dal fruscio delle foglie, dal vento e dall'aria fresca che sa di muschio, è un'esperienza molto potente che ci spoglia di tutto ciò che abbiamo acquisito nel mondo e ci riconnette con ciò di cui abbiamo più bisogno: il contatto con noi stessi e il creato. Un esercizio che raccomando di fare è quello di appoggiarsi ad un albero, chiudendo gli occhi e percependo prima l'energia, gli odori e la voce dell'albero su cui appoggiamo la schiena e, successivamente, entrare in connessione con

lui per poi lasciarsi andare alle sensazioni che il corpo ci rimanda senza giudicarle, semplicemente accogliendole e vivendole. Il respiro piano piano si calma, si fa profondo e inizia lo scambio di aria che entra ed esce dalle nostre narici con l'ossigeno generato dall'albero. In quel momento la mente si sgombra di ogni pensiero per lasciare spazio alla tranquillità. Quando invece troviamo un giaciglio confortevole, magari ammucchiando foglie secche sulla terra in un piccolo spazio piano e libero da rami e sassi, ci si può anche sedere. In questo caso si avverte la forte connessione con madre terra, la sua energia, potenza e morbidezza. Una volta che ci siamo sistemati comodamente cerchiamo di immaginare che la terra sotto di noi prenda tutte le tensioni, i pensieri, le paure che portiamo nel cuore e questo dona una grande leggerezza e senso di liberazione. Poi, connettendoci con il respiro si può ripetere mentalmente questo mantra "Espirando lascio andare tutte le preoccupazioni e le paure. Inspirando ricevo nuova linfa, energia e pace da ogni abitante del bosco".

I benefici del camminare nel bosco

Durante le esperienze nella natura si può sperimentare che il sole della vita non sta nel fare cose ma nel fermarsi, non nel possedere. ma nel non aver bisogno di nulla, non serve poter dire, il sole lo trovi nello stare in silenzio. La natura ci permette di fare un viaggio senza bagagli che aiuta a scoprire la bellezza e la naturalezza della "leggerezza" che poi diventa uno stile di vita. Leggerezza che non significa superficialità, ma sentirsi liberi, sollevati da ogni nostro attaccamento che porta preoccupazione e ci allontana dalla nostra vera essenza.

Il bosco allevia la solitudine, la preoccupazione, la fatica e fa entrare in noi la dolcezza, la delicatezza, la lentezza e la bellezza che sta nel creato che ci circonda. Ma vediamo i benefici più concretamente:

- Abbassa la pressione sanguigna;
- Permette alla nostra pelle di sintetizzare la preziosissima vitamina D, elemento essenziale per la salute del corpo che mantiene le ossa forti e sane, stimolando l'assorbimento di calcio e fosforo;
- Contrasta l'ansia e aiuta in caso di insonnia da stress;
- Abbassa i livelli di cortisolo nel sangue, un ormone che causa un innalzamento dei livelli di stress psicofisico e produce ansia e pensieri depressivi che sorgono spesso in inverno. Il corpo produce le endorfine e l'ormone della felicità, la serotonina;
- Attiva il sistema nervoso parasimpatico, ovvero una parte del sistema nervoso vegetativo che regola il battito cardiaco, la respirazione e la digestione. Inoltre, stimola il metabolismo e favorisce la rigenerazione del corpo;
- L'aria del bosco può aumentare in modo misurabile le cellule immunitarie attive, ciò è dovuto ai terpeni, una sostanza rilasciata dalle piante per proteggersi dai parassiti;
- Migliora l'attenzione. La vita quotidiana nella città spesso ci richiede di concentrarci su qualcosa di preciso o ci sottopone a molti sti-

moli, come i colori accesi, le luci e i rumori. Nel bosco invece i sensi percepiscono le complesse strutture della natura e questo permette al cervello di riposare. Di conseguenza, il nostro livello di concentrazione aumenta;

- Allontana preoccupazioni e pensieri portandoci a vivere il "qui e ora" offrendoci la possibilità di rallentare e sentirci parte del tutto.

