



**UNIVERSITÀ
DI SIENA
1240**

DIPARTIMENTO DI SCIENZE MEDICHE CHIRURGICHE E NEUROSCIENZE

DIPARTIMENTO DI MEDICINA MOLECOLARE E DELLO SVILUPPO

DIPARTIMENTO DI BIOTECNOLOGIE MEDICHE

CORSO DI LAUREA IN INFERMIERISTICA

**Vivere con la sindrome di Rett:
studio osservazionale sui bisogni e
sul carico assistenziale dei caregiver,
con particolare attenzione
al valore del supporto infermieristico**

**Relatore
Prof.ssa Silvana Mecheroni**

**Tesi di laurea di
Emma Vannuccini**

Anno Accademico 2024 – 2025

*Dedicata al mio angelo custode.
A chi non respira più con me,
ma continua a vivere al mio fianco.
Alle stelle che ascoltano,
e ai sogni che si avverano.*

*A mia sorella Elisa,
la stella più luminosa del cielo.*

E a tutte le “bambine dagli occhi belli”

INDICE

ABSTRACT	1
INTRODUZIONE	3
Capitolo 1 - LA SINDROME DI RETT	7
1.1 La Storia	7
1.2 Eziologia e genetica	8
1.2.1 I geni coinvolti	10
1.3 Manifestazioni cliniche	13
1.3.1 Tratti clinici della forma classica	13
1.3.2 Tratti clinici delle forme varianti	16
1.3.3 Le fasi della Sindrome	17
1.4 Diagnosi e trattamento	19
1.5 Prognosi e qualità della vita	21
Capitolo 2 - IL CAREGIVER NELLA SINDROME DI RETT	23
2.1 Chi sono i caregiver	23
2.2 Impatti psicologici, fisici ed emotivi	25
2.2.1 La famiglia e lo stress della disabilità	27
2.3 Il caregiver burden	28
2.4 Le principali preoccupazioni quotidiane	34
2.5 Risorse e strategie di coping	36
2.5.1 Importanza del supporto psicologico per le famiglie	37
2.5.2 Empowerment delle famiglie	38

Capitolo 3 - PROGETTO DI RICERCA	43
3.1 Obiettivi del progetto di ricerca	43
3.2 Materiali e metodi	43
3.2.1 Disegno dello studio	43
3.2.2 Partecipanti	45
3.2.3 Criteri di inclusione ed esclusione	45
3.2.4 Campione e metodo di campionamento	46
3.2.5 Procedura di studio	46
3.2.6 Presentazione degli strumenti	46
3.2.7 Raccolta dei dati	49
3.2.8 Analisi dei dati	50
3.2.9 Aspetti etici	50
Capitolo 4 – RISULTATI	51
4.1 Risultati della sezione anagrafica	51
4.2 Risultati della prima parte del questionario	59
4.3 Risultati della seconda parte del questionario	81
4.4 Risultati della terza parte del questionario	87
4.5 Discussione	97
Capitolo 5 – CONCLUSIONI	101
Bibliografia / sitografia	104
Allegati	109

ABSTRACT

Background: La sindrome di Rett è una sindrome genetica rara che colpisce quasi esclusivamente il sesso femminile ed è caratterizzata da disabilità comunicative, intellettive e motorie. Nonostante si tratti di una patologia rara risulta essere la seconda causa, dopo la Sindrome di Down, di disabilità intellettiva grave nel sesso femminile. Sebbene non esista ancora una cura definitiva per questa malattia, gli interventi e le terapie mirate stanno offrendo un sollievo importante ai pazienti e alle loro famiglie, migliorando la qualità della vita e aprendo la strada a nuove speranze per il futuro. Tuttavia, rimangono sfide significative nella gestione quotidiana e nel miglioramento della qualità della vita per coloro che vivono e convivono con questa condizione. È una condizione che colpisce non solo gli individui affetti dalla malattia ma anche le loro famiglie e i professionisti della salute che si occupano della loro cura perché si interfacciano con continui problemi dovuti all'accudimento mentale e fisico. La gestione quotidiana grava quasi interamente sui caregiver familiari, che si fanno carico della maggior parte degli oneri assistenziali con conseguenti elevati livelli di stress. Essi sono di grande supporto, ma spesso vengono messi in secondo piano rispetto al malato. In questo contesto si evidenzia il bisogno di una presa in carico infermieristica integrata e continuativa, nell'ambito di un approccio multidisciplinare, per sostenere i caregiver e garantire una migliore continuità assistenziale.

Obiettivi: Questo studio si propone di identificare le preoccupazioni prioritarie dei caregiver di persone con sindrome di Rett, di valutare il loro carico assistenziale percepito e di esplorare la loro percezione del supporto fornito dall'infermiere nel percorso di cura. Obiettivi secondari includono l'analisi delle eventuali variazioni di queste dimensioni in base all'età delle pazienti e alla forma clinica della RTT (classica vs atipica).

Metodo: È stato condotto uno studio osservazionale descrittivo mediante questionario anonimo online, diffuso tramite l'Associazione Italiana Rett (AIRETT) nel periodo agosto-settembre 2025. Il campione esaminato è composto da 83 caregiver di pazienti con RTT. Il questionario, strutturato in tre sezioni, indagava: (1) le principali preoccupazioni dei caregiver; (2) il carico assistenziale, misurato attraverso la scala validata *Rett Syndrome Caregiver Inventory Assessment* (RTT-CIA); (3) le opinioni dei caregiver riguardo al ruolo infermieristico e i loro bisogni informativi sul caregiving e sulla gestione della malattia.

Risultati: Le preoccupazioni più frequenti riportate dai caregiver riguardano la difficoltà di comunicazione della persona con RTT, il controllo delle crisi epilettiche, i problemi di

deambulazione/equilibrio, la perdita dell'uso funzionale delle mani e la gestione delle complicanze gastrointestinali (ad es. la stipsi). L'analisi dei sottogruppi evidenzia che, sebbene vi sia una sostanziale omogeneità nei bisogni tra forma classica e forme atipiche, emergono alcune differenze: ad esempio l'epilessia tende a essere una preoccupazione prioritaria soprattutto nella forma classica, in linea con la maggiore frequenza di crisi in questa popolazione. La priorità attribuita a certi problemi varia con l'età delle pazienti: nei primi anni di vita prevalgono le difficoltà comunicative e motorie, mentre nell'adolescenza e oltre diventano più pressanti le complicanze ortopediche (come la scoliosi) e gastrointestinali (es. stipsi). Dai punteggi RTT-CIA è emerso un elevato burden assistenziale medio, con la quasi totalità dei caregiver che riferisce un carico significativo in uno o più ambiti. Infine, riguardo al ruolo infermieristico, la maggior parte dei caregiver riconosce l'importanza del supporto dell'infermiere (soprattutto per l'educazione terapeutica e la gestione pratica quotidiana), ma segnala un coinvolgimento infermieristico attuale spesso insufficiente e discontinuo; infatti solo il 30% si è sentito ascoltato dagli infermieri e più della metà non ha ricevuto supporto infermieristico. Tuttavia molti partecipanti hanno auspicato una presenza più attiva e costante di figure infermieristiche di riferimento nel follow-up assistenziale territoriale, l'80% giudica molto utile una figura infermieristica sempre disponibile, evidenziando il divario tra ruolo potenziale e supporto attuale.

Conclusioni: I risultati sottolineano rilevanti implicazioni pratiche per la professione infermieristica nell'ambito della RTT. È fondamentale potenziare il ruolo dell'infermiere come case-manager, affinché coordini i diversi interventi assistenziali e accompagni la famiglia lungo tutto il percorso di cura continuativo. Inoltre, emerge la necessità di sviluppare programmi strutturati di educazione terapeutica per i caregiver, mirati ad accrescere le loro competenze gestionali e a mitigare il carico assistenziale e lo stress correlato. Questi dati forniscono indicazioni utili anche in ambito di ricerca: le priorità e i bisogni identificati dai caregiver rappresentano elementi chiave da considerare nella definizione di outcome significativi per valutare l'impatto degli interventi e delle nuove terapie nei trial clinici sulla sindrome di Rett.

Parole chiave: Sindrome di Rett; caregiver; carico assistenziale; infermiere; case management; educazione terapeutica.

Keywords: Rett syndrome; caregiver; care burden; nurse; case management; patient education.

INTRODUZIONE

La sindrome di Rett è una sindrome genetica rara che colpisce quasi esclusivamente il sesso femminile ed è caratterizzata da disabilità comunicative, intellettive e motorie. Nonostante si tratti di una patologia rara risulta essere la seconda causa, dopo la Sindrome di Down, di disabilità intellettiva grave nel sesso femminile.

La scelta di trattare una realtà per certi versi complicata come quella della Sindrome di Rett è dovuta alla condivisione di un breve percorso della mia vita con Elisa, una “bambina dagli occhi belli”, come amava definirle Andreas Rett, il medico che ha dato il nome a questa malattia, “bimbe che conservano una vivacità dello sguardo, che sembrano parlare con gli occhi, anche quando la malattia progredisce nel tempo”.

Ciò mi ha permesso di conoscere una realtà distante da molte altre, di cambiare il mio atteggiamento verso il mondo e di scegliere la professione infermieristica con la consapevolezza di operare e agire per un piccolo grande ideale, per non essere inoperosi e inerti di fronte a una realtà per certi versi complicata come quella della malattia.

Sebbene non esista ancora una cura definitiva per questa malattia, gli interventi e le terapie mirate stanno offrendo un sollievo importante ai pazienti e alle loro famiglie, migliorando la qualità della vita e aprendo la strada a nuove speranze per il futuro. Tuttavia, rimangono sfide significative nella gestione quotidiana e nel miglioramento della qualità della vita per coloro che vivono e convivono con questa condizione. È una condizione che colpisce non solo gli individui affetti dalla malattia ma anche le loro famiglie e i professionisti della salute che si occupano della loro cura perché si interfacciano con continui problemi dovuti all'accudimento mentale e fisico.

I caregiver familiari sono di grande supporto, ma spesso vengono messi in secondo piano rispetto al malato, perciò ho scelto di indagare le strategie utilizzabili per aiutarli lungo il loro percorso di cura e assistenza. Infatti, la presente indagine si propone di analizzare in modo sistematico la condizione dei caregiver familiari di persone con sindrome di Rett. Oltre a descrivere le loro principali preoccupazioni e come queste variano in relazione all'età dell'assistito e al tipo di Rett (classica o atipica), lo studio misura l'onere assistenziale percepito (caregiver burden), definito come un sovraccarico multidimensionale che coinvolge aspetti fisici, psicologici e situazionali. Inoltre, viene approfondito il ruolo dell'infermiere: valutando se i caregiver sentano il bisogno di un professionista specializzato costantemente disponibile e identificando in quali ambiti il contributo infermieristico

può alleviare il carico e migliorare la qualità dell'assistenza. Lo scopo di questo studio è anche ottenere informazioni per guidare lo sviluppo e la selezione di misure di esito per future sperimentazioni cliniche.

Per raggiungere tale obiettivo è stata d'aiuto l'Associazione Italiana della Sindrome di Rett (Airett), punto di riferimento per queste famiglie, che ha somministrato loro un questionario volto a determinare le principali preoccupazioni nella Sindrome di Rett.

La tesi è articolata in cinque capitoli.

Il *primo capitolo* descrive la Sindrome di Rett, una malattia genetica neurodegenerativa a decorso progressivo che colpisce quasi esclusivamente le bambine nei primi due anni di vita, dopo un periodo iniziale apparentemente normale. Questa sindrome determina una grave compromissione delle capacità motorie e comunicative, con assenza di linguaggio e rallentamento dello sviluppo, accompagnati dal caratteristico movimento di sfregamento delle mani. Fu il medico austriaco Andreas Rett il primo, nel 1966, a identificare e descrivere questa malattia allora sconosciuta, che molti in un primo momento confusero con l'autismo. Da allora sono stati compiuti notevoli progressi nello studio di quella che ancora oggi è definita una malattia genetica "rara".

Il *secondo capitolo* è dedicato alla figura del caregiver familiare nella sindrome di Rett, il principale punto di riferimento nella gestione quotidiana del paziente. Questa figura, riconosciuta formalmente nell'ordinamento italiano solo a partire dalla legge di bilancio del 2018, designa "colui che si prende cura" di un familiare non autosufficiente affetto da grave disabilità, a titolo gratuito e in maniera non professionale. I caregiver di persone con sindrome di Rett affrontano sfide emotive e pratiche molto gravose a causa della complessità della malattia e delle sue conseguenze. L'infermiere ha il compito di instaurare un dialogo con il caregiver, fornendo indicazioni sulla gestione dei bisogni del paziente e monitorando al contempo lo stato fisico ed emotivo del caregiver stesso. Un supporto adeguato e informazioni appropriate possono aiutare i caregiver e le loro famiglie ad affrontare il percorso di malattia con maggiore serenità, contribuendo a migliorare la qualità di vita tanto dei pazienti quanto degli stessi caregiver.

Il *terzo capitolo* illustra dettagliatamente il progetto di ricerca originale condotto per questa tesi. Si tratta di uno studio osservazionale descrittivo svolto tra agosto e settembre 2025 mediante la

somministrazione di un questionario online anonimo rivolto ai caregiver familiari di persone con sindrome di Rett, reso possibile grazie alla collaborazione dell'Associazione Italiana Sindrome di Rett (AIRETT). In questo capitolo vengono presentati il disegno dello studio, i partecipanti con i relativi criteri di inclusione ed esclusione, gli strumenti utilizzati per la raccolta dei dati, le modalità di analisi statistica, nonché gli aspetti etici considerati.

Il *quarto capitolo* riporta e discute i risultati emersi dalle tre sezioni del questionario somministrato.

- Nella prima sezione si identificano le principali preoccupazioni quotidiane dei caregiver nei confronti dell'assistenza ai pazienti con sindrome di Rett; queste vengono confrontate in base alla forma clinica, classica o atipica e, nel caso della forma classica, vengono inoltre analizzati in base all'età delle pazienti.
- La seconda sezione valuta il carico assistenziale (caregiver burden) attraverso il questionario validato Rett-Caregiver Inventory Assessment (Rett-CIA), fornendo una misura quantitativa delle difficoltà percepite dai familiari.
- La terza sezione esplora il ruolo dell'assistenza infermieristica, analizzando il supporto percepito dai caregiver e le aree ritenute prioritarie per il miglioramento della continuità assistenziale.

Infine, il *quinto capitolo* raccoglie le conclusioni dello studio sintetizzando le evidenze emerse dall'analisi dei dati. In questo capitolo vengono evidenziati i risultati principali e le loro implicazioni pratiche, con particolare riferimento alle raccomandazioni operative per l'assistenza infermieristica rivolta ai caregiver e alle persone con sindrome di Rett. Sono inoltre formulate indicazioni per il miglioramento della qualità della cura e sono delineate prospettive per ricerche future, con l'obiettivo di approfondire ulteriormente i temi individuati e sostenere lo sviluppo di interventi sempre più mirati ed efficaci.

Cap. 1 - LA SINDROME DI RETT

Sono quel bambino 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 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 immaginare il mio isolamento, a volte totale. Non posso allietarvi con conversazioni intelligenti, osservazioni simpatiche che facciano ridere e a cui ribattere. Non posso rispondere alle vostre domande di ogni giorno, non posso dirvi come sto, né condividere le mie necessità, e neppure commentare il mondo che mi circonda. Non vi ricompenso in modo adeguato secondo gli standard stabiliti... notevoli progressi di sviluppo per i quali potete congratularvi con voi stessi. Non vi do segni di aver capito, nel modo 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; l'opportunità di poter esplorare il vostro animo molto più profondamente di quanto non lo riteniate possibile. Vi posso portare molto più lontano rispetto a dove riuscireste ad arrivare da soli lavorando duramente, cercando risposte alle innumerevoli domande, creando domande senza una risposta. Sono quel bambino che non può parlare.

(anonimo)

1.1. LA STORIA

<<La sala d'aspetto era affollata da tanti bambini con i loro genitori. Affacciandomi nella stanza scorsi due madri che tenevano ferme le mani alle loro figlie. Dissi loro di lasciarle libere e in quel preciso momento le mani si sono congiunte ed hanno cominciato dei movimenti di lavaggio. Allora le madri hanno bloccato le mani delle loro figlie, ma io ho chiesto nuovamente di lasciarle. Questa situazione si è ripetuta più volte...>>¹

Così Andreas Rett, a Siena nel marzo 1991, raccontò come scoprì la sindrome che va sotto il suo nome. Era il 1954, il Dottor Andreas Rett notò che le due ragazze si strofinavano le mani in modo

¹ Cit. Atti del Convegno Internazionale sulla Sindrome di Rett, Siena, 5 – 6 aprile 1991 p.121

insolito come fossero impegnate in un movimento di lavaggio ed egli, dopo averle visitate, scoprì anche che le loro anamnesi cliniche e di sviluppo erano sorprendentemente simili. Convinto del fatto che dovessero soffrire della stessa malattia, nel 1965 registrò un filmato e girò tutta l'Europa per cercare casi simili. Pubblicò l'esito delle sue ricerche su alcune riviste mediche in lingua tedesca che purtroppo non raggiunsero mai l'attenzione della comunità internazionale.

Le poche certezze provenivano dalla clinica: la malattia interessava solo le femmine, compariva in bambine sane fino all'età di sei-diciotto mesi di vita, si caratterizzava per l'assenza del linguaggio e per la presenza di quel movimento caratteristico delle mani che va sotto il nome di hand-washing. Anche il volto era caratteristico per quegli occhi spalancati e brillanti in cui Rett ne era certo, tutto entrava dentro. **“Bimbe dagli occhi belli”**. Così le definiva Rett. **“Bimbe che conservano una vivacità dello sguardo, che sembrano parlare con gli occhi anche quando la malattia progredisce nel tempo”**.

Negli anni successivi Rett arrivò a identificare una sessantina di bambine affette, ma la sua scoperta non trovava conferme in altre parti del mondo, tanto che cominciò a pensare di avere avuto qualche abbaglio.

Nel 1960 Bengt Hagberg, in Svezia osservò diversi casi analoghi tra i suoi molti assistiti.

Nel 1978 Ishikawa e la sua équipe giapponese descrissero altri tre casi in una breve nota che rimase completamente ignota ai più.

Passarono molti anni prima che Hagberg e Rett si rendessero conto che stavano studiando la stessa malattia. Con un atto di estrema generosità Hagberg lasciò che si facesse riferimento a questo disturbo chiamandolo “sindrome di Rett” nel primo articolo in lingua inglese che uscì nel tardo 1983.

Fino alla sua morte avvenuta nel 1996, Rett lavorò incessantemente per riunire genitori e professionisti in una comunità di persone che potesse migliorare la vita di coloro che soffrivano della sindrome che portava il suo nome.

Da allora, l'interesse per la malattia si è accresciuto, favorendo familiarità utile per la diagnosi e la divulgazione scientifica, fondamentale per successive ricerche.

1.2. EZIOLOGIA E GENETICA

Oggi sappiamo che la Sindrome di Rett è una malattia neurodegenerativa dell'evoluzione progressiva che si manifesta prevalentemente nei primi due anni di vita, rappresenta un disturbo dello

sviluppo con un'incidenza approssimativamente di 1:15.000 soggetti di sesso femminile, ed è considerata la seconda causa di Ritardo mentale grave in soggetti di sesso femminile dopo la sindrome di Down.

Fino al settembre 1999, la diagnosi si basava esclusivamente sull'esame clinico. Oggi la diagnosi viene confermata da esami di genetica molecolare, evitando così di formulare una diagnosi errata di autismo, come accadeva frequentemente in passato.

