

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI SALERNO



Percorsi di formazione per il conseguimento della specializzazione per le attività di sostegno didattico agli alunni con disabilità

Scuola Secondaria di Secondo Grado

ELABORATO FINALE

*"Gli occhi che parlano: inclusione scolastica e strategie di sostegno per
le bambine con Sindrome di Rett"*

Relatore:

Chiar.mo Prof. Cozzolino Mauro

Candidata

Mariateresa Pansardi

Matricola:

SOS_SUP03243

ANNO ACCADEMICO 2023/2024

A mia madre e mio padre, radici profonde e ali forti del mio cammino.

A Giuseppe, presenza costante e complice del mio viaggio.

A mia nonna Pina, custode silenziosa di verità profonde e amore incrollabile.

A mio nonno Ottavio, dalla mia metà di terra alla tua metà di cielo.

*A Romolo e Roberto, anime preziose con cui sono cresciuta,
che mi hanno insegnato con naturalezza la bellezza di ogni differenza,
donandomi la spinta per diventare insegnante di sostegno.*

*A Letizia, conferma viva e luminosa della strada che ho scelto, che con dolcezza infinita
mi ha insegnato l'essenza profonda del mio lavoro.*

A Salvatore, amore paziente, casa e destino. Per oggi, domani e sempre.

INDICE

1	INDICE.....	4
2	INTRODUZIONE	7
1	CAPITOLO I: LA SINDROME DI RETT	10
1.1	Inquadramento teorico: eziologia, scoperta e cause genetiche	10
1.2	Caratteristiche cliniche e progressione della sindrome.....	15
1.3	Criteri clinici e genetici per la diagnosi della sindrome di Rett.....	18
2	CAPITOLO II L'INTERVENTO EDUCATIVO E RIABILITATIVO	24
2.1	Il ruolo dell'insegnante di sostegno	24
2.2	Strategie educative e didattiche.....	25
2.3	Tecnologie assistive e il loro impatto nell'apprendimento.....	32
2.4	Comunicazione aumentativa alternativa (CAA) e interventi riabilitativi	36
2.5	Sistemi di puntamento oculare e tecnologie avanzate.....	44
3	CAPITOLO III: L'ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT E IL SOFTWARE AMÉLIE 49	
3.1	Storia, missione e interventi a supporto delle famiglie.....	49
3.2	Amélie: l'amica che da voce agli occhi	52
3.3	La classe viola: un ambiente educativo e terapeutico su misura.....	70
4	CAPITOLO IV: LA FAMIGLIA E LA SINDROME DI RETT	80
4.1	L'impatto psicologico sui genitori	80
3.2	Strategie di adattamento e supporto psicologico.....	86
3.3	Intervista ai genitori di una ragazza con sindrome di Rett.....	89

4	CONCLUSIONI	96
5	RINGRAZIAMENTI.....	96
6	Riferimenti bibliografici	101

INTRODUZIONE

La Sindrome di Rett è una malattia rara di origine genetica che colpisce principalmente le bambine e si manifesta con una regressione progressiva delle capacità motorie e comunicative. Si tratta di una condizione che impatta profondamente la vita delle persone affette e delle loro famiglie, rendendo necessaria un'attenzione specifica sia a livello medico che educativo.

Il mio interesse per questa tematica nasce da un'esperienza diretta: quando lavoravo come educatrice, ho avuto modo di seguire una ragazza con Sindrome di Rett presso il suo domicilio. In seguito, durante il tirocinio per il TFA, ho ritrovato la stessa ragazza nel contesto scolastico, avendo così l'opportunità di continuare a lavorare con lei. Questo percorso continuativo mi ha permesso di conoscere da vicino le sfide quotidiane che vivono sia le bambine affette da questa sindrome sia le loro famiglie, portandomi a riflettere in modo ancora più profondo sulla necessità di un'educazione inclusiva adeguata. L'esperienza ha consolidato il mio interesse per l'inclusione scolastica e per l'importanza di strategie educative specifiche che favoriscano l'apprendimento e la comunicazione.

Un momento cruciale nella vita di una famiglia è la diagnosi della Sindrome di Rett. Come raccontato da Hunter (2003) nel capitolo *Benvenuti sul pianeta Rett*, le famiglie che ricevono questa diagnosi spesso provano un senso di smarrimento, paragonabile a un viaggio in un luogo sconosciuto, senza mappe né indicazioni. Il passaggio da una vita considerata "normale" a una realtà caratterizzata da bisogni speciali e continue sfide educative e assistenziali può essere travolgente.

Come espresso nella metafora del *Libro della vita*, non è possibile riscrivere il proprio destino, eliminando i capitoli più difficili. Le famiglie devono trovare la forza di accettare la loro nuova realtà e trasformare il dolore in consapevolezza. La chiave sta nel costruire percorsi educativi adeguati, sfruttando ogni strumento disponibile per garantire alle bambine con Sindrome di Rett un'integrazione scolastica che non sia solo un diritto, ma un'opportunità reale di crescita e sviluppo (Hunter, 2003).

Un contributo fondamentale in questo ambito è offerto dall' Associazione Italiana Rett , che da anni lavora per sensibilizzare l'opinione pubblica, sostenere le famiglie e sviluppare progetti innovativi per migliorare la qualità della vita delle bambine con Sindrome di Rett. Tra questi, assume particolare rilievo il software Amélie , un programma studiato per favorire la comunicazione e l'interazione delle bambine con grave compromissione del linguaggio e della motricità.

Questa tesi rappresenta quindi un percorso di approfondimento personale e professionale, con l'obiettivo di analizzare e proporre metodologie efficaci per garantire un'integrazione scolastica concreta e significativa. L'obiettivo principale di questa tesi è analizzare le strategie educative e di sostegno più efficaci per l'inclusione scolastica delle bambine con Sindrome di Rett. Nello specifico, la ricerca si propone di:

- Comprendere le caratteristiche cliniche e i bisogni educativi specifici delle bambine con Sindrome di Rett.
- Analizzare gli strumenti didattici e le tecnologie assistive che possono facilitare l'apprendimento e la comunicazione.
- Esaminare il ruolo dell'insegnante di sostegno e dell'ambiente scolastico nel processo di inclusione.
- Valutare l'efficacia della Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA) come supporto per migliorare l'interazione e l'apprendimento.
- Approfondire il contributo dell' Associazione Italiana Rett e del software Amélie nel supporto alla comunicazione e all'inclusione.
- Raccogliere testimonianze e studi di caso per offrire una visione concreta delle sfide e delle opportunità nel percorso educativo delle bambine con questa sindrome.

La ricerca si basa su un approccio qualitativo, combinando un'analisi teorica della letteratura scientifica con un'indagine sulle pratiche educative adottate nel contesto scolastico. Sono stati esaminati:

- Studi scientifici e articoli accademici sulla Sindrome di Rett e sull'educazione inclusa.
- Esperienze dirette di famiglie e insegnanti per comprendere le reali difficoltà e le strategie più efficaci.
- Strumenti tecnologici e software dedicati , con un focus particolare su soluzioni innovative come il programma *Amélie* .
- Il ruolo dell'Associazione Italiana Rett nel supporto educativo e nella diffusione di strategie inclusive.
- Interviste con i genitori di bambine con Sindrome di Rett, per raccogliere testimonianze dirette sulle difficoltà e sulle soluzioni adottate nel quotidiano.

Attraverso questo approccio, la tesi vuole offrire un quadro dettagliato e operativo su come rendere la scuola un ambiente realmente inclusivo per le bambine con Sindrome di Rett.

CAPITOLO I

LA SINDROME DI RETT

1.1 Inquadramento teorico: Etiologia, scoperta e cause genetiche

La sindrome di Rett è un grave disturbo neurologico dello sviluppo, che colpisce quasi esclusivamente le bambine (Neul et al., 2010). Dopo un periodo iniziale di sviluppo apparentemente normale nei primi mesi di vita, si assiste a una regressione delle abilità acquisite: le piccole perdite progressivamente la capacità di parlare e l'uso funzionale delle mani, sviluppando movimenti stereotipati (come il tipico *hand-wringing* o torcere delle mani), problemi di deambulazione, convulsioni e disabilità intellettiva severa. (Glaze et al., 2010).

Le bambine affette da questa patologia, infatti, vengono chiamate "*bambine dagli occhi belli*", data la loro spiccata capacità di comunicare con lo sguardo. (Hunter, 2003).

Con un'incidenza di circa 1 su 10.000 nate femmine, la sindrome di Rett rappresenta una delle più comuni cause genetiche di grave disabilità intellettiva nelle donne (Amir et al., 1999). Solo raramente colpisce i maschi, nei quali la mutazione genetica causa forme molto più gravi e spesso letali in epoca prenatale o neonatale.

La condizione fu descritta per la prima volta nel 1966 dal pediatra neuropatologo austriaco Andreas Rett , che notò in 22 bambine uno schema clinico ricorrente di perdita di abilità e movimenti manuali ripetitivi. Rett pubblicò le sue osservazioni in lingua tedesca, cercando di sensibilizzare la comunità medica europea sul nuovo quadro patologico da lui individuato. (Hagberg et al., 1983). Tuttavia, queste prime pubblicazioni non ebbero eco internazionale immediato, sia per la barriera linguistica sia perché le bambine affette venivano spesso diagnosticate erroneamente con autismo , paralisi cerebrale o altri disturbi dello sviluppo già noti

(Neul et al., 2010). In quegli anni mancava ancora un riconoscimento formale della sindrome di Rett come entità distinta al di fuori dell'area germanofona.

A prescindere da Rett, anche il neurologo pediatra svedese Bengt Hagberg osservò casi simili alla fine degli anni '70. Durante un convegno di neurologia pediatrica in Europa (1978), Hagberg venne a conoscenza delle pubblicazioni di Rett e scoprì che quest'ultimo aveva persino riportato un caso sul *Handbook of Clinical Neurology* associandolo però erroneamente a iperammoniemia (un riscontro poi rivelatosi spurio). Realizzando che stavano studiando la medesima condizione, Hagberg entrò in contatto con Rett nel 1981 e, insieme a colleghi di Francia e Portogallo, programmò la prima pubblicazione internazionale sulla sindrome. Nel 1983, Hagberg e collaboratori pubblicarono sulla rivista *Annals of Neurology* uno studio su 35 bambine provenienti da diversi paesi, definendo clinicamente la malattia e proponendo di denominarla “*sindrome di Rett*” in onore del medico austriaco (Hagberg et al., 1983). Questo articolo in inglese ebbe grande diffusione e segnò il riconoscimento mondiale della nuova sindrome, fino ad allora sfuggita ai più. In breve tempo la sindrome di Rett fu identificata come una delle principali cause di ritardo cognitivo grave nelle femmine a livello globale.

Successivamente, durante gli anni '80, la consapevolezza e la conoscenza della malattia si diffuse rapidamente nella comunità scientifica e tra i clinici. Dal 1983 al 1987 il numero di casi diagnosticati crebbe da poche decine a oltre 1.250 casi nel mondo.

Nel 1985 venne fondata negli Stati Uniti l' International Rett Syndrome Association (IRSA) ad opera di familiari e medici, con lo scopo di promuovere la ricerca e il supporto ai pazienti. Furono stabiliti criteri diagnostici più chiari e si organizzarono convegni medici internazionali dedicati alla sindrome. Nei decenni consecutivi, ulteriori lavori scientifici hanno ripercorso la storia della scoperta: ad esempio, analisi storiche recenti hanno sottolineato come le intuizioni iniziali di Andreas Rett fossero avanti sui tempi, ma rimasero a lungo poco note fuori dall'Europa fino alla pubblicazione di Hagberg del 1983.

Oggi la sindrome di Rett è riconosciuta globalmente come un disturbo neurosviluppo distinto, e la sua scoperta viene annoverata tra i notevoli progressi della neurologia pediatrica del XX secolo.

Nel 1999 la neurologa Huda Zoghbi e colleghi hanno scoperto che praticamente tutti i casi tipici di sindrome di Rett sono dovuti a mutazioni de novo (sporadiche) nel gene MECP2 (Bird, 2007).

Questo gene, localizzato sul cromosoma X, codifica la proteina MeCP2 (metil-CpG Binding Protein 2), un regolatore epigenetico che si lega al DNA metilato e silenzia l'espressione genica attraverso il reclutamento di correpresori. Tale funzione è essenziale per lo sviluppo del sistema nervoso centrale, in particolare per la maturazione delle sinapsi e delle connessioni neuronali.

L'assenza o il malfunzionamento di MeCP2 altera l'espressione di numerosi geni cerebrali, compromettendo lo sviluppo neuronale postnatale. Studi neuropatologici hanno rilevato nel cervello delle pazienti una riduzione di volume e peso, con alterazioni morfologiche dei neuroni, pur in assenza di neurodegenerazione franca.

La trasmissione genetica della sindrome di Rett segue un modello dominante legato all'X: nelle femmine eterozigoti una sola copia mutata è sufficiente a causare la patologia, mentre nei maschi emizigoti la mutazione risulta quasi sempre letale in utero o nei primi mesi di vita. In rari casi, anche i maschi possono manifestare la sindrome in presenza di anomalie cromosomiche (ad esempio XXY) o mosaicismi genetici (Amir et al., 1999). L'incidenza stimata è di circa 1 su 10.000 nati femmine nel mondo, rendendola una delle encefalopatie genetiche dello sviluppo più comuni nel sesso femminile.

Oltre a MECP2, sono stati identificati altri due geni responsabili di forme atipiche della sindrome: CDKL5 e FOXP1. Mutazioni in CDKL5 (anch'esso sul cromosoma X) causano una variante a esordio precoce con crisi epilettiche nei primi mesi di vita, nota anche come sindrome di Hanefeld. Mutazioni in FOXP1 (sul cromosoma 14) determinano la cosiddetta variante congenita, caratterizzata da

ipotonia e grave ritardo sin dalla nascita, senza una fase iniziale di sviluppo normale. FOXP1 codifica un fattore di trascrizione cruciale per lo sviluppo del telencefalo e condivide percorsi molecolari con MeCP2. Nonostante alcune differenze cliniche, queste varianti rientrano nello spettro dei disturbi Rett-correlati, presentando fenotipi sovrapponibili alla forma classica. Oltre il 95% dei casi tipici presenta mutazioni in MECP2, mentre le forme atipiche sono spesso associate a CDKL5 o FOXP1.

Un aspetto rilevante della genetica della sindrome di Rett è la correlazione genotipo-fenotipo. Sono state identificate oltre 300 mutazioni patogene in MECP2, alcune delle quali rappresentano “hot-spot” ricorrenti. Le mutazioni con maggiore perdita funzionale, come quelle nonsense o frameshift (es. p.R255X, p.R270X), si associano a quadri clinici più gravi, con compromissione significativa di linguaggio e mobilità. Mutazioni missenso più lievi, come p.R133C, possono risultare in fenotipi moderati, con uso parziale delle mani e linguaggio in parte conservato. Anche il fenomeno della lionizzazione (inattivazione casuale di uno dei due cromosomi X) nelle femmine incide sull'espressività clinica: un'attivazione prevalente del cromosoma X mutato comporta un quadro più severo, mentre l'attivazione dell'allele sano può attenuare i sintomi. Gli studi internazionali hanno confermato correlazioni significative tra specifiche mutazioni e profili clinici, utili per la prognosi e la gestione terapeutica.

La scoperta del gene MECP2 e la comprensione del suo ruolo hanno aperto nuove prospettive terapeutiche. Studi su modelli murini hanno mostrato che la reintroduzione della proteina può invertire i sintomi neurologici anche in fase adulta. In un esperimento condotto da Adrian Bird nel 2007, il ripristino dell'espressione di Mecp2 in topi affetti ha portato a un netto miglioramento del quadro clinico, suggerendo la possibilità di reversibilità del danno neuronale (Bird, 2007).

Attualmente, sono in sviluppo varie strategie terapeutiche mirate:

- Terapia genica sostitutiva: mira a introdurre una copia funzionante di MECP2 tramite vettori virali adeno-associati (AAV), con attenzione al dosaggio per evitare effetti tossici. Due protocolli sono entrati recentemente in fase di trial clinico.
- Editing genetico: tecniche come CRISPR/Cas9 mirano a correggere direttamente la mutazione nel DNA. Approcci di genome editing per MECP2 sono in fase preclinica e offrono una potenziale soluzione definitiva (Trevathan et al., 2023).
- Read-through di codoni di stop prematuri: circa il 30% delle pazienti presenta mutazioni nonsense che introducono stop codon prematuri. Alcuni farmaci sperimentali, come quelli usati per la fibrosi cistica, mirano a consentire la lettura oltre il codone di stop, producendo una proteina MeCP2 quasi completa. Sono allo studio anche tRNA soppressori specifici.
- Riattivazione dell'X silenziato: poiché circa la metà delle cellule femminili inattiva l'X sano, alcuni studi cercano di riattivare l'allele funzionale di MECP2 tramite modulazione epigenetica, ad esempio agendo sull'RNA XIST.
- Terapie farmacologiche sintomatiche: parallelamente alle strategie genetiche, si stanno testando molecole per alleviare i sintomi. Un esempio promettente è trofinetide, un analogo dell'IGF-1 che modula l'attività sinaptica e riduce l'infiammazione neuronale. In studi clinici ha migliorato comunicazione, interazione sociale e funzioni motorie in pazienti con Rett, ed è stato approvato dalla FDA nel 2023 (Trevathan et al., 2023). Sono inoltre in corso sperimentazioni con altri farmaci, come modulatori del glutammato, agonisti dopaminergici o trattamenti per le apnee respiratorie.

La sindrome di Rett è oggi riconosciuta come una condizione clinico-genetica ben definita. La scoperta delle sue basi molecolari ha rivoluzionato la diagnosi e aperto la strada a terapie mirate. Sebbene le attuali cure siano ancora prevalentemente sintomatiche, i progressi della ricerca offrono speranza concreta di migliorare significativamente la qualità di vita delle pazienti. Le collaborazioni internazionali, l'impegno della comunità scientifica e delle associazioni dei familiari stanno accelerando il cammino verso trattamenti efficaci e, auspicabilmente, una futura cura.

1.2 Caratteristiche cliniche e progressione della malattia

Questo La Sindrome di Rett si sviluppa tipicamente in quattro fasi cliniche:

➤ Fase I: Stagnazione precoce (6-18 mesi)

Il primo stadio inizia tra i 6 e i 18 mesi di vita ed è spesso sottovalutato, poiché i sintomi della sindrome si manifestano in modo lieve e poco evidente. Sia i genitori che i medici potrebbero non notare immediatamente il rallentamento nello sviluppo. La bambina continua ad acquisire nuove competenze, ma con una progressione più lenta rispetto alla norma. In alcuni casi presenta ipotonia e difficoltà nella suzione. A un certo punto, la crescita si arresta e lo sviluppo motorio risulta compromesso. Questo stadio può durare pochi mesi, ma in alcuni casi si protrae per oltre un anno. In questa fase, la bambina può mostrare un ridotto interesse per l'ambiente circostante, con uno scarso contatto visivo e poco coinvolgimento nei giochi. Viene spesso descritta come tranquilla e particolarmente silenziosa. Possono emergere difficoltà motorie, con ritardi nel raggiungimento di tappe fondamentali come stare seduta, gattonare o alzarsi in piedi. Progressivamente diventano più evidenti problemi di attenzione e movimenti involontari delle mani. Anche la crescita del cranio potrebbe subire un rallentamento, sebbene in alcuni casi questa alterazione risulti così lieve da non destare subito sospetti.

➤ Fase II: Regressione rapida (1-4 anni)

Lo stadio 2 si manifesta tra il primo e il quarto anno di vita e può durare da alcune settimane fino a diversi mesi. L'evoluzione può avvenire in modo rapido o progressivo, portando alla perdita delle abilità manuali fini e della capacità di linguaggio. In questa fase compaiono i primi movimenti stereotipati delle mani, tra cui il caratteristico *hand washing*, un gesto ripetitivo che ricorda il lavarsi le mani, in cui le mani vengono sfregate l'una contro l'altra in modo continuo e involontario. Queste stereotipie sono presenti durante la veglia ma tendono a scomparire nel sonno.

Le mani vengono spesso mantenute in una posizione tipica, vicino alla linea mediana del corpo o lungo i fianchi, con movimenti che possono essere intermittenti. Sono frequenti anche alterazioni del respiro, che possono includere episodi di iperventilazione o apnea. Prima di questi episodi, alcune bambine possono manifestare ansimare, emettere aria con forza o sputare, mentre durante il sonno la respirazione appare generalmente regolare.

A livello comportamentale, alcune bambine mostrano tratti che potrebbero essere erroneamente associati a disturbi dello spettro autistico, a causa della progressiva difficoltà nelle interazioni sociali, della ridotta capacità di comunicazione e dell'assenza di interesse per giochi di imitazione e immaginazione. Inoltre, possono manifestarsi irritabilità e disturbi del sonno, con risvegli improvvisi accompagnati da risate o grida incontrollate. Questo può generare momenti di instabilità, soprattutto nei periodi di maggiore agitazione.

Dal punto di vista motorio, la deambulazione è spesso compromessa, risultando instabile e caratterizzata da movimenti scoordinati e a scatti. La bambina può incontrare difficoltà nell'iniziare un movimento e può essere presente anche il digrignamento dei denti (bruxismo). Infine, si osserva un rallentamento della crescita della circonferenza cranica, che inizia generalmente intorno al terzo mese di vita e può protrarsi fino ai quattro anni.

➤ Fase III: Stabilizzazione (2-10 anni)

Il terzo stadio si manifesta generalmente tra i 2 e i 10 anni, subentrando alla fase di regressione e potendo perdurare per diversi anni. In questa fase, il quadro clinico si stabilizza, poiché il periodo di perdita delle abilità si è ormai concluso. Tuttavia, alcuni sintomi tendono a diventare più evidenti, come aprassia, difficoltà motorie, scoliosi e crisi epilettiche.

Parallelamente, si osservano miglioramenti sotto il profilo comportamentale: le bambine appaiono meno irritabili, piangono meno frequentemente e mostrano una riduzione dei tratti riconducibili ai disturbi dello spettro autistico. Il contatto visivo diventa più costante e vi è una maggiore curiosità verso l'ambiente circostante. Anche il livello di attenzione e le capacità comunicative subiscono un'evoluzione positiva, contribuendo a una maggiore interazione con il mondo esterno.

Molte delle persone affette da sindrome di Rett rimangono in questa fase per la maggior parte della loro vita, mantenendo una condizione relativamente stabile rispetto agli stadi precedenti.

➤ Fase IV: Deterioramento motorio tardivo (dall'adolescenza in poi)

Il quarto stadio ha inizio dopo i 10 anni e si caratterizza per un progressivo declino della mobilità. Si distinguono due varianti: lo stadio 4A, che riguarda coloro che inizialmente erano in grado di camminare ma successivamente hanno perso questa capacità, e lo stadio 4B, che comprende chi non ha mai acquisito la deambulazione autonoma.

Durante questa fase, la debolezza muscolare, la rigidità articolare, la spasticità e la scoliosi contribuiscono a una progressiva compromissione delle abilità motorie. È comune osservare gonfiore, raffreddamento e una colorazione bluastra dei piedi. Nonostante le difficoltà fisiche, non si verificano ulteriori regressioni nelle capacità cognitive, nelle abilità comunicative o nell'uso delle mani.

Al contrario, si nota un miglioramento nel contatto visivo e nella sfera emotiva, con una maggiore capacità di interazione con l'ambiente circostante. Anche i movimenti stereotipati delle mani tendono a diminuire in frequenza e intensità. Per quanto riguarda lo sviluppo puberale, nella maggior parte dei casi l'età di insorgenza è in

linea con la norma. In generale, le persone affette da sindrome di Rett tendono a mantenere un aspetto più giovane rispetto alla loro età anagrafica.

Oltre alle alterazioni nelle fasi di sviluppo, la sindrome si manifesta con una serie di sintomi caratteristici che coinvolgono diverse funzioni cognitive, motorie e neurologiche:

- Disturbi della comunicazione: Le bambine con RTT perdono progressivamente la capacità di esprimersi verbalmente e ricorrono a forme alternative di comunicazione, come gesti o sguardi (Lotan et al., 2019).
- Stereotipie manuali: Movimenti ripetitivi delle mani, come il torcimento o lo sfregamento, rappresentano un tratto distintivo della sindrome.
- Deficit motorio: L'ipotonia iniziale evolve in spasticità e rigidità muscolare, portando a difficoltà nella deambulazione.
- Problemi respiratori: Episodi di iperventilazione o apnea possono manifestarsi con varia gravità.
- Disturbi del sonno: La qualità del sonno è spesso compromessa da risvegli frequenti e difficoltà nell'addormentarsi.
- Epilessia: Circa il 70-90% delle pazienti sviluppa crisi epilettiche nel corso della vita (Glaze et al., 2010).

1.3 Criteri clinici e genetici per la diagnosi della Sindrome di Rett

La Sindrome di Rett (RTT) è scientificamente riconosciuta come un disordine neurologico grave con eziologia genetica - l'insieme delle cause -, che colpisce prevalentemente, se non esclusivamente, soggetti di sesso femminile durante i primi due anni di vita.

La Sindrome di Rett viene presa in considerazione dopo aver escluso una serie di altri disturbi neurologici e dello sviluppo. La diagnosi si basa su criteri clinici definiti, che comprendono l'osservazione di segni e sintomi specifici da parte di medici specialisti (Neul et al., 2010).. Il processo diagnostico prevede una

valutazione dettagliata dello sviluppo iniziale della bambina, della sua anamnesi e delle attuali condizioni fisiche e neurologiche. (Hagberg et al., 1983).