L'albero più curativo per le mamme: la Quercia

La Quercia è un albero maestoso, con le sue fronde si eleva verso il cielo e con le sue forti e possenti radici penetra nella terra, ha anche una corteccia molto spessa e resistente. Le Querce sono alberi longevi, alcune hanno più di mille anni anche se la maggior parte vive al massimo fino a 600-800 anni.

Gli antichi Celti lo consideravano l'albero della forza, della resistenza e della protezione. La quercia ci aiuta a entrare in contatto con la nostra forza interiore e a tirarla fuori, lo spirito della quercia gioisce quando ci vede forti e coraggiosi.

Rappresenta l'essere umano, proteso con l'anima verso la Luce e con il corpo appartiene alla terra. Complementarietà di luce e ombra, delle nostre parti luminose e delle nostre parti più oscure. La parte eterea del nostro essere e la parte razionale. Il fiore di Bach corrispondente e che è molto utile per le mamme è OAK, il fiore associato alla forza e alla costanza. E indicato per chi abusa della propria forza di volontà, per chi pensa troppo al lavoro, ai doveri di casa, per le mamme e donne che si sfiniscono per riuscire a fare tutto, lavoro, casa, figli..... per chi non ascolta i messaggi del corpo guando chiede di rallentare. OAK aiuta a lasciar andare, a rallentare, a rispettare i propri tempi, ad alleggerirsi e a imparare a trovare tempo per se stessi e per il riposo.

Conclusioni

Quando le nostre visite al bosco inizieranno a diventare una bella abitudine, la pace e la tranquillità entreranno dentro di noi e ci rimarranno anche in città, nella nostra quotidianità. Il benessere e la pace che sentiamo nel bosco possiamo tenerli dentro di noi come preziose sensazioni da richiamare alla mente e al cuore ogni volta che ne avremo bisogno nella nostra vita di tutti i giorni. Il bosco "lavora" nella nostra interiorità anche dopo essere stati a stretto contatto con lui e ci aiuta a rigenerarci e a prepararci ad affrontare tutto ciò che la vita ci presenta ogni giorno.



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
- Avurveda
- Pratiche Yoga e Meditazione.

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

Iniziative a favore di AlRett

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

Grazie a...

Grazie Principessa Sofia

Iseo - L'Orsa scende in campo con AlRett. Il presidente Coradi annuncia lo sponsor etico.



L'ORSA ISEO PRESENTA
IL SUO SPONSOR ETICO
INSIEME PER INFORMARE



Insieme per Vincere, Non Mancate!!!

Soresina (CR) - Grazie a Matteo Merlini per l'iniziativa a favore di Al-Rett "Operazione Musical" e grazie a Bussolano Zucchi di Paolo Ottini



In occasione del compleanno del Rotary Club Morimondo Abbazia, grazie alla sua presidente Stefania Chiessi e al nostro amatissimo MAX PISU sono stati raccolti fondi per l'Associazione Airett. #rotaryclubmorimondoabbazia #MaxPisu



Ringraziamo i nostri amici **Enzo lacchetti** e la **Flotta di Vega** per la loro partecipazione alla nostra cena durante il convegno svoltosi a giugno.



Grazie all'interessamento di Lara Begnoni, mamma di Caterina la nostra Principessa Guerriera di S. Bonifacio (VI), quest'anno la squadra femminile di Volley A2 di Montecchio Maggiore (VI), scenderà in campo non solo per giocare il proprio campionato ma anche per sostenere le iniziative e i progetti di Airett. Vogliamo ringraziare in primis CARLA BURATO, Presidente di Unione Volley Montecchio Maggiore, e tutti gli altri Dirigenti e Organizzatori.

www.vipiu.it/leggi/montecchiomaggiore-volley-a2-ipag-ramondacampo-airett/





Grazie per questa bellissima iniziativa con **Open Mouth Blues Orchestra**, organizzata dalla nostra associata **Mara Frasca Altomare**



Grazie al Sindaco di Numana Gianluigi Tombolini e a tutta la comunità numanese per avere organizzato la raccolta fondi per Airett festeggiando la nostra Principessa Guerriera Alice.