Studi specifici hanno rivelato essere il gene MECP2 il principale responsabile della malattia. Questo gene, che risulta mutato nelle bambine con Sindrome di Rett, è responsabile dello sviluppo del cervello; il gene viene espresso in tempi diversi in parti diverse del cervello. Se questo gene non funziona in modo adeguato allora si ha una funzionalità non regolata di altri geni.²

Questo gene è localizzato a livello del braccio lungo del cromosoma X, in posizione q28 e si trova mutato nel 95% delle bambine affette dalla Sindrome di Rett classica, mentre solo il 20-40% delle bambine, colpite da una delle diverse varianti della sindrome, presentano mutazioni a livello di tale gene³. Il gene MECP2 codifica per una proteina nota come MeCP2 (methyl-CpG binding protein 2), identificata originariamente nel laboratorio del Dr. Adrian Bird a Edimburgo⁴.

Dal punto di vista genetico, dopo il 1999, anno in cui è stato identificato il gene MECP2 come causa della forma classica, e che coinvolge la maggior parte delle ragazze con Sindrome di Rett, sono stati fatti numerosi passi avanti. Sono poi stati scoperti altri due geni responsabili della Sindrome di Rett: CDKL5 e FOXP1.

Nel 2012 il gruppo della U.O.C. di Genetica Medica di Siena, diretta dalla prof.ssa Alessandra Renieri,⁵ è riuscito a mettere a punto la metodica per poter effettuare il test genetico per l'analisi di tutti i geni responsabili della sindrome di Rett in soli 7 giorni. Tale test prevede l'analisi contemporanea dei 4 geni ad oggi noti per essere coinvolti nella sindrome di Rett. Si tratta dei 3 geni

² Cit. Budden Sorojni S., *Conoscenza clinica della Sindrome di Rett: quali prospettive, quali cure*, Atti del convegno di Lido di Camaiore (LU) del 11 e 12 giugno 2005, in "Vivirett" n.41, settembre 2005, p.9

³ Cit. Chahrouh M., Zoghbi H.Y., *The Story of Rett Syndrome: from clinic to neurobiology*, in "Neuron", 2007, Nov 8;56(3):422-37. doi: 10.1016/j.neuron.2007.10.001. PMID: 17988628.

⁴ Cit. Hendrich B. e Bird A., (1998) Identification and characterization of a family of mammalian methyl-CpG binding proteins, *Molecular and Cellular Biology* (trad. it "*Identificazione e caratterizzazione di una famiglia di proteine di mammifero che legano il metil-CpG*") in "*Molecular and Cellular Biology*", 1998 18(1):59-72. doi:10.1017/S0016672398533307

⁵ Renieri Alessandra è professore ordinario di Genetica medica presso la facoltà di Medicina dell'Università di Siena, dove è anche direttore della scuola di specializzazione in Genetica medica e della scuola di dottorato in Oncologia e genetica.

principali MECP2, CDKL5, FOXP1 e un quarto gene MEF2C coinvolto in una forma Rett-like.⁶ La messa a punto di questo test ha segnato una tappa fondamentale per la diagnosi molecolare della sindrome di Rett che fino ad allora richiedeva un processo step by step con mesi di attesa da parte delle famiglie.

1.2.1 I GENI COINVOLTI

«Il gene MECP2 (MethylCpG Binding protein 2), coinvolto nella sindrome di Rett, codifica per una proteina fondamentale per il corretto funzionamento del sistema nervoso. Si trova sul cromosoma X, e questo potrebbe far immaginare che, in analogia ad altre malattie legate al sesso come l'emofilia o il daltonismo, i maschi ne siano più interessati rispetto alle femmine», spiega Landsberger⁷. «Invece, la sindrome di Rett interessa in larga prevalenza soprattutto le femmine, tanto che un tempo si pensava che i maschi con il gene mutato morissero prima della nascita. In realtà, negli ultimi anni sono stati descritti anche dei casi di maschi con la sindrome di Rett. La ragione per cui la malattia si presenta soprattutto nelle femmine, infatti, è che le mutazioni che interessano il gene MECP2 (e ne sono state descritte oltre 700) sembrano insorgere, in modo casuale (infatti la malattia non è ereditaria), soprattutto nello sperma. E, poiché è dal padre che le femmine ereditano uno dei loro due cromosomi X, ereditano anche la forma mutata del gene. I rari casi di maschi con sindrome di Rett sembrano essere dovuti a mutazioni spontanee insorte durante l'embriogenesi o a rare madri portatrici sane»⁸.

Ilaria Meloni⁹ afferma che la Sindrome di Rett è la seconda causa più comune di disabilità intellettiva nelle donne. Circa il 95% dei casi di RTT presenta varianti patogenetiche nel gene MECP2, localizzato sul cromosoma X, che includono 8 mutazioni ricorrenti che rappresentano circa il 70% del

⁶ Cit. Renieri A., Test genetico per la sindrome di Rett ora disponibile in 7 giorni, in "ViviRett", n. 63, dicembre 2012, p. 13.

⁷ Landsberger Nicoletta, professoressa all'Università di Milano e coordinatrice del San Raffaele Rett Research Center

⁸ Cit. <https://www.research4life.it/sindrome-di-rett-la-ricerca-e-il-ruolo-fondamentale-del-modello-animale> del 13/06/2025

⁹ Meloni Ilaria è professore associato di Genetica Medica presso il Dipartimento di Biotecnologie Mediche dell'Università degli Studi di Siena. La sua attività di ricerca è focalizzata sulla comprensione delle basi molecolari della disabilità intellettiva e in particolare della sindrome di Rett. Attualmente si sta concentrando sullo studio di un possibile approccio terapeutico basato sul gene editing con CRISPR/Cas9. In questo ambito, coordina un progetto europeo appena partito nel quale è coinvolta anche AIRETT.

totale delle varianti riscontrate.¹⁰

Al convegno nazionale AiRett del 10 e 11 giugno 2022 Silvia Russo¹¹ afferma che la forma classica della Sindrome di Rett è causata principalmente dalla presenza di varianti patogenetiche nel gene MECP2, un gene localizzato sul cromosoma X che produce una proteina molto abbondante nei neuroni del cervello. Le varianti descritte nel gene MECP2 sono più di 500, ma tra queste, otto sono particolarmente frequenti (hot-spot) determinando da sole la comparsa della malattia nel 60% delle bambine con Sindrome di Rett (RTT). Le hotspot sono rappresentative di uno spettro clinico molto eterogeneo, da grave/moderato a più lieve¹².

Il cambiamento della sequenza del DNA, in seguito ad una mutazione, può coinvolgere un segmento cromosomico che comprende diversi geni, oppure una sola base di un gene, con conseguente perdita della proteina da esso codificata, o produzione di una proteina malfunzionante.

La maggior parte dei casi di Sindrome di Rett, sono dovuta a mutazioni del gene MECP2, che portano la proteina codificata a non funzionare correttamente¹³.

Le mutazioni¹⁴ che solitamente vengono riscontrate nella Sindrome di Rett sono:

- Mutazioni missenso: consistono nel cambiamento di una base del DNA con un'altra. Di conseguenza si ha la sostituzione di un amminoacido con un altro nella proteina.
- Mutazioni non-senso: si tratta di una mutazione per sostituzione, in cui il cambiamento di una coppia di basi del DNA trasforma un codone senso (codone che codifica per un amminoacido) in un codone non senso (codone di stop che termina la catena amminoacidica). Si ha quindi la produzione di un polipeptide più corto del normale, che in molti casi funzionerà solo parzialmente.

¹⁰ Cit. Meloni I., *MECPer-3D: un progetto europeo e una nuova prospettiva per i pazienti affetti dalla Sindrome di Rett*, Atti del Convegno nazionale AIRETT del 10 e 11 giugno 2022 a Castelnuovo del Garda, in "ViviRett", n. 84, novembre 2022, p. 30

¹¹ Russo Silvia, Genetista molecolare presso l'Istituto Auxologico Italiano (MI), coordina la sezione di genetica delle malattie rare presso i Laboratori di Citogenetica e Genetica Molecolare. Collabora con AiRett dal 2009 alla ricerca di nuovi geni candidati responsabili della Rett, allo sviluppo di modelli cellulari in vitro di malattia. Dal 2016, grazie ad un finanziamento AiRett, applica metodi di riprogrammazione in vitro per generare cellule staminali a partire da campioni di sangue da pazienti con mutazioni ricorrenti di MECP2.

¹² Cit. Russo S., *Neuroni derivati da cellule staminali pluripotenti indotte che esprimono varianti hot-spot del gene MECP2 rappresentative di quadri clinici di varia gravità*, Atti del Convegno nazionale AIRETT del 10 e 11 giugno 2022 a Castelnuovo del Garda, in "ViviRett", n. 84, novembre 2022, p. 12

¹³ Cit. Zahorakova D., *Rett Syndrome*, Edited by Radzioch, "Chromatin Remodelling, (trad it "Rimodellamento della cromatina", Editore Inteach Open, aprile 2013

¹⁴ Russel P. et al., "Elementi di Genetica", Editore EdiSES, Napoli, gennaio 2009

- Mutazioni frameshift: sono mutazioni che determinano uno “spostamento dello schema di lettura”, a causa dell’inserimento o della eliminazione di una coppia di basi nella regione codificante di un gene (mutazioni per inserzione e per delezione).

I sintomi e la gravità della malattia variano a seconda del tipo e/o della posizione della mutazione all’interno del gene MECP2. Ad esempio nella mutazione missenso i sintomi sono meno gravi di quelli conseguenti alla mancanza della proteina e alla produzione di una proteina molto più piccola. Invece una mutazione troncante tardiva, cioè che interrompe la proteina verso l’estremità terminale, avrà un quadro sintomatologico meno severo rispetto a pazienti con mutazioni troncanti precoci. Tanto prima la sequenza della proteina MeCP2 viene interrotta e tanto più grave sarà la patologia.

Le mutazioni responsabili dell’insorgenza della Sindrome di Rett sono nel 99% dei casi sporadiche, cioè insorgono casualmente (si parla di mutazione de novo).

Di solito si manifestano negli spermatozoi, che fecondando la cellula uovo, portano allo sviluppo e alla nascita di una bambina malata, che avrà quindi un gene MECP2 normale trasmesso dalla madre e uno mutato trasmesso dal padre.

Questo significa che le mutazioni non sono di origine familiare e che solitamente i genitori non presentano mutazioni a livello di questo gene. Può però succedere che a causa dell’inattivazione preferenziale del cromosoma X con il gene MECP2 mutato, la madre sia asintomatica, ma può trasmettere la malattia alla progenie perché è portatrice in tutte le sue cellule di mutazione.

La Sindrome CDKL5 (Cyclin Dependent Like 5 Kinase), afferma Pizzorusso¹⁵, è una patologia che ha alcune similitudini con la sindrome di Rett classica dovuta alle mutazioni di MeCP2 di cui in passato era considerata una variante. Rispetto alla Rett classica però, le conoscenze dei meccanismi che generano la sindrome CDKL5 sono meno avanzati perché l’identificazione del gene la cui mutazione è responsabile è avvenuta più recentemente¹⁶.

La Sindrome da Deficienza della proteina CDKL5 (CDD) è una patologia dovuta a mutazioni della proteina CDKL5 che ne compromettono parzialmente o completamente la funzione. La sintomatologia della CDD ha alcune similitudini con la Sindrome di Rett, ma è caratterizzata da una

¹⁵ Pizzorusso Tommaso è Professore ordinario presso il Dipartimento di Neuroscienze, Psicologia, Area del Farmaco e Salute del Bambino dell’Università di Firenze. I suoi studi sono dedicati alla comprensione dei meccanismi di base della sindrome di Rett e di patologie associate come la sindrome da deficienza di CDKL5 in modelli preclinici.

¹⁶ Pizzorusso T., *Studi preclinici sulla sindrome CDKL5: nuovi aggiornamenti*, Atti del Convegno nazionale AIRETT del 27 e 28 maggio 2017 a Cassano D’Adda (MI), in “ViviRett”, n. 74, settembre 2017.

forte epilessia ad esordio precoce¹⁷.

FOXG1 (Forkhead box G1), spiega Croci¹⁸, è un gene localizzato sul cromosoma 14q12 e codifica per un fattore di trascrizione. È un gene con un ruolo importante già dalle prime fasi dello sviluppo embrionale e promuove la formazione della parte anteriore del cervello, in particolare la corteccia cerebrale, istruendo le cellule staminali a creare una struttura biologica precisa. L'attività di questo gene è essenziale per lo sviluppo del cervello. Inoltre, studi recenti riportano che l'attività di FOXG1 è essenziale per lo sviluppo, il differenziamento e la sopravvivenza di vari tessuti¹⁹.

1.3. MANIFESTAZIONI CLINICHE

La forma più comune di Sindrome di Rett è quella classica, ma l'identificazione di pazienti con un quadro clinico solo parzialmente sovrapponibile ha portato alla descrizione di cinque varianti della Sindrome di Rett²⁰.

1.3.1 TRATTI CLINICI DELLA FORMA CLASSICA

Le bambine si presentano apparentemente sane alla nascita e il loro sviluppo psicomotorio appare normale fino all'età di 6-18 mesi, periodo in cui acquisiscono la capacità di camminare e di dire alcune parole. La malattia inizia a manifestarsi con un rallentamento dello sviluppo psicomotorio e fisico. Una caratteristica peculiare è la diminuzione della normale curva di crescita della circonferenza cranica, che porta a microcefalia, cioè ad avere una testa più piccola rispetto al corpo. Sopraggiunge quindi la fase di rallentamento e stasi dello sviluppo, seguita da una regressione.

I sintomi iniziali possono manifestarsi in modo insidioso e graduale, oppure in modo improvviso e drammatico: per esempio le bambine possono urlare o piangere inconsolabilmente senza alcuna ragione oppure possono isolarsi dal mondo esterno, manifestando un comportamento che, durante

¹⁷ Pizzorusso T., *Nuovi sviluppi nella ricerca sulla Sindrome da Deficienza di CDKL5*, Atti del Convegno nazionale AIRETT del 10 e 11 giugno 2022 a Castelnuovo del Garda (VR), in "ViviRett", n. 84, novembre 2022.

¹⁸ Croci Susanna lavora come collaboratrice di ricerca all'Unità di Genetica Medica di Siena, nel team della prof.ssa Alessandra Renieri (Università di Siena, Dipartimento di Biotecnologie mediche). Nello stesso laboratorio ha condotto il suo dottorato di ricerca lavorando sulla terapia genica applicata alla Sindrome di Rett e ad altre patologie del neurosviluppo.

¹⁹ Croci S., *FOXG1 La variante congenita della Sindrome di Rett: stato dell'arte e prospettive*, Atti del Convegno nazionale AIRETT del 10 e 11 giugno 2022 a Castelnuovo del Garda (VR), in "ViviRett", n. 84, novembre 2022.

²⁰ Cit. Chahrouh e Zoghbi "Chromatin Remodelling" (trad it "Rimodellamento della cromatina"), Editore Inteach Open, aprile 2013

questo stadio della malattia, può indurre all'errata diagnosi di Autismo Infantile. Con il passare del tempo, il contatto sociale tende a migliorare, mentre si manifestano alcuni sintomi specifici che permettono di formulare una diagnosi più precisa.²¹

Con il progredire della Sindrome si ha una fase di regressione in cui i pazienti perdono la capacità che hanno acquisito in precedenza, come l'uso mirato delle mani ed il linguaggio verbale. Compaiono invece dei movimenti stereotipati delle mani (Fig.1), che ripetono uno stesso schema, caratterizzato da movimenti ripetitivi che ricordano l'atto di lavarsi le mani, oppure sfregamento, applausi, mani portate alla bocca.

I movimenti stereotipati delle mani rappresentano una delle caratteristiche principali della Sindrome di Rett, indipendentemente dalle fasi della malattia.

Spesso le stereotipie hanno inizio con gesti non specifici o strane posizioni delle mani ma, in seguito, compaiono i movimenti tipici della Sindrome, i quali risultano intensi e possono coinvolgere anche altre parti del corpo, solitamente la bocca e la lingua. La velocità o il ritmo dei movimenti delle mani possono a volte risultare utili per una "lettura" del suo umore: eccitamento, rabbia o felicità.

Con gli anni le stereotipie diminuiscono in ampiezza e intensità, e non si concentrano più così tanto sulla bocca come in precedenza. Le mani non si cercano più incessantemente con movimenti ampi e attivi, ma tendono piuttosto a rimanere strette fra loro: le ragazze più grandi spesso tengono unite le mani in una presa difficile da sciogliere, con le dita che si colpiscono l'un l'altra con movimenti brevi e veloci.²²

Le ragazze affette da Sindrome di Rett non usano alcun oggetto e le loro mani interagiscono solo fra di loro o con altre parti del corpo. Esse hanno difficoltà a far cessare le loro stereotipie, anche quando lo desiderano intensamente. È importante riconoscere che non stanno mettendo in atto dei movimenti ripetitivi delle mani a caso. I movimenti stanno loro capitando. Non sono dovuti ad auto-



Fig.1-Stereotipie nella Sindrome di Rett.
Movimenti ripetitivi delle mani, come il "lavaggio delle mani", il battito, o il portare le mani alla bocca.

²¹ Cit. Lindberg B., "Retts Syndrom – en kartlaggning av psykologiska erfarenheter i Sverige", Swedish by Stockholm, (trad. It "Capire la Sindrome di Rett - Una guida per genitori, educatori e terapisti", Edizioni Del Cerro, Gussago (BS) gennaio 2000) p.17

²² Cit. ibi, p.49

stimolazione. Anche in situazioni nelle quali lo desiderano non sono in grado di bloccare da sole questi movimenti. Essi possono essere attenuati, ma sono continui durante le ore del giorno.²³

L'intensità delle stereotipie aumenta quando le ragazze sono inattive o si trovano in situazioni di stress sia positivo (felicità, impazienza per una cosa piacevole), che negativo (disagio, rabbia). Si ottiene un controllo o una cessazione delle stereotipie quando l'attenzione della ragazza è totalmente assorbita da qualcosa di nuovo.

Nella Sindrome di Rett si manifesta inoltre una perdita del linguaggio, con una riduzione della capacità comunicativa. Compaiono i primi tratti autistici, ossia un atteggiamento di isolamento e di chiusura sociale, irritabilità, faccia priva di espressione, ipersensibilità ai suoni, mancanza di interesse nei confronti dell'ambiente circostante. Tipici di questa Sindrome sono anche il bruxismo (digrignamento dei denti), le alterazioni dell'umore e i disturbi del sonno in quanto i frequenti risvegli sono accompagnati da pianti, risate o urla.

La regressione delle abilità precedentemente maturate porta a problemi di deambulazione, perdita di coordinazione motoria, sviluppo di atassia e aprassia. Sono presenti anche rigidità generalizzata, distonia (difficoltà motoria dovuta ad atteggiamenti posturali involontari) e scoliosi. I piedi sono freddi e la loro dimensione è ridotta.

Sono frequenti le anomalie respiratorie: iperventilazione, apnea e l'espulsione di saliva. Gli episodi di respirazione irregolare si verificano solamente durante la veglia e non durante il sonno.

Problematiche sono le crisi epilettiche, che in seguito, dopo l'adolescenza e l'età adulta, tendono a diventare meno gravi.

Sono frequenti i disturbi gastrointestinali: difficoltà di masticazione, disfagia, reflusso gastroesofageo, meteorismo intestinale e stipsi.