Per la diagnosi della Sindrome di Rett, al momento sono richiesti i seguenti criteri essenziali:

- Sviluppo apparentemente normale fino ai 6-18 mesi di vita.
- Circonferenza cranica nella norma alla nascita, seguita da un rallentamento nella crescita del cranio tra i 3 mesi e i 4 anni.
- Gravi disfunzioni del linguaggio e perdita dei movimenti volontari delle mani, unite a ritardo intellettivo.
- Movimenti stereotipati delle mani come lavaggio, sfregamento, battito, o portare le mani alla bocca.
- Instabilità del tronco e degli arti, specialmente in posizione eretta.
- Se il soggetto è in grado di camminare, presenza di un passo insicuro, a base allargata, rigido o sulle punte.

Questi sintomi non sono necessariamente richiesti per la diagnosi, ma possono essere presenti e svilupparsi nel tempo:

- Irregolarità respiratorie: apnea, iperventilazione e deglutizione d'aria, con conseguente gonfiore addominale.
- Anomalie dell'EEG, tra cui rallentamento del ritmo cerebrale e attività epilettiforme.
- Crisi epilettiche.
- Rigidità muscolare, spasmi e contratture articolari, che peggiorano con l'età.
- Scoliosi.
- Bruxismo (digrignamento dei denti).

- Piedi piccoli rispetto alla statura.
- Ritardo nella crescita.
- Ridotta massa muscolare e rischio di obesità in età adulta.
- Disturbi del sonno, irritabilità e agitazione.
- Difficoltà di masticazione e deglutizione.
- Problemi circolatori alle estremità, con mani e piedi freddi e bluastri.
- Ridotta mobilità progressiva.
- Stitichezza.

È importante sottolineare che non tutte le persone affette dalla Sindrome di Rett presentano tutti questi sintomi e che vi possono essere ampie differenze individuali.

Ognuno dei seguenti criteri esclude la diagnosi di Sindrome di Rett:

- Ingrossamento degli organi interni o segni di disturbi metabolici.
- Perdita della vista a seguito di retinopatie o atrofie ottiche.
- Microcefalia alla nascita.
- Evidenza di disturbi metabolici congeniti o malattie degenerative.
- Disturbi neurologici causati da infezioni o traumi cranici.
- Ritardo della crescita in utero.
- Evidenza di traumi cerebrali acquisiti dopo la nascita.

Per confermare la diagnosi, è sempre raccomandato consultare un neurologo o un neuropsichiatra infantile esperto nella Sindrome di Rett.

I principali sintomi compaiono dopo uno sviluppo psicomotorio apparentemente normale e sono rappresentati da:

- Arresto della crescita cranica con microcefalia;
- Perdita dell'uso finalizzato delle mani con comparsa di stereotipie tipo "hand washing";
- Comportamento autistico;
- Perdita della comunicazione;
- Atassia;
- Crisi convulsive.

La Sindrome di Rett è dovuta a una mutazione dominante legata al cromosoma X. Fino al settembre 1999 la diagnosi della Sindrome di Rett si basava esclusivamente sull'esame clinico. Da allora viene confermata, nella maggior parte dei casi, dalla genetica molecolare.

Gli specialisti fanno riferimento a un protocollo diagnostico riconosciuto, stilato dai principali esperti nel campo. (Neul et al., 2010). La sindrome di Rett può essere classificata in diverse categorie:

- Sindrome di Rett classica: riguarda le bambine che soddisfano pienamente i criteri diagnostici ufficiali.
- Sindrome di Rett provvisoria: include bambine di età compresa tra 1 e 3 anni che mostrano segni clinici della sindrome, ma non soddisfano ancora tutti i criteri diagnostici. (Percy et al., 2016).
- Sindrome di Rett atipica: riguarda le bambine che non rientrano nei criteri della sindrome classica. La diagnosi richiede la presenza di almeno 2 criteri fondamentali e 5 criteri ausiliari. Le forme atipiche costituiscono circa il 15% dei casi totali. (Percy et al., 2016).

Le forme atipiche della Sindrome di Rett includono:

- a) Sindrome di Rett congenita: il ritardo nello sviluppo è evidente fin dalla nascita, senza un periodo di sviluppo normale. Le crisi epilettiche possono manifestarsi prima della fase di regressione. (Neul et al., 2010).
- b) Sindrome di Rett tardiva: i sintomi tipici della regressione, che solitamente si manifestano intorno ai 18 mesi, compaiono più tardi, tra i 3 e i 4 anni. (Hagberg et al., 1983).
- c) Sindrome di Rett con linguaggio e abilità manuali preservati: si osservano sintomi più lievi e incompleti, con una parziale conservazione delle capacità linguistiche e manuali. (Percy et al., 2016).
- d) Sindrome di Rett maschile: nei bambini maschi affetti, la sintomatologia può differire rispetto a quella delle bambine. I ricercatori stanno studiando se i maschi affetti da questa sindrome possano sviluppare forme più severe della malattia. Tuttavia, la specificità delle loro condizioni non è ancora stata del tutto chiarita. (Zoghbi & Percy, 2000).

Problemi associati:

- Epilessia: Presente nell'80% dei casi, spesso con crisi difficili da trattare.
- Difficoltà cognitive: Riguardano memoria, attenzione e velocità mentale.
- Scoliosi: Progredisce con l'età, colpendo fino al 75% delle pazienti e può richiedere intervento chirurgico nei casi più gravi.

Nonostante le difficoltà diagnostiche nelle prime fasi, la conoscenza della storia naturale della malattia aiuta a distinguerla da altre patologie simili, come l'autismo o la Sindrome di Angelman.

Pur essendo più difficoltosa all'esordio, la diagnosi è agevolata dalla specificità della malattia, che la differenzia da altre patologie con sintomi simili come autismo, paralisi cerebrali atassiche, Sindrome di Angelman e malattie metaboliche.

La diagnosi della Sindrome di Rett si basa su criteri clinici definiti dall'*International Rett Syndrome Foundation* (Neul et al., 2010) e confermata da test genetici per la mutazione del gene MECP2.

Non esiste una cura definitiva per la RTT, ma la gestione è multidisciplinare e comprende:

- 1) Terapia occupazionale e fisioterapia: per migliorare la mobilità e prevenire le deformità muscolo-scheletriche.
- 2) Logopedia: per supportare la comunicazione alternativa.
- 3) Farmacoterapia: per il trattamento delle crisi epilettiche e dei disturbi comportamentali.
- 4) Supporto psicologico e educativo: per migliorare la qualità della vita delle pazienti e delle loro famiglie (Hendrie et al., 2020).

La Sindrome di Rett è una patologia complessa che richiede un approccio multidisciplinare per il supporto delle pazienti e delle loro famiglie. Le ricerche attuali si stanno focalizzando su terapie genetiche e farmacologiche mirate alla correzione delle disfunzioni legate alla mutazione di MECP2. Sebbene non esista ancora una cura, i progressi nella comprensione della sindrome offrono nuove prospettive per il miglioramento della qualità della vita delle bambine affette da RTT.

CAPITOLO II

L'INTERVENTO EDUCATIVO E RIABILITATIVO

2.1 Il ruolo dell'insegnante di sostegno

L'intervento educativo e riabilitativo per le bambine con Sindrome di Rett (RTT) si basa su un approccio multidisciplinare che coinvolge insegnanti, educatori, terapisti e familiari. Nonostante la complessità del quadro, molte bambine con Rett conservano la capacità di comprendere e *comunicare con lo sguardo*, tanto da essere definite “bimbe dagli occhi belli”. Data la complessità del quadro clinico, è fondamentale adottare strategie mirate per migliorare la qualità della vita e favorire lo sviluppo cognitivo, comunicativo e motorio.

L'insegnante di sostegno riveste un ruolo centrale nel garantire un'effettiva inclusione scolastica della bambina con Sindrome di Rett. In accordo con i principi dell'inclusione italiana, la bambina deve poter partecipare alla vita di classe “assieme a tutti gli altri” compagni, evitando situazioni di isolamento o di istruzione separata (Legge 104/1992; D.M. 27 dicembre 2012).

Ciò significa che non va delegato solo all'insegnante di sostegno l'intervento didattico, né la bambina va allontanata sistematicamente dall'aula per attività a parte.

Al contrario, l'insegnante di sostegno lavora in *collaborazione* con i docenti curricolari, coinvolgendo il gruppo classe nelle attività, così che l'inclusione non sia solo fisica ma anche sociale e didattica.

La pedagogia evidenzia alcuni fattori chiave per un'inclusione riuscita: un atteggiamento accogliente, la presenza di figure di supporto specializzate, la personalizzazione flessibile della didattica e la convinzione condivisa che

l'educazione degli alunni con disabilità sia una responsabilità "normale" di tutti gli insegnanti Canevaro, 2006; Florian, 2014).

Un elemento chiave è la collaborazione con altri professionisti, come neuropsichiatri infantili, terapisti occupazionali e logopedisti, al fine di integrare interventi specifici per il miglioramento delle abilità cognitive e motorie.

L'educatore deve predisporre attività didattiche adattate alle capacità della bambina, utilizzando strumenti visivi e tecnologici per facilitare la comprensione e la partecipazione attiva.

Il coinvolgimento delle famiglie è altrettanto essenziale, fornendo loro indicazioni su come proseguire l'apprendimento e la stimolazione anche a casa. (Booth & Ainscow, 2011; D'Alonzo, 2019).

Inoltre, uno degli aspetti più complessi dell'inclusione scolastica riguarda la sensibilizzazione della comunità educativa e sociale. Spesso, bambini e adulti pongono domande sulla disabilità con curiosità o imbarazzo. È importante quindi rispondere con naturalezza, spiegando in modo chiaro ma rispettoso verso le difficoltà della bambina.

2.2 Strategie educative e didattiche per le ragazze con Sindrome di Rett

Le bambine con Sindrome di Rett apprendono prevalentemente attraverso l'osservazione e l'ascolto. Prestano molta attenzione a ciò che le circonda e rispondono ai cambiamenti del tono di voce e alla successione degli eventi. Possiedono una notevole capacità di creare collegamenti tra ciò che vedono e le esperienze vissute in specifiche situazioni. Anche se molte di loro non sviluppano il linguaggio verbale, diversi studi suggeriscono che la loro capacità di comprensione sia superiore a quanto risulti dai test standard. Genitori e insegnanti, attraverso modelli comunicativi coerenti e ripetuti, possono favorire lo sviluppo delle loro abilità cognitive e linguistiche.

Per supportare l'apprendimento, è importante considerare che la bambina potrebbe comprendere più di quanto sia in grado di esprimere. Un ambiente didattico strutturato con stimoli chiari e prevedibili contribuisce a rafforzare il senso di sicurezza e facilita il coinvolgimento attivo nelle attività. L'insegnante di sostegno dedica del tempo ogni giorno per lavorare individualmente con la bambina, adottando strategie adeguate a favorire la sua partecipazione in classe. La continuità dell'intervento, anche nei momenti più complessi, è essenziale per consolidare le competenze già acquisite e prevenire eventuali regressioni dovute alla mancanza di un supporto costante.

Per garantire la continuità è importante:

- Assicurarsi che le attività siano ben strutturate e organizzate in una sequenza logica per facilitare l'anticipazione.
- Dare tempo sufficiente per rispondere: molte bambine hanno tempi di elaborazione più lunghi, quindi è essenziale evitare di interrompere prematuramente la loro risposta.
- Utilizzare segnali concreti e simboli visivi: le bambine possono comprendere meglio attraverso immagini, oggetti reali e segnali gestuali.
- Evitare domande chiuse e preferire affermazioni descrittive: invece di chiedere "Vuoi una caramella?", si può dire "Le caramelle sono sul tavolo", dando alla bambina la possibilità di rispondere con uno sguardo o un movimento intenzionale.

L'insegnante predispose un Piano Educativo Individualizzato (PEI) calibrato sulle abilità residue e sul potenziale della bambina. Dato che le valutazioni standard risultano difficili (richiedono risposte verbali o motorie spesso impossibili), è necessario stabilire obiettivi realistici basati su una valutazione alternativa delle competenze.

Studi suggeriscono che le bambine con Rett possono possedere capacità cognitive maggiori di quelle rilevate dai test tradizionali, quindi il docente deve presumere competenza, offrendo opportunità di apprendimento significative anche in assenza di risposte convenzionali.

Data la peculiarità della Sindrome di Rett, è fondamentale che l'insegnante di sostegno acquisisca conoscenze specifiche sulla patologia, sulle tecniche di Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA) e sull'uso degli ausili tecnologici. Esperienze riportate mostrano che quando il docente segue corsi mirati sulla Rett, ad esempio programmi formativi online di associazioni specializzate, riesce a entrare in sintonia più rapidamente con la bambina e a utilizzare strategie efficaci. Ricerche condotte in ambito scolastico confermano la necessità di formazione professionale continua: spesso i docenti devono arrangiarsi adattando strategie per altre disabilità, a causa della scarsità di linee guida specifiche per la Rett.

Si evidenzia perciò il bisogno di più informazione sulla sindrome, di guide didattiche dedicate e di supporto da parte delle istituzioni scolastiche affinché gli insegnanti possano aggiornarsi adeguatamente.

Un metodo efficace per l'inclusione è rendere i *compagni di classe* parte attiva del progetto educativo. L'insegnante di sostegno può spiegare alla classe come comunicare con la bambina (ad esempio interpretando i suoi sguardi o gesti), mostrar loro gli ausili che utilizza e proporre attività cooperative. Coinvolgere i pari non solo arricchisce l'esperienza relazionale della bambina, ma riduce anche il divario sociale: senza compagni e insegnanti curricolari non c'è vera integrazione. L'insegnante di sostegno è il perno di collegamento tra la scuola, la famiglia e gli operatori sanitari (neuropsichiatra infantile, fisioterapista, logopedista, terapeuta occupazionale).

È essenziale uno scambio costante di informazioni e una progettazione *unitaria* degli interventi riabilitativi ed educativi.

Purtroppo, uno studio recente ha evidenziato che spesso manca coordinamento tra sistema sanitario e scolastico, con informazioni contraddittorie che creano confusione sulle migliori pratiche da adottare (revistas.rcaap.pt)

L'insegnante di sostegno può aiutare a colmare questo gap partecipando alle riunioni con i clinici, inserendo nel PEI indicazioni terapeutiche (es. esercizi di comunicazione suggeriti dal logopedista) e riferendo ai genitori e terapisti i

progressi o le difficoltà osservate a scuola. Un'attenzione interdisciplinare, continua e a lungo termine ai bisogni della bambina è infatti ritenuta fondamentale per il suo sviluppo globale

Le strategie educative devono essere adattate alle esigenze individuali e basate su metodologie che coinvolgano più canali sensoriali, integrando il tatto, la vista e l'udito per agevolare il processo di apprendimento. L'introduzione di routine strutturate risulta fondamentale per ridurre i livelli di ansia e garantire una maggiore prevedibilità nelle attività scolastiche. L'utilizzo di strumenti visivi, come agende con immagini e simboli, aiuta le bambine a comprendere meglio la sequenza delle attività quotidiane e a partecipare in modo più consapevole.

Un approccio efficace per favorire il coinvolgimento e la motivazione è l'apprendimento mediato dal corpo. Attraverso attività motorie, percorsi tattili e giochi ritmici accompagnati dalla musica, è possibile migliorare la coordinazione e l'attenzione. La lettura può essere arricchita da movimenti che riproducono le azioni dei personaggi, mentre l'apprendimento della matematica può essere facilitato con materiali manipolabili, come blocchi numerici o perline colorate.

L'inclusione scolastica rappresenta un elemento chiave per il benessere delle bambine con Sindrome di Rett. La loro integrazione all'interno di classi ordinarie, con un adeguato supporto, consente lo sviluppo delle competenze sociali e un rafforzamento dell'autostima. Per favorire la partecipazione, è importante adottare un inserimento graduale e fornire strumenti e strategie didattiche personalizzate.

Le bambine con Sindrome di Rett mostrano una spiccata capacità di apprendimento attraverso l'osservazione e l'ascolto. Sono particolarmente attente all'ambiente circostante e reagiscono alle variazioni del tono di voce e alla successione degli eventi. Dimostrano inoltre una buona predisposizione nel creare associazioni tra ciò che vedono e le esperienze vissute in determinati contesti. Anche se molte di loro non sviluppano il linguaggio verbale, alcune ricerche suggeriscono che la loro comprensione sia più avanzata di quanto possa emergere dai test standard. L'uso di

modelli comunicativi ripetuti e coerenti, forniti sia dagli insegnanti che dai genitori, può contribuire a rafforzare le loro capacità cognitive e linguistiche.

L'istruzione di una bambina con Sindrome di Rett richiede un approccio didattico flessibile, creativo e personalizzato, finalizzato a valorizzare le sue capacità e a favorire il massimo livello di autonomia possibile. Non esiste una metodologia standardizzata, poiché ogni bambina presenta caratteristiche e bisogni specifici. È quindi necessario integrare diverse strategie educative, combinando interventi riabilitativi, tecniche didattiche specializzate e l'utilizzo di strumenti di supporto, adattandoli alle esigenze individuali.

Di seguito vengono illustrate alcune pratiche efficaci, evidenziate sia dalla pedagogia che dall'analisi di casi studio:

- Avviare il prima possibile un percorso educativo strutturato che combini stimolazione cognitiva e Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA) può favorire notevoli progressi nelle bambine con Sindrome di Rett.

Fin dagli anni '90, studi condotti in Italia hanno dimostrato che, attraverso attività mirate di stimolazione cognitiva, è possibile migliorare l'attenzione, l'intenzionalità dello sguardo e la capacità di apprendere concetti di base, come colori e forme, mantenendoli nel tempo.

Parallelamente, l'uso di immagini ha permesso alle bambine di esprimere i propri bisogni e, in alcuni casi, di riconoscere lettere, fino a comunicare attraverso il codice alfabetico.

Alcune ragazze hanno persino imparato a leggere e a comporre emplici parole, dimostrando che la loro capacità di comprensione può superare il livello prescolare, sfatando l'idea che sia limitata.

L'elemento chiave di questo approccio è l'intervento precoce: si consiglia di introdurre fin dalla fase prescolare sia la CAA che le attività di potenziamento cognitivo, poiché la comunicazione per queste bambine inizia attraverso il contatto visivo e non richiede prerequisiti specifici.

L'impiego di immagini, simboli e attività ludiche non interferisce con l'eventuale sviluppo del linguaggio verbale, né limita i gesti spontanei che la bambina già utilizza. Al contrario, ne rafforza le abilità comunicative e cognitive, offrendo strumenti per un'interazione più efficace con l'ambiente circostante.

- Metodologie di *insegnamento strutturato* e rinforzo dell'intenzionalità: molte bambine con Rett faticano a iniziative spontanee a causa dell'aprassia. Gli educatori ricorrono quindi a tecniche di insegnamento strutturato, simili a quelle impiegate per altri disturbi della comunicazione.

Un esempio è il *mand training*, ossia l'addestramento al fare richieste: consiste nel motivare la bambina con un oggetto o attività gradita e insegnarle a richiederla attivamente tramite un segno, un simbolo su una tabella o lo sguardo.

Un recente studio ha mostrato che tramite sessioni mirate (anche a distanza, via telehealth, con coaching ai caregiver) si può insegnare con successo a ragazze con Rett a usare sistemi di CAA per fare richieste efficaci

In questa ricerca, tre bambine hanno aumentato significativamente l'uso attivo del loro comunicatore per esprimere bisogni, dimostrando che, nonostante le difficoltà, *possono apprendere nuove abilità comunicative* se le strategie sono adeguatamente adattate

Ogni tentativo comunicativo andrebbe accolto e rinforzato positivamente dall'adulto (con gratificazioni, lodi, ottenimento di ciò che chiedono) per motivare la bambina a ripetere l'atto comunicativo.

- Apprendimento mediato dalla tecnologia e attività multisensoriali: sfruttare strumenti tecnologici e attività sensoriali può rendere l'apprendimento più accessibile e coinvolgente. Ad esempio, il progetto Click4all citato da AIRETT utilizza materiali di uso comune (pongo, stagnola, frutta, pupazzi

con inserti conduttivi) collegati a un'interfaccia per controllare giochi al computer, luci, suoni, musica e perfino robot educativi

In pratica, toccando o premendo questi oggetti, la bambina può attivare programmi multimediali. Questo approccio "low tech" ma creativo ha l'obiettivo di aumentare la *motivazione* e di sviluppare abilità cognitive (colori, causa-effetto) e motorie (raggiungere, afferrare, rilasciare) in modo ludico

I risultati attesi di tali programmi innovativi sono un incremento delle performance scolastiche e dell'integrazione scolastica delle bambine con Rett.

Similmente, esistono software educativi adattati che propongono esercizi su misura (matching di immagini, puzzle con feedback sonori, ecc.), utilizzabili tramite touch semplificato o puntatore oculare. Integrare queste attività tecnologiche durante la giornata scolastica permette alla bambina di esercitare capacità altrimenti difficili da sollecitare con i soli strumenti tradizionali.

- Attività inclusive e collaborazione tra scuola e terapia: promuovere la partecipazione della bambina a momenti comuni della vita scolastica, adattando le attività alle sue possibilità. Ad esempio, durante un laboratorio artistico, la bambina con Rett potrebbe partecipare attraverso adattamenti specifici (come scegliere con lo sguardo i colori che l'insegnante di sostegno applicherà al suo disegno). È possibile anche coinvolgere direttamente i terapisti all'interno della scuola: ad esempio, invitando figure specializzate che operano con la bambina a raccontare alla classe in cosa consiste la terapia, mostrando immagini o video delle attività svolte insieme. Questo crea preziosi momenti di condivisione, aumenta l'interesse e la comprensione dei compagni e rafforza il rapporto della bambina con il gruppo classe e con gli adulti che la seguono.

Esperienze di questo tipo confermano che un approccio olistico, in cui scuola, famiglia e riabilitazione collaborano attivamente, produce significativi benefici sul piano socio-relazionale. La bambina viene così percepita meno come “diversa” e più come una compagna con esperienze da condividere.

Le strategie didattiche efficaci per le allieve con Sindrome di Rett combinano personalizzazione, uso di supporti visivi/tecnologici, interventi precoci e multisensoriali, uniti a un forte coinvolgimento del contesto (compagni, famiglia, terapeuti). È cruciale mantenere aspettative elevate sulle capacità di apprendimento: come sottolineano gli studi più recenti, bisogna riconoscere sia i bisogni specifici che le *opportunità* offerte dall’inclusione, affrontando l’educazione in modo globale e continuativo nel tempo.

Anche se la bambina non raggiungerà mai l’autonomia completa, ogni piccolo progresso in comunicazione, cognizione o interazione sociale contribuisce a migliorare la sua qualità di vita presente e futura.

2.3 Tecnologie assistive e il loro impatto nell'apprendimento

Le tecnologie assistive sono tutti quegli ausili e dispositivi che aiutano a compensare le disabilità della bambina con Rett, permettendole di svolgere attività altrimenti impossibili (Hendrie et al., 2020). In particolare, per la Sindrome di Rett rivestono importanza cruciale gli ausili per la comunicazione (data la perdita del linguaggio verbale) e per l’accesso all’apprendimento. Una scelta corretta di queste tecnologie può fare la differenza nell’offrire alla bambina opportunità di partecipazione e interazione.

Vista l’ampia gamma di bisogni (motori, comunicativi, cognitivi, di postura, ecc.), gli strumenti assistivi si possono dividere in ausili per la comunicazione, ausili per la mobilità/postura, strumenti didattici/educativi adattati e ausili per la vita quotidiana (Velloso et al., 2019).

Nel caso della Rett, l'attenzione maggiore è rivolta ai primi, in particolare ai sistemi di comunicazione aumentativa, ma anche gli altri possono avere impatto sulla qualità di vita. (Zwaigenbaum et al., 2016).

Alcuni esempi di tecnologie assistive e loro impiego nella quotidianità e a scuola:

- Dispositivi per la comunicazione (VOCAs e tablet comunicativi): strumenti hardware o software che consentono alla bambina di “parlare” attraverso voce registrata o sintetizzata selezionando simboli, parole o lettere. Questi vanno dai comunicatori semplici a pulsanti (che riproducono messaggi vocali premendo delle figure) fino ai computer controllati dallo sguardo con vocabolari estesi (si veda il punto 5 per dettagli). Tali ausili sono considerati *indispensabili* per le persone con Rett, in quanto offrono loro un mezzo per esprimere bisogni, pensieri ed emozioni, migliorando notevolmente la partecipazione sociale

Ad esempio, l'utilizzo di un dispositivo Tobii Dynavox con puntatore oculare in una ragazza con Rett di 14 anni ha avuto un impatto trasformativo: dopo l'addestramento, la paziente è riuscita a comunicare preferenze e interagire più efficacemente con l'ambiente, mostrando capacità che prima non poteva esprimere

Questo caso evidenzia come le tecnologie di comunicazione (se supportate da adeguata formazione) possano *sbloccare* potenziale cognitivo e relazionale. Di contro, va considerata la complessità tecnica di alcuni dispositivi e la necessità di formare sia gli operatori sia la bambina al loro uso ottimale.

Senza un training adeguato, c'è il rischio che l'ausilio resti inutilizzato o non compreso pienamente dalla bambina.