Ringraziamo l'associazione **Cibodimezzo** e la sua **serata di beneficenza** per le Bimbe dagli Occhi Belli.

#cibodimezzo #lacantinadiirene



Raccolta fondi del **PROGETTO AU-RORA**. Grazie a **Marco Gòisis** per questa splendida **mostra fotografica** dedicata alla nostra Principessa Guerriera **Aurora**

https://marcogoisis.com/progetti/aurora/



Grazie ai CerviaMan e alla nostra Principessa Guerriera Azzurra





VIVA LA PENSIONE

Di Rosanna Trevisan

Tradizione vuole che, quando si va in pensione, colleghi e amici si riuniscano in una cena, dove si festeggiano ricordi ed esperienze vissute insieme fra gioie e dolori, fatiche e speranze. Dopo così tanti anni, lavorando specialmente nella Sanità, si diventa, in alcuni casi, come fratelli e sorelle ed è bello condividere anche il momento in cui si inizia "un nuovo stato di vita", più disteso e rilassante. È consuetudine, perciò, sancire questo momento, facendo un bel regalo al festeggiato.

In questa occasione, però, le festeggiate che erano ben tre (mie carissime colleghe), hanno preceduto le nostre tradizionali intenzioni, organizzando una singolare e graditissima iniziativa: dopo aver creato il gruppo degli invitati ed organizzato al meglio la serata, hanno informato che non avrebbero accettato nessun regalo personale, se non un'OFFERTA LIBERA AD AIRETT E ALLE BAMBINE DAGLI OCCHI BELLI!

L'iniziativa è stata accolta con vero entusiasmo e partecipazione da parte di tutti. La consistente somma è stata devoluta interamente ad AIRETT e ai suoi progetti.

Che dire! UN GRAZIE DI CUORE da parte mia e da AIRETT a **WAL-LY, MORENA ED ADELINA**. Buona vita!!!

In ricordo di una persona speciale

Voaliamo salutarti bellissima Veronika tenendo stretto il tuo sorriso.

Lassù tra le stelle brillerai luminosa a seguire e proteggere la tua famiglia.

Sarai sempre nei nostri cuori.



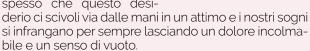
In memoria di Crocetta Sanfilippo

La morte lascia un dolore al cuore che nessuno può quarire, l'amore lascia un ricordo che nessuno può rubare. Hai sempre avuto un dolce pensiero per Matilde e adesso proteggerai lei e tutta la famiglia da lassù.



Questa nostra vita è davvero strana, a volte felice, a volte triste ma sicuramente per tutti piena di salite e ostacoli.

E una lotta quotidiana che combattiamo per giungere la felicità insita nel nostro intimo, ma succede spesso che questo desi-



È quello che è successo a questa bellissima e dolce ragazza, Lara, figlia unica, morta tragicamente questa estate in un incidente stradale insieme al fidanzato mentre trascorrevano qualche giorno di vacanza.

I suoi genitori DARIO E LUIGINA sono stati nostri sostenitori per anni nelle campagne natalizie e pasquali per Airett.

Quest'anno i loro amici più cari, che sono sempre vicini a loro, hanno pensato per Natale, ad una iniziativa generosa e particolare: raccogliere una offerta libera per donarla ad AIRETT, in memoria di Lara.

DOLORE CHE SI FA DONO D'AMORE, non chiudendosi in sé ma aprendosi ai bisogni di altri. Non c'è Natale più

"Non è tanto quello che facciamo, ma quanto AMORE mettiamo nel farlo.