Altre complicanze sono l'osteoporosi e le anomalie cardiache, che includono tachicardia ed un prolungato intervallo QT a livello dell'elettroencefalogramma. Nonostante la malattia tenda a stabilizzarsi con il passare degli anni, i soggetti affetti da Sindrome di Rett si trovano in una condizione fisica gravemente debilitante, che richiede la massima assistenza in ogni ambito della vita quotidiana²⁴.

²³ Cit. Hunter K., "The Rett Syndrome Handbook", (trad. it "Sindrome di Rett" Una mappa per orientare genitori e operatori sulla quotidianità), Vannini Editore, giugno 2005) p.96

²⁴ Cit. Chahrour M., Zoghbi H.Y. (2007), *The Story of Rett Syndrome: from clinic to neurobiology*, in "Neuron", 2007, Nov 8;56(3):422-37. doi: 10.1016/j.neuron.2007.10.001. PMID: 17988628.

1.3.1 TRATTI CLINICI DELLE FORME VARIANTI

Oltre alla forma classica di Sindrome di Rett sono state evidenziate cinque varianti. Quelle con sintomi più miti e decorso più favorevole sono:

- La *variante a linguaggio conservato*, o *variante Zappella*, caratterizzata da un decorso clinico più favorevole in cui le bambine recuperano nel tempo la capacità di esprimersi con alcune parole o con frasi brevi e recuperano parzialmente l'uso delle mani. Inoltre le dimensioni della circonferenza cranica sono normali²⁵.
- La *variante a regressione tardiva*, o *variante di Hagberg*, è una variante di rarissima osservazione in quanto, dopo un primo periodo caratterizzata da un medio ritardo mentale in età scolare, si può evidenziare una regressione e comparire la sintomatologia classica ²⁶.
- Le “*forme fruste*” sono una variante con esordio tardivo in cui i segni clinici caratteristici sono più sfumati e i sintomi più lievi. L'insorgenza può manifestarsi anche dopo i quattro anni. Un aspetto importante è che la capacità di comunicazione e le funzioni motorie sono parzialmente conservate ²⁷.

Fra le varianti più gravi della Sindrome di Rett si distinguono invece:

- la *variante congenita*, o *variante di Rolando*, in cui il ritardo psicomotorio è evidente fin dai primi mesi di vita. È una forma piuttosto rara
- la *variante con convulsioni ad esordio precoce*, o *variante di Hanefeld*, è caratterizzata da crisi convulsive che si manifestano prima del periodo di regressione. Generalmente la comparsa è prima dei sei mesi di età²⁸.

Fra queste varianti è possibile anche inserirne una sesta, cioè la *Sindrome di Rett Maschile*, caratterizzata da un quadro clinico di particolare gravità, nella maggior parte dei casi letale.

²⁵ Cit. Zappella M, *The Rett girls with preserved speech*, (trad. it *Le ragazze Rett con la parola preservata*), in “Brain and Development”, n. 2, marzo 1992

²⁶ Cit. Hagberg B, *Clinical manifestations and stages of Rett syndrome*, (Trad. it. *Manifestazioni cliniche e stadi nella Sindrome di Rett*), In “Mental Retardation and Developmental Research Reviews” 2002, p. 471

²⁷ Cit. ibi p. 479

²⁸ Cit. Hanefeld F., *The clinical pattern of the Rett syndrome*, (Trad. it. *Quadro clinico della sindrome di Rett*) in “Brain and Development”, volume 7 numero 3, anno 1985, p. 320-325

1.3.3 LE FASI DELLA SINDROME

Il Prof. Hagberg e la Dr.ssa Witt-Engerstrom hanno descritto le linee generali della Sindrome di Rett, in base alle quali l'evoluzione della malattia viene divisa in quattro fasi.

La **prima fase** è quella di insorgenza della malattia. Può iniziare tra i 6 e i 18 mesi, può durare alcuni mesi, e si caratterizza per un rallentamento ed una “stagnazione” dello sviluppo psicomotorio che, fino a quel momento si è presentato come normale o solo un poco più rallentato del normale.²⁹

I sintomi della malattia, appena palesati, sono piuttosto vaghi. I genitori e i medici possono non accorgersi del rallentamento dello sviluppo. La neonata acquisisce nuove capacità ma a un ritmo più lento o in un modo tardivo rispetto alle attese.³⁰ In questa fase si manifesta una crescente mancanza di attenzione verso l'ambiente e la bambina diventa molto meno attiva rispetto al suo solito. La bambina mostra ridotte capacità di contatto visivo e scarso interesse per i giochi. Di solito la si descrive come una brava bambina, calma e quieta.

Talvolta è ipotonica e ha scarse capacità di suzione. Si possono verificare problemi anche nello sviluppo del sistema motorio con ritardi in passaggi molto importanti quali lo stare seduti, il gattonare o la stazione eretta.

Si possono notare degli strani movimenti delle mani sporadici e non specifici, anche se le mani riescono ancora ad essere utilizzate in modo funzionale. Gradualmente si fanno evidenti la sua incapacità di attenzione e ondeggiamenti involontari delle mani.

Un elemento molto importante è il rallentamento della crescita della circonferenza cranica.

La **seconda fase** è quella di regressione rapida. Si verifica tra il primo e il terzo anno di età e può durare alcune settimane o mesi. È caratterizzata da un deterioramento dello sviluppo globale accompagnato da una vera e propria regressione, vale a dire una perdita delle capacità acquisite. Il corso della regressione può essere improvviso e drammatico, oppure lento e graduale.³¹

La bambina appare isolata e talvolta con caratteristiche autistiche a causa della perdita progressiva delle abilità di interazione sociale e di comunicazione e a causa della mancanza di competenza nei

²⁹ Cit. Hanefeld F., *The clinical pattern of the Rett syndrome*, (Trad. it. *Quadro clinico della sindrome di Rett*) in “Brain and Development”, volume 7 numero 3, anno 1985, p.25

³⁰ Cit. Hunter K., “The Rett Syndrome Handbook”, (trad. it “Sindrome di Rett” Una mappa per orientare genitori e operatori sulla quotidianità) Vannini Editrice, giugno 2005) p.29

³¹ Cit. Lindberg B., *Retts Syndrom – en kartlaggning av psykologiska erfarenheter i Sverige*, Swedish by Stockholm, (trad. It “Capire la Sindrome di Rett - Una guida per genitori, educatori e terapisti), Edizioni Del Cerro, Gussago (BS), gennaio 2000, p.17

giochi di imitazione e di immaginazione.³² Dà l'impressione di essere gravemente ritardata dal punto di vista cognitivo.

Per quanto riguarda il linguaggio, si osserva la cessazione sia delle normali lallazioni sia dell'utilizzo delle parole che fino a quel momento erano state apprese.

Per quanto riguarda le abilità fini-motorie, si osserva una perdita dell'uso funzionale delle mani mentre, parallelamente, compaiono i tipici movimenti stereotipati. I primi movimenti stereotipati delle mani consistono nel portare le mani alla bocca e nel batterle. I movimenti successivi sono per lo più degli sfregamenti che simulano l'atto del lavaggio.

Infine le abilità grosso-motorie, anche se meglio preservate, presentano anch'esse dei segnali di deterioramento in quanto la bambina diventa instabile ed esegue movimenti scoordinati e a scatti.³³

Si riscontrano anche irregolarità nel respiro che vanno dagli episodi di iperventilazione a quelli di apnea.

La deambulazione è instabile, con movimenti scoordinati e a scatti. Per la piccola può essere molto difficile iniziare dei movimenti.

È da considerarsi frequente anche il bruxismo ossia il digrignare dei denti.³⁴

La **terza fase** può durare molti anni, dall'età prescolare a quella scolare. In questa fase la regressione è ormai terminata e la situazione è più stabile.

Lo sviluppo si stabilizza al livello raggiunto fino a quel momento. Le capacità grosso-motorie sono ancora pienamente preservate e deteriorano solo lentamente e con il passare del tempo. Si evidenzia una atassia del tronco accompagnata da una scarsa coordinazione muscolare. Sono frequenti gli attacchi epilettici.

Per contro si riscontrano miglioramenti nel comportamento in quanto le bambine sono meno irritabili, piangono meno, diminuiscono gli aspetti di tipo autistico e recuperano il contatto emotivo con ciò che le circonda.

³² Cit. Hunter K., "The Rett Syndrome Handbook", (trad. it "Sindrome di Rett" Una mappa per orientare genitori e operatori sulla quotidianità Vannini Editrice, giugno 2005) p.30

³³ Cit. Lindberg B., Retts Syndrom – en kartläggning av psykologiska erfarenheter i Sverighe, Swedish by Stockholm, (trad. it *Capire la Sindrome di Rett - Una guida per genitori, educatori e terapisti*), Edizioni Del Cerro, Gussago (BS), gennaio 2000, p.26

³⁴ Cit. Hunter K., *The Rett Syndrome Handbook*, (trad. it *Sindrome di Rett: una mappa per orientare genitori e operatori sulla quotidianità*), Vannini Editore, giugno 2005, p.30

C'è un buon contatto visivo (Fig.2).

Sono più interessate al mondo esterno, il livello di attenzione e le abilità comunicative migliorano nettamente.

Molte delle persone Rett rimangono in questo stadio per la maggior parte della loro vita.³⁵

La **quarta fase** è quella di deterioramento motorio tardivo. Ha inizio all'incirca dopo i dieci anni ed è caratterizzata da un ulteriore miglioramento dello sguardo e del contatto emotivo. Gli attacchi epilettici sono più controllabili attraverso l'uso dei farmaci. In questa fase si osserva un deterioramento delle abilità grosso motorie: la debolezza muscolare, l'atrofia, la spasticità e la scoliosi impediscono alla maggior parte delle ragazze di camminare, anche se non mancano le eccezioni.³⁶

La malattia, dunque, causa difficoltà e problemi specifici. Il corso della malattia è predeterminato ma è variabile da una bambina a un'altra perché variabili sono l'età di inizio, la velocità di evoluzione e la gravità dei sintomi. Quindi i sintomi iniziali della malattia, così come la velocità e il grado di deterioramento, non sono uguali per tutte le ragazze. Di conseguenza, due ragazze della stessa età possono presentare quadri clinici della malattia molto diversi fra loro.



Fig.2-Lo "sguardo" nella Sindrome di Rett. È un aspetto centrale poiché rappresenta spesso l'unico mezzo di comunicazione, per questo motivo vengono definite "bambine dagli occhi belli".

1.4. DIAGNOSI E TRATTAMENTO

Nella Sindrome di Rett si riscontrano le seguenti caratteristiche:

1. periodo prenatale e postatale apparentemente normale
2. sviluppo psicomotorio apparentemente normale nel corso dei primi sei mesi – quattro anni
3. misura normale della circonferenza cranica alla nascita con rallentamento della crescita del cranio tra i sei mesi e i quattro anni di vita
4. perdita dell'uso funzionale delle mani tra i sei e i trenta mesi, associato a difficoltà comunicative e ad una chiusura alla socializzazione
5. linguaggio ricettivo ed espressivo gravemente danneggiati, ed evidente grave ritardo

³⁵ Cit. Hunter K., *The Rett Syndrome Handbook*, (trad. it *Sindrome di Rett: una mappa per orientare genitori e operatori sulla quotidianità*), Vannini Editore, giugno 2005, p.30

³⁶ Cit. Lindberg B., *Retts Syndrom – en kartlaggning av psykologiska erfarenheter i Sverighe*, Swedish by Stockholm, (trad. It *Capire la Sindrome di Rett - Una guida per genitori, educatori e terapisti*), Editore Del Cerro, Gussago (BS), gennaio 2000, p.26

psicomotorio

6. comparsa dei movimenti stereotipati delle mani: serrate, strofinate, portate alla bocca
7. aprassia della deambulazione e aprassia-atassia della postura tra i dodici mesi e i quattro anni
8. la diagnosi rimane dubbia tra i due e i cinque anni.

Le bambine e le donne affette dalla Sindrome di Rett presentano ritardo mentale e gravi deficit nelle abilità motorie, soffrono di attacchi epilettici, presentano alcune residue manifestazioni di tipo autistico, problemi di comunicazione, diverse forme di movimenti stereotipati.

I sintomi iniziali della malattia e la rapidità con cui progrediscono, così come la loro intensità, variano a seconda dei casi. Con il passare del tempo aumenta il deterioramento delle funzioni motorie, sebbene la malattia non sia caratterizzata da una continua tendenza verso il peggioramento, ma piuttosto dall'alternanza di periodi di indebolimento e di deterioramento a periodi di miglioramento o di stabilità³⁷.

La diagnosi si basa innanzitutto sull'osservazione delle caratteristiche cliniche e può essere confermata dall'analisi genetica, con ricerca dapprima di alterazioni a carico del gene MECP2. Qualora il paziente risultasse privo di mutazioni in MECP2, generalmente si prosegue con l'analisi di CDKL5 e FOXP1. Se, però, il paziente è caratterizzato da caratteristiche tipiche, per esempio, della variante di Hanefeld, l'indagine genetica prevede, fin dall'inizio, lo studio del gene CDKL5. Nonostante la malattia sia sporadica, e quindi la probabilità che colpisca un futuro nascituro della stessa famiglia è molto bassa (solo l'1% in più della restante popolazione), nelle famiglie colpite si può effettuare una diagnosi prenatale.

Nonostante la ricerca scientifica, utilizzando un artificio genetico non applicabile all'uomo, abbia dimostrato che la Sindrome di Rett, o per lo meno quella causata da mutazioni in MECP2, largamente (forse completamente) reversibile, ad oggi le pazienti ricevono trattamenti volti ad alleviare alcuni dei sintomi più ricorrenti (epilessia, scoliosi, costipazione).

Si può inoltre intervenire con terapie specifiche (fisioterapia, terapia cognitiva, logopedia, musicoterapia, ippoterapia ecc.) per cercare di ottimizzare le abilità del paziente, ridurre i movimenti stereotipati e migliorare la qualità di vita.

³⁷ Cit. Lindberg B., *Retts Syndrom – en kartlaggning av psykologiska erfarenheter i Sverige*, Swedish by Stockholm, (trad. It *Capire la Sindrome di Rett - Una guida per genitori, educatori e terapisti*), Editore Del Cerro, Gussago (BS), gennaio 2000, p.18

Molto importante è inoltre il sostegno psicosociale per le famiglie.

Tuttavia, sulla base di risultati positivi di studi clinici, a marzo 2023 la Food and Drug Administration ha approvato il Trofinetide, primo farmaco per la Sindrome di Rett, attualmente commercializzato solo negli Stati Uniti.³⁸

1.4. PROGNOSI E QUALITÀ DELLA VITA

Innanzitutto una premessa: ogni essere umano, che sia affetto da una sindrome oppure no, è un individuo che ha caratteristiche proprie e, allo stesso tempo, aspetti che lo accomunano agli altri. E' possibile classificare e inquadrare le caratteristiche e i comportamenti di una persona solo ad un livello teorico: nella vita reale ogni essere umano è un'entità unica e come tale deve essere trattato senza che altri cerchino di distinguere o di enfatizzare solo alcuni aspetti, o di prestare attenzione ad alcune singole parti piuttosto che all'insieme.

In ogni caso, per capire e trattare le persone affette dalla Sindrome di Rett nel migliore modo possibile, è necessario conoscere più precisamente la loro condizione.

La prognosi dei pazienti affetti da sindrome di Rett è molto variabile. In generale, grazie al supporto di una squadra medica completa, i bambini sopravvivono fino alla piena età adulta. La gestione dei vari sintomi, come ad esempio un controllo efficace delle crisi convulsive, il mantenimento dell'abilità deambulatoria e una giusta nutrizione, migliora sensibilmente l'aspettativa e la qualità di vita delle persone con questa patologia³⁹.

La gestione dei sintomi è fondamentale per migliorare la qualità della vita. Un approccio multidisciplinare che coinvolge diversi specialisti (fisioterapisti, terapisti occupazionali, logopedisti, ecc.) è essenziale per aiutare a mantenere o acquisire nuove abilità.

Il supporto psicologico per la famiglia è altrettanto importante, poiché la gestione della sindrome di Rett può essere impegnativa.

Le terapie mirate a ridurre le crisi epilettiche, migliorare la respirazione e ridurre le stereotipie manuali possono avere un impatto positivo sulla qualità della vita. Con il supporto adeguato, le persone con sindrome di Rett possono godere di una vita piena e significativa, nonostante le sfide poste dalla malattia.

³⁸ Cit. <https://www.fondazionetelethon.it/cosa-facciamo/ricerca/malattie-studiate/sindrome-di-rett/> del 17/06/2025

³⁹ Cit. <https://www.marionegri.it/magazine/sindrome-di-rett#> del 17/06/2025

In sintesi, la sindrome di Rett non ha cura, ma con un'attenta gestione dei sintomi e un supporto multidisciplinare, è possibile migliorare notevolmente la qualità di vita e l'aspettativa di vita delle persone affette.

Cap. 2 - IL CAREGIVER NELLA SINDROME DI RETT

La sindrome di Rett è una malattia complessa e cronica, con individui che presentano una serie di peculiarità cliniche ampiamente variabili l'una dall'altra. Il quadro di tali complessità legate alla salute, richiede l'attuazione di programmi di intervento intensivi e specifici. I genitori e la famiglia, in quanto caregiver primari, svolgono un ruolo vitale nel garantire la salute e il benessere delle bambine e donne poiché, più la famiglia è coinvolta, più coerente ed efficace diventa la gestione terapeutica⁴⁰.

2.1 CHI SONO I CAREGIVER

Caregiver è un termine inglese che ormai è entrato stabilmente nell'uso comune della lingua italiana in quanto non esiste un termine equivalente; infatti non è traducibile nella nostra lingua utilizzando una singola parola come fanno gli anglofoni.

Caregiver si potrebbe tradurre letteralmente in italiano con l'espressione <<colui che si prende cura>> perché è composto dalla parola *care* (curare) e (to) *give* (dare, fornire). Con questa parola quindi ci si riferisce a chi si prende cura di un'altra persona in un momento di fragilità, disabilità o malattia in maniera continuativa e rilevante.

Il termine caregiver, quindi, si riferisce ad un soggetto che si prende cura di un familiare disabile non autosufficiente, a titolo gratuito e in maniera non professionale.

Solitamente con questo termine ci si riferisce a un soggetto che svolge tale ruolo senza fini di lucro, quindi senza esercitarlo come lavoro, come invece fa un assistente familiare (definito/a nel gergo comune <<badante>>) oppure un operatore sociosanitario.

Si possono, perciò, individuare due tipologie di caregiver:

- Formale: un professionista della salute e/o lavoratore in ambito sanitario, come medici ed infermieri.
- Informale: spesso un familiare, un amico della persona assistita, mentre in alcuni casi può essere la cosiddetta badante.

Una recente definizione del caregiver ci viene fornita dalla Legge di Bilancio 2018 in cui il

⁴⁰ Cit. Romano A., Programma riabilitativo motorio centrato sulla famiglia e supervisionato a distanza, in Vivirett n. 80, dicembre 2020.

caregiver viene descritto come “la persona che assiste e si prende cura del coniuge, dell’altra parte dell’unione civile tra persone dello stesso sesso o del convivente di fatto ai sensi della legge 20 maggio 2016, n. 76, di un familiare o di un affine entro il secondo grado, ovvero, nei soli casi indicati dall’articolo 33, comma 3, della legge 5 febbraio 1992, n. 104, di un familiare entro il terzo grado che, a causa di malattia, infermità o disabilità, anche croniche o degenerative, non sia autosufficiente e in grado di prendersi cura di sé, sia riconosciuto invalido in quanto bisognoso di assistenza globale e continua di lunga durata ai sensi dell’articolo 3, comma 3, della legge 5 febbraio 1992, n. 104, o sia titolare di indennità di accompagnamento ai sensi della legge 11 febbraio 1980, n. 18”.