- Ausili per l'accesso motorio e la posizione: molte bambine con Rett non deambulano autonomamente e hanno scarso controllo del tronco. Per frequentare la scuola e interagire, possono essere necessari ausili come carrozzine/passeggini posturali, tavoli regolabili in altezza inclinati per

accostare la bambina ai banchi, supporti per il capo e il busto che la aiutino a mantenere la posizione seduta. Ci sono anche dispositivi come i standing frame (per mantenerla in piedi in sicurezza durante alcune attività, favorendo la circolazione e la salute ossea) o sistemi di postura modulari che evitano l'aggravarsi della scoliosi. Sebbene questi ausili motori non siano specifici della Sindrome di Rett, sono fondamentali per garantire il *comfort fisico* e la stabilità necessaria a poter utilizzare poi gli strumenti comunicativi o didattici. La tecnologia avanzata offre oggi anche soluzioni per la mobilità assistita controllabili indirettamente: ad esempio, esistono sedie a rotelle motorizzate che possono essere guidate tramite movimenti oculari o tramite segnali cerebrali (BCI) per chi non può azionare un joystick.

Sperimentare questi sistemi con bambine Rett molto compromesse può dare loro nuove forme di autonomia nello spostarsi o nell'esplorare l'ambiente, sebbene si tratti di tecnologie in fase iniziale di adozione.

- Strumenti didattici e ludici adattati: per coinvolgere la bambina nelle attività didattiche, è spesso utile ricorrere a materiali adattati. Ad esempio, giochi causa-effetto e giocattoli adattati con sensori (switch) che la bambina può attivare anche con un movimento minimo (del piede, del capo) per produrre un suono o far muovere un oggetto – questo la aiuta a capire il nesso tra le sue azioni e gli eventi (causalità). Software educativi interattivi accessibili col puntatore oculare permettono di lavorare su concetti di base (numeri, lettere, categorie) in modo accattivante. Nel progetto Click4all descritto, l'uso creativo di oggetti conduttivi trasformati in interfacce ha permesso a diverse bambine di giocare con robot educativi e applicazioni multimediali insieme ai compagni, incrementando la motivazione e l'attenzione durante l'apprendimento

Anche semplici ausili come il Big Step-by-Step (un pulsante che riproduce in sequenza fino a 20 messaggi registrati) possono essere sfruttati a fini didattici: ad esempio, registrando i passi di una filastrocca o le battute di un dialogo, la bambina

può “attivare” la sequenza con la pressione del pulsantone, partecipando a sua volta all’attività di lettura o racconto

Tali soluzioni a basso costo e semplice utilizzo sono utili per introdurre la bambina al piacere di comunicare ed interagire con gli altri in modo immediato.

- Domotica e controllo dell’ambiente: alcune tecnologie assistive mirano a dare alla bambina un controllo, anche elementare, sul proprio ambiente quotidiano. Attraverso interfacce adattate, sensori o sistemi integrati ai comunicatori, è possibile permettere alla bambina di accendere/spegnere luci, far partire musica, azionare un ventilatore o altri piccoli elettrodomestici. Ad esempio, sistemi come Irisbond abbinati a software di comunicazione (es. Grid 3) consentono non solo di parlare, ma anche di utilizzare il computer per inviare comandi – aprire applicazioni, navigare in internet o controllare dispositivi connessi.

In contesti all’avanguardia, si è arrivati a sperimentare *interfacce cervello-computer (BCI)* per scopi ludici e di autonomia: presso l’ospedale Glenrose in Canada, ragazze con Rett utilizzano un caschetto BCI che rileva l’attività elettrica cerebrale per controllare a distanza giocattoli (come macchinine radiocomandate) o un braccio robotico con pennello per dipingere.

Queste applicazioni mostrano quanto siano intelligenti queste bambine, dando loro modo di esprimere creatività e preferenze nonostante l’immobilità.

Come testimoniano molti genitori di bambine con sindrome di Rett, l'utilizzo della BCI rappresenta un'importante occasione per mostrare ciò di cui le loro figlie sono realmente capaci: «un programma sorprendente che offre loro l'opportunità di dimostrare concretamente le proprie abilità» (Hunter, 2010).

La possibilità di attivare l'ambiente circostante (accendendo una lampada o dipingendo un quadro con la mente) ha un impatto significativo sull'autostima e sul benessere emotivo di queste ragazze, sorprendendo

familiari e insegnanti e ridefinendo le aspettative riguardo alle loro potenzialità.

Le tecnologie assistive – specialmente quelle per la comunicazione – hanno un impatto trasformativo nella vita delle bambine con Sindrome di Rett. Consentono loro di esprimersi, di apprendere in modo più attivo e di prendere parte alla vita quotidiana e scolastica con maggiore autonomia. Le continue innovazioni in questo campo stanno aprendo prospettive sempre nuove per favorire l'inclusione e la partecipazione attiva di ciascuna bambina, contribuendo in modo significativo al suo benessere e sviluppo.

È importante che famiglia e scuola valutino insieme agli specialisti quali ausili adottare, monitorandone l'efficacia e adattandoli all'evoluzione della bambina.

2.4 Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA) e interventi riabilitativi

La Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA) include tutte quelle strategie e strumenti che supportano o sostituiscono il linguaggio verbale quando questo risulta assente o non adeguato. Si tratta di un'area della pratica clinica volta a compensare difficoltà comunicative temporanee o permanenti, offrendo alle persone con deficit espressivi la possibilità di interagire con gli altri in modo efficace. Grazie alla CAA, i pensieri possono essere tradotti in segnali comprensibili, facilitando così la comunicazione con gli interlocutori.

Questa metodologia è utilizzata con bambini e adulti che hanno una compromissione del linguaggio verbale, permettendo la costruzione di un sistema comunicativo alternativo basato su simboli, immagini, gesti o suoni.

Le soluzioni disponibili spaziano da sistemi simbolici grafici (come pittogrammi, immagini o parole scritte) a forme di comunicazione gestuale o tecnologica, fino a modalità non convenzionali come il controllo dello sguardo o i movimenti oculari.

Nel caso della Sindrome di Rett, la CAA assume un'importanza cruciale. Dopo la fase di regressione, queste bambine perdono l'uso del linguaggio verbale e restano quasi completamente non parlanti. Senza strumenti di comunicazione alternativa, il rischio è che rimangano intrappolate in una condizione di isolamento, senza poter esprimere neanche le necessità più semplici.

In passato, si riteneva erroneamente che le bambine con Rett non fossero “pronte” per un percorso di CAA a causa delle gravi difficoltà cognitive e motorie. Tuttavia, oggi questa visione è stata superata: non esistono prerequisiti per introdurre la Comunicazione Aumentativa e Alternativa. Fin dai primi mesi di vita, lo scambio di sguardi rappresenta una forma di comunicazione, ed è proprio da questa base che bisogna partire, senza aspettare competenze che potrebbero non svilupparsi mai, come l'indicazione con il dito o la produzione verbale.

Anzi, l'introduzione precoce di strumenti di comunicazione alternativa favorisce lo sviluppo cognitivo e pre-linguistico, creando opportunità per allenare attenzione condivisa, capacità di scelta e intenzionalità comunicativa. Studi clinici hanno evidenziato risultati positivi con l'uso della CAA nelle bambine con Rett: un progetto di ricerca ventennale ha documentato progressi significativi, che vanno da un maggiore controllo dello sguardo fino alla comprensione del legame tra simboli e significati. In alcuni casi, le bambine sono riuscite a raggiungere una forma basilare di comunicazione alfabetica.

Questo dimostra che le bambine con Rett possono comunicare, e anche in modo complesso, se dotate degli strumenti giusti e di un training adeguato.

Un intervento riabilitativo efficace per la comunicazione nella Rett, quindi, integra strettamente la CAA nelle varie terapie ed attività quotidiane. Alcuni elementi chiave di questo approccio integrato includono:

- Valutazione personalizzata delle modalità comunicative: all'inizio del percorso, logopedisti e terapisti occupazionali valutano quali canali comunicativi la bambina riesce a utilizzare in modo consistente. Nella Rett, tipicamente si punta sul canale visivo (sguardo) e su eventuali vocalizzazioni o movimenti residui volontari. Ad esempio, se la bambina riesce ad emettere un suono per “sì” e a non fare nulla per “no”, si partirà da questo segnale per costruire le prime risposte binarie. Oppure, se può portare lo sguardo intenzionalmente verso oggetti, si userà questo come base per uno *schema di scelta* con gli occhi. La valutazione considera anche gli interessi della bambina (cosa la motiva) per sfruttarli nella comunicazione.
- Scelta degli strumenti di CAA adatti e multimodalità: sulla base della valutazione, si introducono gli ausili appropriati. La CAA può avvalersi di strumenti sia a bassa tecnologia che ad alta tecnologia, spesso combinati. Ad esempio, si può cominciare con semplici tabelle di comunicazione con immagini/pittogrammi di oggetti familiari, da usare con tecniche come *l'eye pointing* (la bambina guarda l'immagine desiderata su una tabella trasparente e il partner comunicativo la “legge” interpretando lo sguardo) o la scansione partner-assistita (il partner indica sequenzialmente le opzioni e la bambina dà un segnale di accettazione al momento giusto). In parallelo, si può introdurre un comunicatore vocale di base, con 1-2 messaggi registrati (es. “ho fame”, “ciao”) in modo che la bambina sperimenti la *causalità comunicativa* (premi bottone → ottieni una risposta dall'ambiente). Col tempo, si potranno aggiungere strumenti più complessi: ad esempio un tablet con software di comunicazione simbolica che pronuncia frasi quando la bambina seleziona le immagini, magari inizialmente accessibile tramite un sensore a pressione azionato con la testa o con assistenza dell'adulto. Il metodo comunicativo CAA sottolinea l'importanza della multimodalità: utilizzare più metodi contemporaneamente (gesti, sguardi, ausili visivi) per dare alla bambina

ogni opportunità di espressione, sapendo che un metodo da solo potrebbe non bastare in tutti i contesti.

Ad esempio, molte persone con Rett usano oggi sia la tecnologia *eye-gaze* su dispositivi vocali che opzioni *low-tech* come alfabetieri cartacei o tabelle di simboli, a seconda della situazione e della fatica.

L'insegnante e i terapeuti dovranno quindi predisporre un *set di comunicazione* su misura, aggiornandolo man mano che la bambina progredisce.

- Addestramento e coinvolgimento di tutti i comunicative partners: un intervento CAA funziona solo se tutte le persone attorno alla bambina (genitori, fratelli, insegnanti, assistenti) imparano ad usare quei sistemi e li integrano nella quotidianità. La riabilitazione prevede quindi non solo sedute individuali con la bambina, ma anche *coaching ai caregiver*. Ad esempio, i terapeuti insegnano ai genitori come impostare domande a scelta multipla usando la tabella di comunicazione, come interpretare i segnali della figlia, come incoraggiarla a usare il comunicatore oculare durante i pasti per dire “ancora” o “basta”. Un recente studio ha dimostrato l'efficacia del coaching a distanza: ricercatori hanno guidato via *telehealth* i genitori di tre bambine con Rett nell'insegnare alle figlie a fare richieste tramite CAA, ottenendo un aumento significativo dell'uso di tali tecniche da parte delle bambine.

Questo approccio sottolinea l'importanza di coinvolgere attivamente la famiglia nel percorso comunicativo. Anche a scuola, tutti gli educatori dovrebbero conoscere il piano di comunicazione: l'educatrice di classe, i compagni (compatibilmente con la loro età), il personale di sostegno, in modo che la bambina abbia *coerenza* nelle varie situazioni (ad esempio tutti riconoscono che uno sguardo prolungato verso un simbolo significa una richiesta).

- Integrazione della comunicazione in tutte le attività riabilitative: le altre terapie (fisioterapia, terapia occupazionale, musicoterapia, ecc.) dovrebbero sfruttare le strategie di CAA per amplificare i benefici. Ad esempio, durante la fisioterapia, il terapeuta può offrire scelte (“Facciamo esercizio con palla o con nastro?”) e attendere il segnale della bambina, oppure usare canzoncine comunicative in cui la bambina attiva col pulsante una strofa. In musicoterapia, si può usare un comunicatore per far scegliere alla bambina lo strumento da suonare o per farla “dire” stop/avanti alla musica. Questo approccio integrato fa sì che la comunicazione diventi parte di ogni momento riabilitativo, non confinata alla sola ora di logopedia. Inoltre, la CAA offre alla bambina *controllo* e prevedibilità durante terapie spesso passive: poter dire “ancora” o “fine” durante un esercizio la rende più partecipe e collaborativa.

La Comunicazione Aumentativa Alternativa quindi è sia uno strumento che un percorso riabilitativo per le bambine con Sindrome di Rett. Non è soltanto l’ausilio tecnologico in sé, ma l’insieme di tecniche, strategie e interventi che permettono alla bambina di esercitare il proprio diritto alla comunicazione. Avviando precocemente e portando avanti in modo intensivo un progetto di CAA integrato, si possono ottenere miglioramenti tangibili nella capacità della bambina di interagire col mondo: anche comunicazioni semplici come scegliere cosa indossare, salutare i nonni con un messaggio vocale, esprimere che le piace una canzone, rappresentano conquiste enormi verso una maggiore autonomia e una vita più ricca di relazioni.

In questo contesto approfondiamo i tipi di ausili comunicativi utilizzati nella CAA per la Sindrome di Rett, distinguendo tra sistemi *grafici statici* (non elettronici o con uscite pre-registrate) e sistemi *dinamici* ad alta tecnologia (software di comunicazione con sintesi vocale su tablet/computer). Entrambi sono importanti e spesso complementari nel percorso comunicativo.

- Sistemi grafici statici (*low-tech*): sono strumenti che non richiedono elettronica, composti principalmente da immagini, simboli o testo stampato. Esempi tipici sono le tabelle di comunicazione o i libri comunicativi personalizzati: raccolte di simboli (fotografie, pittogrammi PCS, simboli Bliss, parole scritte in stampatello, ecc.) organizzati per categorie o situazioni, che la bambina può indicare attraverso il gesto o lo sguardo. Un caso semplice è la tabella con *si/no* o poche immagini di bisogni base (bere, bagno, dolore) usata nelle prime fasi. Man mano, si costruiscono tabelle più ricche (ad esempio una tabella per i pasti con immagini di cibi e bevande per esprimere preferenze, una per le attività con disegni di giochi, luoghi, persone). La bambina con Rett, non potendo puntare col dito, utilizzerà spesso lo sguardo: l'interlocutore addestrato osserverà dove cade lo sguardo e confermerà "Vuoi *acqua*? – (se sì lo sguardo rimane, o c'è un cenno, altrimenti distoglie)". Esistono anche comunicatori vocali statici detti *VOCAs* (Voice Output Communication Aids) che pur essendo dispositivi hardware non sono "dinamici" nel contenuto: ad esempio il QuickTalker o il SuperTalker, che sono tavolette con una serie di riquadri in cui inserire simboli di carta, ciascuno collegato a un messaggio vocale registrato.

Premendo il tasto sotto l'immagine, il dispositivo emette la frase registrata (per es. sotto la foto del bagno c'è la frase "Devo andare in bagno"). Questi ausili statici hanno il vantaggio di essere immediati e semplici: la bambina deve solo guardare o premere un'immagine per comunicare, e non vi sono menu da navigare o software complessi. Sono ottimi per iniziare la comunicazione e per situazioni in cui la tecnologia avanzata potrebbe essere di difficile accesso (es. all'aperto, o come backup se il dispositivo elettronico si rompe). Inoltre favoriscono l'interazione con i pari: i compagni possono capire la tabella cartacea e partecipare, mentre un tablet richiede più mediazione adulta. Di contro, i sistemi statici hanno una capacità limitata di vocaboli e richiedono la presenza costante di un interlocutore che interpreti (nel caso delle tabelle). Comunque, rimangono un pilastro della CAA:

ancora oggi è “molto diffuso l’uso di figure su cartoncino o di figure plastificate” come mezzo di comunicazione aumentativa, specialmente nelle prime fasi

- Sistemi di comunicazione dinamici (high-tech con sintesi vocale): sono dispositivi elettronici – tipicamente tablet o computer con appositi software, oppure dispositivi dedicati – che presentano all’utente schermate di simboli (o tastiere alfabetiche) e, al tocco o selezione, generano una voce artificiale o registrata. Vengono detti “dinamici” perché il contenuto comunicativo non è fisso: tramite la navigazione su schermo si può accedere a un ampio vocabolario, organizzato in più pagine o livelli. Ad esempio, un software come The Grid 3 o TD Snap mostra una griglia di simboli principali (persone, azioni, oggetti comuni); selezionando “cibo” si apre una pagina con vari alimenti; toccando l’icona “mela” il dispositivo pronuncia “Voglio una mela” con voce sintetizzata. Questi programmi permettono anche la scrittura assistita, dove la bambina seleziona lettere (magari tramite scansione o occhi) e il sistema vocalizza le parole composte. I comunicatori oculari come la serie Tobii Dynavox I-Series integrano proprio tali software con un sistema di eye-tracking: la bambina muove un cursore sullo schermo con lo sguardo e può effettuare selezioni fissando un punto per un certo tempo. *Per la Sindrome di Rett, i sistemi a puntamento oculare rappresentano la frontiera più avanzata della comunicazione* (vedi dettaglio al punto 6). Già ora “molti individui con Rett usano la tecnologia Eye Gaze per controllare un dispositivo con sintesi vocale” come parte del loro repertorio comunicativo.

I vantaggi dei sistemi dinamici sono evidenti: offrono molte più possibilità espressive, con frasi nuove e lessico virtualmente illimitato, e restituiscono alla bambina una *voce udibile* da tutti (la sintesi vocale), ampliando il pubblico dei suoi messaggi oltre gli interlocutori addestrati. Possono favorire anche l’apprendimento linguistico: ad esempio, grazie alla struttura a categorie, la bambina può pian piano comprendere la sintassi di base

(“voglio + oggetto”, “oggi + attività”, etc.) e magari associare simbolo scritto e parola, avviandosi verso la lettura. Inoltre, dispositivi del genere spesso includono funzioni accessorie utili (gioco, musica, accesso a internet con modalità facilitata), che aumentano l’autonomia e l’inclusione digitale. Di contro, richiedono risorse e supporto: sono costosi, delicati, necessitano di programmazione personalizzata e, soprattutto, di un percorso di addestramento più lungo. La bambina deve imparare a navigare tra pagine, a comprendere che un simbolo disegnato rappresenta un concetto, ad affinare la precisione del suo sguardo. È quindi fondamentale procedere gradualmente e *non abbandonare le soluzioni low-tech*: spesso si usano in parallelo, così che se la bimba è stanca di usare gli occhi sul tablet, può comunque farsi capire indicando una tavoletta di comunicazione tradizionale.

- Sintesi vocale e voce registrata: un aspetto importante degli ausili per la comunicazione è la *voce* con cui “parla” per la bambina. Nei sistemi statici come i pulsanti Step-by-Step o SuperTalker, si usano di solito messaggi registrati con la voce di un familiare o educatore: questo può essere rassicurante e familiare, ma limita alle frasi pre-impostate. Nei dispositivi dinamici invece si impiega una sintesi vocale software, spesso con voci femminili infantili scelte per somigliare a quella che la bambina potrebbe avere. La sintesi moderna è abbastanza naturale e permette di formulare qualunque frase. Molti genitori apprezzano il fatto di poter *finalmente “sentire” la figlia parlare*, seppur con voce artificiale, e riferiscono che la bambina stessa appare orgogliosa quando il comunicatore pronuncia le sue parole. Un accorgimento utile è registrare nel dispositivo alcuni *suoni/caratteristiche personali*: ad esempio una risata della bambina, o il suo modo di vocalizzare “sì”/“no”, integrandoli nel profilo vocale, così la comunicazione risulta più autentica e riconoscibile.

Le tabelle di comunicazione e dispositivi vocali rappresentano l'arsenale di strumenti con cui si costruisce la comunicazione alternativa nella Rett. La scelta non è "o l'uno o l'altro": al contrario, spesso vengono utilizzati congiuntamente, sfruttando i punti di forza di ciascuno. Una tabella di simboli può servire da supporto visivo in classe mentre si usa anche il comunicatore oculare; un quaderno alfabetico può fare da backup se il tablet si scarica; un pulsante con un messaggio rapido ("ho qualcosa da dire") può integrarsi con un sistema complesso per attirare l'attenzione quando la bambina vuole comunicare. La flessibilità nell'uso di sistemi statici e dinamici, adattandoli al contesto, è la chiave per garantire che la bambina abbia sempre accesso alla comunicazione, in ogni ambiente e condizione.

2.5 Sistemi di puntamento oculare e tecnologie avanzate

I sistemi di puntamento oculare (*eye-gaze*) sono tra le tecnologie più rivoluzionarie per persone con disabilità motorie gravissime come le bambine con Rett. (Neul et al., 2010).

Si basano su un principio semplice: utilizzare il movimento degli occhi – spesso l'unica parte del corpo che la bambina può controllare volontariamente in modo fine – come "*puntatore*" per selezionare elementi su uno schermo, analogamente a come si userebbe un mouse. Un'apposita videocamera a infrarossi traccia la direzione dello sguardo e il software la traduce in un cursore sul display, (Townend et al., 2018), permettendo di attivare icone, lettere o comandi tramite lo sguardo fisso. Per la Sindrome di Rett, diversi studi sottolineano che lo sguardo comunicativo è un punto di forza relativo, spesso conservato nonostante le gravi compromissioni motorie altrove.

Di conseguenza, l'introduzione di tecnologie *eye-gaze* può aiutare a superare molte difficoltà sia nella valutazione delle abilità cognitive sia nella comunicazione quotidiana (Zwaigenbaum et al., 2016).

Ad esempio, tramite l'*eye-tracker* si è scoperto che bambine Rett riconoscono concetti e immagini mostrando preferenze con gli occhi anche quando non possono

indicarle manualmente – questo conferma che *capiscono più di quanto possano esprimere senza aiuto*. (Hendrie et al., 2020)

Nella pratica, i sistemi di puntamento oculare vengono integrati in comunicatori dinamici (come i già citati Tobii, Irisbond, o altri) per consentire alla bambina di controllare con gli occhi un dispositivo comunicatore. I risultati, quando il sistema è ben tarato e la bambina sufficientemente allenata, sono straordinari: finalmente *ha a disposizione un linguaggio*. Può comporre frasi, fare domande, raccontare esperienze, semplicemente guardando le immagini o le lettere sullo schermo. Un esempio notevole è il sistema Alba Eye Gaze, che unisce un laptop con software The Grid 3 a un sensore oculare Irisbond: grazie a questo strumento, anche bambine con gravissime difficoltà motorie riescono a svolgere azioni sul computer col solo movimento oculare (Light & McNaughton, 2014).

Tali sistemi si sono rivelati particolarmente utili non solo per la comunicazione in sé, ma anche per attività didattiche (la bambina può seguire lezioni interattive, rispondere a quiz puntando lo sguardo sulla risposta) e ricreative (giocare a semplici videogiochi accessibili via sguardo, disegnare sullo schermo, guardare libri digitali sfogliando con gli occhi, etc.). Inoltre, l'eye-tracker può fungere da interfaccia per controllare altri software: ad esempio può muovere il cursore di un programma di apprendimento, permettendo di valutare l'attenzione su determinati stimoli (ci sono ricerche che usano eye-tracking per misurare cosa attira l'attenzione in ragazze con Rett e quanto ricordano volti o figure geometriche). In ambito clinico, dispositivi di questo tipo vengono usati persino per misurare potenziali evocati visivi (ERP) con paradigmi Oddball – combinando stimoli visivi con l'eye-tracking e l'EEG – per capire il livello di elaborazione cognitiva residua

Insomma, l'eye-gaze è una finestra aperta sulle capacità nascoste delle bambine con Rett.

Oltre al puntamento oculare, rientrano nelle tecnologie avanzate anche i sistemi di interfaccia cervello-computer (BCI) e altri ausili sperimentali. Nel campo dei BCI, le applicazioni per la Rett sono ancora in fase di studio, ma promettenti. Come visto,

alcune ragazze hanno utilizzato BCI a scopo ludico-artistico (dipinto quadri controllando un robot con il pensiero).

In linea teorica, un BCI basato sul riconoscimento del segnale P300 (una risposta cerebrale di attenzione a uno stimolo bersaglio) potrebbe consentire una sorta di “tastiera mentale”: vengono mostrati a schermo vari simboli in rapida successione, quando appare quello desiderato dalla bambina il suo cervello genera il P300 rilevato dall’EEG, e il sistema seleziona quel simbolo. Esperimenti in tal senso sono condotti su pazienti locked-in e anche su sindromi come la Rett con risultati iniziali incoraggianti.

Tuttavia, al momento l’eye-tracking resta più pratico e diretto; le BCI richiedono attrezzature e calibraggi complessi. Un altro filone avanzato è lo sguardo nella realtà aumentata: dispositivi come smart glasses con eye-tracker incorporato potrebbero un domani permettere alla bambina di puntare lo sguardo su oggetti reali intorno a lei e far pronunciare al device il nome dell’oggetto o un commento (es. guarda una palla e gli occhiali dicono “guarda, una palla!”). Ciò integrerebbe la comunicazione aumentativa nell’ambiente naturale, senza dover sempre ricorrere a tabelle o schermi separati.