Non è tanto quello che diamo, ma quanto AMORE mettiamo nel dare". (Madre Teresa di Calcutta)

Rosanna Trevisan









Lettera di una mamma a un bambino speciale: il mio

Caro Leo.

scriverti è ancora troppo presto, anche se credo che il tempo giusto non arriverà mai. Trovare delle parole corrette, per quella che è accaduto, significa fermarsi ad ascoltare e a pensare ancora di più di

quanto incessantemente io già faccia ogni singolo istante da quello stramaledetto giorno di novembre.

Ogni parola sembra inadeguata perché il dolore spezza il fiato, annebbia i pensieri e rende tutto più difficile; si brancola nel buio totale della sofferenza e disperazione vera, ma laddove finiscono le parole inizia l'amore, un amore che aiuta a narrare un racconto in cui il piccolo protagonista, nasce una decina di anni fa, in una calala giornata di metà settembre, piena di sole.

Amore mio, proprio come il sole hai scaldato i cuori di mamma e papà e illuminato la vita di tutti quelli che hanno avuto la fortuna di incontrarti, di conoscere i tuoi sorrisi, capaci di sciogliere il cuore più freddo, e di farsi coinvolgere dalle tue risate così fragorose, così improvvise e contagiose, con quell'innata capacità di donare agli altri pura gioia e pura energia positiva.

Come in tutti i racconti che si rispettino, però, deve purtroppo scendere in campo il mostro cattivo, che deve essere il più possibile spietato e forte, più il supereroe è buono e capace di donare amore e luce. Il male oscuro ha un nome: Sindrome di Rett, non un antidoto, pare imbattibile, diabolico, infimo e subdolo, silenzioso irradia il suo potere. A questa infausta sorte ormai già segnata, il piccolo guerriero Leonardo, detto il Bimbo Leo, ci insegna una grande

morale: si può andare oltre, oltre ai propri limiti, limiti che il destino, o la stessa vita ci impongono e ci vogliono dettare. Con grande forza, entusiasmo e gioia di vivere, giorno dopo giorno, hai combattuto e hai superato tante grandi battaglie, sfidando ogni previsione medica.

Hai sorpreso tutti, ma non me, orgogliosa e fiera di te, da sempre cosciente della tua grande forza e del tuo infinito coraggio, perdutamente innamorata di te, da guando i miei occhi hanno incontrato i tuoi grandi occhi spalancati alla vita, orgogliosa di te, della tua impareggiabile bellezza, che ti ha reso da subito una creatura speciale, da amare e da proteggere con cura.

La fine del nostro racconto, purtroppo, non è quella che si narra nelle migliori fiabe, almeno, spero, solo per ora; spero solo che il finale più bello sia rimandato in un altro tempo, in un'altra dimensione, in cui poterti nuovamente riabbracciare forte forte stringerti a me, per fare un pieno di amore puro, ascoltare di nuovo le tue risate che scaldavano il mio cuore, e quardarti negli occhi, perché come mi guardavi tu, non mi guarderà mai più nessuno...

Orgogliosa di te, sempre, per sempre. Con tutto l'amore che ho, la tua mamma



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

BASILICATA

Vito Tricarico

Traversa Papa Callisto 10, 75022 Irsina (MT), Tel. 340,9648134

Antonella Alagia

Via San Crispino 48, 85044 Lauria (PZ) Tel. 371.3060677

EMILIA ROMAGNA E MARCHE

Silvia Giambi

Via delle Gerbere 8, 48015 Cervia (RA) Tel. 347.3716208

LIGURIA

Giancarlo Dughera

Via Fratelli Arpie 47, 16038 Santa Margherita Ligure (GE) Tel. 348.7304688 0185.284180 Fax 0185.280239

LOMBARDIA

Eleonora Gallo

Via del forno 11, 26010 Cremosano (CR) Tel. 0373.274640 - 338.8870590

MOLISE

Simona Tucci

Viale E.Spensieri 12, 86019 Vinchiaturo (CB) Tel. 0874.348423 - 327.8303461

PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

Enrica Passerini

Via Cortassa 12/b, 10044 Pianezza (TO) Tel. 011.9664167 - 349.0962815 (ore serali)