Benché il fenomeno dell’assistenza familiare prestata da caregiver in Italia sia molto diffuso, non esiste, ad oggi, un dato ufficiale su quanti siano in realtà i caregiver familiari in quanto si tratta di persone che si prendono cura dei propri cari nell’ombra, in maniera gratuita e volontaria.

Il caregiver può fornire un’assistenza diretta eseguendo le attività rivolte direttamente al paziente e alla sua cura, quali ad esempio l’igiene personale, la preparazione e somministrazione dei pasti, dei farmaci e delle medicazioni oppure in maniera indiretta occupandosi di questioni amministrative o di sorveglianza.

All’interno di un nucleo familiare si distingue un caregiver “primario” che si occupa dell’assistenza del proprio caro a tempo pieno, avendo il completo carico dell’onere assistenziale, e un caregiver “secondario” o “marginale” che si dedica a questa attività con un impegno settimanale o occasionale.

La comunicazione con il caregiver è fondamentale in un contesto di assistenza a lungo termine, poiché il caregiver è il principale punto di riferimento nella gestione quotidiana del paziente. L’infermiere deve essere in grado di stabilire un dialogo costante e proattivo con il caregiver, non solo per dare indicazioni pratiche su come gestire i bisogni del paziente, ma anche per monitorare lo stato fisico ed emotivo del caregiver stesso. La relazione tra infermiere e caregiver è spesso caratterizzata da un supporto reciproco: l’infermiere fornisce gli strumenti necessari per affrontare le difficoltà quotidiane, mentre il caregiver offre informazioni vitali sul comportamento e sul benessere del paziente che solo lui può osservare.

La sindrome di Rett (RTT) richiede la massima attenzione da parte del caregiver e può comportare

potenziali difficoltà per tutta la vita⁴¹.

Gli individui con sindrome di Rett dipendono fortemente dai caregiver a causa delle compromesse capacità adattive. Ottimizzare la misurazione delle capacità adattive nella sindrome di Rett faciliterà la quantificazione dei cambiamenti significativi nelle competenze e l'identificazione di interventi efficaci volti a migliorare i risultati e la qualità della vita⁴².

2.2 IMPATTI PSICOLOGICI, FISICI ED EMOTIVI

La presenza di una patologia disabilitante infantile incide profondamente sull'organizzazione familiare e comporta un carico emotivo che i genitori si trovano ad affrontare dal momento della diagnosi.

Le famiglie in cui viene posta, dopo un primo periodo di sviluppo apparentemente normale, la diagnosi di Sindrome di Rett sono sottoposte, in un tempo relativamente breve, ad un importante carico emozionale caratterizzato da ansia e grande incertezza per il futuro. A questo si aggiungono il peso dell'intensità delle cure ed il carico che la dipendenza delle bambine nelle attività della vita quotidiana implica⁴³.

Questi aspetti sono stati indagati e descritti da diversi autori che riportano, nei genitori di bambine con Sindrome di Rett, depressione, ansia o alti livelli di stress soprattutto nei fenotipi Rett con maggiori difficoltà comportamentali⁴⁴, ma anche l'attivazione nelle famiglie di risorse psicologiche e processi di resilienza²⁸ e la capacità di adattamento dei genitori⁴⁵.

Tra le responsabilità dell'infermiere rientra anche l'individuazione dei segnali di disagio psicologico del paziente e dei familiari e la loro condivisione con il medico di reparto, affinché si possa impostare insieme un intervento tempestivo nelle fasi acute o croniche della malattia. Cogliere

⁴¹ Cit. Lane JB, Salter AR, Jones NE, Cutter G, Horrigan J, Skinner SA, et al., Assessment of Caregiver Inventory for Rett Syndrome, in *J Autism Dev Disord*, 2017 Apr, 47(4):1102-1112. doi: 10.1007/s10803-017-3034-3. PMID: 28132121; PMCID: PMC5357458.

⁴² Cit. Semmel ES, Fox ME, Na SD, Kautiainen R, Latzman RD, King TZ., Caregiver- and Clinician-Reported Adaptive Functioning in Rett Syndrome: a Systematic Review and Evaluation of Measurement Strategies. *Neuropsychol Rev*. 2019 Dec;29(4):465-483. doi: 10.1007/s11065-019-09420-9. Epub 2019 Nov 20. PMID: 31748842.

⁴³ Cit. Rodocanachi M., Il carico emotivo dei genitori: uno studio su come padri e madri percepiscono il livello di stress, da "ViviRett", n. 80, dicembre 2020.

⁴⁴ Cit. Cianfaglione R. et al., A national survey of Rett syndrome: behavioural characteristics, in *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, n. 7, 2015.

⁴⁵ Cit. Perry A, Sarlo-McGarvey N, Factor DC. Stress and family functioning in parents of girls with Rett syndrome. *J Autism Dev Disord*. 1992 Jun; 22(2):235-48. doi: 10.1007/BF01058153. PMID: 1624407.

e capire i segnali che provengono dal paziente, ma anche dal familiare, oltre a indurre nell'infermiere una particolare attenzione al malato che presenta anche una sofferenza psicologica, contribuisce ad attivare una consulenza psicologica o psichiatrica che permetta una cura di qualità⁴⁶.

I caregiver nella sindrome di Rett affrontano sfide significative, sia dal punto di vista emotivo che pratico, a causa della complessità della malattia e delle sue conseguenze. La sindrome di Rett, portando ad una perdita delle capacità motorie e comunicative, richiede un'assistenza costante e specializzata della persona affetta.

La diagnosi e la progressione della sindrome possono causare stress, ansia, depressione e burnout nei genitori e familiari, che spesso si sentono impotenti e sopraffatti. I caregiver devono coordinare e gestire terapie multidisciplinari, tra cui logopedia, fisioterapia, terapia occupazionale e, in alcuni casi, comunicazione aumentativa alternativa (CAA), ippoterapia e idroterapia.

La necessità di assistenza continua e specializzata, che può includere l'alimentazione, l'igiene, la mobilitazione e la gestione di crisi epilettiche, può essere fisicamente ed emotivamente estenuante. Inoltre le cure per la sindrome di Rett possono essere costose, creando un onere finanziario significativo per le famiglie.

I caregiver possono sperimentare isolamento sociale a causa della difficoltà nel conciliare la vita sociale con le esigenze della cura. È fondamentale che i caregiver accedano ad un supporto psicologico per affrontare le sfide emotive e per prevenire il burnout.

Molte famiglie arrivano, anche se spesso con un percorso doloroso e non privo di ostacoli, a trovare un equilibrio e a scoprire nelle loro figlie una ricchezza inesauribile di risorse. In questo percorso hanno sicuramente un ruolo importante le associazioni di famiglie, la rete familiare e sociale della famiglia, un buon inserimento scolastico ed una presa in carico riabilitativa multidisciplinare e attenta ai bisogni della famiglia.

Il livello di stress genitoriale dovrebbe tuttavia essere oggetto di monitoraggio durante tutto l'arco della vita, proprio a supporto di quella percentuale di genitori in difficoltà. Per questi genitori, specie se in presenza di forme severe della patologia e tenendo conto del possibile aggravarsi del livello di stress a partire dall'adolescenza, sarà importante mettere in atto risorse di ascolto delle problematiche, di dialogo, di sostegno psicologico e di monitoraggio. Si suggerisce anche di prevedere percorsi di

⁴⁶ Cit. Sommaruga M., Comunicare con il paziente. La consapevolezza della relazione nella professione infermieristica, Carocci Faber, 2005

sostegno psicologico alla coppia di genitori soprattutto a partire dall'adolescenza delle ragazze, e di favorire la partecipazione dei padri come una valida risorsa all'interno delle famiglie⁴⁷.

La partecipazione a gruppi di supporto offre un'opportunità di condividere esperienze, ricevere supporto emotivo e acquisire informazioni utili.

La formazione sull'assistenza specifica per la sindrome di Rett aiuta i caregiver a gestire meglio le esigenze della persona affetta e a migliorare la loro competenza.

La collaborazione con un team multidisciplinare, che include medici, terapisti e altri professionisti, è essenziale per un'assistenza completa e personalizzata.

Mantenere una comunicazione aperta con i professionisti sanitari e cercare informazioni aggiornate sulla sindrome di Rett sono fondamentali per prendere decisioni informate e gestire al meglio la situazione.

La sindrome di Rett è una sfida complessa per le famiglie, ma con il supporto adeguato e le informazioni corrette, i caregiver possono affrontare le difficoltà e migliorare la qualità della vita per la persona affetta

2.2.1 LA FAMIGLIA E LO STRESS DELLA DISABILITÀ

La nascita di un figlio con disabilità pone la famiglia di fronte alla necessità di riorganizzarsi, ma il processo di riabilitazione e riequilibrio potrebbe essere più lungo e più difficile e richiedere risorse emozionali, cognitive, sociali ed economiche⁴⁸.

In generale qualsiasi evento che rompa gli equilibri esistenti e richieda l'adattamento è potenzialmente una fonte di stress. La vulnerabilità allo stress psicologico è influenzata da una serie di fattori, che riguardano il temperamento, il livello di coinvolgimento emotivo, le capacità di coping, il background socio-culturale, la disponibilità di risorse personale e sociali⁴⁹.

È noto come la presenza di una patologia disabilitante infantile incida profondamente sull'organizzazione familiare e comporti un carico emotivo che i genitori si trovano ad affrontare dal

⁴⁷ Cit. Rodocanachi M., Il carico emotivo dei genitori: uno studio su come padri e madri percepiscono il livello di stress, da "ViviRett", n. 80, dicembre 2020.

⁴⁸ Cit. Marchi C., La famiglia e lo stress della disabilità, in Vivirett, n. 77, maggio 2019

⁴⁹ Cit. Caldin R., Serra R., Famiglie e bambine con disabilità complessa. Comunicazione della diagnosi, forme di sostegno, sistema integrato di servizi, Fondazione E. Cancan, Padova, 2011.

momento della diagnosi. Molte sono le ricerche sull'impatto della disabilità nelle famiglie⁵⁰ e moltissimi scrittori hanno inoltre narrato e diffuso le loro storie ed esperienze personali testimoniando i molteplici aspetti dell'essere genitori di un figlio che non potevano aver immaginato di avere.

Le famiglie in cui viene posta, dopo un primo periodo di sviluppo apparentemente normale, la diagnosi di sindrome di Rett sono sottoposte, in un tempo relativamente breve, ad un importante carico emozionale caratterizzato da ansia e grande incertezza per il futuro. A questo si aggiungono il peso dell'intensità delle cure ed il carico che la dipendenza delle bambine nelle attività della vita quotidiana implica. Anche questi aspetti sono stati indagati e descritti da diversi autori che riportano, nei genitori di bambine con sindrome di Rett, depressione, ansia o alti livelli di stress soprattutto nei fenotipi Rett con maggiori difficoltà comportamentali⁵¹, ma anche l'attivazione nelle famiglie di risorse psicologiche e processi di resilienza⁵² e la capacità di adattamento dei genitori⁵³.

Molte famiglie arrivano, anche se spesso con un percorso doloroso e non privo di ostacoli, a trovare un equilibrio e a scoprire nelle loro figlie una ricchezza inesauribile di risorse. In questo percorso hanno sicuramente un ruolo importante le associazioni di famiglie, la rete familiare e sociale della famiglia, un buon inserimento scolastico ed una presa in carico riabilitativa multidisciplinare e attenta ai bisogni della famiglia. Il livello di stress genitoriale dovrebbe tuttavia essere oggetto di monitoraggio durante l'arco della vita⁵⁴.

2.3 IL CAREGIVER BURDEN

Situazioni stressanti per la famiglia possono condurre i genitori a sperimentare distress circa il loro ruolo genitoriale, con conseguenze a medio e lungo termine sulla relazione genitore-bambino e sulla capacità di risposta costruttiva ai bisogni del minore⁵⁵.

Il trauma emotivo provocato dalla nascita di un figlio disabile provoca ansie, preoccupazioni, stress

⁵⁰ Cit. Rolland J. S., *Families, illness and disability. An integrative treatment model*, New York, Basic Books, 1994.

⁵¹ Cit. Cianfaglione R. et al., A national survey of Rett syndrome: behavioural characteristics, in *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, n. 7, 2015.

⁵² Cit. Retzlaff R., Families of children with Rett syndrome Stories of coherence and resilience Family, in *System e Health* n. 25, 2007

⁵³ Cit. Perry A, Sarlo-McGarvey N, Factor DC. Stress and family functioning in parents of girls with Rett syndrome. *J Autism Dev Disord.* 1992 Jun; 22(2):235-48. doi: 10.1007/BF01058153. PMID: 1624407.

⁵⁴ Cit. Rodocanachi M., Il carico emotivo dei genitori: uno studio su come padri e madri percepiscono il livello di stress, da "ViviRett", n. 80, dicembre 2020.

⁵⁵ Cit. Kirby D. D., Parenting stress and children's development: introduction to the special issue, in *Infant and Child Development*, 2005, 111-115. <https://doi.org/10.1002/icd.383>

e sensi di colpa che normalmente non si riscontrano quando il figlio è normodotato. I genitori devono adeguarsi a nuovi ruoli, riorganizzare la loro vita e far fronte alle cure e alle maggiori esigenze. Diversi studi hanno dimostrato come la natura e la gravità della disabilità di un bambino possa essere significativamente correlata allo stress genitoriale, così come il temperamento di un bambino, i problemi comportamentali e le richieste poste al genitore⁵⁶.

Esistono prove crescenti che il carico soggettivo del caregiver sia un importante determinante dell'ansia clinicamente significativa nei caregiver familiari⁵⁷.

Diversi studi hanno evidenziato come un caregiving prolungato e impegnativo possa avere un impatto significativo sui familiari caregiver, comportando un elevato carico assistenziale (caregiver burden). Ciò può determinare ripercussioni negative sulla qualità della vita e sulla salute fisica e mentale degli stessi caregiver⁵⁸⁻⁵⁹.

Il ruolo del caregiver familiare è un vero e proprio lavoro che comporta la presa in carico di un familiare non autosufficiente, spesso affetto da una patologia cronica o degenerativa. Fornire assistenza in modo continuativo, sia per la somministrazione di cure mediche sia per il supporto nelle attività quotidiane, può mettere a dura prova il benessere mentale e fisico del caregiver. Questa condizione porta frequentemente allo sviluppo di una sindrome con manifestazioni psicofisiche simili al burnout, comunemente chiamata burden del caregiver. Il burden del caregiver, ovvero il peso emotivo e fisico associato all'attività di cura, può determinare un peggioramento della qualità di vita non solo del caregiver, ma anche del familiare assistito e degli altri membri della famiglia.

Si parla di burden del caregiver, dall'inglese “fardello” o “peso”, per definire un insieme di condizioni che gravano sul caregiver e che creano disagio e sofferenza.

Con il termine caregiver burden, quindi, si fa riferimento al “carico assistenziale del caregiver” e vuole descrivere quanto la presa in carico del proprio familiare a livello emotivo, fisico, di vita sociale o finanziario si ripercuote sulla salute psico-fisica e sociale del caregiver. Il burden del

⁵⁶ Cit. Marchi C., La famiglia e lo stress della disabilità, in Vivirett, n. 77, maggio 2019

⁵⁷ Del-Pino-Casado R, Priego-Cubero E, López-Martínez C, Orgeta V. Subjective caregiver burden and anxiety in informal caregivers: A systematic review and meta-analysis. PLoS One. 2021 Mar 1;16(3):e0247143. doi: 10.1371/journal.pone.0247143. PMID: 33647035; PMCID: PMC7920375.)

⁵⁸ Cit. Kaufmann W.E., Accardo J., Tarquinio D.C., Lane J.B., Cunniff C. Glaze D.G., et al., Burden of illness in Rett syndrome: initial evaluation of a disorder-specific caregiver survey, Orphanet J Rare Dis, 2024, 19(1):296, doi: 10.1186/s13023-024-03343-8.

⁵⁹ Cit. Parisi L., Di Filippo T. Roccella M., The Quality of Life in Girl with Rett Syndrome, Ment Illn., 2016, 8(1): 6302, doi: 10.4081/mi.2016.6302.

caregiver è essenzialmente una forma di stress, che tende a cronicizzarsi quanto più si prolunga la situazione di accudimento, e si manifesta nelle forme più disparate e soggettive.

I principali sintomi sperimentati dal caregiver quando questa condizione di stress persiste per molto tempo sono:

- Problemi del sonno: difficoltà ad addormentarsi o risvegli frequenti;
- Problemi nell'appetito: mancanza o eccesso di fame;
- Flessione dell'umore: tristezza, demoralizzazione o apatia;
- Difficoltà di attenzione e concentrazione: difficoltà a portare a termine compiti;
- Difficoltà a ricordare: perdita di memoria a breve termine;
- Irritabilità e ansia: nervosismo costante o sensazione di allerta;
- Preoccupazione persistente: pensieri ricorrenti e negativi;
- Sintomi da somatizzazione: dolori fisici senza una causa medica apparente;
- Facilità ad ammalarsi: sistema immunitario indebolito⁶⁰.

Il concetto di caregiver burden è quindi multidimensionale e deriva dalla percezione di stress che il caregiver stesso ha nello svolgere le attività assistenziali. Molti sono i fattori che possono influenzarli, ad esempio fattori psicosociali come la parentela, l'ambiente sociale e la cultura.

Concentrarsi sul carico soggettivo di chi presta assistenza potrebbe essere utile per prevenire l'ansia clinicamente significativa per il numero crescente di familiari che prestano assistenza in tutto il mondo⁶¹.

L'incapacità di affrontare e correggere correttamente alcuni eccessi comportamentali, spesso presenti nei bambini con disabilità, aumenta significativamente i livelli di stress dei genitori e riduce il senso di genitorialità e di autoefficacia⁶².

Esistono però dei fattori protettivi che possono aiutare il genitore ad affrontare la situazione stressante, tra questi troviamo:

- **Stili comunicativi e climi familiari:** un rapporto positivo tra genitori e figli e una elevata intimità

⁶⁰ Cit. <https://www.ospedalemarialuigia.it/psicologia-applicata/burden-del-caregiver/> del 23/8/2025

⁶¹ Cit. Del-Pino-Casado R, Priego-Cubero E, López-Martínez C, Orgeta V. Subjective caregiver burden and anxiety in informal caregivers: A systematic review and meta-analysis. PLoS One. 2021 Mar 1;16(3):e0247143. doi: 10.1371/journal.pone.0247143. PMID: 33647035; PMCID: PMC7920375.)

⁶² Cit. Dabrowska A, Pisula E. Parenting stress and coping styles in mothers and fathers of pre-school children with autism and Down syndrome. J Intellect Disabil Res. 2010 Mar;54(3):266-80. doi: 10.1111/j.1365-2788.2010.01258.x. Epub 2010 Feb 8. PMID: 20146741.

coniugale può aiutare il bambino a sviluppare una miglior capacità di comunicazione, migliori abilità cognitive e rapporti sociali con i coetanei, ma questo non può proteggere i genitori dalla sfida posta dalla disabilità del figlio e dal conseguente stress⁶³. Le famiglie coese e armoniose presentano un miglior funzionamento socioemotivo, con ripercussioni positive anche sull'adattamento psicologico e sulla capacità di riorganizzazione di ogni membro familiare di fronte alla situazione di disabilità⁶⁴. Un altro elemento importante e cruciale della variabilità è dato dal livello di soddisfazione della coppia e dal funzionamento della famiglia. È stato spesso osservato che il sistema familiare, non solo in termini di rapporto coniugale⁶⁵, ma anche di famiglia allargata, può rappresentare una fonte importante di vulnerabilità o una risorsa straordinaria.