Dal punto di vista dell’interazione sociale, i sistemi a puntamento oculare e le tecnologie avanzate hanno un impatto notevole. Consentendo alla bambina di esprimersi in modo più ricco, facilitano il coinvolgimento emotivo e comunicativo con le persone attorno. Ad esempio, una ragazza che tramite eye-gaze scrive “Ciao, come stai?” alla sorellina, o invia un messaggio simpatico al compagno di classe, costruisce relazioni più paritarie rispetto a quando poteva solo sorridere o piangere. I genitori spesso riferiscono che, attraverso questi sistemi, *hanno scoperto la personalità* della figlia: i suoi gusti, il suo senso dell’umorismo, la sua intelligenza “intrappolata” che finalmente si manifesta. Gli specialisti riportano messaggi “brillanti” e spiritosi comunicati da persone con Rett tramite AAC avanzata, sorpendendo chi pensava che non potessero formulare pensieri complessi

Ciò conferma l’importanza di fornire a tutte le bambine questa chance. Inoltre, con tecnologie come l’eye-gaze connesso ad internet, una ragazza Rett può partecipare

ai social media attraverso il filtro dei genitori (ci sono gruppi Facebook dove pubblicano messaggi o poesie composte da ragazze con disabilità gravi usando comunicatori). Questo allarga il loro mondo sociale oltre i confini fisici.

In conclusione, l'impiego di sistemi di puntamento oculare e altre tecnologie avanzate rappresenta uno dei progressi più significativi nell'approccio riabilitativo per la Sindrome di Rett.

Queste tecnologie migliorano drasticamente la qualità di vita permettendo *maggiore autonomia comunicativa e operativa*, e aprono nuove possibilità di interazione e apprendimento. Sebbene richiedano investimenti e formazione, i benefici documentati – in termini di partecipazione scolastica, soddisfazione personale e interazione sociale – ne fanno strumenti irrinunciabili dove possibile. Come metaforicamente detto da un terapeuta: *“Queste tecnologie sono gli occhi attraverso cui finalmente possiamo vedere l'intelligenza e l'animo di queste bambine, e attraverso cui loro possono finalmente guardare il mondo non più da spettatrici silenziose, ma da protagoniste attive.”* (Cacciatore, K. 2010).

Oltre ai dispositivi high-tech, strumenti low-tech come l'E-Tran, una tavoletta trasparente con simboli, facilitano la comunicazione attraverso il puntamento oculare e rappresentano una fase intermedia per l'addestramento all'uso di dispositivi più avanzati.

L'integrazione della CAA nel percorso educativo e riabilitativo delle bambine con RTT è fondamentale per garantire loro una maggiore autonomia comunicativa e una migliore qualità della vita. La scelta degli strumenti più adatti deve essere personalizzata e continuamente adattata in base alle capacità e ai progressi della bambina, in un'ottica di inclusione e partecipazione attiva.

La Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA) è una metodologia riabilitativa che ha dimostrato particolare efficacia nelle bambine con RTT, fornendo strumenti per compensare le difficoltà di espressione verbale. La CAA include sistemi

simbolici statici, come tabelle con immagini, e sistemi dinamici, come i software basati sul controllo oculare.

Secondo gli studi condotti dall'Università Cattolica di Milano, guidati dalla Dott.ssa Rosa Angela Fabio e dalla Dott.ssa Samantha Giannatiempo, l'implementazione precoce della CAA consente di migliorare le capacità cognitive e comunicative, permettendo alle bambine di esprimere bisogni ed emozioni in modo strutturato. Il potenziamento cognitivo e l'uso della CAA devono procedere parallelamente, adattandosi alle necessità individuali di ogni bambina.

L'eye-tracking rappresenta uno degli strumenti più avanzati nell'ambito della CAA, consentendo di selezionare parole o immagini attraverso il movimento degli occhi. Tuttavia, anche le tecnologie low-tech, come le tabelle di comunicazione o i comunicatori a scansione, risultano fondamentali per le bambine con difficoltà motorie più severe.

L'obiettivo principale della CAA è quello di garantire un accesso alla comunicazione il più possibile immediato e funzionale, senza interferire con eventuali tentativi di linguaggio verbale. Le bambine possono combinare diversi strumenti, scegliendo la modalità più efficace in base al contesto. Ad esempio, una bambina potrebbe usare un vocalizzo spontaneo per esprimere un bisogno immediato, ma ricorrere a una tabella di immagini o a un dispositivo con sintesi vocale per costruire frasi più complesse.

L'intervento educativo e riabilitativo nelle bambine con Sindrome di Rett deve basarsi su un approccio personalizzato, che integri strategie didattiche adeguate, tecnologie assistive avanzate e metodologie di Comunicazione Aumentativa Alternativa. L'adozione di strumenti tecnologici come l'eye-tracking e i comunicatori digitali ha dimostrato un impatto positivo sulla qualità della vita delle bambine, favorendo una maggiore partecipazione e autonomia. La chiave per il successo di tali interventi risiede nella loro implementazione precoce e nella collaborazione tra educatori, terapisti e famiglie, affinché ogni bambina possa sviluppare il proprio potenziale comunicativo e cognitivo nel miglior modo possibile.

CAPITOLO III

L'ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT E IL SOFTWARE AMÈLIE: UN PUNTO DI RIFERIMENTO PER FAMIGLIE E OPERATORI

3.1 Storia, missione e interventi a supporto delle famiglie

L'Associazione Italiana Sindrome di Rett (AIRETT) è un'organizzazione senza scopo di lucro nata nel 1990 a Siena su iniziativa di un gruppo di genitori uniti dal desiderio di costruire una rete solidale e competente per affrontare la complessa realtà della Sindrome di Rett.

Questa patologia neurologica rara, che colpisce quasi esclusivamente le bambine, richiede una presa in carico globale, che include aspetti medici, terapeutici, educativi e sociali.

La missione di AIRETT si fonda su un duplice obiettivo: da una parte, promuovere e finanziare la ricerca scientifica nei campi della genetica, della clinica e della riabilitazione, con l'ambizione di individuare terapie efficaci; dall'altra, offrire supporto concreto e continuo alle famiglie che convivono quotidianamente con le sfide poste dalla malattia (AIRETT, nd-f).

Nel corso di oltre trent'anni di attività, l'associazione ha costruito una solida reputazione sia a livello nazionale che internazionale, diventando un punto di riferimento per genitori, caregiver, medici e terapisti.

AIRETT si distingue per l'attenzione alla divulgazione scientifica e alla formazione continua, strumenti indispensabili per migliorare la qualità della vita delle bambine affette da Rett e delle loro famiglie.

A tale scopo, l'associazione pubblica "ViviRett", una rivista quadrimestrale che rappresenta un importante veicolo di aggiornamento e condivisione, e mantiene attivo un sito web ricco di contenuti scientifici, informativi e operativi (AIRETT, nd-f).

Parallelamente, AIRETT partecipa a reti internazionali come *Rett Syndrome Europe*, consolidando il suo ruolo in una prospettiva transnazionale di cooperazione scientifica e culturale. Questa apertura oltre i confini italiani consente all'associazione di contribuire alla circolazione delle conoscenze, di promuovere buone pratiche riabilitative e di favorire la condivisione dei risultati delle ricerche più avanzate.

Un altro aspetto fondamentale dell'attività dell'associazione è rappresentato dall'organizzazione di convegni scientifici, sia a livello nazionale che internazionale, che coinvolgono medici, ricercatori, terapisti, educatori e familiari. Questi eventi si configurano come preziose occasioni di aggiornamento e confronto interdisciplinare, capaci di stimolare nuove linee di ricerca, approfondire la conoscenza delle caratteristiche cliniche e neurobiologiche della sindrome e offrire spunti innovativi per la progettazione di percorsi terapeutici sempre più mirati e personalizzati (AIRETT, nd-f).

AIRETT sostiene e finanzia progetti di ricerca, sia di base che clinica, su diversi aspetti legati alla Sindrome di Rett, con un duplice obiettivo: da un lato guardare al futuro nella prospettiva di possibili cure, dall'altro migliorare fin da ora la qualità della vita delle bambine affette dalla patologia.

In collaborazione con centri di ricerca e specialisti del settore, l'associazione investe in studi genetici, come quelli focalizzati sulla riattivazione del gene MECP2, e in ricerche su nuovi biomarcatori, tra cui il metabolismo degli sfingolipidi e il microbiota intestinale. Inoltre, AIRETT sostiene progetti preclinici per l'identificazione di nuove terapie farmacologiche e indagini cliniche su specifici aspetti della sindrome, tra cui le alterazioni respiratorie e l'uso della pupillometria per monitorare l'attenzione.

Per garantire la validità dei progetti, tutte le iniziative finanziate sono sottoposte a valutazioni da parte di comitati scientifici esterni.

Un ruolo centrale nella ricerca e nell'innovazione è svolto dal Centro AIRETT Ricerca e Innovazione di Verona, una struttura multidisciplinare in cui collaborano esperti di diversi ambiti, tra cui neuropsicomotricisti, pedagogisti, psicologi, terapisti ABA, logopedisti, ricercatori e ingegneri. Qui vengono sviluppati e testati nuovi ausili tecnologici e software pensati per rispondere alle necessità delle bambine con RTT.

Questo approccio integrato rispecchia pienamente la filosofia di AIRETT, sintetizzata nel motto “ricerca, cuore, cura”, che esprime il suo impegno sia sul fronte scientifico che su quello assistenziale e umano.

Oltre alla ricerca scientifica, AIRETT dedica una parte fondamentale della sua attività al supporto delle famiglie che convivono con la Sindrome di Rett, nella consapevolezza che il benessere della bambina è strettamente legato a quello dei suoi familiari. L'associazione sviluppa progetti e servizi mirati a sostenere i genitori nelle sfide quotidiane, offrendo spazi di ascolto, condivisione e formazione.

Tra le iniziative promosse, vi sono gruppi di auto-aiuto e percorsi formativi pensati per fornire ai genitori strumenti utili per affrontare la quotidianità con maggiore consapevolezza e supporto. Durante la pandemia da COVID-19, AIRETT ha avviato il progetto “Genitori Interattivi”, un'iniziativa che offre ai genitori l'opportunità di partecipare a incontri di gruppo – inizialmente in modalità online – per confrontarsi, ricevere consigli da esperti e sentirsi meno soli nell'affrontare la malattia.

Oltre al sostegno psicologico, AIRETT organizza anche attività ricreative ed educative rivolte alle bambine con Rett e alle loro famiglie. Un esempio sono i campus estivi, che offrono esperienze ludico-educative dedicate alle “bimbe dagli occhi belli”, un'espressione affettuosa usata per descrivere le bambine con questa sindrome.

Sul fronte dei servizi, l'associazione mette a disposizione consulenze specialistiche attraverso lo sportello "Filo diretto con AIRETT" e la sezione dedicata ai Servizi. Grazie a questi strumenti, le famiglie possono entrare in contatto con neuropsichiatri infantili, genetisti, terapisti della riabilitazione e psicologi affiliati all'associazione per ricevere indicazioni su diagnosi, percorsi riabilitativi e gestione quotidiana della sindrome.

AIRETT non è solo un motore per la ricerca scientifica, ma anche una rete di sostegno e accompagnamento per le famiglie, fornendo un supporto costante dal momento della diagnosi fino alla crescita delle bambine.

3.2 Il software Amélie: l'amica che dà voce agli occhi

Tra i progetti innovativi di AIRETT spicca "Amélie", una piattaforma tecnologica avanzata progettata specificamente per migliorare la comunicazione e l'apprendimento delle bambine con la Sindrome di Rett (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi). Il nome *Amélie* è accompagnato dallo slogan "*l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi*", a indicare che questo sistema dà finalmente espressione allo sguardo delle bambine, trasformandolo in parola e interazione (airett: ricerca, cuore, cura). Sviluppato grazie al contributo di Fondazione Vodafone e di un team multidisciplinare italiano (ingegneri informatici, terapisti specializzati in Rett, pedagogisti, ecc.), Amélie è stato co-progettato insieme alle famiglie, coinvolgendo 10 bambine in una fase di sperimentazione sul campo per adattare il software alle loro reali necessità (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi). Dopo anni di lavoro e test, AIRETT ha lanciato Amélie come *suite* software completa e *user-friendly*, capace di far giocare, comunicare e imparare le bambine con RTT in modo veloce, dinamico e spontaneo (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi). Di seguito analizziamo in dettaglio le caratteristiche di Amélie e il suo impatto.

Le sue funzionalità principali sono:

Amélie è una piattaforma software innovativa che utilizza la tecnologia eye-tracker (puntatore oculare) per facilitare la comunicazione e l'apprendimento delle bambine con Sindrome di Rett. Il sistema si basa su un'interazione tra due dispositivi:

- Un comunicatore oculare Tobii, calibrato sulle risposte visive della bambina, che funge da interfaccia principale.
- Un'app mobile, installata sullo smartphone del caregiver, che consente di personalizzare e gestire le attività in tempo reale.

Questa architettura dual-device migliora l'esperienza comunicativa: mentre la bambina interagisce con lo schermo attraverso lo sguardo, il genitore o il terapeuta può monitorare e modificare i contenuti dall'app, garantendo un uso più fluido e intuitivo del sistema.

Le funzionalità di Amélie si suddividono in quattro categorie principali: gioco, comunicazione, apprendimento e monitoraggio dei progressi.

1. Amélie Play – Giochi interattivi per lo sviluppo delle abilità visive

Questo modulo offre una serie di giochi interattivi studiati per favorire lo sviluppo delle abilità necessarie alla comunicazione tramite sguardo. Attraverso semplici attività ludiche, la bambina può allenare la fissazione visiva, l'inseguimento di oggetti in movimento e l'attenzione prolungata.

Un esempio è il “gioco delle bolle”, che consente alla bambina di far scoppiare bolle semplicemente guardandole, aiutandola a comprendere la relazione tra causa ed effetto. Man mano che migliora, il sistema può aumentare la complessità, introducendo più bersagli o richiedendo tempi di fissazione più lunghi.

Questi giochi non sono solo un passatempo, ma hanno una funzione riabilitativa, poiché preparano la bambina all'uso efficace del sistema di comunicazione basato sul puntamento oculare.

2. *Amélie Communicate – Comunicazione aumentativa e alternativa (CAA)*

Questa sezione è dedicata alla comunicazione aumentativa, permettendo al caregiver di creare tabelle personalizzate con immagini, parole o brevi video.

L'interfaccia funziona con un sistema ad albero decisionale:

- Il genitore può impostare domande con più opzioni di risposta (es. “Cosa vuoi fare ora?” con le scelte “uscire” o “guardare un film”).
- Se la bambina sceglie “uscire”, il sistema propone un'ulteriore domanda “Dove vuoi andare?”, con opzioni come “parco” o “bar”.

Questo metodo consente alla bambina di partecipare attivamente alla conversazione, esprimendo preferenze e bisogni in modo strutturato.

Ogni tabella comunicativa creata viene salvata in un archivio personale, così da poter essere riutilizzata e ampliata nel tempo. È anche possibile aggiungere immagini personalizzate, scattate dal caregiver o prese dalla galleria, per rendere il sistema ancora più adattabile alle esigenze individuali della bambina.

Un'ulteriore funzionalità chiave è il *monitoraggio in tempo reale*:

- Sullo smartphone del caregiver appare un indicatore visivo (es. un pallino rosso) che mostra esattamente dove la bambina sta guardando sullo schermo.
- Il genitore può intervenire per facilitare la comunicazione, aggiungendo suoni o pause per migliorare l'esperienza d'uso.

Questa sincronizzazione consente di mantenere il display della bambina libero da distrazioni, mentre tutte le impostazioni vengono gestite dal caregiver.

3. *Amélie Learn – Potenziamento cognitivo e inclusione scolastica*

Questo modulo è pensato per supportare l'apprendimento e la stimolazione cognitiva delle bambine con RTT. Include esercizi per il riconoscimento di immagini, lettere e concetti di base, adattati al livello di sviluppo individuale.

L'obiettivo è rendere il computer uno strumento educativo, integrando attività di riabilitazione cognitiva nella quotidianità. Inoltre, i progressi possono essere condivisi con insegnanti e terapisti, garantendo una maggiore continuità educativa tra casa e scuola.

Un esempio ipotetico, elaborato a partire dalle potenzialità del software *Amélie*, riguarda una possibile attività didattica in una classe del triennio superiore. In questa simulazione, una studentessa con Sindrome di Rett viene coinvolta in un'attività di storia attraverso l'uso del comunicatore oculare. L'insegnante propone un lavoro di role playing figura su due figure storiche – Cristoforo Colombo e Martin Lutero – e la ragazza, tramite la piattaforma *Améliemi*, seleziona autonomamente quali compagni interpreteranno i ruoli. Al termine dell'attività, la studentessa verifica le sue scelte riconoscendo i volti dei compagni e dei personaggi assegnati. Questa proposta mira a valorizzare la comunicazione intenzionale, la memoria, l'attenzione selettiva e il senso di appartenenza al gruppo, intende rappresentare un modello di possibile applicazione inclusiva del software *Amélie* nel contesto scolastico. L'obiettivo è dimostrare come, anche in presenza di disabilità complesse, sia possibile strutturare percorsi didattici significativi che pongano l'alunna al centro del processo educativo.

4. Piattaforma online – Monitoraggio e ricerca scientifica

Amélie include un sistema di monitoraggio a distanza che raccoglie e analizza i dati di utilizzo attraverso un portale cloud accessibile ai terapisti e ai ricercatori di AIRETT.

I dati raccolti includono:

- Numero di scelte effettuate dalla bambina.

- Tempo necessario per selezionare una risposta.
- Eventuali aiuti forniti dal caregiver.
- Progressi nei livelli di gioco e apprendimento.

Questa funzione ha due vantaggi principali:

1. Tele-riabilitazione → I terapeuti possono seguire a distanza il percorso della bambina, fornendo indicazioni personalizzate anche se la famiglia si trova lontana.
2. Supporto alla ricerca → L'analisi dei dati consente agli esperti di valutare l'efficacia delle attività proposte, identificare schemi comuni e migliorare ulteriormente le strategie riabilitative. L'integrazione tra pratica riabilitativa e ricerca scientifica permette di aggiornare continuamente il software, adattandolo alle esigenze delle bambine e contribuendo allo sviluppo di nuove metodologie di intervento.

Amélie rappresenta un grande passo avanti nel campo della tecnologia assistiva per la Sindrome di Rett. Grazie a un approccio innovativo e personalizzabile, consente alle bambine di comunicare, imparare e interagire con il mondo in maniera più efficace. Il sistema non solo facilita l'inclusione scolastica e sociale, ma fornisce anche un prezioso supporto ai caregiver, offrendo strumenti per migliorare la qualità della vita delle bambine con RTT e delle loro famiglie.

Modalità di utilizzo:

L'utilizzo di Amélie è stato progettato per essere intuitivo sia per la bambina sia per i suoi caregiver. L'aspetto hardware sfrutta dispositivi facilmente reperibili sul mercato: è sufficiente un computer (o un tablet Windows) dotato di specifiche tecniche appropriate, una barra eye-tracker Tobii collegata al PC e uno smartphone Android o iOS per il caregiver (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi). A differenza di altri dispositivi di comunicazione basati sullo sguardo che richiedono apparecchiature costose e proprietarie, Amélie funziona con dispositivi

comuni, riducendo così le barriere economiche per le famiglie (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi) (Portale delle Malattie Rare).

L'esperienza di utilizzo è strutturata nel modo seguente: sul computer della bambina viene installato il software Amélie, accessibile tramite un'icona sul desktop, mentre sul telefono del caregiver viene scaricata l'app Amélie Mobile (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi).

La connessione tra i due dispositivi avviene tramite un metodo semplice e immediato: il caregiver deve solo scattare una foto (codice QR) tramite l'app, e automaticamente avviene la sincronizzazione tra lo smartphone e il computer (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi).

Dopo aver effettuato l'accesso con le credenziali del profilo personale della bambina, l'app permette al caregiver di scegliere tra due modalità principali: "Giochi" e "Comunicazione" (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi). Se si opta per la modalità gioco, l'adulto seleziona dal proprio smartphone uno dei quattro giochi disponibili, impostando eventualmente anche il livello di difficoltà desiderato; il gioco apparirà quindi sullo schermo della bambina, che potrà interagirvi tramite il movimento degli occhi. Se invece la finalità è comunicativa, dal menu dedicato alla comunicazione il caregiver può costruire o scegliere una tabella comunicativa e inviarla direttamente allo schermo della bambina, dando inizio così a uno scambio interattivo basato sul tracciamento oculare (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi). Tutto ciò avviene in tempo reale, senza fili e senza procedure complesse.

Prima di iniziare l'utilizzo vero e proprio, è importante calibrare il dispositivo di eye-tracking sugli occhi della bambina: anche in questo aspetto Amélie introduce un'innovazione, offrendo due modalità distinte. La prima è una calibrazione manuale, in cui il terapeuta o il genitore può impostare manualmente parametri come l'area di fissazione e il tempo necessario per confermare una selezione, adattandoli alle specifiche capacità visive della bambina (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi).

La seconda modalità prevede invece una calibrazione automatica personalizzata: durante la visione di un breve video accattivante per la bambina, il software registra spontaneamente i suoi movimenti oculari e regola gradualmente i parametri ottimali, evitando procedure lunghe e noiose con bersagli statici (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi). Questo tipo di calibrazione "passiva", ripetuta nel tempo, consente al sistema di adattarsi sempre meglio alle caratteristiche individuali della bambina, migliorando progressivamente precisione e comfort d'uso.

Una volta conclusa la calibrazione e avviata la sessione, il caregiver può permettere alla bambina di esplorare lo schermo e comunicare autonomamente, intervenendo soltanto tramite l'app per facilitare o monitorare l'attività grazie a feedback visivi (come il pallino rosso sullo schermo) e richiami sonori (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi).

Inoltre, grazie alla sincronizzazione basata sul cloud, tutti i contenuti creati (giochi personalizzati, tabelle comunicative, profili utente) vengono condivisi tra i vari dispositivi autorizzati.

Questo significa che diversi caregiver (genitori, insegnanti, terapisti) possono accedere ai materiali personalizzati della bambina direttamente dai propri dispositivi mobili, anche a distanza (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi). Ad esempio, un'insegnante a scuola potrebbe utilizzare il suo tablet per mostrare alla bambina le stesse tabelle comunicative precedentemente preparate dai genitori a casa, garantendo continuità e coerenza nel supporto educativo. Questa modalità multi-utente favorisce la generalizzazione delle competenze acquisite in vari ambienti e assicura un approccio condiviso e coerente tra tutte le persone coinvolte nella cura della bambina (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi).

Utilizzare Amélie richiede solo pochi passaggi (accendere i dispositivi, effettuare la connessione tramite foto, selezionare l'attività tramite app) e offre alla famiglia uno strumento potente e semplice da usare per favorire la comunicazione.

Amélie svolge un ruolo centrale per le bambine con Sindrome di Rett (RTT), poiché soddisfa esigenze comunicative ed educative che sarebbero altrimenti difficili da affrontare. La RTT si caratterizza per la grave compromissione della comunicazione verbale e la perdita della capacità di utilizzare funzionalmente le mani, che insorge dopo i primi mesi di vita (Portale delle Malattie Rare). Di conseguenza, queste bambine, pur avendo emozioni, desideri e pensieri, non possono esprimerli verbalmente né indicare oggetti con le mani. Tradizionalmente, la loro comunicazione è limitata a sguardi, espressioni facciali e pochi gesti, che i caregiver imparano nel tempo a interpretare. Gli occhi diventano quindi lo strumento primario attraverso cui le bambine comunicano, ragione per cui vengono affettuosamente definite "bambine dagli occhi belli".

In questo contesto, Amélie offre un canale comunicativo concreto e strutturato, trasformando i movimenti oculari in scelte, parole e frasi esplicite (Portale delle Malattie Rare). L'impatto è immediato: grazie ad Amélie, le bambine possono finalmente comunicare chiaramente e rapidamente ciò che prima era solo intuibile dai genitori (ad esempio esprimere la preferenza per una merenda al bar o scegliere un gioco) (Portale delle Malattie Rare). Questo riduce notevolmente la frustrazione legata all'incomprensione e consente loro di assumere un ruolo più attivo nelle interazioni quotidiane, familiari e sociali.

Inoltre, diversamente da altri ausili tecnologici, Amélie è specificamente progettato per le esigenze della Sindrome di Rett. L'intero software (tempi di risposta, grafica, contenuti ludici) tiene in considerazione le caratteristiche peculiari delle bambine con RTT, come la propensione a perdere interesse se l'attività è troppo noiosa o complessa, la necessità di una motivazione continua e i problemi relativi all'attenzione e al controllo dei movimenti oculari (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi) (Portale delle Malattie Rare). Il risultato è uno strumento

che si adatta alle necessità della bambina, anziché richiedere alla bambina di adattarsi allo strumento.

Per molte famiglie, Amélie rappresenta la prima vera occasione per la propria figlia di apprendere nuove abilità e partecipare attivamente alla vita quotidiana: attraverso attività ludiche la bambina può sviluppare capacità cognitive divertendosi; con le tabelle comunicative può esprimere preferenze (come scegliere un vestito o un cartone animato, comunicare dolore o fame) e prendere parte alle decisioni quotidiane; tramite esercizi educativi può consolidare competenze utili anche nell'ambiente scolastico. In sintesi, Amélie apre possibilità finora impensabili, fungendo sia da supporto comunicativo sia da ausilio educativo e riabilitativo pensato specificamente per la RTT.

Amélie svolge un ruolo centrale per le bambine con Sindrome di Rett (RTT), poiché soddisfa esigenze comunicative ed educative che sarebbero altrimenti difficili da affrontare. La RTT si caratterizza per la grave compromissione della comunicazione verbale e la perdita della capacità di utilizzare funzionalmente le mani, che insorge dopo i primi mesi di vita (Portale delle Malattie Rare). Di conseguenza, queste bambine, pur avendo emozioni, desideri e pensieri, non possono esprimerli verbalmente né indicare oggetti con le mani. Tradizionalmente, la loro comunicazione è limitata a sguardi, espressioni facciali e pochi gesti, che i caregiver imparano nel tempo a interpretare. Gli occhi diventano quindi lo strumento primario attraverso cui le bambine comunicano, ragione per cui vengono affettuosamente definite "bambine dagli occhi belli".