PUGLIA

Agata Santoro

Via Dante Alighieri 14, 70010 Casamassima (BA) Tel. 347.1776922

Maria Grazia Donato

Via Putignani 281 - 70122 Bari Tel. 338.1949531

SARDEGNA

Immacolata Incardona

Via Atene, 92020 Palma di Montechiaro (AG). Tel 375.5985818

SICILIA

Mariella Costanza Tarallo

Via Lecce 28, 92015 Raffadali (AG) Tel 342.3882651

Immacolata Incardona

Via Atene, 92020 Palma Di Montechiaro (AG) Tel. 375.5985818

TOSCANA E UMBRIA

Mirko Brogioni

Via Piccolimini 19, 53100 Siena Tel 389.9879129

TRENTINO ALTO ADIGE

Erido Moratti - Marisa Grandi

Via Leonardi 84, 38019 Tuenno (TN), Tel. 338.1320005

VENETO E FRIULI VENEZIA GIULIA

Rosanna Trevisan

Via Ca' Orologio 8/a, 35030 Baone (PD) Tel. 0429.51517 - 348.7648685

Per qualunque richiesta scrivete, specificando nell'oggetto la Regione, a centrorett@airett.it che si occuperà di smistare le richieste a chi di competenza.

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

ATTENZIONE!

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



Il Consiglio Direttivo e l'organo di controllo AIRett

CONSIGLIO DIRETTIVO				
	Responsabile	Attività	Recapiti	
	Lucia Dovigo Dell'Oro (Presidente AIRett)	 Gestione Centro AlRett Ricerca e Innovazione, in particolare: Organizzazione e coordinamento Progetti di ricerca e contatti con università ed enti; Promozione studi e ricerche di nuove tecnologie; Gestione dei contratti per l'acquisizione di prestazioni lavorative e di consulenza; Attività di fundraising. 	direttivo@airett.it 339.83.36.978	
	Cristiana Mantovani (Vice presidente)	 Attività di Pubbliche Relazioni e di comunicazione istituzionale presso Associazioni, Enti e istituzioni sia Nazionali che estere; Attività di media relation e gestione dei Social media; Gestione e aggiornamento del sito internet; Adempimenti in materia di Tutela e protezione dei dati personali. 	pubblicherelazioni@airett.it 348.7072248	
0	Silvia Giambi (Tesoriere)	Pagamenti e verifica movimentazioni in entrata ed in uscita; Proposte di investimento di risorse finanziarie e rendicontazione su utilizzo fondi da Fondazioni e Enti benefattori; Adempimenti contabili, fiscali, tributari e preparazione del bilancio periodico e d'esercizio. In collaborazione con Incardona Immacolata: Coordinamento referenti regionali; Raccolta fondi in collaborazione con i referenti regionali; Rendicontazione campagne di raccolta fondi.	azzurrahope@gmail.com 347.3716208	
	Rosanna Trevisan (Segretaria)	Tenuta libri associativi, verbali riunioni del Consiglio Direttivo e dell'Assemblea; Organizzazione e redazione documentazione per convocazione Assemblea e per organizzazione convegni; Tenuta cadenzario attività associative. In collaborazione con Immacolata Incardona: Contatti con i ricercatori per i progetti di ricerca; Contatti con i centri di riferimento clinici; Relazioni intermedie e finali dei progetti da sottoporre al comitato scientifico; Pagamenti fornitori e prestatori.	rosanna.trevisan@gmail.com 348.7648685	
	Mirko Brogioni	In collaborazione con Cristiana Mantovani e Maria Grazia Donato (membro esterno del Consiglio Direttivo, referente per i rapporti con le associazioni estere); Rapporti con enti, associazioni, Istituti, federazioni, organizzazioni nazionali ed internazionali che si occupano di sanità, malattia rare – in particolare Sindrome di Rett – al fine di promuovere l'attività di AlRett e proporre eventuali rapporti di collaborazione precedentemente presentati, discussi e approvati in Consiglio direttivo; Aggiornamenti e sintesi su convegni, incontri, webinar su RTT.	mirbrogio@gmail.com 389.9879129	
	Immacolata Incardona	In collaborazione con Rosanna Trevisan: Contatti con i ricercatori per i progetti di ricerca; Contatti con i centri di riferimento clinici; Relazioni intermedie e finali dei progetti da sottoporre al comitato scientifico; Fornisce indicazione al tesoriere x i pagamenti a fornitori e prestatori. In collaborazione con Silvia Giambi: Coordinamento referenti regionali; Raccotta fondi in collaborazione con i referenti regionali; Rendicontazione campagne di raccolta fondi.	imma.i@hotmail.it 339.6502881	
Se 50	Emanuele Mucignato	 Coordinamento attività dei soggetti, anche esterni all'Associazione, che materialmente detengono i beni in rimanenza di proprietà di AIRett; Ordini di materiale e invio dello stesso ai referenti regionali; Fornisce indicazione al Tesoriere per i pagamenti dei fornitori; 	emanuelemucignato@libero.it 348.5901241	