- **Strategie di coping:** molte ricerche hanno dimostrato che, sebbene alcune famiglie siano a rischio di avere numerose difficoltà, queste riescano poi ad affrontare e ad adattarsi positivamente a questo stress. Le famiglie che presentano un buon funzionamento sembrano possedere e ricorrere ad efficaci strategie di fronteggiamento che sono essenzialmente cognitive e si riferiscono alla “riformulazione” di quanto si è verificato, all’individuazione, nonostante tutto, di alcuni aspetti positivi, alla rilettura della propria esperienza alla luce di più dettagliate informazioni e conoscenze scientifiche. Altre sono prevalentemente “emozionali” e consistono nell’esprimere apertamente i propri sentimenti e le proprie emozioni, nel “bloccare” la tendenza a stimolare in sé stessi e negli altri sentimenti negativi, nel ricorrere, in presenza di situazioni conflittuali, alla contrattazione e nel dare spazio e tenere in considerazione anche i bisogni degli altri membri della famiglia. Accanto a queste, alcuni genitori fanno ricorso anche a strategie relazionali, come il porre accentuate attenzioni alla coesione familiare, allo sviluppo delle capacità adattive dei diversi membri della famiglia, alla cooperazione e alla tolleranza, ma anche a strategie finalizzate a potenziare il proprio sviluppo personale, a mantenere soddisfacenti livelli di autonomia e indipendenza, a ricavare del

⁶³ Cit. Gerstein ED, Crnic KA, Blacher J, Baker BL. Resilience and the course of daily parenting stress in families of young children with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res.* 2009 Dec;53(12):981-97. doi: 10.1111/j.1365-2788.2009.01220.x. PMID: 19874449; PMCID: PMC2796238.

⁶⁴ Cit. Venkatesh K., Psychological stress and coping strategies of the parents of mentally challenged children, in *Journal of the Indian Academy of Applied Psychology*, Vol. 34, No. 2. 227-231, luglio 2008.

⁶⁵ Cit. Larcen, R., & Cuzzocrea, F. (2011). Funzionamento della famiglia e sviluppo psicosociale dei fratelli di individui con disabilità intellettive [Family functioning and psychosocial adjustment of siblings of children with intellectual disabilities]. *Psicologia Clinica dello Sviluppo*, 15(1), 123–153.

tempo per i propri hobby e per la propria vita comunitaria e spirituale⁶⁶.

- **Locus of control interno e credenze di autoefficacia:** diversi studi hanno riscontrato che anche il locus of control sia altamente correlato allo stress genitoriale⁶⁷, genitori che si sentono competenti nel loro ruolo genitoriale e nel gestire la disabilità del figlio tendono ad avere livelli di stress più bassi. Ai migliori livelli di qualità della vita si associano le credenze di efficacia, importanti nello svolgimento del “mestiere di genitore”. Esse influenzano i livelli di stress e di depressione e l'utilizzo di strategie di coping centrate sul compito. Sono le informazioni che un genitore possiede a proposito delle proprie capacità genitoriale a regolare il comportamento e a intervenire attivamente nei confronti della scelta dei suoi obiettivi e delle azioni che possono essere realizzate per il suo raggiungimento. La fiducia che il genitore nutre a proposito della propria capacità di riuscire in compiti e attività con il figlio disabile influenza l'impegno e gli sforzi che vengono investiti, il perseguimento degli obiettivi, la perseveranza e la costanza nell'applicazione⁶⁸.
- **Supporto sociale ricevuto:** un ruolo importante sul benessere della famiglia e del bambino è giocato dalla possibilità di godere di un adeguato sostegno sociale, psicologico e sanitario. Occorre però valutare non solo l'ampiezza delle relazioni, ma anche la loro qualità. La mancanza di tali relazioni intime si associa ad un alto rischio di effetti negativi a lungo termine sulla salute e sulla capacità genitoriale⁶⁹. Infatti il supporto sociale intra ed extrafamiliare può, date certe condizioni, migliorare efficacemente la qualità della vita laddove sia presente un bambino con una disabilità cronica⁷⁰. Diverse ricerche hanno confermato che la presenza di reti di supporto oltre la famiglia immediata sono importanti mediatori nello stress genitoriale⁷¹.
- **Capacità di mentalizzazione:** una buona capacità di mentalizzazione permette di regolare il comportamento emotivo del soggetto e implica la competenza di identificare e interpretare i propri

⁶⁶ Cit. Burr W. R., Klein S. R., Burr R. G., Doxey C., Harker B., Holman T. B., Martin P. H., et al. (1994). Reexamining family stress: New theory and research. Sage Publications, Inc.

⁶⁷ Cit. Friedrich WN, Wilturner LT, Cohen DS. Coping resources and parenting mentally retarded children. *Am J Ment Defic.* 1985 Sep;90(2):130-9. PMID: 4050873.

⁶⁸ Cit. Coleman, P.K. and Karraker, K.H. (1997) Self-Efficacy and Parenting Quality: Findings and Future Applications. *Development Review*, 18, 47-85. <http://dx.doi.org/10.1006/drev.1997.0448>

⁶⁹ Cit. Larcen, R., & Cuzzocrea, F. (2011). Funzionamento della famiglia e sviluppo psicosociale dei fratelli di individui con disabilità intellettive [Family functioning and psychosocial adjustment of siblings of children with intellectual disabilities]. *Psicologia Clinica dello Sviluppo*, 15(1), 123–153.

⁷⁰ Cit. Altieri M.J., Von Kluge S. Family Functioning and Coping Behaviors in Parents of Children with Autism, In *Journal of Child and Family Studies*, vol.18, pp.83–92, 2008.

⁷¹ Cit. Barakat L., Linney J., Children with physical handicaps and their mothers: The interrelation of social support, maternal adjustment, and child adjustment, in *Journal of Pediatric Psychology*, 17, 725-739, 1992.

e gli altrui stati interiori⁷². Essa è inoltre intimamente correlata alla funzione riflessiva e alla possibilità di rielaborazione emotiva e riorganizzazione cognitiva a fronte di eventi critici, così come la nascita di un figlio disabile.

- **La capacità di resilienza:** un altro dei fattori protettivi è la resilienza, ovvero la capacità di superare le avversità, sopravvivere allo stress e di contrapporsi alla pressione esercitata dall'ambiente, adattandosi in modo positivo⁷³. La resilienza familiare emerge dal combinarsi di due fattori protettivi, dalla capacità di far fronte alle avversità, interpretando la sofferenza come occasione di crescita; dall'atteggiamento positivo, ovvero la capacità di veder oltre le difficoltà, ipotizzando comunque un futuro migliore.

Quindi, il disadattamento e lo stress non sono conseguenze inevitabili per le famiglie con bambini disabili. Ci sono elementi che suggeriscono la resilienza della famiglia, piuttosto che una catastrofe familiare, caratterizzata da elasticità e ottimismo⁷⁴.

Nonostante il forte impatto emotivo connesso al fatto di avere un figlio disabile, i genitori possono accogliere la sfida che il bambino presenta e non smettere di vivere, ma andare incontro a una ridefinizione di valori e di ruoli.

La presenza di indicatori positivi non sta a significare che i genitori siano ciechi alle difficoltà e ai problemi, ma che sono stati in grado di trovare un significato nella loro vita, riformulando la loro valutazione originale per enfatizzare i risultati positivi, come la loro capacità di raggiungere gli altri bisognosi. Assumere questa nuova prospettiva positiva significa pensare alla disabilità come a una possibilità concreta nella vita di ciascuno di noi; realizzare che la menomazione e la conseguente disabilità sono solo un aspetto della vita delle persone e non coincidono con essa, così la presenza di un membro disabile costituisce solo una parte, per quanto centrale in alcuni momenti, nella vita delle famiglie.

⁷² Cit. Söderström K., Skårderud F., Minding the baby. Mentalization-based treatment in families with parental substance use disorder: Theoretical framework, in *Nordic Psychology*, 61(3), 47-65, 2009.)

⁷³ Cit. Valentine L., Feinauer L.L., Resilience factors associated with female survivors of childhood sexual abuse, in *American Journal of Family Therapy*, 21 (3), 216-224, 1992

⁷⁴ Cit. Singer G.H.S., Ethridge B.L., Aldana S.I., Primary and Secondary Effects of Parenting and Stress Management Interventions for Parents of Children with Developmental Disabilities: A Meta-Analysis, in *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, vol.13, pp. 357 – 369, 2007

2.4 LE PRINCIPALI PREOCCUPAZIONI QUOTIDIANE

Nella lingua inglese vengono utilizzati due termini che indicano due stili di cura: *curing* e *caring*. Questi due termini aiutano a capire che cosa significa per un familiare assistere una persona con disabilità.

Con il termine *curing*, gli anglosassoni si riferiscono a un'idea del curare intesa come guarire. Quindi, si tratta di una cura che tenta di eliminare, annientare, annullare, sconfiggere un determinato problema per permettere alla persona di star bene. Questo significato riguarda prettamente l'ambito sanitario, dove l'attenzione viene posta sulla patologia da riconoscere e poi eliminare: il curare viene inteso appunto come *curing*, guarire.

Il termine *caring*, invece, si riferisce a un'idea del curare intesa come assistere qualcuno con l'intenzione di <<prenderselo a cuore>>, di avere premura di quella persona e del suo, seppur appaia relativo, benessere. Questa intenzione di cura è espressa dal termine *care*, e vede il soggetto che la mette in atto dimostrare attenzione, impegno, coinvolgimento⁷⁵ per raggiungere un traguardo giudicato <<buono>> per la persona di cui si prende cura.

La cura che il caregiver mette in campo non è intesa come volontà di guarire, di eliminare un problema, è qualcosa di diverso, c'è qualcosa di più nella cura che mette in atto un caregiver. Se la persona di cui il caregiver si prende cura non può guarire, non significa che non possa vivere una vita degna di essere vissuta. Da questo presupposto si sviluppa l'idea di affrontare la malattia in un modo diverso, non volendo eliminare il negativo, ciò che nel concreto non è eliminabile, ma valorizzando ciò che c'è di positivo per fare in modo che la persona raggiunga un relativo stato di benessere grazie alla *care* che sta ricevendo.

Le principali preoccupazioni quotidiane nella sindrome di Rett riguardano principalmente le difficoltà motorie e comunicative, i disturbi respiratori, le stereotipie delle mani, i disturbi del sonno e dell'alimentazione, e la gestione dei comportamenti autolesionistici.

Ecco un approfondimento:

Difficoltà motorie e comunicative:

- **Aprassia della deambulazione:** difficoltà nel camminare e mantenere l'equilibrio, spesso con andatura in punta di piedi.

⁷⁵ Cit. Folgheraiter F., Scritti scelti. Teoria e metodologia di Social work, Erickson, Trento, 2016

- **Movimenti stereotipati delle mani:** movimenti ripetitivi come strizzare, torcere, o sfregare le mani, che possono interferire con le attività quotidiane e la comunicazione.
- **Perdita del linguaggio:** molte bambine con sindrome di Rett perdono la capacità di parlare e di comunicare verbalmente.
- **Aprassia della postura:** difficoltà nel mantenere una postura corretta e nel controllare i movimenti del corpo.

Disturbi respiratori:

- **Apnee:** interruzioni della respirazione che possono causare cianosi (colorito blastro della pelle) e perdita di coscienza.
- **Iperventilazione:** respirazione rapida e superficiale, spesso accompagnata da ansia e agitazione.
- **Respiro irregolare:** alternanza di periodi di apnea e iperventilazione, che può essere fonte di preoccupazione per i genitori.

Disturbi del sonno:

- **Insonnia:** difficoltà ad addormentarsi e a mantenere il sonno, che può portare a stanchezza e irritabilità.
- **Disturbi del ciclo sonno-veglia:** alterazioni del ritmo naturale sonno-veglia, che possono influire sul benessere generale.

Disturbi dell'alimentazione:

- **Difficoltà di deglutizione:** problemi nel deglutire il cibo, che possono portare a malnutrizione e calo ponderale.
- **Avversioni alimentari:** rifiuto di alcuni cibi o difficoltà a variare l'alimentazione, che possono complicare la gestione della dieta.
- **Scialorrea:** salivazione eccessiva, che può interferire con l'alimentazione e causare irritazioni cutanee.

Comportamenti autolesionistici:

- **Mordicchiamento, graffiature, percosse:** alcune bambine con sindrome di Rett possono manifestare comportamenti autolesionistici, che richiedono interventi terapeutici specifici.
- **Irritabilità e agitazione:** possono essere dovute a squilibri del sistema nervoso autonomo e possono portare a crisi di pianto o urla.

Altre preoccupazioni:

- **Epilessia:** molte bambine con sindrome di Rett sviluppano epilessia, che può essere farmaco-resistente.
- **Scoliosi:** curvatura anomala della colonna vertebrale, che può richiedere trattamenti specifici.
- **Osteopenia/osteoporosi:** riduzione della densità ossea, che può aumentare il rischio di fratture.
- **Difficoltà comunicative:** la mancanza di linguaggio e le difficoltà motorie rendono difficile la comprensione del livello di disabilità mentale.

La gestione di queste problematiche richiede un approccio multidisciplinare, che coinvolga medici, terapeuti, educatori e famiglie. Un supporto adeguato può migliorare notevolmente la qualità della vita delle bambine con sindrome di Rett e delle loro famiglie.

2.5 RISORSE E STRATEGIE DI COPING

La sindrome di Rett richiede un approccio multidisciplinare per il trattamento dei sintomi e il supporto alle persone colpite e alle loro famiglie. Le risorse e strategie di coping comprendono:

- supporto medico: Un team multidisciplinare di specialisti, tra cui pediatri, neurologi infantili, fisioterapisti, logopedisti e nutrizionisti, è fondamentale per gestire i sintomi e le complicanze della sindrome di Rett.
- terapie specifiche: Fisioterapia (aiuta a migliorare la mobilità e a prevenire contratture muscolari), logopedia (supporta lo sviluppo della comunicazione e dell'alimentazione), terapia occupazionale (aiuta a sviluppare le capacità di auto-aiuto, come vestirsi e mangiare) e terapia farmacologica (può essere utilizzata per controllare le convulsioni, i disturbi del comportamento, la disfunzione respiratoria o le difficoltà motorie).
- supporto psicologico per la persona con sindrome di Rett, ma anche per la famiglia, essenziale per affrontare le sfide emotive e psicologiche legate alla condizione.
- Coinvolgimento della famiglia e della comunità: la famiglia svolge un ruolo cruciale nel fornire amore, cura e sostegno alla persona con sindrome di Rett. Inoltre, il coinvolgimento della comunità, attraverso gruppi di supporto e attività ricreative, può favorire l'inclusione sociale e migliorare la qualità della vita.

Sviluppare un senso di padronanza, percepire il controllo sugli eventi, e ricevere supporto sociale sono risorse importanti per affrontare le difficoltà e promuovere la resilienza. Acquisire una solida conoscenza sulla sindrome di Rett, i suoi sintomi e le possibili strategie di gestione può aiutare la famiglia a sentirsi più preparata e sicura. Parlare apertamente della sindrome con i membri della famiglia, gli amici e la comunità può favorire la comprensione e il sostegno. Entrare a far parte di gruppi di supporto per famiglie con sindrome di Rett può offrire un prezioso scambio di esperienze e strategie. Imparare ad accettare la condizione e ad adattarsi alle nuove esigenze che comporta è fondamentale per il benessere emotivo della famiglia. I genitori, in particolare, devono prendersi cura di sé, trovare momenti di relax e supporto per mantenere il proprio benessere fisico e psicologico.

Anche se la comunicazione verbale può essere limitata, le persone con sindrome di Rett possono beneficiare di metodi di comunicazione alternativi, come il linguaggio dei segni, simboli o strumenti tecnologici. Partecipare ad attività che stimolano i sensi e le capacità motorie può favorire il benessere e la qualità della vita. Creare un ambiente domestico e sociale che sia sicuro, confortevole e inclusivo può aiutare la persona con sindrome di Rett a sentirsi più a suo agio e integrata.

In sintesi, la gestione della sindrome di Rett richiede un approccio olistico che tenga conto delle esigenze mediche, psicologiche, sociali ed educative della persona colpita e della sua famiglia. L'attivazione di risorse di coping efficaci, come il supporto medico, le terapie specifiche, il supporto psicologico e il coinvolgimento della famiglia e della comunità, può contribuire a migliorare la qualità della vita e a promuovere la resilienza.

2.5.1 IMPORTANZA DEL SUPPORTO PSICOLOGICO PER LE FAMIGLIE

Sempre più si conferma la necessità di supporti psicologici e sociali rivolti alle famiglie di bambini con disabilità e agli operatori sanitari e della riabilitazione. In un percorso a sostegno della genitorialità, i genitori si sentono visti, considerati, capiti, accolti e sentono che qualcuno possa prendersi cura di loro. Prendono, inoltre, consapevolezza della possibilità di riuscire essi stessi ad avere un controllo della situazione e aumentare in loro il potere di gestione della nuova situazione (empowerment) a seguito dell'handicap del figlio⁷⁶.

Perché un intervento si possa considerare valido, infatti, deve agire su tutti i livelli familiari

⁷⁶ Cit. Marchi C, Importanza del supporto psicologico per famiglie con figli disabili, in Vivirett, n. 76, novembre 2018.

coinvolti. Deve, cioè, essere in grado di modificare e regolare believes dei genitori (interventi di ridefinizione), emozioni e comportamenti disfunzionali; deve favorire l'auto-efficacia personale e genitoriale (interventi di rieducazione) e deve stimolare la sinergia all'interno del sistema familiare e con i sistemi esterni⁵¹.

Sarebbe quindi opportuno affiancare sistematicamente agli interventi riabilitativi sui bambini, un supporto formativo per i genitori, e per tutti gli operatori che ruotano intorno alle famiglie con disabilità, nello specifico attraverso attività come la Psicoeducazione sulle modalità di accudimento del proprio bambino; sostegno psicologico; confronto e sostegno con altre famiglie; consulenza sull'adeguamento degli ambienti di vita e sulla prospettiva del "dopo di noi"; attenzione alla presenza degli altri eventuali figli⁷⁷.

2.5.2 EMPOWERMENT DELLE FAMIGLIE

Negli ultimi decenni, abbiamo assistito a un graduale spostamento della centralità dell'assistenza dal paziente all'intera sua famiglia. La famiglia è attualmente concepita come l'unità sociale di base e l'elemento educativo principale oltre che sostenitore e modellatore di ogni persona. Questo cambiamento di prospettiva ha progressivamente guidato lo sviluppo di un quadro teorico che supporta il coinvolgimento della famiglia nel servizio di assistenza comunemente definito Family-Centered Care (FCC). L'Institute for Family-Centered Care ha affermato che la FCC è un approccio innovativo alla pianificazione, erogazione e valutazione dell'assistenza sanitaria che si basa su una partnership reciprocamente vantaggiosa tra pazienti, famiglie e fornitori. Si applica a pazienti di tutte le età e può essere praticato in qualsiasi ambiente sanitario⁷⁸.