In questo contesto, Amélie offre un canale comunicativo concreto e strutturato, trasformando i movimenti oculari in scelte, parole e frasi esplicite (Portale delle Malattie Rare). L'impatto è immediato: grazie ad Amélie, le bambine possono finalmente comunicare chiaramente e rapidamente ciò che prima era solo intuibile dai genitori (ad esempio esprimere la preferenza per una merenda o scegliere un gioco). Questo riduce notevolmente la frustrazione legata all'incomprensione e consente loro di assumere un ruolo più attivo nelle interazioni quotidiane, familiari e sociali.

Amélie è progettata specificamente per la Sindrome di Rett, distinguendosi da altri ausili tecnologici generici. L'intero software (tempi di risposta, grafica, contenuti ludici) tiene conto delle caratteristiche peculiari delle bambine con RTT, come la tendenza a perdere interesse se l'attività è troppo noiosa o complessa, la necessità di motivazione continua e i problemi relativi all'attenzione e al controllo dei movimenti oculari (Portale delle Malattie Rare). Il risultato è uno strumento che si adatta alle necessità della bambina, anziché richiedere alla bambina di adattarsi allo strumento.

Nella quotidianità, Amélie può essere utilizzata con efficacia in diversi contesti: a casa, a scuola e durante le terapie, con benefici tangibili e immediati. Ad esempio, in famiglia, la bambina può utilizzare Amélie per scegliere cosa indossare o quale snack desidera, selezionando con lo sguardo l'immagine corrispondente mostrata sullo schermo. I momenti di svago vengono arricchiti, permettendo attività condivise come giochi visivi che rafforzano il legame con i genitori.

A scuola, Amélie diventa un importante strumento per l'insegnante di sostegno, consentendo alla bambina con RTT di partecipare attivamente alle lezioni e alle attività di classe, rispondendo tramite l'eye-tracker a domande o interagendo durante l'appello mattutino. Le attività di potenziamento cognitivo offerte dal software possono essere integrate direttamente nel Piano Educativo Individualizzato, supportando così l'apprendimento scolastico.

In ambito terapeutico e riabilitativo, Amélie può essere impiegata dai logopedisti e dai terapisti occupazionali come dispositivo di Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA). Ad esempio, durante le sedute di logopedia la bambina può esercitarsi nella costruzione di frasi semplici utilizzando immagini selezionate con lo sguardo, mentre nella fisioterapia i giochi visivi aiutano a mantenere la postura corretta e il controllo della testa.

Anche nelle situazioni sociali fuori casa, come feste di compleanno o visite mediche, Amélie permette alla bambina di interagire e comunicare efficacemente, partecipando attivamente e fornendo indicazioni chiare riguardo le proprie preferenze o eventuali disagi.

In sintesi, Amélie apre nuove possibilità per le bambine con Sindrome di Rett, consentendo loro di partecipare attivamente, comunicare le proprie preferenze e integrarsi pienamente nella vita quotidiana, familiare e sociale.

Prima della comparsa di Amélie, le famiglie di bambine con RTT potevano affidarsi solo a dispositivi di comunicazione oculare generici, spesso pensati per altre disabilità. AIRETT ha identificato diversi limiti di questi sistemi tradizionali, e Amélie è nato proprio per *superarli* (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi) (Portale delle Malattie Rare).

Le principali innovazioni di Amélie rispetto agli strumenti assistivi preesistenti sono:

- Progettazione specifica per la Sindrome di Rett: mentre altri comunicatori erano tarati per persone con sole disabilità motorie o con deficit cognitivi lievi, Amélie è stato *costruito con e per le bambine con RTT*, tenendo conto delle loro esigenze uniche (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi) (Portale delle Malattie Rare). Ciò non toglie che possa essere utile anche ad altri pazienti con disabilità cognitive-motorie gravi, ma il fatto di nascere sulle caratteristiche della Rett lo rende molto più mirato ed efficace per questo target.
- Suite completa (comunicazione + gioco + apprendimento + monitoraggio): i prodotti commerciali di solito offrivano solo funzioni di comunicazione e qualche gioco semplice, *senza* componenti educative avanzate. Amélie invece è un ambiente completo dove la bambina può non solo comunicare e divertirsi, ma anche imparare e dove i terapisti possono raccogliere dati oggettivi (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi) (Portale delle Malattie Rare). L'integrazione di apprendimento e data logging (monitoraggio sistematico) è un aspetto altamente innovativo, perché unisce riabilitazione e ricerca.
- Usabilità semplificata per caregiver e bambine: molti ausili tecnologici risultavano *complessi da configurare e usare*, richiedendo lunghe istruzioni

ai genitori e spesso risultando poco intuitivi. Amélie è stato sviluppato con un'attenzione particolare all'interfaccia semplice, pulita e ordinata, sia lato bambina (schermate essenziali e non sovraccariche) sia lato caregiver (app mobile chiara) (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi) (Portale delle Malattie Rare). Questo design “pulito” consente un utilizzo facile e immediato fin dal primo approccio, riducendo il carico di formazione per i genitori e gli insegnanti. Inoltre l'uso dello smartphone come controller è molto più familiare e accessibile per chiunque rispetto a dover usare software complessi su computer.

- Costo accessibile e hardware non proprietario: una barriera enorme per le famiglie era il *costo elevato* dei comunicatori oculari sul mercato, spesso di diverse migliaia di euro, il che ne limitava la diffusione (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi). Amélie ha volutamente scelto di appoggiarsi a dispositivi già in commercio (PC, tablet e eye-tracker standard, smartphone comuni) e il software in sé è messo a disposizione dall'associazione – questo *abbatte drasticamente i costi*, rendendo la soluzione sostenibile per un numero molto maggiore di famiglie (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi) (Portale delle Malattie Rare). AIRETT inoltre può fornire assistenza nell'allestimento del sistema, evitando spese inutili.
- Personalizzazione e sincronizzazione multi-utente: altri strumenti risultavano rigidi e poco adattabili ai singoli casi, con contenuti predefiniti difficili da modificare. Amélie al contrario è altamente personalizzabile: il caregiver può creare contenuti ad hoc (fotografando oggetti reali dell'ambiente della bambina, registrando la voce della mamma per i feedback audio, impostando i parametri di calibrazione su misura, ecc.), cucendo l'esperienza sul profilo di ogni piccola utente (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi) (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi). Inoltre, la piattaforma cloud consente la condivisione immediata di questi contenuti tra tutti i caregiver della rete della bambina, cosa unica nel suo genere: la maggior parte dei dispositivi tradizionali non

prevedeva un sistema cloud integrato per sincronizzare dati e tabelle comunicative su più device. Questa innovazione supporta un approccio *collaborativo* attorno alla bambina (genitori, terapisti, educatori lavorano sugli stessi materiali) e favorisce la continuità delle strategie comunicative in ogni contesto (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi).

- Calibrazione oculare ottimizzata: come accennato, uno dei problemi storici nell'uso degli eye-tracker con pazienti piccoli o con deficit cognitivi è la difficoltà di calibrarli, perché le procedure standard risultano noiose e i target grafici poco ingaggianti. Amélie ha introdotto la calibrazione tramite video motivazionali e la regolazione automatica progressiva, che rappresentano un approccio innovativo centrato sull'utente (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi). Questo aumento di precisione e facilità di taratura significa meno tempo perso in setup e più tempo effettivo di utilizzo produttivo per la bambina, oltre a garantire che anche bambine con scarsa capacità di attenzione possano comunque ottenere un eye-tracking accurato.

Amélie supera le limitazioni dei dispositivi precedenti offrendo una soluzione completa, su misura, facile da usare ed economicamente accessibile (AMELIE: l'amica delle bimbe che dà voce ai loro occhi) (Portale delle Malattie Rare). Non sorprende che sia considerato un progetto rivoluzionario nel campo della comunicazione aumentativa per la Sindrome di Rett, poiché per la prima volta coniuga in un unico strumento tutti gli elementi chiave per il successo: motivazione, personalizzazione, multidimensionalità (gioco/ apprendimento/ comunicazione) e collaborazione tra famiglia e specialisti.

L'introduzione di Amélie nelle routine delle bambine con Sindrome di Rett ha mostrato effetti molto positivi su vari aspetti della loro qualità di vita, in particolare nella comunicazione, nell'interazione sociale e nell'autonomia personale. Le testimonianze raccolte e l'osservazione clinica indicano che, grazie a questo strumento, *le nostre bambine/ragazze si immergono nel flusso della vita reale: si sentono incluse, comprese anche nelle piccole richieste, imparano a esplorare*

ambienti e oggetti nuovi e – soprattutto – *imparano a esprimere il proprio punto di vista*, comunicando preferenze e necessità (Portale delle Malattie Rare).

Di seguito approfondiamo come Amélie influisce su ciascun ambito.

- **Miglioramento della comunicazione:** Prima di Amélie, molte bambine con RTT potevano comunicare solo tramite segnali molto limitati (sguardi fugaci, pianto, sorrisi) e la comprensione dei loro desideri dipendeva dall'interpretazione del caregiver. Con Amélie, invece, la bambina ha finalmente uno *strumento linguistico* a disposizione: può articolare pensieri attraverso sequenze di scelte visive, costruendo messaggi complessi. Questo porta a un netto miglioramento nella comunicazione espressiva. Le bambine riescono a indicare bisogni immediati (*ho sete, sono stanca, mi fa male qualcosa*), a fare richieste (*vorrei giocare, portami fuori*), ma anche a condividere pensieri (*mi piace questa canzone, ho visto un gatto*) che prima rimanevano intrappolati nella loro mente. Il linguaggio con Amélie diventa più *ricco e sfumature*: ad esempio, una bimba può non solo chiedere di guardare un film, ma specificare quale film preferisce tra più opzioni. I genitori riferiscono una diminuzione delle frustrazioni e dei malintesi: la bambina, potendo comunicare chiaramente, è meno irritabile e meno soggetta a crisi di pianto dettate dall'incomprensione. Dal punto di vista ricettivo, le bambine imparano anche ad associare immagini/parole a significati, migliorando la comprensione del linguaggio altrui (poiché per usare le tabelle devono discriminare visivamente le scelte). In sostanza, *Amélie abilita la comunicazione bidirezionale*: la bambina “parla” con gli occhi e vede che gli altri reagiscono alle sue scelte, instaurando un vero dialogo dove prima c’era un monologo del caregiver.
- **Maggiore interazione sociale e partecipazione:** Migliorando la comunicazione, inevitabilmente si arricchisce anche l’interazione con le persone intorno. Le bambine con RTT, grazie ad Amélie, possono partecipare a conversazioni familiari semplici (come decidere insieme il menu del pranzo, o rispondere quando qualcuno chiede “vuoi bene alla

nonna?” magari indicando un cuore sullo schermo). Questo le fa sentire più coinvolte nei nuclei familiari e meno isolate. Anche a scuola o in gruppo, la possibilità di *far sapere agli altri cosa pensano* le rende più visibili e comprensibili ai coetanei. Ad esempio, in classe un compagno può fare una domanda alla bimba con RTT attraverso Amélie (mostrandole due carte “Sì/No” per farla partecipare a un gioco di classe), e la bambina risponde: questo semplice scambio abbatte quella barriera di silenzio che spesso tiene queste alunne ai margini, e i compagni iniziano a interagire di più con lei perché vedono che *capisce e reagisce*. Col tempo, la bambina può anche iniziare ad *iniziare* un’interazione – ad esempio usando Amélie per salutare o per attirare l’attenzione su qualcosa che vuole mostrare – anziché essere sempre e solo destinataria passiva. I caregiver e insegnanti notano anche un aumento dell’intenzionalità comunicativa: sapendo di avere uno strumento che dà risultati, la bambina è più motivata a guardare verso di loro e verso lo schermo per comunicare, mentre prima poteva rinunciare a tentare di farsi capire. Tutto ciò favorisce una maggiore inclusione sociale: la bimba si sente parte attiva del gruppo familiare o scolastico, e le persone attorno iniziano a considerarla e coinvolgerla di più, non solo come “presenza silenziosa” ma come interlocutrice dotata di volontà propria.

- Incremento dell’autonomia e del controllo sull’ambiente: Un aspetto cruciale della qualità di vita è l’autonomia, intesa come la capacità di influenzare il proprio ambiente e le proprie attività. Le bambine con RTT sono pesantemente dipendenti dagli altri in quasi tutto; tuttavia, Amélie offre loro un modo per prendere piccole decisioni autonome. Ad esempio, poter scegliere tra due opzioni (come già descritto) conferisce alla bambina un senso di controllo: non subisce passivamente tutto ciò che accade, ma può dire la sua su cosa preferisce fare, dove andare, con chi interagire. Questo empowerment, per quanto in ambiti limitati, *accresce l’autostima* della bambina e la rende più serena, perché percepisce che le sue scelte contano. Sul piano pratico, ciò si traduce in gesti di indipendenza: magari la bambina non può fisicamente prendere un oggetto, ma può indicare con

Amélie quale giocattolo vuole che le sia dato; oppure non può allontanarsi da sola, ma può far capire quando ha finito un'attività e desidera fare altro. Questo coinvolgimento attivo nelle decisioni la rende partecipe della propria routine. Col tempo, alcune ragazze Rett imparano addirittura ad usare il comunicatore in modo proattivo per *esprimere disagi o bisogni spontaneamente* (es. selezionano da sole la card “bagno” quando necessitano di essere accompagnate in toilette). Si tratta di passi verso l'autonomia comunicativa che hanno un enorme impatto sulla dignità personale: la persona con disabilità acquisisce voce in capitolo sulla gestione di sé stessa. Inoltre, i moduli di apprendimento di Amélie contribuiscono a sviluppare competenze che possono, in piccola parte, tradursi in maggiore autonomia cognitiva: ad esempio, allenando la memoria e l'attenzione con i giochi, la bambina potrebbe riuscire a seguire con meno aiuto una storia o a indicare con gli occhi una risposta giusta in un compito, mostrando progressi nell'apprendimento che la rendono più padrona delle proprie abilità. Tutto ciò converge in un miglioramento generale della qualità della vita: come ha sottolineato la direttrice scientifica di AIRETT, Prof.ssa Rosa Angela Fabio, con Amélie le bambine *“imparano a dire il proprio punto di vista, esprimendo le proprie preferenze e necessità, migliorando così, decisamente, la loro qualità di vita”* (Portale delle Malattie Rare). Si sentono finalmente ascoltate e valorizzate, il che influisce positivamente anche sul loro umore e sul rapporto con i caregiver (spesso più disteso perché c'è meno frustrazione reciproca).

Amélie non è solo un dispositivo, ma diventa per la bambina *un mezzo di partecipazione al mondo*: la aiuta a sviluppare il proprio potenziale comunicativo e cognitivo, rompendo l'isolamento imposto dalla malattia e permettendole di crescere in modo più completo dal punto di vista relazionale ed emozionale (Portale delle Malattie Rare).

Consapevole che il successo degli interventi dipende anche dalla preparazione di chi sta accanto alle bambine con RTT, AIRETT investe molto nei programmi di formazione e sensibilizzazione rivolti a insegnanti, terapisti, medici e operatori

socio-sanitari. L'obiettivo è diffondere conoscenze specialistiche sulla sindrome di Rett e sulle strategie educative/riabilitative più efficaci, creando attorno alle bambine una rete di supporto competente. Tra le iniziative di punta c'è il "Progetto Corso Online", un corso di formazione e-learning lanciato da AIRETT per fornire *strumenti teorici e pratici* a tutti gli operatori coinvolti nella crescita di una bambina Rett (Progetto Corso Online). Questo corso è aperto a insegnanti di classe e di sostegno (dalla scuola dell'infanzia alle superiori), educatori, terapisti e anche ai genitori interessati, ed è gratuito per tutti coloro che seguono una bambina/ragazza appartenente a una famiglia socia di AIRETT (Progetto Corso Online) (Progetto Corso Online). L'accesso avviene tramite una piattaforma online dedicata (area e-learning AIRETT) dove, una volta iscritti, si possono fruire le varie lezioni in modalità asincrona. Il programma didattico è molto ampio: il corso comprende 27 lezioni suddivise in 7 moduli tematici, coprendo tutti gli aspetti essenziali della sindrome di Rett e del suo trattamento (Progetto Corso Online). I contenuti spaziano: si parte dal *quadro clinico* della sindrome e le modalità di valutazione diagnostica (per capire bene le caratteristiche mediche e neuropsicologiche della RTT), si affrontano poi i *principi base del potenziamento cognitivo* e dell'intervento educativo per queste bambine, quindi un modulo approfondito sulla Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA), indispensabile per supplire al deficit di linguaggio (Progetto Corso Online). Seguono lezioni sulla *valutazione e trattamento logopedico*, con particolare attenzione agli aspetti nutrizionali (molte bimbe Rett hanno problemi di alimentazione e deglutizione), e sul *trattamento motorio* (sviluppo grosso e fino-motorio) includendo approcci di fisioterapia e osteopatia per gestire complicanze come la scoliosi (Progetto Corso Online). Un altro modulo è dedicato all'uso delle tecnologie nella Sindrome di Rett, dove si illustrano strumenti come i comunicatori oculari (incluso Amélie stesso) e altri ausili informatici utili per la didattica e la riabilitazione (Progetto Corso Online). Infine, si parla dell'intervento comunicativo nella realtà quotidiana, ossia come applicare le tecniche di CAA e le altre strategie nel contesto di casa, scuola e vita sociale di tutti i giorni (Progetto Corso Online). Il corpo docente di questo corso è costituito dagli esperti dell'équipe del Centro AIRETT e collaboratori scientifici: ad esempio, la Dott.ssa Rosa Angela Fabio (direttore scientifico AIRETT) cura le

parti sul quadro clinico e sul potenziamento cognitivo, la Dott.ssa Samantha Giannatiempo e altre logopediste trattano la CAA e la comunicazione quotidiana, medici specializzati affrontano gli aspetti nutrizionali e motori, e così via (Progetto Corso Online). Questo garantisce che i partecipanti ricevano informazioni aggiornate e validate dalla ricerca più recente e dall'esperienza clinica diretta su casi di Rett. L'obiettivo formativo dichiarato è *“fornire a genitori, terapisti ed insegnanti gli strumenti per poter lavorare con bambine con Sindrome di Rett e utilizzare sistemi di comunicazione alternativi, facilitando le interazioni quotidiane e la comunicazione dei loro bisogni”* (Progetto Corso Online). In altre parole, al termine del corso i partecipanti dovrebbero saper applicare tecniche e ausili come Amélie, la CAA con tabelle di simboli, interventi sensomotori specifici, in modo da migliorare concretamente la vita scolastica e sociale della bambina. AIRETT aggiorna e riattiva regolarmente questi corsi (ad esempio, è stato riproposto un pacchetto formativo online per l'anno scolastico 2024-2025, segno di costante impegno nell'aggiornamento)(Progetto Corso Online).

Oltre ai corsi online strutturati, AIRETT promuove attività di sensibilizzazione più ampie: come accennato, organizza convegni e giornate di studio aperte a professionisti e famiglie, in cui vengono condivise sia le novità scientifiche (studi genetici, trial terapeutici, ecc.) sia le *best practice* educative. Questi eventi spesso vedono la partecipazione di specialisti internazionali e permettono di diffondere una maggiore consapevolezza sulla Sindrome di Rett anche tra medici di base, pediatri, neuropsichiatri e personale sanitario non specializzato, affinché i segnali della malattia vengano riconosciuti precocemente e le bambine possano accedere subito ai percorsi riabilitativi adeguati. AIRETT incoraggia anche la formazione sul campo: ad esempio supporta stage e borse di studio per *medici e terapisti* presso centri esteri all'avanguardia, in modo che possano importare in Italia competenze d'eccellenza (Chi siamo). Inoltre, tramite i suoi coordinatori regionali, l'associazione organizza workshop locali e incontri nelle scuole per formare direttamente gli *educatori di sostegno* sulle tecniche di comunicazione per alunne con disabilità comunicative gravi. La divulgazione passa anche dai media: AIRETT collabora con testate giornalistiche e portali (come *Osservatorio Malattie Rare, Il*

Pediatra ecc.) per pubblicare articoli che raccontino strumenti come Amélie e le storie delle “bimbe dagli occhi belli”, contribuendo a sensibilizzare l’opinione pubblica e i professionisti sul potenziale di queste tecnologie (Portale delle Malattie Rare) (Comunicare con gli occhi grazie a un software - Il Pediatra).

3.3 La classe viola: un ambiente educativo e terapeutico su misura

Il progetto “Classe Viola” di AIRETT è una classe sperimentale dedicata alle bambine con Sindrome di Rett presso il Centro AIRett Ricerca e Innovazione di Verona, inaugurato nel 2018(www.airett.it/centro-airett-ricerca-e-innovazione). Si tratta di uno spazio educativo-riabilitativo unico nel suo genere, pensato per offrire un ambiente protetto e stimolante dove le “*bimbe dagli occhi belli*” possano apprendere, comunicare e svolgere terapie in gruppo. L’aula prende il nome dal colore viola, simbolo internazionale della consapevolezza sulla Sindrome di Rett, a sottolineare l’identità del progetto. La Classe Viola opera all’interno del Centro AIRett, dove convergono i principali progetti dell’associazione, ed è dotata di strumenti avanzati come comunicatori oculari, dispositivi sensoriali e software dedicati, sviluppati e testati in loco (AIRETT, nd-g)

Il servizio si rivolge principalmente alle bambine in età scolare con diagnosi di Sindrome di Rett, in particolare quelle che necessitano di un sostegno intensivo non sempre attuabile nella scuola comune. L’accesso è gratuito ed è riservato alle famiglie iscritte ad AIRETT, nell’ottica di supportare la comunità associativa. In linea con la prassi dei progetti AIRETT, viene data precedenza a chi non ha ancora beneficiato di iniziative simili, e le partecipanti vengono selezionate in base all’ordine di iscrizione fino a esaurimento dei posti disponibili (AIRETT, nd-b). In genere il gruppo è eterogeneo per età e capacità, ma con bisogni complessi comuni: tutte le bambine hanno gravi compromissioni motorie e comunicative dovute alla Rett. Prima dell’inizio delle attività, l’équipe multidisciplinare valuta il profilo

funzionale di ciascuna bambina insieme ai genitori, così da definire un piano personalizzato inserito però in un contesto di gruppo inclusivo. Inoltre, vengono coinvolte le scuole di provenienza: molte partecipanti restano formalmente iscritte alla scuola pubblica, ma frequentano la Classe Viola come progetto parallelo. In questo modo il progetto non sostituisce il diritto all'inclusione scolastica, bensì lo integra, offrendo risorse aggiuntive alle alunne più compromesse. (AIRETT, nd-b). All'interno della Classe Viola, le giornate si svolgono seguendo una routine che alterna momenti educativi, attività terapeutiche e spazi ludici, all'interno di un ambiente strutturato ma capace di adattarsi alle esigenze del gruppo. Le sessioni, solitamente della durata di mezza giornata, iniziano con semplici rituali di accoglienza, come canzoni o stimoli musicali, pensati per attirare l'attenzione delle bambine e favorire la loro partecipazione fin da subito. Successivamente, vengono proposte attività didattiche personalizzate: un esempio è la narrazione di storie illustrate, durante la quale l'insegnante guarda negli occhi le bambine per mantenere alta la concentrazione e propone brevi domande a risposta chiusa, alle quali le alunne rispondono attraverso ausili come il puntatore oculare.

A seguire, si possono affrontare argomenti elementari come i colori, le parti del corpo o i numeri, presentati con immagini, video o slide, e accompagnati da esercizi di riconoscimento visivo in cui ogni bambina comunica la risposta con lo sguardo o altri segnali concordati. Viene poi utilizzato il software Amélie su tablet con eye-tracker, per permettere alle bambine di scegliere immagini, parole o simboli e così comunicare desideri e rispondere alle domande, consentendo alle alunne di partecipare attivamente: ad esempio, possono indicare quale canzone cantare o scegliere il colore di un disegno, esercitando il controllo sulle attività proposte.

Nella Classe Viola quindi, si insegna alle alunne a esprimersi attraverso lo sguardo, scegliendo ad esempio tra opzioni visive per rispondere a domande o comunicare bisogni.

Oltre alle proposte didattiche, la Classe Viola dedica ampio spazio agli interventi a carattere riabilitativo, che includono l'utilizzo di tecnologie come circuiti semplici, robot deambulatori e dispositivi visivi (ad esempio l'occhio robotico), integrati

all'interno della giornata in modo naturale e giocoso. Ogni incontro prevede infatti momenti specifici dedicati alla fisioterapia e alla logopedia, resi più coinvolgenti attraverso attività che assumono la forma di giochi di gruppo.

Tra questi rientrano, ad esempio, movimenti guidati in forma di piccoli percorsi, esercizi di coordinazione proposti tramite canzoni mimiche, o semplici circuiti che stimolano l'equilibrio e la mobilità. Alcune attività prevedono anche l'utilizzo di ausili tecnologici, come il deambulatore robotico *Eye-Move*, azionato dallo sguardo, che consente alle bambine con gravi difficoltà motorie di sperimentare il movimento in autonomia e in sicurezza.

Sul fronte della comunicazione, accanto all'uso dei dispositivi a controllo oculare, vengono proposte attività mirate a incoraggiare vocalizzi residui o a stimolare l'uso intenzionale delle mani, se presenti. Sono frequenti, ad esempio, giochi a scelta binaria nei quali la bambina può indicare un'attrazione con lo sguardo o con un piccolo gesto, come premere un pulsante sonoro.