Roberto Stanghellini

roberto.stanghellini@gruppocastelli.com

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



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

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

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



CDRom "LA RIABILITAZIONE NELLA SINDROME DI RETT" - Rosa Angela Fabio I.S.U. - Università Cattolica di Milano - € 8,00 più spese

i.s.u. - Universita Cattolica di Milano - € 8,00 più spese di spedizione.

Nel CDRom vengono presentati i filmati della strada percorsa da alcune bambine con Sindrome di Rett per arrivare a comunicare (una piccola parte di questo CD è già stata vista a Siena in occasione dell'Assemblea Nazionale).

Il CD è accompagnato da un opuscolo esplicativo di tali filmati scritto dalla Dott ssa Fabio che rappresentano la Comunicazione Aumentativa Alternativa (C.A.A.) attraverso l'apprendimento della lettura. Chi è interessato può ordinarlo all'indirizzo e-mail: lucia@airett.it o telefonicamente al n° 045-9230493.

Un ringraziamento particolare va rivolto alla Dott.ssa Fabio che non ha voluto nessuna ricompensa per questo lavoro, pertanto ci ha permesso di avere questo CDRom ad un costo contenuto.

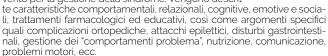
Kathy Hunter - SINDROME DI RETT - UNA MAP-PA PER ORIENTARE GENITORI E OPERATORI SULLA QUOTIDIANITÀ

Vannini Editrice - € 25,50

LA RIABILITAZIONE

NELLA SINDROME DI RETT

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 descrit-



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

Un vero e proprio "manuale di istruzioni", uno strumento indispensabile che tutte le famiglie Rett e gli operatori dovrebbero acquistare e tenere sempre a portata di mano.



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

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

I criteri diagnostici di un disturbo sono le sue caratteristiche distintive, che in molti casi riflettono l'eziologia, la fisiopatologia e l'evoluzione. Questo è il caso della sindrome di Rett (RTT), con una storia di criteri diagnostici che tracciano la traiettoria della nostra conoscenza

sul disturbo. La nostra visione attuale è che la RTT sia un disturbo dello sviluppo neurologico e non degenerativo, nonostante le sue dinamiche

temporali che includono periodi di perdita della funzione e, in molti individui, declino delle capacità dopo l'infanzia.

Adriano Franzoni - DI PUGNI E DI CUORE

Offerta libera a partire da € 15

Un libro sulla storia del pugile Natale Vizzoli, pluricampione europeo tra gli anni 70 e 80.