La FCC ha posto l'accento dell'intervento sui bisogni della persona e della sua famiglia per sostenere i modelli di vita soggettivi ed ottenere un percorso terapeutico che venga supportato dai punti di forza e dalle risorse peculiari della famiglia. All'interno della pratica FCC le famiglie sono riconosciute come la costante nella vita della persona con disabilità e la sua principale fonte di forza e sostegno. I membri della famiglia sono coinvolti nella cura della persona e, attraverso una stretta condivisione di informazioni, potrebbero imparare di più sulla propria bambina e sul suo trattamento

⁷⁷ Cit. Colella E., Taberna R., Davanti a un bambino inatteso, in "Animazione Sociale", 2006

⁷⁸ Cit. Romano A., Programma riabilitativo motorio centrato sulla famiglia e supervisionato a distanza, in Vivire n. 80, dicembre 2020.

e, a loro volta, possono condividere le proprie conoscenze con i professionisti fornendo loro un'immagine più olistica della persona e aumentando la consapevolezza degli operatori nella concezione del paziente come parte della sua famiglia. All'interno di questo modello, i professionisti vedono le famiglie in un rapporto paritario, come soggetti con i quali collaborare, a cui dare potere e con un ruolo fondamentale nel processo decisionale sui servizi per i loro figli. Con l'unità familiare come contesto primario e principale per la promozione della salute e del benessere delle persone con disabilità, la FCC ha dimostrato di contribuire al progressivo sviluppo delle abilità. Pertanto, il professionista sanitario deve coinvolgere i membri della famiglia in tutte le aree di valutazione, pianificazione ed erogazione dei servizi sanitari⁷⁹.

Il movimento culturale che ha per obiettivo l'empowerment delle famiglie si propone di valorizzare e facilitare l'utilizzo da parte dei genitori stessi delle risorse necessarie per riconoscere i bisogni e per mettere in atto i cambiamenti. Si basa su di un legame di partnership tra famiglia ed operatori, in cui si stabilisce un rapporto di collaborazione paritetica.

Varie condizioni ne hanno costituito le premesse:

- La nascita dei movimenti per diritti umani e in particolare delle persone disabili;
- La maggior attenzione posta sui bambini e sulla difesa dei loro bisogni;
- Lo sviluppo di modelli teorici che concernono il sistema familiare dei soggetti disabili, ne studiano lo stress, l'adattamento alla presenza del disabile ed il suo funzionamento conseguente e permettono una quantificazione di quanto osservabile.

Inoltre un cambiamento fondamentale è avvenuto con il passaggio da una visione centrale sulla patogenesi delle malattie, sui deficit e sulle menomazioni ad un approccio mirato al "funzionamento" dell'individuo inserito nel proprio ambiente. Infine la diffusione del convincimento che la qualità della vita del bambino e della sua famiglia sia da considerarsi prioritaria nell'ambito degli obiettivi della cura.

In questo contesto, si intende focalizzare l'attenzione su Family Centered Care (FCC), per il suo particolare rilievo. Negli anni '60, negli USA, Peter Rosenbaum fonda l'Association for the Care of Children's Health (ACCH), con l'obiettivo di promuovere la filosofia dell'approccio di cura centrato sulla famiglia, definito per l'appunto Family-Centered Care (FCC). Da allora l'ACCH si è

⁷⁹ Cit. Romano A., Programma riabilitativo motorio centrato sulla famiglia e supervisionato a distanza, in Vivire n. 80, dicembre 2020.

progressivamente sviluppata e oggi è presente in oltre 250 ospedali e strutture sanitarie, è attuata da oltre 3000 professionisti della riabilitazione ed è sostenuta da numerosi familiari ed estimatori.

I presupposti di base dell'intervento FCC riconoscono che: i genitori conoscono i loro bambini meglio di chiunque altro e vogliono il meglio per i loro figli, ogni famiglia è diversa e unica, lo sviluppo ottimale del bambino avviene all'interno di un contesto di supporto da parte della famiglia e della comunità.

Sono principi guida:

- ogni famiglia dovrebbe poter contribuire al processo decisionale riguardante le caratteristiche del progetto di cura fornito dai servizi;
- i genitori dovrebbero avere la responsabilità definitiva sul progetto di cura dei propri figli;
- ogni famiglia e ogni membro della famiglia dovrebbe essere considerato con particolare attenzione;
- i bisogni di tutti i membri della famiglia dovrebbero essere tenuti in considerazione;
- il coinvolgimento di tutti i membri della famiglia dovrebbe essere supportato e incoraggiato⁸⁰.

L'approccio del modello FCC si differenzia da quello tradizionale, in quanto in esso i medici ed i terapeuti pongono in primo piano la centralità della famiglia e la ricerca della collaborazione paritaria e della continua condivisione con essa, superando così la centralità dell'operatore sanitario, il suo decidere e comunicare in modo direttivo, da "esperto". Si focalizza sulle risorse e sulle competenze, anziché sui problemi e sulle criticità conseguenti. Tende alla promozione dell'autonomia delle famiglie, evitando posizioni di dipendenza dall'operatore.

Le modalità di lavoro si realizzano attraverso i seguenti "comportamenti chiave":

- informare, consigliare, incoraggiare scelte informate, responsabilizzare;
- ascoltare e supportare le famiglie;
- credere e dare fiducia ai genitori;
- facilitare l'identificazione dei bisogni in tema di cura, sviluppo, miglioramento, formazione;
- facilitare l'identificazione delle forze e risorse;
- considerare bisogni psicologici di tutti i membri della famiglia, con particolare attenzione ai fratelli;

⁸⁰ Cit. Veneselli E., Empowerment delle famiglie, in Vivirett, n. 65, ottobre 2013

- incoraggiare la partecipazione di tutti i membri della famiglia;
- rispettare valori, desideri e priorità delle famiglie, le diversità razziali, etniche, culturali e socio-economiche;
- costruire sulle forze esistenti della famiglia e del bambino;
- incoraggiare l'uso del supporto della comunità: famiglia con famiglia, supporti e risorse comunitarie;
- fornire servizi accessibili, con minor burocrazia, individualizzati, flessibili ai bisogni.

Nelle famiglie seguite con FCC, si rileva una riduzione dello stress del bambino e dei genitori, che si correla con la loro percezione dei Servizi e con il gradimento delle strutture adottanti tale modalità di erogazione delle cure.

Nei gruppi di lavoro, nei professionisti, si stabilisce una diversa percezione del peso della disabilità, si formano sentimenti più positivi relativamente al proprio lavoro e sorgono un minor numero di cause legali per calo di malpractice.

Le prassi operative del modello FCC consistono in impiego di:

- Una griglia per trasformare una “coerenza concettuale” in una “coerenza agita” che possa orientare ogni singolo operatore;
- organizzata in 4 macroaree, con le parole che definiscono le prassi, le buone pratiche che le caratterizzano, gli strumenti possibili ed i comportamenti attuabili, le criticità riscontrabili, nell'ottica di sviluppare un miglioramento;
- inserita in una proposta operativa con due indicatori significativi per ogni macroarea, mirati all'avanzamento qualitativo dell'agire nella presa in carico del bambino e della famiglia.

La prima macroarea considera l'invio, l'accoglienza e l'osservazione. Sottolinea la rilevanza di riservare un adeguato spazio fisico per l'accoglienza, la visita, il colloquio, il trattamento e uno specifico spazio mentale per il bambino e la sua famiglia, riservato all'ascolto dei loro bisogni ed al rispetto dei loro propri stili di vita.

La seconda macroarea stigmatizza che il processo riabilitativo si basa sulla conoscenza diretta degli ambienti di vita del bambino, per la corretta individuazione degli ausili atti allo sviluppo e al sostegno delle sue autonomie, e su proposte riabilitative aderenti alla realtà e quindi attuabili. Definisce gli strumenti valutativi delle funzioni adattive e della percezione delle cure, per misurare il cambiamento, gli obiettivi e le modalità di presa in carico.

La terza macroarea si focalizza sulla costruzione degli interventi di rete, ricorrendo ad idonei strumenti di condivisione con le comunità infantili, la scuola, i servizi socio-sanitari pubblici e privati coinvolti nel progetto riabilitativo, nel rispetto reciproco delle competenze e degli obiettivi.

La quarta macroarea infine è dedicata agli interventi di formazione, informazione, comunicazione e ricerca⁸¹.

Rispetto ai requisiti dell'operatore e della struttura, nell'intervento FCC il Progetto Formativo di Struttura prevede un significativo coinvolgimento delle famiglie e, per l'operatore la consapevolezza dell'identità professionale, del suo ruolo e della sua funzione, accanto a buone competenze comunicative. L'operatore in particolare deve possedere anche requisiti mentali:

- la disponibilità all'interazione,
- il riconoscimento delle competenze di altri,
- l'attenzione ai bisogni di tutti i familiari;
- l'empowerment dei genitori;
- l'incremento di qualità dell'integrazione nel team (dato correlato con l'outcome).

Costruire e dotarsi di strumenti informativi sulle attività svolte e per la percezione da parte delle famiglie favorisce infatti il lavoro con il bambino, il raggiungimento del suo benessere, la riduzione dello stress dei genitori e una maggiore soddisfazione da parte dei professionisti.

In sintesi, nel modello FCC:

- i genitori sono risorse fondamentali nella vita del bambino;
- il processo riabilitativo deve essere basato sulla cooperazione tra famiglie e professionisti, piuttosto che sull'autorità di questi ultimi;
- i professionisti hanno un ruolo di sostegno alle responsabilità dei familiari;
- per essere efficaci, i servizi e le strutture sociali devono basarsi sui valori, le preferenze, le priorità e le esigenze della famiglia.

⁸¹ Cit. Veneselli E., Empowerment delle famiglie, in Vivirett, n. 65, ottobre 2013

Cap. 3 - PROGETTO DI RICERCA

3.1 OBIETTIVI DELLO STUDIO

In questo contesto, l'obiettivo del presente studio è stato quello di analizzare in modo approfondito l'esperienza dei caregiver di persone con sindrome di Rett, mediante un questionario strutturato (All.1) somministrato tra agosto e settembre 2025. Il questionario, aperto alla compilazione a partire dal 25 agosto 2025 e rimasto disponibile nelle settimane successive, è suddiviso in tre sezioni principali:

- **Parte 1:** Identificazione delle principali preoccupazioni dei caregiver riguardo alla persona assistita con RTT.
- **Parte 2:** Valutazione del carico assistenziale percepito dal caregiver (*caregiver burden*).
- **Parte 3:** Indagine sul ruolo dell'infermieristica nel supporto ai caregiver e ai pazienti con RTT, con proposta di possibili interventi migliorativi nella continuità assistenziale ospedale-territorio.

3.2 MATERIALI E METODI

La presente indagine è stata condotta utilizzando un questionario online anonimo (piattaforma Google Moduli) distribuito ai membri dell'Associazione Italiana Sindrome di Rett (AIRETT).

Il questionario finale è stato sviluppato combinando elementi di strumenti validati presenti in letteratura; in particolare la sua costruzione si è basata su due studi recenti: **Neul et al. et al.**⁸² e **Lane et al. et al.**⁸³.

3.2.1 DISEGNO DELLO STUDIO

Il presente è uno **studio osservazionale descrittivo** condotto tra agosto e settembre 2025.

Tutti i dati raccolti sono stati archiviati in un database protetto, con accesso regolamentato in conformità alle normative vigenti sulla privacy.

⁸² Cit. Neul JL, Benke TA, Marsh ED, Suter B, Silveira L, Fu C, et al., Rett syndrome Natural History Study Group. Top Caregiver Concerns in Rett syndrome and related disorders: data from the US Natural History Study. Res Sq [Preprint]. 2023 Mar 20;rs.3.rs-2566253. doi: 10.21203/rs.3.rs-2566253/v1. Update in: J Neurodev Disord. 2023 Oct 13;15(1):33. doi: 10.1186/s11689-023-09502-z. PMID: 36993737; PMCID: PMC10055548.

⁸³ Cit. Lane JB, Salter AR, Jones NE, Cutter G, Horrigan J, Skinner SA, et al., Assessment of Caregiver Inventory for Rett Syndrome. J Autism Dev Disord. 2017 Apr;47(4):1102-1112. doi: 10.1007/s10803-017-3034-3. PMID: 28132121; PMCID: PMC5357458.

Per garantire trasparenza, completezza e rigore metodologico, la progettazione, la conduzione e la descrizione dello studio hanno seguito le raccomandazioni contenute nella checklist STROBE (Strengthening the Reporting of Observational Studies in Epidemiology), specifica per studi osservazionali.

È stato posto il seguente quesito all'inizio dello studio:

Nei caregiver familiari di persone affette da sindrome di Rett, quali sono le principali preoccupazioni cliniche riguardo alla persona assistita, quale livello di burden percepiscono (valutato con l'RTT-CIA) e come giudicano la qualità dell'assistenza infermieristica erogata e la soddisfazione dei propri bisogni informativi e relazionali?

Per indagare sul fenomeno in questione è stato utilizzato il modello PICO (Tab. I), il quale permette di formulare quesiti di ricerca in maniera chiara.

Tabella I Modello PICO

Popolazione (P)	Caregiver familiari di persone affette da sindrome di Rett.
Intervento (I)	Condizione di essere caregiver familiare di persona affetta da sindrome di Rett; studio osservazionale descrittivo tramite questionario.
Comparazione (C)	/
Outcome (O)	Identificazione delle principali preoccupazioni cliniche relative alla persona assistita, livello di caregiver burden percepito (misurato con l'RTT-CIA) e percezione della qualità dell'assistenza infermieristica erogata, inclusa la soddisfazione dei bisogni informativi e relazionali dei caregiver.

3.2.2 PARTECIPANTI

Lo studio è stato rivolto a tutti i membri di AIRETT (Associazione Italiana Sindrome di Rett), in particolare ai caregiver familiari di persone con RTT.

Il questionario è stato inviato via e-mail o WhatsApp; la partecipazione è avvenuta su base volontaria e in forma anonima.

Ciascun partecipante è stato informato sulle finalità e modalità dello studio e, inviando il questionario compilato, ha implicitamente accettato le normative vigenti sulla privacy.

3.2.3 CRITERI DI INCLUSIONE ED ESCLUSIONE

Per garantire l'adeguatezza del campione e la coerenza dei dati raccolti sono stati definiti specifici criteri di inclusione ed esclusione.

Criteri di inclusione

Sono stati invitati a partecipare allo studio i soggetti che soddisfacevano tutte le seguenti condizioni:

- appartenenza o iscrizione all'Associazione Italiana Sindrome di Rett (AIRETT) o presenza nell'elenco di contatti AIRETT al momento dell'invio del questionario;
- ruolo di caregiver di una persona con diagnosi clinica di sindrome di Rett (classica o atipica);
- età ≥ 18 anni al momento della compilazione del questionario;
- accettazione delle informazioni fornite sull'indagine e consenso all'utilizzo dei dati a fini di ricerca, espresso implicitamente attraverso la compilazione e l'invio del questionario;
- capacità di comprendere e compilare autonomamente il questionario in lingua italiana.

Criteri di esclusione

Sono stati esclusi dallo studio:

- i soggetti che non ricoprivano il ruolo di caregiver principale o che assistevano persone affette da patologie diverse dalla sindrome di Rett;
- i caregiver minorenni;
- i questionari con dati anagrafici incoerenti;
- le compilazioni ricevute oltre il periodo di raccolta definito (agosto–settembre 2025).

3.2.4 CAMPIONE E METODO DI CAMPIONAMENTO

È stato adottato un campionamento **non probabilistico** di tipo **censuario** (*total population sampling*) sull'elenco degli iscritti AIRETT: il questionario anonimo è stato inviato a tutti i membri e l'adesione è avvenuta su base volontaria. Il campione ottenuto è quindi **auto-selezionato** (*voluntary response sample*) nell'ambito dei membri AIRETT.

Complessivamente hanno aderito allo studio 83 caregiver (87,8% donne, 12,2% uomini); l'età media dei partecipanti era di 52,5 anni (minima 23, massima 74).

3.2.5 PROCEDURA DI STUDIO

Prima dell'avvio dello studio, è stata ottenuta l'autorizzazione dal Consiglio Direttivo di AIRETT per la somministrazione del questionario.

In apertura del questionario era presente una breve introduzione sugli obiettivi dello studio, le modalità di raccolta dei dati e le motivazioni alla base del progetto, sottolineando la garanzia di anonimato per i partecipanti.

Il questionario è stato reso accessibile online tramite un link inviato via e-mail e WhatsApp ai potenziali partecipanti (piattaforma Google Moduli).

I dati sono stati successivamente sottoposti ad elaborazione statistica.

3.2.6 PRESENTAZIONE DEGLI STRUMENTI

Il questionario si articola in quattro sezioni principali:

Sezione anagrafica e sociodemografica (parte introduttiva): la sezione iniziale raccoglie le principali variabili sociodemografiche relative al caregiver (età, sesso, titolo di studio, occupazione) e alla persona assistita (sesso, fascia d'età, tipo di sindrome di Rett). Viene inoltre rilevata la relazione di parentela tra caregiver e persona assistita, con l'obiettivo di delineare il contesto familiare, formativo e socio-economico in cui si inserisce l'esperienza di cura.

Prima parte – Problemi principali percepiti: la prima sezione chiede ai caregiver di indicare le tre principali preoccupazioni riguardanti la persona assistita, selezionandole in ordine di priorità da un elenco di possibili sintomi clinici e difficoltà (ad esempio disturbi del sonno, convulsioni, scoliosi, problemi di comunicazione, disturbi gastrointestinali, disturbi della respirazione, ecc.). I risultati

verranno confrontati tra le diverse forme della sindrome (classica vs. atipica) e, per la forma classica, stratificati per fasce d'età, al fine di evidenziare eventuali variazioni dei bisogni in base all'età della persona assistita.

Seconda parte – Valutazione del caregiver burden: la seconda sezione è dedicata alla misurazione del carico assistenziale tramite il **Rett Caregiver Inventory Assessment (RTT-CIA)**, un adattamento specifico per la sindrome di Rett del *Caregiver Burden Inventory (CBI)* originariamente sviluppato per la malattia di Alzheimer. Il questionario esplora **quattro domini: dipendenza dal tempo** (item 1–6 e 20), **carico fisico** (item 9–14), **carico sociale** (item 15–19) e **carico emotivo** (item 7–8 e 21–26). Nel RTT-CIA il dominio **‘sviluppo personale’** del CBI originale **non è stato mantenuto** come fattore separato. Ciascun dominio comprende diversi item valutati su una scala a cinque punti (“mai”, “raramente”, “qualche volta”, “abbastanza spesso”, “quasi sempre”), offrendo un quadro quantitativo dello stress e delle limitazioni vissute dai caregiver.

La letteratura internazionale evidenzia che i caregiver di persone con patologie complesse, come le malattie neurodegenerative e le malattie rare, presentano livelli elevati di stress, una qualità della vita ridotta e sintomi depressivi⁸⁴⁻⁸⁵. Pertanto, l'utilizzo di uno strumento validato come il RTT-CIA consente di quantificare il carico assistenziale e di confrontarlo con quello riscontrato in altri disturbi.

Terza parte – Percezione dei servizi e ruolo infermieristico: la terza sezione del questionario rileva in modo sistematico la percezione dei caregiver riguardo alla qualità dei servizi sanitari, al livello di supporto infermieristico ricevuto e ai bisogni informativi inespressi. Gli item sono principalmente domande a risposta chiusa, con scale Likert a quattro o cinque livelli (per indicare frequenza o grado), integrate da alcune domande a risposta multipla che consentono di selezionare più opzioni. La sezione è strutturata in diversi blocchi tematici chiave:

- **Accoglienza infermieristica al momento della diagnosi:** ai caregiver viene chiesto quanto si siano sentiti ascoltati e rassicurati dagli infermieri quando è stata comunicata la diagnosi di sindrome di Rett. Per coloro che non hanno risposto “molto” viene presentata una checklist di criticità percepite. Questo modulo consente di individuare eventuali deficit di comunicazione ed empatia nell'approccio diagnostico.