L'intero approccio mantiene una forte impronta **ludica**, riconoscendo nel gioco un veicolo privilegiato per l'apprendimento e la partecipazione. Si realizzano laboratori artistici in cui le bambine, attraverso l'interazione visiva, guidano l'insegnante nella realizzazione di un disegno, oppure si propongono attività musicali, giochi con le bolle di sapone e stimolazioni sensoriali pensate per suscitare piacere e interesse. Durante la bella stagione, non mancano momenti all'aperto: un esempio significativo è il "*gioco botanico*", in cui ogni bambina sceglie con gli occhi un fiore da piantare, sperimentando così un'attività simbolicamente educativa e al tempo stesso motoria e cognitiva.

Nel complesso, l'ambiente della Classe Viola si presenta come uno spazio dinamico, ricco di stimoli visivi, uditivi e corporei, in cui le proposte vengono adattate costantemente alle condizioni e ai segnali delle bambine. La presenza di una routine prevedibile favorisce il senso di sicurezza, ma l'organizzazione resta flessibile per valorizzare ogni segnale di interazione e presenza da parte delle alunne.

La Classe Viola si propone di raggiungere una serie di obiettivi che intrecciano la sfera educativa, relazionale e terapeutica, in una prospettiva integrata. Sul piano **didattico**, uno degli scopi principali è sostenere e rafforzare le capacità cognitive delle bambine, evitando che la mancanza di stimoli conduca a un progressivo isolamento o a una regressione delle abilità. Le lezioni, interattive e adattate, dimostrano che anche alunne con gravi disabilità possono apprendere, se messe nelle condizioni adeguate. Strumenti come il puntatore oculare consentono di compiere scelte, ricordare informazioni e partecipare attivamente, mettendo in discussione l'idea che ci sia un'incapacità intellettuale generalizzata.

Particolare attenzione viene rivolta allo sviluppo dell'attenzione, **della comprensione e del riconoscimento visivo**, attraverso l'uso di materiali motivanti e stimolanti. Le attività, infatti, sono strutturate per offrire continue occasioni di comunicazione, sia attraverso lo sguardo che con segnali gestuali o tecnologie assistive. Un esempio tipico è rappresentato dai saluti iniziali della giornata, in cui le bambine sono invitate a rispondere a semplici stimoli, rafforzando l'idea di scambio comunicativo. Il lavoro in piccolo gruppo favorisce anche l'acquisizione di **abilità sociali**, come il rispetto del turno, il contatto visivo e la condivisione di momenti comuni, promuovendo il senso di appartenenza a una piccola comunità educativa. Questo riconoscimento reciproco si traduce spesso in una maggiore fiducia in sé stessi e motivazione a partecipare, come emerso anche dalle attività svolte in passato in modalità online, durante le quali il formato coinvolgente ha favorito l'adesione e la continuità.

Per quanto riguarda l'aspetto **riabilitativo**, l'obiettivo è quello di conservare e migliorare le funzioni residue delle bambine. *Sul piano motore* Alc., l'attenzione si concentra sul mantenimento del tono posturale, del controllo del capo e del tronco, oltre che sulla capacità di stare sedute correttamente. Attraverso esercizi quotidiani, assistiti e calibrati, si cerca di evitare il deterioramento delle abilità motorie e di rafforzare ciò che è ancora presente. L'utilizzo di dispositivi come deambulatori e standing frame aiuta a prevenire complicazioni fisiche, migliorare la postura e stimolare la circolazione. Alcune attività quotidiane, come la preparazione della

merenda, sono pensate per sollecitare la coordinazione occhio-mano e incentivare una partecipazione attiva e significativa.

Dal punto di vista comunicativo e cognitivo bamb possono , la priorità è permettere ad ogni bambina di esprimersi nella misura massima delle sue possibilità. Si lavora affinché imparino a usare correttamente i dispositivi di comunicazione aumentativa per esprimere bisogni, emozioni o scelte. È fondamentale anche incoraggiare l'intenzionalità comunicativa: a molte bambine va insegnato che uno sguardo su un'immagine può avere un effetto, e che ciò che fanno può essere compreso e riconosciuto. Ogni segnale intenzionale viene accolto e valorizzato. Sul lungo termine, l'obiettivo è che le competenze sviluppate nel contesto della Classe Viola possano essere trasferite nella vita quotidiana, sia a casa che a scuola, per garantire continuità educativa e comunicativa. L'approccio adottato combina quindi apprendimento, inclusione e riabilitazione, offrendo un percorso globale orientato al benessere della persona nella sua interezza.

Il progetto Classe Viola ha ricadute significative anche sul nucleo familiare dei partecipanti. Anzitutto offre alle famiglie un *solievo concreto* nella gestione quotidiana: durante l'orario di classe, i genitori sanno che la figlia è in un ambiente sicuro e stimolante, seguita da personale esperto, e possono così dedicare qualche ora ad altre attività (in molti casi, la madre può riprendere un'attività lavorativa part-time grazie a questo supporto) (AIRETT, nd-a).

In un contesto come quello italiano, in cui dopo l'orario scolastico i bambini con disabilità complesse restano generalmente a casa con i genitori e le opportunità di terapie pomeridiane sono limitate, poter disporre di una struttura diurna aggiuntiva e di enorme aiuto (Gison et al., 2023).

Ma l'impatto non è solo organizzativo: le famiglie sperimentano anche un *cambiamento emotivo e psicologico*. Molti genitori, soprattutto mamme, prendono parte attiva al percorso (come caregiver durante le attività online o collaborando nei

compiti a casa assegnati dai terapisti). Questo coinvolgimento è deliberatamente incoraggiato da AIRETT, poiché considerato parte integrante del progetto: uno degli obiettivi specifici è proprio “*coinvolgere attivamente il caregiver in attività ludiche... volte a migliorare la qualità della vita*” (AIRETT, 2024a).

I genitori pubblicati di sentimento finalmente *accompagnati* e non più soli nell'affrontare la sfida educativa della propria figlia. Il confronto quotidiano con l'équipe e con le altre famiglie crea una rete di sostegno reciproco: si condividono progressi, strategie e anche le difficoltà non più soli nell'affrontare la sfida educativa della propria figlia. Il confronto quotidiano con l'équipe e con le altre famiglie crea una rete di sostegno reciproco: si condividono progressi, strategie e anche le difficoltà, sentendosi parte di una comunità solidale (AIRETT, 2024a). Dal punto di vista emotivo, vedere la propria bambina che, grazie alla Classe Viola, *comunica e apprende* – magari per la prima volta in modo evidente – ha un effetto straordinario sul morale familiare. Come testimonia Rosanna, mamma di una ragazza con Rett, inizialmente la diagnosi getta nella disperazione, ma col tempo, attraverso l'impegno quotidiano, si arriva a scoprire la ricchezza nascosta della propria figlia: «*Oggi [...] posso affermare che non vorrei una vita diversa da così. Giulia non è la sindrome di Rett: è una ragazza con tante potenzialità... è lei che mi ha cambiato la vita, in meglio*» (AIRETT, 2023).

Dichiarazioni come questa indicano come un percorso educativo-riabilitativo mirato possa trasformare la prospettiva della famiglia, dalla rassegnazione alla valorizzazione delle capacità residue. Inoltre, la Classe Viola *riduce l'isolamento* specialista della truffa delle famiglie: frequentando il Centro, i genitori entrano in contatto con specialisti (neuropsichiatri, fisioterapisti, psicologi) che possono fornire consigli anche per la gestione domestica, e con altri genitori che condividono esperienze simili (AIRETT, 2024a).

In questo senso il progetto funge anche da *gruppo di mutuo aiuto*: le famiglie creano legami, si scambiano informazioni su terapie, ausili, buone prassi scolastiche, sentendosi più forti nell'affrontare le sfide poste dalla malattia.

Complessivamente, l'impatto sulle famiglie è duplice: da un lato pratico (supporto e respiro nell'assistenza), dall'altro socio-psicologico (empowerment e speranza rinnovata nel vedere le proprie figlie fare progressi, per quanto piccoli). Non di rado, a fine anno, i genitori tracciano bilanci molto positivi, sottolineando come *“questa esperienza resterà per sempre nei nostri cuori”* (AIRETT, 2024a), a testimonianza del valore affettivo oltre che terapeutico dell'iniziativa.

La gestione della Classe Viola è affidata a un gruppo di professionisti altamente qualificati, appartenenti a diverse discipline, secondo un modello operativo che rispecchia pienamente la visione integrata dell'associazione AIRETT. Considerando la complessità della Sindrome di Rett, che coinvolge numerose aree dello sviluppo, il Centro AIRETT di Verona si avvale della collaborazione tra neuropsicomotricisti, logopedisti, psicologi, terapisti comportamentali, pedagogisti, oltre a tecnici specializzati in ausili digitali e ingegneri esperti nello sviluppo di soluzioni tecnologiche assistive (AIRETT, n.d.-a).

Questo lavoro in équipe permette di costruire per ogni bambina un intervento globale e coerente, che combina l'aspetto educativo con quello riabilitativo. Ad esempio, un'attività didattica può essere co-progettata da un pedagogo e un terapeuta della motricità per integrare stimoli cognitivi e corporei, oppure la lettura di una storia può diventare un'occasione di supporto al linguaggio, grazie alla presenza di un logopedista accanto all'insegnante. Il principio ispiratore è quello della **presa in carico a tutto tondo**: ogni bambina viene considerata nella sua globalità, non solo rispetto a una funzione specifica da riabilitare, ma nel suo essere persona con bisogni cognitivi, affettivi, motori e relazionali.

Questa impostazione rispecchia l'identità stessa di AIRETT, che fin dalla sua nascita ha promosso un approccio a 360 gradi, sostenendo non solo la ricerca genetica e clinica, ma anche l'accompagnamento educativo e psicologico delle famiglie (Il Sole 24 Ore, 2024). In particolare, l'associazione sottolinea l'importanza di affiancare alla speranza in una futura cura farmacologica un impegno quotidiano per migliorare la qualità della vita delle bambine, affermando

che «*per avere una bambina serena, occorre che anche la sua famiglia sia serena*» (AIRETT, n.d.-b).

La Classe Viola è strutturata proprio per incarnare questa filosofia: accanto all'ambiente didattico, sono presenti spazi per la fisioterapia, la comunicazione aumentativa e ambienti di accoglienza per i familiari. L'équipe si riunisce regolarmente per confrontarsi sui progressi di ogni bambina, condividendo osservazioni, strategie e adattando gli interventi in modo personalizzato e fondato sull'evidenza. Inoltre, il lavoro si estende oltre il centro: i professionisti della Classe Viola collaborano, quando necessario, con medici curanti e insegnanti della scuola pubblica frequentata dalla bambina, rafforzando così la continuità tra i diversi contesti di vita.

Questa sinergia tra figure professionali diverse e la connessione tra ricerca scientifica e vissuto quotidiano rappresentano uno dei punti di forza del progetto. AIRETT sottolinea l'importanza di lavorare **insieme**, valorizzando tanto la competenza tecnica quanto l'esperienza concreta di chi vive accanto alle bambine: *“La ricerca va fatta in gruppo, condividendo risultati e idee, e facendo tesoro delle esperienze delle famiglie”* (AIRETT, n.d.-c). La Classe Viola è quindi un esempio concreto di questa visione: un luogo in cui si coniugano innovazione, professionalità e umanità, per costruire ogni giorno un percorso su misura che metta davvero al centro le bambine e le loro potenzialità.

Il modello della Classe Viola – una classe specializzata per disabilità complesse inserita in un contesto associativo – rappresenta un tentativo di coniugare i vantaggi dell'educazione inclusiva con quelli della riabilitazione intensiva. In Italia la normativa scolastica prevede l'inclusione degli alunni con disabilità nelle classi comuni, affiancati da docenti di sostegno, piuttosto che la creazione di classi speciali separate. Questo approccio inclusivo, in vigore da diversi decenni, offre indubbi benefici sociali e di sviluppo emotivo, poiché i bambini con disabilità crescono insieme ai coetanei tipici. Tuttavia, nel caso di disabilità altamente complesse come la Rett, l'inclusione scolastica pone sfide notevoli: le scuole spesso

faticano a garantire un supporto specialistico continuativo e strumenti adeguati, e l'alunna con bisogni comunicativi gravi rischia di partecipare in modo marginale alle attività di classe (Gison et al., 2023).

Progetti come Classe Viola nascono proprio per colmare queste lacune, fornendo un intervento intensivo parallelo alla scuola tradizionale. In altri Paesi, il panorama è diverso. *Ad esempio, in Israele*, è adottato un modello quasi opposto: le bambine con disabilità complesse non frequentano la scuola comune, bensì vengono inserite fin dall'infanzia in **scuole o centri speciali a tempo pieno**, dove passano l'intera giornata con coetanei anch'essi disabili, ricevendo assistenza specializzata e terapie durante tutto l'orario (Gison et al., 2023). Questo sistema garantisce alle famiglie un supporto esteso – entrambi i genitori possono lavorare a tempo pieno sapendo che il figlio è seguito – e assicura continuità riabilitativa, ma limita le opportunità di interazione con bambini senza disabilità (Gison et al., 2023).

Il confronto tra il modello italiano e quello israeliano evidenzia pro e contro di ciascuno: secondo uno studio comparativo recente, l'approccio inclusivo italiano e quello segregante israeliano sono frutto di diverse visioni culturali e sistemi di welfare, ed è oggetto di ricerca capire se uno produca migliori esiti in termini di sviluppo delle ragazze con Rett (Gison et al., 2023). In generale, il modello italiano punta all'inclusione sociale ma può difettare sul piano della quantità di terapie erogate, mentre modelli esteri privilegiano l'aspetto sanitario-riabilitativo ma rischiano l'isolamento dal contesto sociale comune.

Esperienze simili alla Classe Viola si riscontrano in varie realtà sotto forma di centri diurni o classi speciali. *In Italia*, oltre a iniziative di AIRETT (come la *Scuola Interattiva* online durante la pandemia, che ha coinvolto 39 bambine su tutto il territorio nazionale; AIRETT, 2024a), esistono centri riabilitativi che collaborano con le scuole per progetti personalizzati. Ad esempio, alcuni istituti ospedalieri pediatrici offrono programmi di “*scuola in ospedale*” per bambini con gravi disabilità: in questi casi l'istruzione viene impartita da insegnanti speciali all'interno della struttura sanitaria, in sinergia con i terapeuti, per garantire sia il diritto allo studio che le cure necessarie. Tuttavia, tali servizi sono spesso limitati

al periodo di ricovero o a situazioni temporanee. La Classe Viola invece è pensata come percorso continuativo, e su questo assomiglia maggiormente ai centri esteri.

All'estero, oltre al citato caso israeliano, vi sono numerosi esempi di **scuole speciali** per disabili gravi. Nei Paesi anglosassoni, ad esempio, esistono scuole pubbliche dedicate a studenti con disabilità multiple, dove classi di piccole dimensioni (5-6 alunni) sono seguite da team multiprofessionali simili a quello di AIRETT. Tali scuole adottano un curriculum altamente individualizzato, spesso includendo *life skills* (abilità di vita quotidiana) oltre alle materie accademiche di base – un'impostazione che troviamo anche nella Classe Viola, dove accanto a lettura e matematica si insegna, ad esempio, come preparare uno spuntino o curare una piantina.

Un'esperienza particolarmente significativa è quella di *Hangop Kabataan* nelle Filippine, un centro fondato da missionari, attivo da oltre 25 anni. Qui, i bambini con disabilità vengono suddivisi in classi differenziate per livello di abilità, contraddistinte da colori. La *classe viola* di Hangop, ad esempio, accoglie alunni in grado di acquisire nozioni scolastiche di base e partecipare a progetti pratici di orticoltura, come prendersi cura di fiori o alberi (AsiaNews, 2023). Gli educatori riferiscono che, grazie a questa organizzazione, i bambini hanno sviluppato maggiori autonomie e capacità, mentre nelle scuole comuni precedenti spesso venivano trascurati e non riuscivano a progredire (AsiaNews, 2023).

In sintesi, il progetto Classe Viola si colloca all'interno di un dibattito più ampio sulle strategie educative rivolte a soggetti con disabilità complesse. Esso rappresenta un modello innovativo italiano che tenta di integrare scuola e riabilitazione, offrendo un'alternativa concreta e flessibile per i casi più impegnativi. Sebbene l'inclusione resti il principio guida della scuola italiana, esperienze come questa mostrano che è possibile costruire percorsi personalizzati ed efficaci, capaci di garantire benessere, apprendimento e partecipazione anche alle bambine più fragili (AIRETT, 2024b).

CAPITOLO IV

LA FAMIGLIA E LA SINDROME DI RETT

4.1 L'impatto psicologico sui genitori

AIRETT sostiene le famiglie offrendo un esteso supporto psicologico, poiché riconosce l'intenso impatto emotivo che la Sindrome di Rett può generare non solo sui genitori, ma anche sui fratelli e le sorelle. L'associazione rende disponibili psicologi esperti per incontri personali e organizza anche gruppi di supporto dedicati. Un esempio significativo è il percorso strutturato proposto presso il Centro AIRETT Ricerca e Innovazione situato a Verona, che include attività di sostegno psicologico specificamente rivolte ai caregiver familiari, tramite interventi terapeutici sia individuali che di gruppo (Centro AIRETT Ricerca e Innovazione). Questo approccio consente ai familiari di accedere sia a consulenze private con specialisti, sia a incontri collettivi dove è possibile condividere esperienze e difficoltà sotto la guida di un professionista. Inoltre, AIRETT mette a disposizione una psicologa dedicata, a cui i familiari possono rivolgersi per un primo incontro conoscitivo o per ricevere indicazioni verso il tipo di supporto più appropriato alle proprie esigenze (Servizi). Questi interventi hanno lo scopo di creare uno spazio protetto dove familiari e caregiver possano esprimere apertamente timori, stress e necessità personali, aiutandoli a gestire con maggior consapevolezza le difficoltà quotidiane legate alla patologia.

Una parte centrale del supporto psicologico di AIRETT riguarda la genitorialità e il coinvolgimento dei fratelli e sorelle delle bambine con Rett. L'associazione ha sviluppato un percorso specifico dedicato ai caregiver familiari che affronta sia le esigenze dei genitori sia il vissuto dei siblings. In questo contesto vengono fornite sia attività formative che aiuti terapeutici: ad esempio, AIRETT propone interventi mirati di supporto ai genitori e ai fratelli, includendo anche sessioni

psicoterapeutiche individuali o di gruppo quando necessario (Centro AIRETT Ricerca e Innovazione). Inoltre, l'associazione investe sulla formazione dei caregiver: tramite corsi online, webinar ed eventi formativi, i genitori (insieme a terapeuti, educatori o insegnanti) acquisiscono conoscenze sulla sindrome e strumenti pratici per gestire meglio la crescita e l'educazione della bambina (Centro AIRETT Ricerca e Innovazione). Questo sostegno integrato aiuta i genitori ad accrescere le proprie competenze educative e relazionali, e al tempo stesso offre ai fratelli uno spazio di ascolto e comprensione. AIRETT è consapevole che i siblings possono vivere emozioni complesse e bisogno di attenzione: perciò, coinvolgendoli nelle attività di supporto, l'associazione favorisce il loro benessere emotivo e li aiuta a sentirsi parte attiva della rete familiare di cura.

Oltre agli interventi terapeutici strutturati, AIRETT fornisce consulenza e supporto emotivo anche attraverso canali informali e di gruppo. Sul sito ufficiale è presente un'area di consulenza virtuale in cui le famiglie di tutta Italia possono ricevere consigli e orientamento da parte di esperti (psicologi, terapeuti, medici, ecc.), grazie a piattaforme online dedicate (COSA FAREMO CON IL TUO 5X1000? - 5 x 1000 Associazione Italiana Rett). Questo sportello virtuale consente ai genitori di porre domande e ottenere risposte personalizzate sul piano psicologico o riabilitativo, senza doversi spostare da casa. Parallelamente, AIRETT promuove iniziative di auto-mutuo aiuto tra genitori: un esempio è il progetto "Genitori interattivi", nato durante la pandemia di COVID-19 per offrire ai genitori uno spazio di incontro online in piccoli gruppi. In questo progetto, mamme e papà di bambine con Rett si collegavano tramite piattaforme come Skype o Webex per condividere esperienze, emozioni e consigli, il tutto con la mediazione di uno psicologo (GENITORI INTERATTIVI) (GENITORI INTERATTIVI). Tali gruppi di supporto virtuale hanno permesso ai partecipanti di sentirsi meno soli nell'affrontare la quotidianità della disabilità, favorendo l'ascolto reciproco e l'instaurarsi di una rete di solidarietà familiare. Da sempre AIRETT incoraggia queste forme di mutuo sostegno: il confronto con altre famiglie che "vivono la Rett" può infondere speranza, alleviare il senso di isolamento e generare scambio di informazioni utili (strategie educative, gestione dello stress, etc.). In sintesi, attraverso consulenze dirette e gruppi di auto-

aiuto, l'associazione offre un sostegno emotivo costante, adattabile alle esigenze di ciascuna famiglia.

Accanto al supporto psicologico, AIRETT fornisce anche un aiuto pratico concreto alle famiglie, guidandole nell'accesso ai servizi e nelle pratiche amministrative legate alla disabilità. L'associazione si impegna ad informare le famiglie sui propri diritti e sulle risorse disponibili: ad esempio, tramite la rivista ufficiale *ViviRett* vengono divulgate informazioni sulle agevolazioni previste dalla legge per i disabili. In un articolo, AIRETT ha ricordato ai genitori che, con un figlio riconosciuto portatore di handicap ai sensi della Legge 104/1992, spetta una detrazione d'imposta specifica (pari a €774,69) indipendentemente dal reddito familiare (*vivirett36*). Questo tipo di comunicazione aiuta le famiglie a conoscere e rivendicare i benefici fiscali e assistenziali a cui hanno diritto. Inoltre, AIRETT svolge una funzione di orientamento ai servizi sanitari e riabilitativi: sul sito web e tramite i canali associativi è disponibile l'elenco dei centri di riferimento clinico per la Sindrome di Rett in Italia, ossia strutture ospedaliere e riabilitative con cui AIRETT ha accordi di collaborazione (Centri di riferimento). Tali centri specializzati (come l'Istituto Gaslini di Genova, l'Ospedale San Paolo di Milano, il Bambino Gesù di Roma, ecc.) sono punti di riferimento a cui le famiglie possono rivolgersi per la presa in carico multidisciplinare delle bambine, con procedure semplificate di contatto e tempi di risposta rapidi. AIRETT facilita i collegamenti con questi servizi, indirizzando le famiglie verso gli specialisti appropriati per diagnosi, controlli clinici, terapie riabilitative e gestione delle complicanze della Rett. Un ulteriore sostegno pratico è dato dalla rete capillare dei referenti regionali di AIRETT: in ogni area geografica sono presenti uno o più coordinatori per le famiglie, spesso essi stessi genitori di bambine Rett, che offrono supporto locale e condividono la loro esperienza (Coordinatori regionali). Questi coordinatori regionali possono aiutare nelle comunicazioni con le ASL, fornire indicazioni sui centri riabilitativi vicini, consigliare iter burocratici (come l'ottenimento dell'indennità di accompagnamento, dell'invalidità civile, piani terapeutici, inserimento scolastico etc.) e in generale fare da punto di riferimento sul territorio per nuove famiglie che si affacciano alla realtà della sindrome. Grazie a queste iniziative pratiche – dall'assistenza nelle pratiche burocratiche all'orientamento

verso strutture sanitarie adeguate – AIRETT cerca di alleggerire il carico organizzativo sulle famiglie, permettendo loro di concentrarsi maggiormente sul benessere delle proprie figlie.

AIRETT opera in sinergia con numerosi professionisti e enti esterni per garantire un supporto completo alle famiglie. All'interno dell'associazione lavora una équipe multidisciplinare che comprende figure esperte in diversi ambiti (neurologi, fisioterapisti, logopedisti, educatori, ecc.) e include anche specialisti della salute mentale (psicologi e psicoterapeuti) dedicati alla Sindrome di Rett (Centro AIRETT Ricerca e Innovazione). In particolare, il Centro AIRETT di Verona si avvale della collaborazione di psicologi qualificati: ad esempio la dott.ssa Chiara Marchi, psicoterapeuta, opera come consulente del Centro AIRETT e contribuisce a seguire le famiglie sul versante emotivo e psicologico (). La presenza di professionisti dedicati assicura che i programmi di supporto (come quelli psicologici per genitori e siblings) siano condotti con competenza clinica e tarati sui bisogni specifici delle famiglie Rett. Sul versante delle collaborazioni esterne, AIRETT ha formalizzato accordi con diversi centri specialistici del Servizio Sanitario Nazionale: come accennato, esistono convenzioni attive con reparti ospedalieri di Neuropsichiatria Infantile e centri di riabilitazione in varie regioni (Liguria, Lombardia, Lazio, Sicilia, Toscana, ecc.), identificati come Centri di riferimento per la patologia (Centri di riferimento). Tramite queste partnership, l'associazione e le strutture pubbliche lavorano fianco a fianco per garantire la miglior presa in carico possibile – integrando supporto psicologico, interventi riabilitativi e cure mediche specialistiche. AIRETT collabora anche con università e istituti di ricerca (a livello nazionale e internazionale) per formare professionisti e aggiornare continuamente le conoscenze sulla Sindrome di Rett (Centro AIRETT Ricerca e Innovazione) (Centro AIRETT Ricerca e Innovazione). Inoltre, durante i suoi eventi formativi e convegni, l'associazione invita esperti esterni (neuropsichiatri, psicologi, terapisti occupazionali, ecc.) a condividere le migliori prassi, creando una comunità professionale attiva attorno alle famiglie. Questa rete di collaborazioni – dalle consulenze di psicoterapia alle convenzioni con ospedali – rappresenta un pilastro fondamentale dell'operato di AIRETT: grazie ad essa, le famiglie possono accedere

facilmente a competenze specialistiche e ricevere un supporto integrato, emotivo e pratico, nel percorso di cura delle loro “bimbe dagli occhi belli”.