Per ordini scrivere a: regali@airett.it



RETT SYNDROME COMMUNICATION GUIDELINES

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

Le Linee guida per le comunicazioni sulla Sindrome di Rett possono aiutare le persone che seguono e interagiscono con le pazienti con la Sindrome di Rett.

Spesso si sottovalutano le capacità comunicative delle persone con Sindrome di Rett che dunque rischiano di essere escluse dalle interazioni scolastiche, di gioco e sociali.

Per risolvere questo problema critico, sono state create le Linee Guida per le comunicazioni sulla Sindrome di Rett che offrono a genitori, caregiver, professionisti della comunicazione, terapisti, educatori - in breve, chiunque interagisca o fornisca assistenza a pazienti con la Sindrome di Rett - l'accesso alle migliori informazioni e strategie per facilitare la comunicazione del bambino.



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

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

In occasione del suo Ventennale, l'AlRett ha invitato i clinici del Comitato Scientifico a realizzare un libretto informativo sull'affezione, con il contributo anche di alcuni Collaboratori, allo scopo di promuovere un

avanzamento della presa in carico delle bambine, ragazze, donne con Sindrome di Rett.

Esso è dedicato ai Genitori, soprattutto di soggetti con nuova diagnosi, ai Pediatri di Famiglia, ai Medici di Medicina Generale e ai Medici Specialisti che hanno in cura tali assistite. Ha l'obiettivo di offrire a chi ha in carico il singolo soggetto, indicazioni e suggerimenti da parte di Colleghi che sono di riferimento per più pazienti affette, con esperienze settoriali specifiche e che operano in collaborazione ed in coordinamento interdisciplinare.

Il libro si può richiedere: all'indirizzo e-mail **segreteria@airett.it**, al nume-ro **339.8336978** o direttamente ai responsabili regionali.

Nicola Savino - LACRIME DI FRAGOLA

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

Una favola delicata e divertente come il suo autore che, con l'ironia dei grandi, spiega il mondo ai piccoli con le sue tante differenze e, a volte ingiustizie. Una metafora contro il bullismo, giocata e scritta con intelligenza e ironia.



Chi fosse interessato può acquistare il libro in libreria oppure ordinarlo scrivendo una email a: regali@airett.it



Caterina Berardi - Pensieri in libertà

Offerta libera a partire da € 15

Caterina Berardi, dedica alle "Bimbe dagli occhi Belli" e all'AIRett un bellissimo libro di poesie.

Per ordini scrivere a: regali@airett.it



Offerta libera a partire da € 15

Claudio Baglioni, dedica alle "Bimbe dagli occhi Belli" e all'AIRett un'edizione speciale del libro di favole da lui scritto "L'invenzione del naso e altre storie".

Per ordini scrivere a: regali@airett.it





Centri di riferimento AlRett

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

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

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

Per migliorare le comunicazioni, consigliamo di indicare nella email:

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

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

ISTITUTO GIANNINA GASLINI, GENOVA

UO e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile

Referente del Centro Dott.ssa Giulia Prato - Email giulia_prato@hotmail.com - Cell. 339.2712005 (ore 14.30 - 16.00)

OSPEDALE SAN PAOLO, MILANO

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

OSPEDALE BAMBINO GESÙ. ROMA

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

POLICLINICO UNIVERSITARIO, MESSINA

Dipartimento di Patologia Umana dell'Adulto e dell'Età Evolutiva "Gaetano Barresi"- UOC di Neuropsichiatria Infantile Direttore f.f. Dott.ssa Antonella Gagliano

Referenti del Centro:

Dott.ssa Gabriella Di Rosa - Email gdirosa@unime.it - Cell. 349.7386079

Dott.ssa Erika 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

ARETT Associazione Italiana Rett

Come associarsi

L'AIRett (Associazione Italiana Rett)

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

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

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

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

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

Per effettuare tutti i versamenti di contributi volontari e quote associative

- ➤ BONIFICO BANCARIO: intestato ad "AIRett (Associazione Italiana Rett)" 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.