⁸⁴ Cit. Pelentsov L. J., Laws T.A., Esterman A.J., The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: a scoping review, *Disabil Health J.* 2015, 8(4): 475-91, doi: 10.1016/j.dhjo.2015.03.009.

⁸⁵ Cit. Wu C., Chu X., Tang K., Cheng D., Ren L., Caregiving experiences of caregivers of children with rare diseases: a qualitative meta-synthesis”, *Pediatr Nurs*, 2024, 75:31-40, doi: 10.1016/j.pedn.2023.12.003.

- **Sovraccarico soggettivo e impegno assistenziale:** vengono misurati sia il sovraccarico percepito con una scala da “mai” a “sempre”, sia il tempo medio quotidiano dedicato all’assistenza. Questa duplice misurazione consente di correlare la fatica soggettiva con il carico temporale, integrando i dati della sezione sul caregiver burden.
- **Organizzazione e accesso ai servizi:** il questionario indaga la valutazione del coordinamento tra i diversi professionisti coinvolti e la frequenza delle difficoltà incontrate nel reperire visite, prescrizioni o farmaci. La letteratura dimostra che la mancanza di coordinamento e la carenza di formazione specifica sono temi ricorrenti emersi nei focus group condotti con i caregiver. La scala proposta in questa sezione consente di quantificare l’efficienza percepita del sistema sanitario.
- **Fonti informative e fabbisogno di conoscenze:** si richiede di indicare le fonti attualmente utilizzate per ottenere informazioni sulla sindrome e sulle terapie (domanda a risposta multipla), ed eventualmente di esprimere il bisogno di ulteriori informazioni.

Questa parte permette di valutare il grado di autonomia informativa dei caregiver e di individuare eventuali lacune conoscitive che potrebbero essere colmate attraverso interventi di educazione terapeutica.

- **Incontro con l’infermiere ed efficacia percepita:** vengono esplorati l’eventuale coinvolgimento di un infermiere nell’educazione terapeutica al caregiver, l’utilità percepita dell’infermiere nella gestione quotidiana, la percezione dell’infermiere come figura di supporto per il caregiver e il grado di preparazione degli infermieri sulla sindrome di Rett.

Studi internazionali sottolineano come spesso i caregiver si trovino ad assumere compiti complessi di natura medico-infermieristica e abbiano bisogno di istruzioni e supporto da parte del personale sanitario. Tuttavia, molti riferiscono di aver dovuto apprendere tali compiti autonomamente, lamentando una scarsa disponibilità o coordinamento da parte dei professionisti⁸⁶⁻⁸⁷.

Questa sezione mira dunque a quantificare, dal punto di vista del caregiver, la percezione di efficacia e competenza del ruolo infermieristico nel percorso assistenziale.

⁸⁶ Cit. Cherchi C., Chiappini E., Chiarini Testa M.B., Banfi P., Veneselli E., Cutrera R., Care Issues in Patients with Rett Syndrome: A Parental Perspective, *Children (Basel)*, 2023, 10(10): 1713, doi: 10.3390/children10101713.

⁸⁷ Cit. Epstein A., Leonard H., Davis E., Williams K., Reddiough D., Murphy N., et al., Conceptualizing a quality of life framework for girls with Rett syndrome using qualitative methods, *Am J Med Genet A*, 2016, 170(3):645-53.

- **Ambiti di supporto infermieristico:** tramite una domanda a risposta multipla si rileva in quali aree il caregiver ha ricevuto supporto da parte degli infermieri.

L'obiettivo è identificare i domini in cui l'intervento infermieristico è stato presente oppure risulta carente.

- **Coinvolgimento nel piano assistenziale:** si chiede quanto il caregiver si sia sentito coinvolto nella pianificazione assistenziale da parte degli infermieri.

Il coinvolgimento attivo del caregiver è un indicatore di **empowerment** familiare e rappresenta un elemento di qualità nell'assistenza.

- **Necessità di una figura di riferimento:** infine, ai caregiver viene chiesto quanto sarebbe utile avere un riferimento infermieristico sempre raggiungibile per dubbi, problemi o urgenze (opzioni di risposta: “molto”, “abbastanza”, “poco”, “per niente”).

L'obiettivo è quantificare la domanda potenziale di un servizio di consulenza infermieristica continuativa.

In sintesi, questa articolata sezione del questionario consente di esplorare dimensioni fondamentali dei percorsi assistenziali dal punto di vista dei caregiver.

La letteratura evidenzia che i familiari caregiver, soprattutto nel caso di malattie rare e complesse, sono frequentemente soggetti a esaurimento fisico, emotivo e mentale⁸⁸.

Un sostegno strutturato da parte degli infermieri è ritenuto essenziale per proteggere la salute e la sicurezza dei caregiver.

3.2.7 RACCOLTA DEI DATI

La raccolta dei dati è stata **facilitata dalla collaborazione con AIRETT** (Associazione Italiana Rett Onlus), un'organizzazione nazionale che promuove e sostiene la ricerca scientifica sulla sindrome di Rett, oltre a fornire assistenza e informazioni alle famiglie delle persone affette. Tramite la rete associativa di AIRETT è stato possibile raggiungere un elevato numero di potenziali partecipanti su tutto il territorio nazionale.

⁸⁸ Cit. Palacios-Cena D., Famoso-Perez P., Salom-Moreno J., Carrasco-Garrido P., Pèrez-Corrales J., Paras-Bravo P., et al., “Living an Obstacle Course”: A qualitative study examining the experiences of caregivers of children with Rett syndrome, *Int J Environ Res Public Health*, 2019, 16(1):41, doi: 10.3390/ijerph16010041.

Il questionario è stato inviato come link cliccabile tramite e-mail e WhatsApp, permettendo ai destinatari di compilarlo agevolmente da qualsiasi dispositivo elettronico.

3.2.8 ANALISI DEI DATI

I dati raccolti in forma anonima tramite Google Moduli sono stati successivamente esportati ed elaborati utilizzando Microsoft Excel.

3.2.9 ASPETTI ETICI

Lo studio ha ottenuto la preventiva autorizzazione del Consiglio Direttivo di AIRETT per la distribuzione del questionario.

Tutte le informazioni personali raccolte sono state trattate nel rispetto della normativa vigente in materia di privacy (Legge 31 dicembre 1996, n. 675 e successive integrazioni: D.Lgs. 196/2003; D.Lgs. 101/2018).

È stato garantito che i dati sarebbero stati utilizzati esclusivamente a fini di ricerca e che i risultati sarebbero stati protetti dal segreto statistico. Inoltre, tutti i dati sono conservati in un database protetto con accesso regolamentato, in conformità alle vigenti normative sulla privacy.

Cap. 4 - RISULTATI

Di seguito vengono presentati i risultati e le considerazioni emerse da ciascuna parte, con riferimento alla letteratura scientifica disponibile per contestualizzare i dati raccolti.

4.1 RISULTATI DELLA SEZIONE ANAGRAFICA

Caratteristiche del campione:

Il questionario è stato compilato principalmente da caregiver familiari iscritti ad AIRETT. La quasi totalità dei rispondenti è costituita da genitori (in particolare madri) di età media intorno ai 50 anni, con un livello di istruzione medio-alto. Si osserva inoltre una distribuzione equilibrata tra chi svolge un lavoro dipendente e chi è casalinga. Le persone assistite erano quasi esclusivamente ragazze con RTT classica (Tab. I).

Queste informazioni mostrano che le cure quotidiane per la sindrome di Rett ricadono quasi sempre sulle madri intorno ai cinquant'anni, spesso con un buon livello di istruzione. Molte di esse lavorano oppure sono casalinghe; una quota non trascurabile è pensionata o disoccupata, a testimonianza dell'impatto del caregiving sul percorso professionale.

La maggior parte delle persone assistite è di sesso femminile ed è affetta dalla forma classica della RTT, con un'età prevalentemente adolescenziale o di giovane età adulta.

Tab. I: Caratteristiche del caregiver

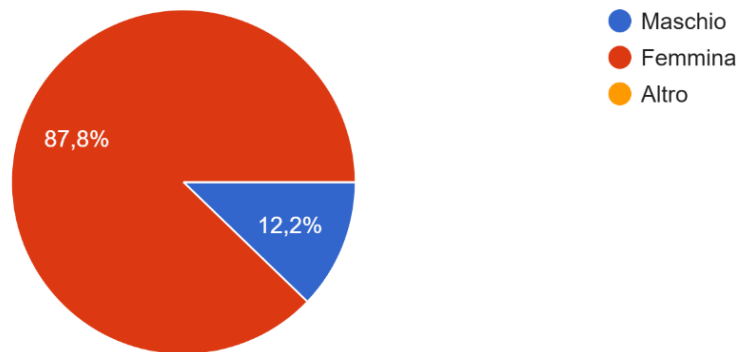
CARATTERISTICHE DEL CAREGIVER	DISTRIBUZIONE/VALORI	NOTE
SESSO	Femminile= 87,8 % Maschile = 12,2 %	Riflette la maggiore presenza femminile fra i caregiver
GRADO DI PARENTELA	Madre = 85 % Padre = 12 % Altri (fratello/sorella, nonni, zii, badante) complessivamente < 3 %	Indica che il ruolo di cura ricade quasi sempre sulla madre
ETÀ DEL CAREGIVER	Età media circa 52 anni (range 23 - 74 anni)	La maggior parte ha un'età compresa tra i 40 e i 60 anni
TITOLO DI STUDIO	Diploma di scuola superiore = 50 % Laurea = 23 % Diploma di terza media = 17 % Università non finita = 10 %	Il livello di istruzione del campione risulta medio-alto
OCCUPAZIONE	Impiegato/a = 36,6 % Casalingo/a = 34,1 % Pensionato/a = 15,9 % Disoccupato/a = 7,3 % Libero professionista = 5 %	Indica l'impatto del caregiving sulla possibilità di mantenere un'attività lavorativa
DIAGNOSI DELLA PERSONA ASSISTITA	RTT classica = 81,3 % RTT atipica = 18,8 %	La distribuzione rispecchia la prevalenza della forma classica
SESSO DELLA PERSONA ASSISTITA	Femmina = 97,6 % Maschio = 2,4 %	Coerente con il fatto che la RTT è legata al cromosoma X
ETÀ DELLA PERSONA ASSISTITA	15-20 anni = 17,1 % 20-25 anni = 14,6 % 30-40 anni = 15,9 % 5-10 anni = 15,9 % 25-30 anni = 12,2 % 10-15 anni = 13,4 % < 5 e > 40 anni complessivamente = 10 %	Indica un campione distribuito lungo tutto l'arco vitale, con maggiore concentrazione tra 15 e i 30 anni

Analisi nel dettaglio di alcune risposte:

Sesso del caregiver: La grande maggioranza dei caregiver rispondenti è di sesso femminile (87,8%), mentre solo il 12,2% è di sesso maschile (Fig 3).

Figura 3 Sesso del caregiver

Sesso del caregiver:
82 risposte



Questo dato conferma che tipicamente è la madre a rivestire il ruolo principale di assistenza nelle famiglie di persone con RTT, rispecchiando un trend ampiamente documentato in letteratura⁸⁹⁻⁹⁰. Tale predominanza femminile tra i caregiver può essere ricondotta sia a fattori culturali sia al fatto che spesso sono le madri a farsi carico dell'assistenza continuativa dei figli con disabilità importanti. Questo sbilanciamento di genere evidenzia l'importanza di considerare il supporto mirato alle caregiver donne, che risultano maggiormente coinvolte nel lavoro di cura⁹¹.

⁸⁹ Cit. Kaufmann WE, Percy AK, Neul JL, Downs J, Leonard H, Nues P, et al., Burden of illness in Rett syndrome: initial evaluation of a disorder-specific caregiver survey. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 Aug 13;19(1):296. doi: 10.1186/s13023-024-03313-8. PMID: 39138481; PMCID: PMC11323357.

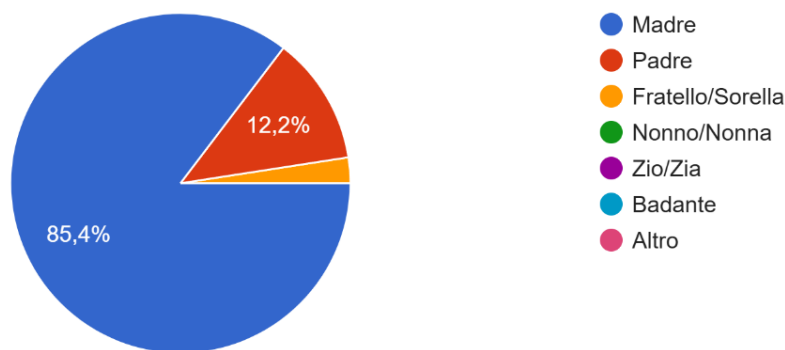
⁹⁰ Cit. Byiers BJ et al. Caregiver Perspectives on Pain Sensitivity and Pain Experience in Rett Syndrome. *Can J Pain.* 2023; 7(1): 2229400.

⁹¹ Cit. Ibi

Grado di parentela con la persona assistita: Nel 97% dei casi il caregiver è un genitore della persona con RTT (in particolare la madre nell'85% e il padre nel 12% dei casi), mentre solo una minima quota (<3%) è rappresentata da altri familiari (fratelli, nonni) o assistenti esterni (Fig 4).

Figura 4 Grado di parentela con la persona affetta da Sindrome di Rett

Grado di parentela del caregiver con la persona affetta da Sindrome di Rett:
82 risposte



Ciò indica che l'onere dell'assistenza ricade quasi sempre sulla famiglia nucleare, e soprattutto sulla madre.

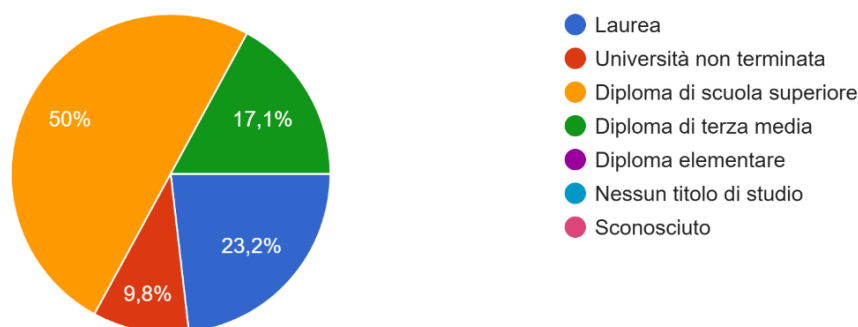
Studi precedenti confermano questa tendenza: oltre il 95% dei caregiver di individui con RTT sono i genitori, con contributi molto esigui da parte di altri parenti o figure esterne⁹². Questo dato sottolinea come la gestione della RTT sia principalmente a carico dei genitori, implicando potenziali ripercussioni sul nucleo familiare e la necessità di sostegni dedicati a queste famiglie.

⁹² Cit. Kaufmann WE, Percy AK, Neul JL, Downs J, Leonard H, Nues P, et al., Burden of illness in Rett syndrome: initial evaluation of a disorder-specific caregiver survey. Orphanet J Rare Dis. 2024 Aug 13;19(1):296. doi: 10.1186/s13023-024-03313-8. PMID: 39138481; PMCID: PMC11323357.

Livello di istruzione del caregiver: Il campione presenta un livello di istruzione medio-alto: la metà dei caregiver ha conseguito un diploma di scuola superiore, quasi un quarto possiede una laurea (23%) e un ulteriore 10% ha frequentato l'università senza completarla, mentre solo il 17% ha come titolo massimo la licenza media (Fig. 5).

Figura 5 Livello di istruzione del caregiver

Livello di istruzione del caregiver
82 risposte



Ciò denota un profilo socio-educativo relativamente elevato tra i caregiver.

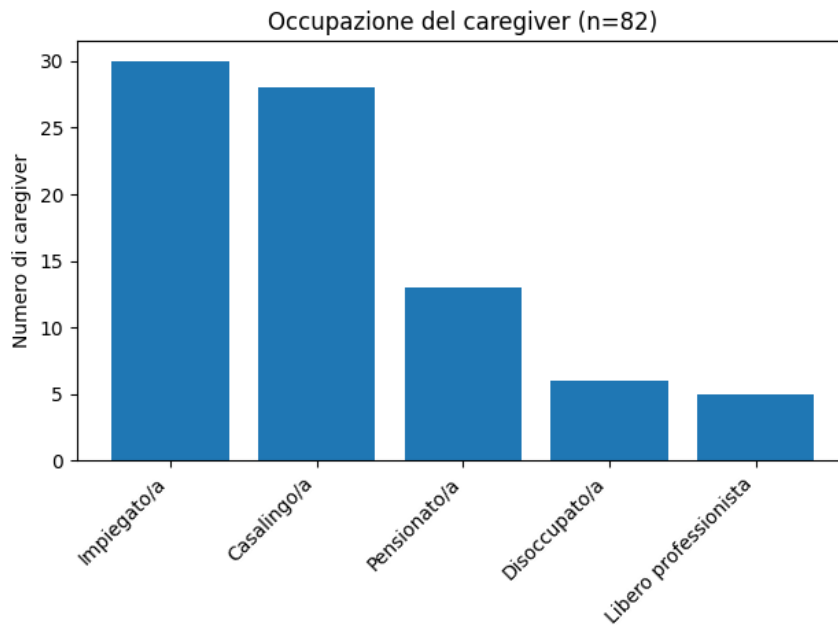
Dati analoghi emergono da studi internazionali su famiglie con RTT, dove la grande maggioranza dei genitori risulta aver ottenuto un'istruzione post-secondaria⁹³. Un buon livello di istruzione può favorire nei caregiver una migliore capacità di comprendere la malattia, navigare il sistema sanitario e utilizzare le risorse di supporto disponibili. In letteratura è stato anche osservato che madri con titolo di studio più alto tendono ad avere migliori indicatori di salute fisica, forse grazie a maggiori competenze nel gestire i bisogni assistenziali e nel reperire aiuti⁹⁴.

⁹³ Cit. Neul JL, Benke TA, Marsh ED, Suter B, Silveira L, Fu C, et al., Rett syndrome Natural History Study Group. Top Caregiver Concerns in Rett syndrome and related disorders: data from the US Natural History Study. Res Sq [Preprint]. 2023 Mar 20;rs.3.rs-2566253. doi: 10.21203/rs.3.rs-2566253/v1. Update in: J Neurodev Disord. 2023 Oct 13;15(1):33. doi: 10.1186/s11689-023-09502-z. PMID: 36993737; PMCID: PMC10055548.

⁹⁴ Cit. 4.Laurvick CL et al. Physical and mental health of mothers caring for a child with Rett syndrome. Pediatrics. 2006; 118(4): e1152-e1164.

Occupazione del caregiver: Si rileva una distribuzione eterogenea nelle occupazioni: il 36,6% dei caregiver lavora come impiegato dipendente e un ulteriore 5% circa come lavoratore autonomo, mentre un'ampia quota (34,1%) si dedica esclusivamente alla cura familiare identificandosi come casalinga. Inoltre, il 15,9% dei rispondenti è già in pensione e il 7,3% risulta disoccupato (Fig. 6).