In conclusione, l'Associazione Italiana Rett non solo fornisce strumenti innovativi come Amélie e supporto diretto alle famiglie, ma forma anche chi quotidianamente interagisce con le bambine – insegnando loro come liberare la “voce” nascosta dietro a quegli occhi bellissimi. Grazie ai programmi di formazione e sensibilizzazione di AIRETT, sempre più educatori e terapisti dispongono delle conoscenze per utilizzare al meglio gli strumenti di comunicazione alternativa e le strategie riabilitative, creando un ambiente attorno alla bambina che favorisca la sua comunicazione, la sua integrazione sociale e il suo sviluppo verso la massima autonomia possibile (Progetto Corso Online) (Portale delle Malattie Rare). In questo modo, AIRETT persegue a 360° la sua missione di ricerca, cuore, cura: ricerca scientifica avanzata, cuore nel sostegno umano e cura nel diffondere competenze e speranze per un futuro migliore alle bambine con Sindrome di Rett e alle loro famiglie. La diagnosi di Sindrome di Rett rappresenta uno shock emotivo per i genitori, i quali spesso attraversano un percorso di accettazione lungo e complesso. Fin dalle prime fasi, le famiglie sperimentano stress elevato, ansia e sentimenti depressivi legati alla consapevolezza della cronicità e gravità della patologia. Gli studi italiani indicano che circa il 40% dei genitori di bambine con Sindrome di Rett manifesta livelli di stress clinicamente significativi, correlati sia alla gravità della malattia sia al tempo dedicato all'assistenza. Tale stress colpisce in modo trasversale sia le madri sia i padri, sebbene le madri spesso rivestano il ruolo predominante di caregiver e tendano a riportare livelli di distress parentale leggermente più alti.

Ricevere una diagnosi di Sindrome di Rett per la propria figlia è un'esperienza che cambia radicalmente la vita di una famiglia. Lo shock iniziale è spesso accompagnato da sentimenti di colpa, paura e incertezza, come descritto da Hunter (2003) nei capitoli Benvenuti sul pianeta Rett e Il libro della vita.

Molti genitori raccontano di aver provato un senso di lutto per la vita che avevano immaginato per la loro bambina, trovandosi di fronte a un futuro pieno di incognite. Hunter (2003) descrive il dolore iniziale con queste parole: “La Sindrome di Rett è difficile. Fa male. Sconforta. Sconfigge la ragione. Non dovrebbe esistere. Ma piano

piano capisci che non puoi concentrarti solo sulla sofferenza. Devi imparare a cambiare prospettiva e a vedere la bellezza nelle piccole cose”. (p. 11).

Accettare la diagnosi non significa rassegnarsi, ma ridefinire le proprie aspettative e imparare a celebrare ogni piccolo progresso, trasformando la quotidianità in un percorso di adattamento continuo.

Accanto allo stress cronico, emergono sentimenti di impotenza e frustrazione . I genitori assistono alla progressiva perdita delle abilità della propria figlia – linguaggio, uso delle mani, deambulazione – senza disporre di una cura risolutiva, il che alimenta un profondo senso di impotenza di fronte alla malattia. Durante la lunga fase diagnostica, i caregiver vivono un vero e proprio “ percorso a ostacoli ” emotivo, caratterizzato da preoccupazione, tristezza, dubbio ed esaurimento . La ricerca qualitativa descrive i genitori come impegnati in un “ pellegrinaggio ” tra specialisti, spesso con la percezione di un sistema sanitario lento e poco efficiente, aumentando la vulnerabilità e la disperazione del nucleo familiare. Queste sfide emotive si sommano alla paura del rifiuto sociale : alcuni genitori temono lo stigma associato alla disabilità della figlia e all'isolamento dal contesto sociale.

Nel lungo termine, il carico assistenziale continuo può condurre al burnout genitoriale . Il burnout si manifesta come intensa stanchezza fisica ed emotiva, spossatezza e senso di essere sopraffatti dai bisogni di cura. Uno studio sullo stress nei genitori di bambini con malattie croniche evidenzia come, dopo aver appreso la diagnosi e la natura permanente della condizione, la responsabilità costante della cura possa generare esaurimento emotivo e fatica . I sintomi di burnout risultano più frequenti tra i genitori di bambini con patologie croniche rispetto a quelli di bambini sani, specialmente tra le madri . Questo esaurimento protratto può influire negativamente sulla capacità di gestire efficacemente la cura della figlia, creando un circolo vizioso in cui lo stress genitoriale può incidere sul benessere della bambina e viceversa. Riconoscere questi segnali e intervenire precocemente con adeguati supporti è fondamentale per prevenire il collasso psicologico del caregiver e mantenere l'equilibrio familiare.

L'impatto psicologico sui genitori di bambine con Sindrome di Rett è profondo e multiforme. Si va dal trauma iniziale della diagnosi – con shock e negazione – alla fase di adattamento caratterizzata da stress cronico, ansia, depressione e possibili

sintomi di burnout. I genitori devono fare i conti con la perdita dell'aspettativa di una vita “normale” per la figlia, rinegoziare il proprio ruolo e futuro, e al contempo trovare le risorse interiori per affrontare le sfide quotidiane imposte dalla malattia. Queste sfide emotive non sono statiche: possono riemergere ciclicamente (ad esempio, di fronte a regressioni della bambina o ostacoli burocratici per l'accesso a terapie) e richiedono un costante lavoro di elaborazione e adattamento psicologico da parte della famiglia.

4.2 Strategie di adattamento e supporto sociale

Di fronte a queste sfide, molte famiglie sviluppano strategie di adattamento (coping) per sostenere il lungo percorso di cura. Una delle chiavi emerge dalla letteratura è l'importanza di condividere la responsabilità assistenziale all'interno del nucleo familiare. Quando il carico di cura ricade interamente su un solo genitore (spesso la madre), il funzionamento familiare risulta compromesso e l'adattamento è più difficile. Al contrario, le famiglie che riescono a cooperare e suddividere i compiti tra i partner – o che possono contare sull'aiuto di parenti stretti – mostrano un migliore funzionamento e una maggiore capacità di resilienza.

In circa il 56-61% dei casi, infatti, i genitori riescono a far fronte alla malattia della figlia senza sviluppare livelli di stress clinico, soprattutto quando adottano uno stile di cura condiviso e flessibile. È stato osservato che avere una buona autoefficacia genitoriale e utilizzare strategie di coping orientate al problema (coping focalizzato sul problema) anziché esclusivamente all'emozione aiuta i caregiver ad adattarsi meglio. In altre parole, cercare attivamente soluzioni pratiche, informarsi e cercare (coping attivo) tende a migliorare l'equilibrio familiare rispetto a strategie passive basate solo sulla speranza o sull'evitamento delle difficoltà.

Fondamentale è anche la creazione di reti di supporto sociale. Molti genitori trovano sollievo e consigli nel confronto con altre famiglie che vivono la stessa

condizione. Si crea così una sorta di “solidarietà tra pari”, dove materiali, informazioni ed esperienze vengono condivise in uno spirito di mutuo aiuto. Come sottolinea la testimonianza di una madre, incontrando altre famiglie Rett “aiuta a non sentirsi soli, perché trovi persone con le stesse difficoltà che ti aiutano senza chiedere nulla in cambio, avendo vissuto o vivendo ciò che stai passando tu”. Questo senso di comunità allevia l'isolamento e offre modelli di coping positivi. Molti genitori partecipano a gruppi di sostegno formali o informali, dove possono esprimere le proprie emozioni in un ambiente empatico e ottenere suggerimenti pratici su temi quotidiani (alimentazione, comunicazione con la bambina, gestione delle crisi epilettiche, ecc.).

Nel capitolo Cure per chi si prende cura, Hunter (2003) sottolinea l'importanza del benessere psicologico dei genitori. Prendersi cura di una bambina con Sindrome di Rett richiede un impegno costante, che può portare a esaurimento fisico ed emotivo. Per questo, è fondamentale accettare il supporto della rete sociale, che sia familiare, scolastica o associativa.

Uno degli aspetti più difficili è imparare a chiedere aiuto. Molti genitori raccontano di sentirsi in difficoltà nell'accettare il sostegno di amici e parenti, ma, come emerge dalle testimonianze raccolte da Hunter (2003): “Accettare aiuto non significa essere deboli, ma permettere alla nostra bambina di avere intorno persone che la amano e la sostengono” (p. 52).

Il supporto dell'Associazione Italiana Rett risulta fondamentale nel fornire informazioni, strumenti e strategie per affrontare il percorso educativo e assistenziale. Grazie alla loro esperienza, le famiglie riescono a costruire una rete di sostegno che le aiuta ad affrontare le sfide quotidiane con maggiore serenità.

In Italia, un ruolo cruciale nel supporto ai genitori di bambine con Sindrome di Rett è svolto dall'Associazione Italiana Rett (AIRETT). AIRETT, fondata da genitori, da oltre 25 anni offre aiuto pratico e psicologico alle famiglie. Tra i servizi principali vi sono consulenze specialistiche – anche in modalità virtuale – grazie alle quali le famiglie di tutta Italia possono ricevere consigli psicologici e motori da esperti attraverso piattaforme online. Questo significa che anche chi abita lontano dai centri

specializzati può accedere a orientamento e supporto senza estenuanti viaggi. Inoltre, AIRETT ha attivato una linea telefonica dedicata in collaborazione con medici e operatori formati, che fornisce consulenza continua a genitori e insegnanti, per risolvere dubbi quotidiani e offrire chiarimenti immediati. Tali risorse aiutano il caregiver a sentirsi meno smarriti di fronte ai problemi assistenziali e medici, sapendo di poter contare su un parere esperto in tempi brevi.

L'associazione organizza anche incontri periodici, gruppi di sostegno ed eventi informativi su tutto il territorio. Questi momenti permettono alle famiglie di incontrarsi di persona, condividere esperienze e aggiornarsi sui progressi della ricerca e della riabilitazione. AIRETT promuove convegni e corsi di formazione per genitori e caregiver, nella consapevolezza che “conoscere a fondo la malattia” è il primo passo per affrontarla al meglio. Un esempio è la formazione sull'approccio multidisciplinare (ispirato al metodo del prof. Lotan) che AIRETT ha finanziato, coinvolgendo terapisti italiani ed esteri, per insegnare ai genitori tecniche di fisioterapia, comunicazione aumentativa, musicoterapia e altri interventi utili nella quotidianità. Questo tipo di iniziativa fornisce ai caregiver strumenti pratici per stimolare le proprie figlie a casa e migliorare la qualità della vita familiare.

Un servizio innovativo messo in campo dall'associazione è Tele Airett, progetto di teleriabilitazione nato per offrire alle bambine e alle famiglie accesso da remoto ai professionisti del Centro Airett di Verona. Attraverso Tele Airett, i genitori possono collegarsi in videochiamata con terapisti specializzati, seguire sessioni riabilitative personalizzate e ricevere feedback sul lavoro svolto a casa. Questo non solo riduce lo stress di dover affrontare viaggi frequenti (spesso complicati con una bambina con disabilità), ma responsabilizza e coinvolge attivamente i genitori nel percorso terapeutico quotidiano della figlia. Come riportato dalla testimonianza di Luciana, mamma di una bambina con RTT, ha aderito alla teleriabilitazione è stato un “punto di svolta” sia per la cura della figlia sia per i genitori stessi, i quali hanno imparato come comportarsi e aiutarla nella quotidianità grazie alle indicazioni ricevute dagli specialisti.

AIRETT offre infine supporto psicologico strutturato alle famiglie. Presso il Centro Airett Ricerca e Innovazione di Verona è stato attivato un percorso dedicato ai caregiver e ai fratelli (siblings), con interventi psicoterapeutici individuali e di gruppo mirati. Ciò al bisogno, spesso trascurato, di prendersi cura anche della salute mentale dei genitori e dei fratelli delle bambine risponde Rett, fornendo spazi di ascolto professionale dove trattare stress, paure e lutti interiori. Parallelamente, l'associazione continua a mantenere il contatto diretto con tutte le famiglie socie, sia attraverso la propria rivista e newsletter, sia tramite i canali sociali e referenti regionali, assicurando che nessun genitore si senta abbandonato nel suo percorso.

In conclusione, i genitori di bambine con Sindrome di Rett affrontano un cammino difficile ma, grazie a varie strategie di coping e al forte supporto sociale e associativo , riescono spesso a trasformare la sofferenza in impegno attivo. Il sostegno di AIRETT – tramite consulenze, formazioni, gruppi di aiuto e progetti innovativi – unito alla solidarietà tra famiglie e all'aiuto di professionisti empatici, costituisce una rete di sicurezza fondamentale . Questa rete di supporto aiuta i genitori a superare i momenti di crisi, a sentirsi compresi e ad acquisire competenze utili, contribuendo a prevenire il burnout e a migliorare sia il benessere psicologico familiare sia la qualità delle cure offerte alle “bimbe dagli occhi belli”.

4.3 Intervista ai genitori di una ragazza con sindrome di Rett

L'intervista che segue è stata realizzata con i genitori di L., la ragazza con Sindrome di Rett che ho avuto modo di seguire personalmente nel mio percorso professionale come educatrice. Questa esperienza diretta mi ha permesso di conoscere più da vicino non solo le difficoltà quotidiane di L., ma anche la grande forza e determinazione dei suoi genitori nell'affrontare le sfide della malattia. Ho ritenuto importante dare spazio alle loro parole perché rappresentano una testimonianza preziosa e autentica di quanto discusso nei capitoli precedenti, fornendo al lettore

uno sguardo intimo e realistico sulle implicazioni emotive, educative e sociali della Sindrome di Rett.

1. Quando avete ricevuto la diagnosi della Sindrome di Rett per vostra figlia?

“Abbiamo ricevuto la diagnosi piuttosto tardi, all'età di 5 anni, anche se i medici dell'ospedale Bambino Gesù avevano già ipotizzato la Sindrome di Rett quando L. aveva tre anni, a seguito dell'insorgenza delle prime convulsioni.”

2. Quali sono state le vostre prime reazioni e sensazioni?

“La scoperta della patologia è stata un colpo durissimo: ci è crollato il mondo addosso. Già in precedenza avevamo cercato informazioni sulla Sindrome di Rett, quindi sapevamo a grandi linee cosa avremmo dovuto affrontare. tuttavia, ricevere una conferma ufficiale ha reso tutto più reale e spaventoso.”

3. Avete incontrato difficoltà nel comprendere la malattia e nel reperire le prime informazioni?

“Fortunatamente no. Ci siamo subito documentati, leggendo materiale specialistico e confrontandoci con altri genitori che stavano vivendo la nostra stessa esperienza. Questo scambio di informazioni ci ha aiutato moltissimo ad acquisire consapevolezza ea sentirci meno soli.”

4. Come è cambiata la vostra vita familiare dopo la diagnosi?

“Da un lato, sapere con certezza quale fosse la condizione di L. ci ha permesso di prepararci mentalmente e organizzativa. Con il supporto dei medici, nel limite del possibile, abbiamo cercato di attuare strategie preventive per alleviare le sue difficoltà e offrirle una qualità di vita migliore.”

5. Quali sono le principali sfide quotidiane che affrontate nella cura di vostra figlia?

“La nostra più grande preoccupazione riguarda la sua autonomia: uomo mano che cresce, diventa sempre più difficile gestire la sua quotidianità e assisterla nei bisogni primari. Tuttavia, siamo fortunati perché ci supportiamo a vicenda e

affrontiamo ogni ostacolo con amore e determinazione. L., con il suo sorriso e la sua dolcezza, riesce a darci la forza per andare avanti.”

6. Quali strategie avete adottato per organizzare la vostra routine giornaliera?

“Abbiamo elaborato un sistema basato sulla collaborazione reciproca. Inoltre, un grande aiuto è arrivato dall'associazione AIRETT, che è sempre presente per noi, e dal centro AIAS, dove L. è seguita da terapisti altamente qualificati. Anche la scuola ha fornito un supporto importante, facilitando il suo percorso educativo.”

7. Quali sono stati i momenti più difficili e come li avete affrontati?

“Di momenti difficili ce ne sono stati tantissimi. Ricordiamo con particolare dolore la prima visita dal neuropsichiatra infantile, il dottor D., che ci disse che nostra figlia aveva una condizione molto grave. Poi ci sono stati gli episodi di convulsioni e, più recentemente, l'intervento alla colonna vertebrale, una decisione estremamente delicata. In queste situazioni abbiamo trovato conforto nell'altro, sostenendoci e incoraggiandoci a vicenda.”

8. Quali sono gli aspetti più belli e significativi del vostro rapporto con L.?

“Ogni momento trascorso con lei è prezioso. Quando ci guarda con i suoi occhi espressivi e ci sorride, ci fa capire che è felice e serena. Per noi, questa è la più grande soddisfazione e il miglior regalo che possa farci.”

9. Qual è stato il vostro percorso nell'accesso alle terapie e agli interventi educativi?

“Nei primi anni di vita di L. eravamo completamente all'oscuro della sua condizione. Fu il pediatra a consigliarci un controllo all'ospedale Bambino Gesù, dove successivamente è stata presa in carico e seguita fino a oggi. Dopo la diagnosi, ci hanno suggerito di rivolgerci a un'associazione specializzata, che ci ha permesso di confrontarci con altri genitori nella nostra stessa situazione. Questo confronto è stato fondamentale. Attualmente L. frequenta il centro AIAS, dove riceve un supporto terapeutico di altissimo livello.”

10. Quali strumenti educativi o tecnologici si sono rivelati più efficaci per la sua crescita e comunicazione?

“Il centro AIAS è stato un punto di riferimento essenziale. Le educatrici che affiancano L. sia a scuola che a casa hanno fatto un lavoro straordinario. Inoltre, l'introduzione del puntatore oculare ha rappresentato un grande passo avanti: grazie a questo strumento, L. può esprimersi e compiere piccole scelte in autonomia. Anche l'associazione AIRETT ci ha fornito un enorme aiuto: il professore M.L., ad esempio, ci ha insegnato tecniche specifiche per migliorare la postura di L. e alleviare alcuni disagi fisici.”

11. Come valutare il supporto scolastico e riabilitativo che hai ricevuto finora?

“Abbiamo ricevuto un ottimo supporto, grazie alla collaborazione costante tra scuola, centro riabilitativo e famiglia.”

12. Avete trovato insegnanti ed educatori preparati ad accogliere le esigenze di tua figlia?

“Sì, abbiamo incontrato molti insegnanti ed educatori competenti e disponibili. L'unica difficoltà è rappresentata dal continuo cambio di personale: ogni anno dobbiamo ricominciare da capo con nuove figure di riferimento, il che rende più complessa la continuità del percorso educativo e terapeutico di L.”

13. Qual è stato l'impatto psicologico della diagnosi su di voi come genitori?

“L'impatto è stato devastante, ma ci siamo fatti forza a vicenda. Ancora oggi affrontiamo questa sfida insieme, sostenendoci e incoraggiandoci nei momenti di difficoltà.”

14. Avete ricevuto supporto psicologico o vi siete appoggiati a gruppi di aiuto per famiglie?

“No, non ne abbiamo sentito il bisogno, perché abbiamo sempre avuto la possibilità di parlarne apertamente tra di noi, con la nostra famiglia e con gli amici.”

15. Quale ruolo hanno avuto amici e familiari nel vostro percorso?

“Un ruolo fondamentale. Sapere di poter contare sul loro supporto è stato ed è tuttora molto importante per noi”.

16. In che modo l'Associazione Italiana Rett vi ha aiutato?

“L'associazione ci ha fornito un supporto indispensabile, sia per l'assistenza diretta a L., sia per la formazione su come gestire alcuni aspetti della sua crescita, sia a livello motorio che cognitivo”.

17. Avete avuto modo di sperimentare tecnologie assistive o strumenti di comunicazione alternativa?

“Sì, L. è entrata a far parte di un progetto supportato da Vodafone, che ha distribuito 30 puntatori oculari Tobii in tutta Italia. Questo strumento si è rivelato molto utile e, nel tempo, è stato perfezionato: oggi L. utilizza un PC più pratico e funzionale per comunicare.”

18. In che modo questi strumenti hanno migliorato la qualità della vita di vostra figlia e della famiglia?

“Hanno fatto una grande differenza. Grazie a questi supporti, L. ha acquisito maggiore autonomia e riesce a interagire con noi in modo più efficace.”

19. Quali sono le vostre speranze per il futuro di L.?

“Prima di tutto, che possa essere felice e stare bene. Speriamo anche che, in futuro, possa essere trovata una cura per la Sindrome di Rett, affinché tutte le bambine possano vivere una vita più libera e indipendente.”

20. Quali miglioramenti ritenete necessari nel supporto alle famiglie?

“Sarebbe necessario un maggiore supporto scolastico e la creazione di strutture adeguate per garantire a L. un futuro dignitoso.”

21. Che messaggio vorreste mandare ai genitori che riceveranno oggi questa diagnosi?

“Di avere tanta forza e coraggio, e di non esitare a chiedere aiuto. Il percorso non è facile, ma con il giusto supporto e la collaborazione di persone competenti, è possibile affrontarlo con maggiore serenità.”

L'intervista ai genitori di L. offre una testimonianza diretta e profonda sulla realtà quotidiana di una famiglia che convive con la Sindrome di Rett. Le loro risposte confermano molti degli aspetti trattati nei capitoli precedenti di questa tesi, evidenziando sia le difficoltà iniziali nella comprensione della patologia sia l'importanza cruciale del supporto medico, educativo e sociale.

Uno degli elementi più rilevanti emersi dall'intervista è il ruolo essenziale delle associazioni e delle tecnologie assistive. I genitori sottolineano come l'Associazione Italiana Rett (AIRETT) e il centro AIAS hanno fornito loro strumenti concreti per affrontare le sfide quotidiane. In particolare, il puntatore oculare Tobii si è rivelato un aiuto fondamentale per la comunicazione di L. confermando l'efficacia della Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA)

come strategia per migliorare l'interazione e l'autonomia delle bambine con questa sindrome. Questo dato è perfettamente in linea con quanto descritto nei paragrafi dedicati alle metodologie educative, dove si evidenzia come l'utilizzo di tecnologie assistive migliori significativamente la qualità della vita e l'inclusione scolastica e sociale.

Un altro aspetto chiave è l'importanza della collaborazione tra famiglia, scuola e centri riabilitativi . I genitori di L. ribadiscono come un ambiente educativo preparato e accogliente sia determinante per il benessere della bambina. Tuttavia, lamentano la continua rotazione degli insegnanti e degli educatori, una problematica già discussa nei capitoli precedenti e che rappresenta una delle principali criticità nel percorso di inclusione scolastica per gli alunni con disabilità.

Dal punto di vista emotivo, la diagnosi ha avuto un forte impatto psicologico sulla famiglia, ma il racconto dei genitori dimostra anche una grande capacità di resilienza . Il loro atteggiamento positivo e la determinazione nell'affrontare le difficoltà sono la dimostrazione di quanto sia importante il supporto reciproco all'interno del nucleo familiare e la possibilità di confrontarsi con altre famiglie che vivono esperienze simili.

Infine, una delle riflessioni più toccanti riguarda le speranze per il futuro . I genitori di L. esprimono il desiderio che un giorno si possa trovare una cura per la Sindrome di Rett, affinché le bambine affette da questa patologia possano condurre una vita il più possibile simile a quella dei loro coetanei. Questo desiderio si collega alle prospettive future della ricerca scientifica, che negli ultimi anni ha compiuto progressi significativi nel campo della genetica e delle terapie sperimentali.

In sintesi, questa intervista rappresenta una testimonianza preziosa che non solo arricchisce il quadro teorico presentato nella tesi, ma offre anche uno spaccato autentico sulle sfide, le risorse e le speranze di chi vive quotidianamente con la Sindrome di Rett. È un monitoraggio sull'importanza di continuare a lavorare per migliorare i servizi di supporto alle famiglie e per favorire una maggiore inclusione scolastica e sociale di queste bambine.

CONCLUSIONI

La Sindrome di Rett rappresenta una delle sfide più complesse nel campo dell'educazione inclusiva. Le difficoltà motorie e comunicative che caratterizzano questa condizione rendono essenziale un supporto adeguato sia per le bambine che per le loro famiglie e per il personale educativo. Tuttavia, dall'analisi della condotta emerge con chiarezza che l'inclusione scolastica è possibile e può essere altamente significativa quando si adottano strategie educative adeguate e personalizzate.

Un elemento chiave in questo processo è l'uso della Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA), che permette alle bambine con Sindrome di Rett di interagire con il mondo circostante, superando le difficoltà legate alla parola. Strumenti tecnologici avanzati, come il software Amélie, si rivelano fondamentali per migliorare la comunicazione e l'autonomia, offrendo agli studenti nuove opportunità di apprendimento e interazione.

L'Associazione Italiana Rett ha svolto e continua a svolgere un ruolo cruciale in questo contesto, promuovendo la ricerca, supportando le famiglie e diffondendo metodologie e strumenti educativi innovativi. La sua attività dimostra come la collaborazione tra esperti, famiglie e scuola possa creare un ambiente realmente inclusivo e stimolante.

L'insegnante di sostegno si conferma una figura indispensabile per garantire un'integrazione efficace, ma la sua azione deve essere sostenuta da una formazione continua e dalla disponibilità di strumenti didattici adeguati. La scuola, intesa come comunità educativa, ha la responsabilità di creare spazi di apprendimento accessibili, in cui ogni bambina possa esprimere il proprio potenziale.

Le testimonianze raccolte evidenziano come, nonostante le difficoltà, sia possibile costruire esperienze scolastiche positive, in cui le bambine con Sindrome di Rett possono sviluppare le proprie capacità e sentirsi parte integrante della classe.

L'inclusione non è solo una questione di diritto, ma un'opportunità di crescita per tutti, insegnanti e studenti compresi.

Come emerge dalle esperienze delle famiglie, "non possiamo cambiare la diagnosi, ma possiamo cambiare il modo in cui la affrontiamo" (Hunter, 2002). Con un'educazione mirata e consapevole, possiamo garantire ad ogni bambina con Sindrome di Rett la possibilità di apprendere, comunicare ed essere parte attiva della scuola e della società.

L'Associazione Italiana Rett, gli strumenti tecnologici come Amélie e la professionalità degli insegnanti di sostegno sono elementi chiave per costruire un'educazione realmente accessibile e inclusiva.

Questa tesi, attraverso l'analisi di strategie educative e testimonianze dirette, vuole essere un contributo per migliorare la consapevolezza e promuovere buone pratiche didattiche. L'obiettivo è chiaro: non possiamo cambiare la diagnosi, ma possiamo cambiare il modo in cui la affrontiamo, trasformando la scuola in un luogo dove ogni bambina possa imparare e sentirsi accolta.

In definitiva, questa ricerca vuole essere un contributo per sensibilizzare il mondo scolastico e accademico sull'importanza di un approccio educativo inclusivo e innovativo. La strada da percorrere è ancora lunga, ma gli strumenti e le conoscenze a disposizione oggi ci permettono di costruire un futuro in cui ogni bambina, indipendentemente dalle sue difficoltà, possa avere accesso a un'istruzione di qualità e a una vita ricca di opportunità.

La Sindrome di Rett non è solo una sfida educativa e sociale, ma una realtà vissuta ogni giorno da bambine e famiglie. L'impatto che questa condizione ha sul loro modo di comunicare, apprendere e interagire con il mondo è spesso invisibile agli occhi di chi non la conosce. Eppure, sono proprio queste bambine a insegnarci qualcosa di profondo: la forza della resilienza, dell'amore incondizionato e della speranza.

Come scrive Kathy Hunter nel suo libro *Sindrome di Rett. Una mappa per orientare i genitori e operatori nella quotidianità* (2002):

“Non possiamo cambiare la diagnosi, ma possiamo cambiare il modo in cui la affrontiamo.”

Questa consapevolezza si riflette nelle parole toccanti del seguente brano anonimo, che offre uno sguardo dall'interno su ciò che significa vivere con questa sindrome:

Sono io quella bambina

Sono quella bambina che non può parlare e spesso, per questo, mi compatite, ve lo leggo negli occhi. Vi domandate quanto io in realtà sia in grado di cogliere... vedo anche questo. In realtà sono tante le cose di cui mi rendo conto... se siete felici, tristi, se avete paura, se siete pazienti o impazienti, pieni di amore o di desideri, o anche se state semplicemente svolgendo il vostro lavoro quando vi relazionate a me. Mi meraviglio di fronte alla vostra frustrazione, sapendo che la mia dovrebbe essere di gran lunga superiore, dato che non posso comunicare come vorrei ciò di cui ho bisogno.

Non potete riempire il mio isolamento, a volte totale. Non posso allietarvi con conversazioni intelligenti, osservazioni simpatiche che facciano ridere o a cui ribattere. Non posso rispondere alle vostre domande di ogni giorno, non posso dirvi se ho sete, né condividere le mie necessità, e neppure commentare il mondo che mi circonda. Non vi ricompenserò in modo adeguato sostenendo gli standard stabiliti... noterò i progressi di sviluppo per i quali potete congratularvi con voi stessi. Non vi do segni di aver capito, nel mondo al quale siete abituati. Ciò che vi do ha un valore molto più grande... vi do delle opportunità.

L'opportunità di scoprire la profondità della vostra persona, non della mia; la profondità del vostro amore, la vostra dedizione, la vostra pazienza, l'opportunità di poter esplorare molto più lontano rispetto a ciò di cui pensavate di aver bisogno. Io non ho l'attenzione possibile. Vi porterò ad amare al di là di ogni logica, creando domande senza fine.

Sono quella bambina che non può camminare. A volte sembra che il mondo mi passi accanto. Riuscite a vedere nei miei occhi il desiderio di scendere da questa sedia a rotelle, di correre e giocare come tutti gli altri bambini. C'è così tanto che date per scontato. Voglio i giocattoli sullo scaffale, ho bisogno di andare in bagno, oh! Mi è caduta di nuovo la forchetta. Dipendo da voi, in questo senso. Quello che vi regalo è la consapevolezza di quanto siate fortunati ad avere una schiena robusta, gambe sane, la possibilità di provvedere a voi stessi.

Certe volte la gente sembra non rendersene conto e io non sempre. Ho dato un calcio a tanta invidia, ma più che altro un grande desiderio: il desiderio di stare in piedi, di metterli uno davanti all'altro. Di essere indipendente. Vi regalo questa consapevolezza. Sono quella bambina che non può camminare.

Sono quella bambina che è mentalmente menomata. Non apprendo con facilità se mi valutate secondo i parametri standard. Quello che conosco è la gioia infinita delle piccole cose. Non porto il fardello delle lotte e dei conflitti tipici di una vita più complessa. Ciò che vi regalo è la libertà di poter godere delle cose come un bambino, vi insegno cosa significhi per me quando mi abbracciate, vi regalo l'amore. Vi faccio il dono della semplicità. Sono quella bambina mentalmente menomata.

Sono quella bambina disabile. Sono la vostra insegnante. Se me lo consentite, vi insegnerò cosa è veramente importante nella vita. Vi darò amore incondizionato e vi insegnerò cosa significa. Vi regalerò la mia fiducia innocente, la mia dipendenza da voi. Vi insegnerò il rispetto per gli altri e l'unicità di ognuno. Vi insegnerò quanto è sacra la vita.

Vi insegnerò quanto è preziosa questa vita e non bisogna dare sempre tutto per scontato. Vi insegnerò a non considerare soltanto i vostri bisogni, i vostri desideri e i vostri sogni. Vi insegnerò a donare. E soprattutto vi insegnerò cosa sono la fede e la speranza.

Sono quella bambina disabile.

Anonimo

Queste parole rappresentano il cuore dell'inclusione: ascoltare, comprendere e costruire un ambiente in cui ogni bambina, indipendentemente dalle sue capacità, possa avere un posto nel mondo

L'educazione inclusiva non è solo un diritto, ma un impegno collettivo. È necessario un cambiamento di prospettiva, in cui la disabilità non sia vista come un limite, ma come una sfida che può essere affrontata con strumenti adeguati, competenze e, soprattutto, con empatia.

la Sindrome di Rett non definisce l'identità di una bambina, ma può trasformare la nostra visione dell'educazione e della società. Se impariamo a vedere il mondo attraverso i suoi occhi, allora potremo costruire una scuola più giusta, più accogliente e, soprattutto, più umana.

RINGRAZIAMENTI

La mia storia inizia tra i banchi di scuola, in un'infanzia in cui spesso ho provato insicurezza e paura di sbagliare, faticando ad esprimere ciò che pensavo e sentivo. Ho promesso a me stessa che sarei diventata l'insegnante che avrei voluto avere, capace di accogliere ogni diversità come un'inestimabile ricchezza. Questa promessa, nata silenziosamente in me, ha illuminato il mio percorso fino al traguardo che oggi prende forma in queste pagine.

A mio padre: grazie per aver coltivato in me l'amore per il sapere, nutrendo le mie radici con la tua generosità silenziosa e profonda, come un albero che dona le sue foglie al vento senza mai trattenere nulla per sé. Durante questo viaggio, sei stato la mia luce nelle mattine più buie, accompagnandomi alla stazione anche quando la stanchezza appesantiva i tuoi passi. A volte, persa nei miei pensieri e nell'ansia dei miei giorni, non riuscivo a vedere la grandezza del tuo gesto, rispondendoti con parole che ora vorrei cancellare. Ti chiedo scusa, perché comprendo che oltre ai miei sacrifici ci sono stati i tuoi, discreti come le stelle che guidano il viaggiatore nel silenzio della notte. Il tuo sostegno costante e il tuo amore incondizionato mi hanno insegnato la forza della pazienza e il valore della dedizione. Sei la fonte inesauribile della mia forza e se oggi riesco a volare, è perché tu hai sempre creduto nel mio cielo.

A mia madre: grazie per i sacrifici che hai fatto con amore e dedizione. Ogni domenica sera, al ritorno dal TFA, trovavo ad aspettarmi un pasto caldo e il tuo sorriso rassicurante sulla porta di casa. Hai sempre creduto in questo mio percorso, rendendo ogni difficoltà più lieve con la tua dolce presenza. Nel tuo abbraccio ho trovato la casa più sicura e nel tuo esempio uno specchio limpido di amore e cura. Mi hai insegnato la gentilezza e la resilienza, mostrando con ogni gesto cosa

significa amare senza condizioni. Se oggi affronto il mondo a testa alta, è perché ho avuto te accanto, mamma, a ricordarmi chi sono e quanto valgo.

A mio fratello Giuseppe e alla sua compagna Ermelinda: grazie per avermi accolto nella vostra casa con una generosità che non conosce confini, come un porto sicuro nei giorni agitati del mio viaggio. La vostra ospitalità è stata un dono raro, un calore familiare che ha alleviato le mie fatiche. Vi chiedo scusa se a volte, presa dalla frenesia e dallo stress che mi accompagnavano, ho lasciato dietro di me più disordine di quanto avrei voluto. Grazie per la vostra pazienza e comprensione e per avermi fatto sentire parte della vostra vita. **E a te, Giuseppe,** un grazie che viene da molto più lontano, dal fondo della nostra storia, da tutte le volte in cui ci sei stato senza far rumore. Tu sei una presenza che non chiede, ma resta. Hai assistito in silenzio a ogni mio traguardo, con uno sguardo che parlava d'orgoglio e affetto, anche quando io ero troppo presa per accorgermene davvero. Tu ci sei sempre stato, come una roccia ferma tra le maree della mia vita, e io sarò per sempre per te. Fratello mio, radice della mia forza: ovunque andrò, tu sarai una parte del mio cammino.

A mia nonna: tu sei la custode di una saggezza rara, un giardino rigoglioso di pensieri profondi e sacrifici silenziosi. Anche se non hai mai potuto percorrere i sentieri della scuola, la tua intelligenza brilla chiara come un faro che ha illuminato il mio cammino, anche a distanza. Spesso immagino che nei miei passi tu riveda il riflesso dei sogni che avresti voluto realizzare, e spero che attraverso me tu possa sentire un po' di quella strada percorsa. Nei tuoi occhi ho sempre trovato ispirazione e nelle tue parole, colme di amore e antica saggezza, ho trovato conforto e guida. Sei stata il vento gentile che ha incoraggiato ogni mio passo, e mi auguro che nei miei traguardi tu possa riconoscere e rivivere l'orgoglio della donna straordinaria che sei.

A mio nonno, che oggi vive nelle stelle: sei stato sempre il mio più fiero sostenitore, orgoglioso dei sentieri che ho scelto di percorrere. Quando qualcuno dice che ho mani generose come le tue, aperte al mondo senza trattenere nulla, sorrido con

fierezza, anche se a volte la mia generosità lascia il mio portafoglio un po' troppo leggero. Porto con me la tua bontà, rara e preziosa come una pietra custodita con cura, e sento il tuo spirito accompagnarmi silenziosamente, passo dopo passo, con il tuo sorriso luminoso a indicarmi la strada.

Ai miei cugini Romolo e Roberto: con voi ho imparato che il silenzio può avere la voce più potente, come un mare calmo che racchiude profondità inesplorate. La vostra sordità mi ha insegnato ad ascoltare col cuore, a percepire emozioni autentiche attraverso i vostri occhi e i vostri gesti, simili a versi di una poesia silenziosa che comunica più chiaramente di mille parole. Grazie a voi ho scoperto che la diversità non è un limite, ma un orizzonte infinito di valori e prospettive. Avete ampliato il mio sguardo sul mondo, e custodirò per sempre questa preziosa lezione nel cuore, con gratitudine e ammirazione.

E infine, un pensiero colmo di gratitudine va anche a *Egidio ed Enza*, genitori del mio futuro domani, custodi delle radici di Salvatore, che è oggi il mio presente più prezioso.

Grazie per aver condiviso con discrezione e affetto questo traguardo importante: in qualche modo, anche voi ne siete stati testimoni silenziosi. Con il vostro calore mi avete fatto sentire accolta, come figlia nella mia seconda famiglia. In voi ho trovato un'altra casa, fatta di piccoli gesti, sorrisi sinceri e una benevolenza che non dimenticherò.

Grazie per esserci, con delicatezza e presenza.

A tutta la mia famiglia: siete il cerchio d'amore che avvolge ogni mio traguardo.

A Giacomina, compagna di vita fin dai giorni in cui i nostri sogni erano piccoli come granelli di sabbia: nessuno mi conosce come te, nessuno ha mai letto così chiaramente tra le righe del mio cuore. Ti chiedo scusa se negli ultimi tempi non sono riuscita a starti vicino come avrei voluto, ma so che qualunque strada percorra,

tu sarai sempre con me, e io con te. Il nostro legame è un filo invisibile e indistruttibile, tessuto con gli anni e resistente al tempo.

A Mariangela, anima delicata che custodisco nel mio cuore con la premura di chi protegge qualcosa di prezioso e fragile: sei sempre pronta a tendermi la mano, a offrirmi il tuo aiuto sincero e silenzioso. Grazie perché la tua presenza è un dono raro, un balsamo che lenisce ogni mia ferita e alleggerisce il peso dei miei pensieri.

A Osvaldina e Michele, le mie anime gemelle di percorso: il nostro è stato un cammino fatto di libri aperti e di cieli condivisi, di pensieri sussurrati e silenzi compresi. Ricordo con emozione i pomeriggi a casa di Osvaldina, con il mare che ci faceva da sfondo e il tramonto che colorava le nostre paure, mentre le pagine si sfogliavano tra una risata e una confidenza. Abbiamo studiato, riso, tremato insieme, come se le nostre vite si rincorressero da sempre. Napoli, quei due giorni intensi e leggeri, è diventata una fotografia dell'anima: libertà, speranza, bellezza. Michele, in te rivedo un frammento di me: la tua bontà disarmante, la tua lealtà senza condizioni, la tua sensibilità limpida come acqua di sorgente. E Osvaldina, sei ormai per me una sorella scelta dal destino: la tua mano è sempre lì, pronta a raccogliermi, consigliarmi, proteggermi. Grazie per essere stati la mia bussola nei giorni di nebbia, il mio appiglio quando il vento soffiava forte. . Spero che questo legame, nato con la naturalezza delle cose vere, duri per sempre, come durano le amicizie che profumano di destino.

A Valentina: la nostra amicizia è nata in un istante e ha messo radici profonde. Ricordo ancora il nostro primo incontro tra i corridoi di scuola, quando ci siamo trovate sedute una accanto all'altra e le parole hanno iniziato a scorrere come un fiume limpido. In te ho trovato una guida luminosa, una sorella di cuore, un rifugio caldo e accogliente. Hai aperto per me le porte del tuo mondo, della tua casa, e soprattutto del tuo cuore. Grazie per avermi sempre incoraggiata con sincerità, indicandomi la strada giusta con la dolcezza di chi non conosce l'invidia, ma solo la verità del bene.

A Gianpiero: sei l'amico che tutti vorrebbero. La tua allegria è contagiosa, la tua presenza è una carezza nei momenti duri. Porti il sole anche nelle giornate più grigie, ma chi ti conosce sa che dentro custodisci una tempesta, che però non ti impedisce mai di donare luce agli altri. Sei un raggio d'ironia e gentilezza che ha reso più lievi le ore pesanti di studio.

A Gustavo e Valerio: voi siete stati la mia boccata d'aria fresca nei giorni più faticosi del TFA. La prima persona che ho conosciuto, il primo giorno, è stato Valerio: ricordo ancora quando entrai in aula, andai dritta all'ultimo banco e iniziai a parlare con te. C'era una timidezza tenera nei tuoi occhi, che pian piano ha lasciato spazio a un'amicizia sincera e limpida. Poi è arrivato Gustavo, una delle persone più buone che conosca: con i suoi occhi gentili, il sorriso sempre pronto e la battuta che non manca mai, anche nei giorni in cui sta male. Quello che ogni mattina pensa alla colazione per tutti, che alla macchinetta del bar vuole sempre offrire lui, perché la sua generosità è fatta di gesti piccoli e immensi.

A Carmen, la guerriera: Colei che parte e non si volta, che affronta ogni battaglia con la testa alta e il cuore acceso. Quella che, se ha qualcosa da dire, non la indora di parole: la serve nuda e cruda, verità che brucia e illumina. Il suo coraggio è uno scudo, mai un'arma, e con lei ho riso tanto, trovando la carica per affrontare ogni progetto, ogni fatica, ogni notte insonne. È stata corrente elettrica, quando tutto sembrava spegnersi.

Con voi ho riso tanto, anche quando la stanchezza mi schiacciava. Eravate la forza che mi spingeva ad andare, a venire al TFA anche quando era difficile. Spero con tutto il cuore di non perdervi, perché siete stati un dono inatteso e meraviglioso.

Ricorderò per sempre i nostri "pic nic metacognitivi", consumati tra torte salate, bottiglie di vino e pensieri che si intrecciavano come fili d'erba sotto un cielo condiviso di stanchezza e complicità. Ricorderò quella voce scherzosa al microfono

che, puntuale, gridava: “Un saluto al prof Rao!”, accendendo sorrisi anche nei giorni più faticosi.

Carlos, il mio vicino di banco: silenzioso, preciso, sempre un passo avanti. E *Davide*, che con calma e ironia teneva i contatti con il mondo dei docenti. Insieme erano la nostra enciclopedia vivente: bastava rivolgersi a uno dei due per trovare una risposta, sciogliere un dubbio, respirare un attimo di chiarezza.

Antonio Rao, che ogni volta che parlava della Basilicata lo faceva con occhi accesi: e a me, che lucana lo sono davvero, bastava questo per sentirmi un po’ più a casa.

Fabio, l’anima festaiola, che tra karaoke e brindisi è riuscito a farci cantare anche quando eravamo stonati di stanchezza: a modo suo, ci ha tenuti insieme.

E come dimenticare *Adriana*, che dormiva solo due ore per prepararci la pasta al forno. Un gesto d’amore che aveva il sapore autentico delle persone buone, di quelle che donano senza aspettarsi nulla in cambio.

E poi il nostro gruppo “*Ma si può firmare?*”, una piccola resistenza gioiosa tra una scadenza e l’altra.

A tutti, uno per uno, va il mio grazie: non posso nominarvi tutti, ma vi porto con me, come si portano le pagine più intense di un libro che non si vuole mai chiudere. È stato un cammino fatto di fatica e bellezza, di sveglie all’alba e risate rubate tra una lezione e l’altra, di sogni che inciampavano nella stanchezza, ma non cadevano mai davvero.

A ciascuno auguro di trovare la propria strada — che sia lineare o tutta curve, poco importa — purché sia la vostra, e che sappia farvi sentire al posto giusto. Facciamoci i complimenti, sul serio: perché ce li meritiamo. Siamo stati bravi. Abbiamo resistito, abbiamo costruito, ci siamo rialzati ogni volta. Abbiamo imparato a insegnare, ma forse soprattutto abbiamo imparato a imparare ancora.

E adesso che il TFA è finito, custodiamo questa esperienza come si custodisce qualcosa di fragile e prezioso: non per tenerla ferma, ma per lasciarla andare dove serve.

Che possiamo essere, davvero, dei buoni insegnanti. Di quelli che restano nel cuore.

Ce l’abbiamo fatta, insieme.

A Letizia: il tuo esempio silenzioso è stato l'ispirazione più grande di questa tesi. Attraverso la tua condizione speciale mi hai insegnato che la diversità è un dono prezioso, una sorgente di insegnamenti che arricchisce chi sa guardare col cuore aperto. Nei tuoi occhi ho visto la bellezza dell'unicità e nel tuo coraggio quotidiano la forza di chi trasforma la propria differenza in luce per gli altri. Grazie a te ho imparato ad accogliere ogni sfumatura dell'essere umano come parte di un unico meraviglioso disegno. Questa tesi è dedicata anche a te, che ne sei l'anima ispiratrice.

E infine, a Salvatore, amore mio, compagno d'anima e di cammino.

A te, che sei approdo e vela, respiro e battito, dedico il mio grazie più autentico, più intero, più profondo — un grazie che l'amore ha scolpito nell'anima, e che nessuna parola, per quanto ardente, potrà mai contenere fino in fondo. Tu sei la casa che non ha mura ma ha luce, il silenzio che consola, la carezza che precede ogni parola. Sei il luogo dove tutto in me trova riposo: le mie ansie, le mie corse, le mie stanchezze — tutto si posa accanto a te come neve sul ramo che non trema.

Sei stato lo sguardo che ha attraversato le mie maschere, leggendo le pagine nascoste del mio essere come se fossero poesia.

Hai amato le mie crepe come si amano le cicatrici su un vaso antico: come testimonianze di resistenza, non di fragilità.

Hai accolto la mia anima con mani di seta, con la forza gentile di chi conosce il valore delle cose che tremano.

Anche da lontano, quando i chilometri pesavano più delle valigie, tu c'eri. Hai fatto tua ogni mia fatica, respirandola piano, senza rumore, come si respira il dolore di chi si ama davvero.

Hai stretto la mia assenza senza giudicarla, l'hai abbracciata con la pazienza di chi sa che l'amore vero non pretende, ma attende.

In quest'anno sospeso tra sogni e battaglie, tu sei stato il mio nord. Hai visto le mie ombre nei giorni in cui la luce sembrava dimenticarmi, e non sei mai scappato.

E io, travolta da un tempo che non sapeva fermarsi, ti ho lasciato fuori dalla mia quotidianità più di quanto avrei voluto.

Perdonami se a volte ho messo in pausa noi, ma so che la nostra storia abita un tempo più vasto, fatto non di orologi ma di orizzonti.

Da settembre abbiamo iniziato a condividere un nido. E ogni sera, tra quelle pareti che profumano di speranza, sento che stiamo seminando il domani — un domani fatto di finestre aperte e abbracci lunghi, di colazioni lente e silenzi complici. Costruiamo un amore che non grida, ma resta. Che non brucia, ma scalda. Che non ha bisogno di parole, ma le merita tutte.

Grazie per esserci stato, per esserci. Per avermi sostenuta quando tremavo, per avermi attesa senza fretta, per avermi scelta nei miei giorni migliori ma soprattutto in quelli peggiori. Il tuo amore è stato il mio rifugio sacro, il mio altare segreto, il mio cielo quando il mio mondo sembrava crollare.

Se oggi sono qui, è anche perché tu non hai mai smesso di credere in me.

E ora ti prometto il domani. Ti prometto sogni da costruire insieme, mani che non lasceranno mai la presa, stagioni da attraversare l'uno accanto all'altra. Ti prometto che ci sarà sempre un posto per te tra le mie priorità, anche nei giorni storti. Ti prometto di amarti con la stessa cura con cui si custodisce una fiamma, anche quando il vento soffierà forte.

Perché il nostro amore è la mia patria. La mia direzione. Il mio domani pieno di luce.

A tutti voi, nessuno escluso, va il mio grazie più grande. Ognuno di voi è parte di questo traguardo e vive tra queste pagine: senza il vostro amore, la vostra amicizia, il vostro sostegno, nulla di tutto ciò sarebbe stato possibile. Dedico questa tesi a voi, perché è il frutto delle vostre mani intrecciate alle mie, delle vostre voci che mi hanno sostenuta, dei vostri cuori che hanno battuto con il mio durante questo cammino. Non dimenticherò mai che ogni riga e ogni conquista porta in sé il riflesso del vostro affetto.

Grazie di esistere e di aver creduto in me.

Mariateresa

Riferimenti bibliografici

- Hunter, K. (2003). *Sindrome di Rett. Una mappa per orientare i genitori e operatori nella quotidianità*. Trento: Erickson.
- Neul, J. L., Kaufmann, W. E., Glaze, D. G., Christodoulou, J., Clarke, A. J., Bahi-Buisson, N., ... & Percy, A. K. (2010). *Rett syndrome: revised diagnostic criteria and nomenclature*. *Annals of Neurology*, 68(6), 944-950.
- Hagberg, B., Aicardi, J., Dias, K., & Ramos, O. (1983). *A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: report of 35 cases*. *Annals of Neurology*, 14(4), 471-479.
- Canevaro, A. (2006). *Pedagogia speciale. La riduzione dell'handicap*. Milano: Mondadori.
- Booth, T., & Ainscow, M. (2011). *Index per l'inclusione*. Trento: Erickson.

Sitografia

- Associazione Italiana Rett: <https://www.rett.it>
- Amelie software – Voce agli occhi: <https://www.rett.it/amelie>
- Centro Studi Erickson: <https://www.erickson.it>
- International Rett Syndrome Foundation (IRSF): <https://www.rettsyndrome.org>
- Click4all – Interfacce inclusive creative: <https://www.click4all.com>
- IRISBOND (comunicazione oculare): <https://www.irisbond.com>