Figura 6 Occupazione del caregiver



Questi dati suggeriscono che il carico assistenziale prolungato incide sulle possibilità lavorative dei caregiver, soprattutto delle madri. Una proporzione significativa di caregiver non svolge attività lavorativa retribuita, e ciò è coerente con studi su famiglie RTT che riportano come solo circa metà delle madri di queste pazienti mantenga un impiego a tempo pieno o parziale⁹⁵⁻⁹⁶.

Spesso le esigenze di cura inducono le madri a ridurre l'orario di lavoro o ad abbandonare il lavoro, con importanti implicazioni socio-economiche per la famiglia⁹⁷. Questo aspetto evidenzia la necessità di politiche di supporto (come congedi lavorativi flessibili, supporto domiciliare) per conciliare il ruolo di caregiver con la vita professionale.

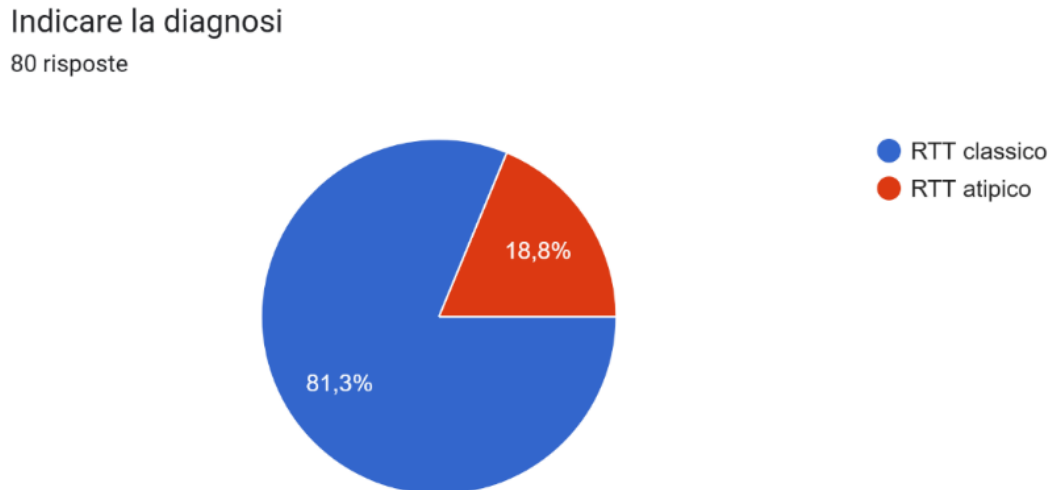
⁹⁵ Cit. Neul JL, Benke TA, Marsh ED, Suter B, Silveira L, Fu C, et al., Rett syndrome Natural History Study Group. Top Caregiver Concerns in Rett syndrome and related disorders: data from the US Natural History Study. Res Sq [Preprint]. 2023 Mar 20;rs.3.rs-2566253. doi: 10.21203/rs.3.rs-2566253/v1. Update in: J Neurodev Disord. 2023 Oct 13;15(1):33. doi: 10.1186/s11689-023-09502-z. PMID: 36993737; PMCID: PMC10055548.

⁹⁶ Cit. 4.Laurvick CL et al. Physical and mental health of mothers caring for a child with Rett syndrome. Pediatrics. 2006; 118(4): e1152-e1164.

⁹⁷ Cit. Ibi

Tipo di diagnosi della persona assistita: La quasi totalità delle persone assistite rientra nella forma classica di sindrome di Rett (81,3% dei casi), mentre solo il 18,8% presenta forme atipiche della RTT (Fig. 7).

Figura 7 Tipo di diagnosi della persona assistita



Questa distribuzione riflette l'epidemiologia nota della sindrome: le varianti cliniche tipiche (classiche) costituiscono la maggior parte dei casi diagnosticati, risultando largamente prevalenti rispetto alle forme atipiche⁹⁸. Studi internazionali confermano infatti che circa i due terzi o più delle pazienti RTT presentano la forma classica della malattia⁹⁹.

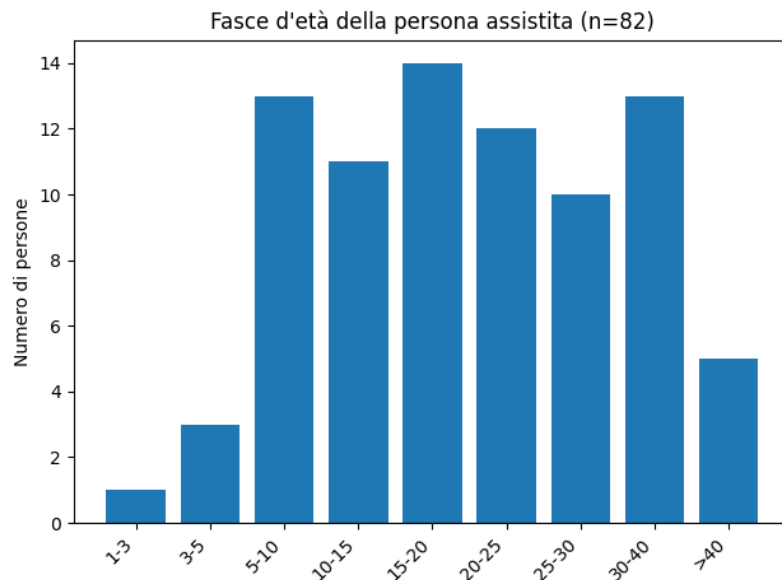
La maggior prevalenza di RTT classica è verosimilmente legata ai criteri diagnostici stessi (più facilmente soddisfatti dalle forme tipiche) e al fatto che alcune varianti atipiche, spesso più lievi o con esordio atipico, possono rimanere sottodiagnosticate. In ogni caso, il dato raccolto nel campione è in linea con quanto atteso secondo la letteratura di riferimento.

⁹⁸ Cit. Kaufmann WE, Percy AK, Neul JL, Downs J, Leonard H, Nues P, et al., Burden of illness in Rett syndrome: initial evaluation of a disorder-specific caregiver survey. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 Aug 13;19(1):296. doi: 10.1186/s13023-024-03313-8. PMID: 39138481; PMCID: PMC11323357.

⁹⁹ Cit. Ibi

Età della persona assistita: Le persone con RTT del campione coprono un ampio range di età: sono rappresentate sia bambine in età prescolare (<5 anni) sia adulti maturi (>40 anni), con un'età media complessiva intorno ai 20 anni (Fig. 8). La distribuzione per fasce d'età risulta abbastanza uniforme, con una maggiore concentrazione di casi nell'adolescenza e prima età adulta (circa 15–30 anni costituiscono le classi più numerose).

Figura 8 Fasce di età della persona assistita



Questo dato indica che, grazie ai progressi nella gestione clinica e nel supporto medico, molte pazienti con RTT oggi raggiungono l'età adulta. In letteratura è riportato infatti che la sopravvivenza nelle persone con RTT può estendersi fino alla quinta decade di vita¹⁰⁰. La presenza di numerose giovani adulte nel campione riflette tale miglioramento della prognosi rispetto al passato. Dal punto di vista assistenziale, ciò implica un impegno di cura prolungato nel tempo: i caregiver si trovano ad affrontare bisogni assistenziali che evolvono man mano che le bambine con RTT crescono e diventano donne, necessitando di un adattamento continuo delle strategie di assistenza e supporto.

¹⁰⁰ Cit. Kaufmann WE, Percy AK, Neul JL, Downs J, Leonard H, Nues P, et al., Burden of illness in Rett syndrome: initial evaluation of a disorder-specific caregiver survey. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 Aug 13;19(1):296. doi: 10.1186/s13023-024-03313-8. PMID: 39138481; PMCID: PMC11323357.

4.2 RISULTATI DELLA PRIMA PARTE DEL QUESTIONARIO

Nella prima sezione del questionario ai caregiver è stato chiesto loro di indicare le **tre preoccupazioni principali** che influenzano la persona con sindrome di Rett di cui si prendono cura.

A ogni partecipante è stato fornito un elenco predefinito di **21 aree** di possibili preoccupazioni, elaborato sulla base della letteratura e del contributo di esperti per rappresentare i sintomi salienti della RTT (ad esempio difficoltà di comunicazione, perdita dell'uso delle mani, problemi di deambulazione ed equilibrio, movimenti stereotipati delle mani, disturbi gastrointestinali e nutrizionali, disturbi respiratori, disturbi del sonno, crisi convulsive, comportamenti problematici come episodi di ansia o urla, digrignamento dei denti, infezioni frequenti e deficit della vista).

Nei documenti originali questi sintomi sono definiti *Disease Defining Concepts*; nel testo si è preferito tradurre l'espressione come *concetti che definiscono la malattia* per facilitarne la comprensione.

Ogni caregiver poteva selezionare al massimo tre opzioni dall'elenco.

Per riflettere l'importanza relativa attribuita a ciascuna preoccupazione, le risposte sono state **ponderate** in base all'ordine assegnato: alla prima preoccupazione è stato attribuito un peso 1, alla seconda un peso 0,5 e alla terza un peso 0,33. In questo modo è stato possibile ottenere una classifica ponderata delle problematiche più frequenti, sia in generale sia per sottogruppi di pazienti (ad esempio per fascia d'età o tipo di mutazione genetica).

Dall'analisi complessiva è emerso che le **cinque preoccupazioni con punteggio ponderato più alto**, riportate dai caregiver del campione, sono le seguenti:

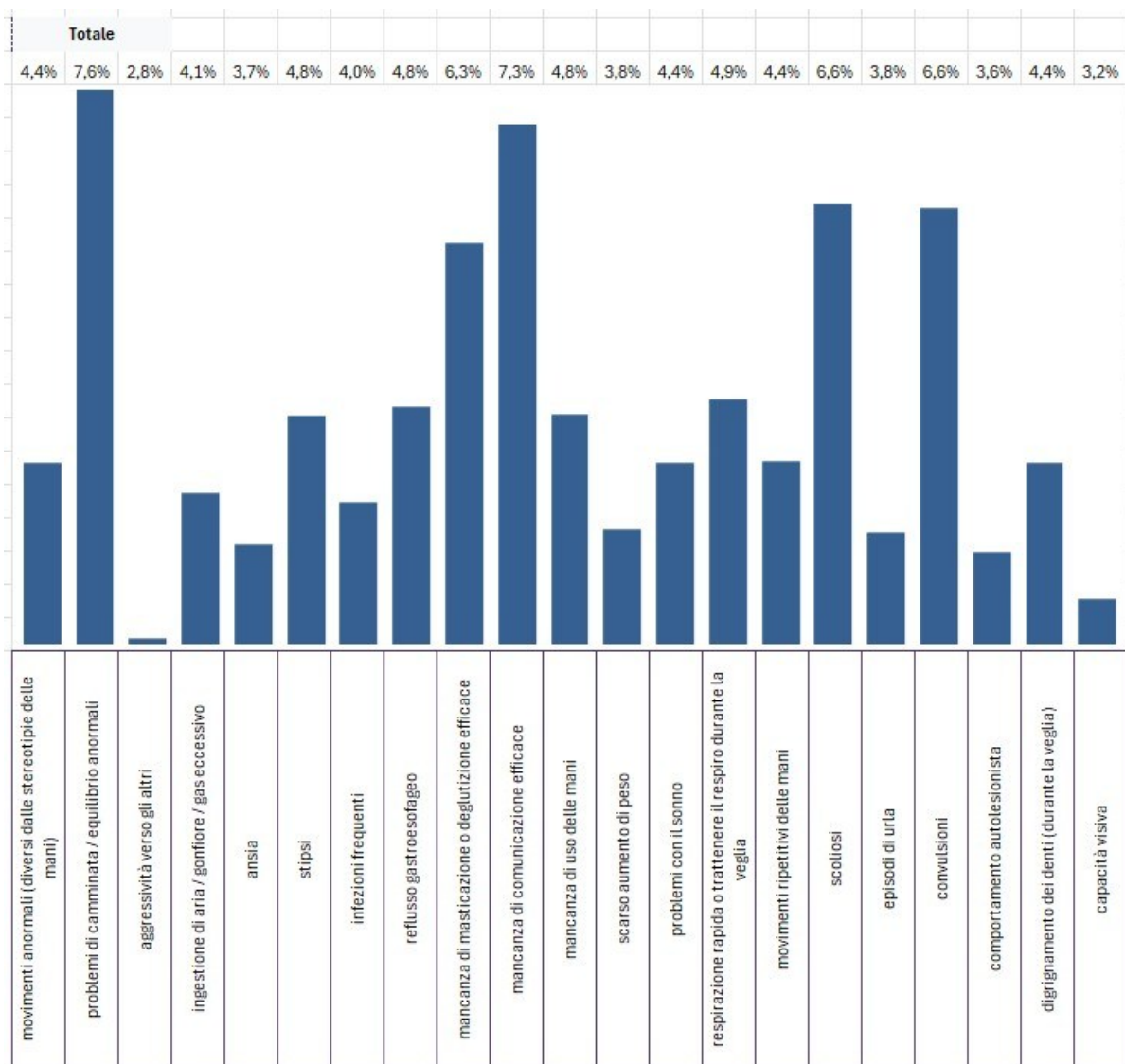
1. **Problemi di camminata/equilibrio anormali**
2. **Mancanza di comunicazione efficace**
3. **Scoliosi**
4. **Convulsioni**
5. **Mancanza di masticazione o deglutizione efficace**

Si tratta di sintomi cardine della sindrome di Rett, percepiti dai caregiver come particolarmente gravosi nella vita quotidiana.

In media, queste cinque aree compaiono nelle prime tre posizioni della graduatoria per la maggior parte delle rispondenti.

Il grafico riportato sotto (Fig. 9) mostra la distribuzione dei punteggi ponderati per ciascuna area di preoccupazione.

Figura 9 Preoccupazioni dei caregiver nell'assistenza di persone con Sindrome di Rett

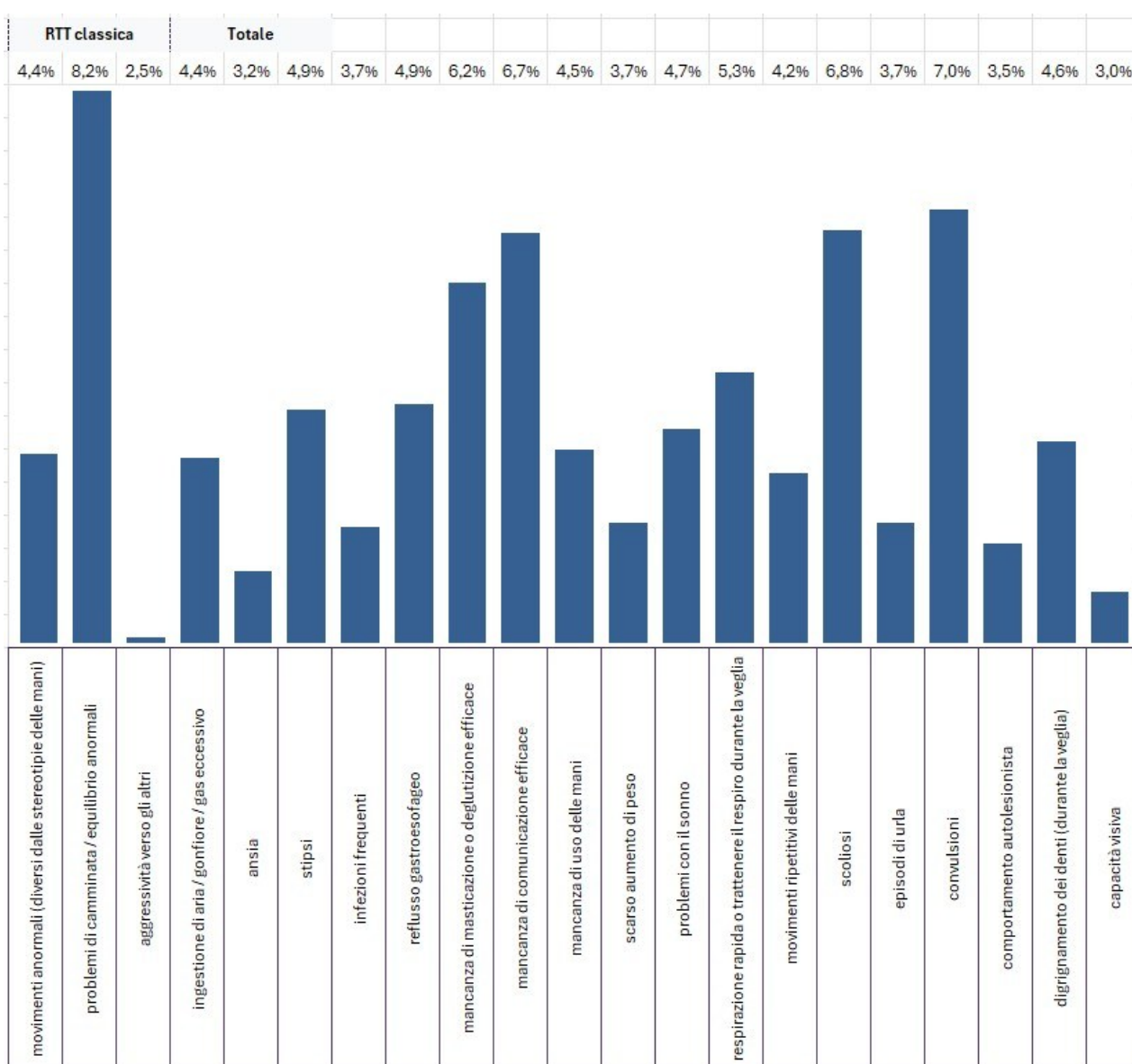


Principali preoccupazioni nella RTT classica

Limitando l'analisi alle pazienti con RTT classica, le prime cinque preoccupazioni ponderate restano **problemi di camminata/equilibrio anormali, convulsioni, scoliosi, mancanza di comunicazione efficace e mancanza di masticazione o deglutizione efficace**.

Il grafico riportato sotto (Fig. 10) evidenzia come i disturbi motori (andatura ed equilibrio) occupino stabilmente il primo posto, seguiti dalla gestione delle crisi epilettiche e dalla scoliosi. Questo pattern riflette la centralità dei sintomi motori e neurologici nella forma classica della RTT.

Figura 10 Preoccupazioni dei caregiver nell'assistenza di persone con Sindrome di Rett classica



Variazione delle preoccupazioni nella RTT classica per fasce d'età

Per comprendere come cambiano i bisogni assistenziali con la crescita, le preoccupazioni sono state analizzate in relazione alle fasce d'età della persona assistita (1–3 anni, 3–5 anni, 5–10 anni, 10–15 anni, 15–20 anni, 20–25 anni, 25–30 anni, 30–40 anni e oltre 40 anni).

Nei grafici sono riportate le percentuali di caregiver che indicano ciascun problema; i valori assoluti non sono disponibili, ma le percentuali permettono di confrontare le tendenze tra gruppi di età.

Tabella II Preoccupazioni per fascia di età 1–3 anni (stadio 2)

Principali preoccupazioni	% risposte	Osservazioni
Problemi di camminata/equilibrio	54,6%	Il sintomo dominante. A questa età compaiono atassia e difficoltà motorie durante la regressione.
Stipsi	27,3%	Coerente con la frequente comparsa di stipsi nei primi anni vita; il 47,5% dei pazienti presenta stipsi alla diagnosi.
Reflusso gastro-esofageo	18,0%	Il reflusso è comune nei bambini con Rett e può contribuire a vomito e dolore addominale.

Nella fascia di età 1-3 anni (Tab. II) la preoccupazione preponderante è la **difficoltà di deambulazione ed equilibrio** (54,6 %), che riflette l'esordio dei disturbi motori nel periodo di regressione.

Seguono i **problemi gastrointestinali** come la stipsi (27,3 %) e il reflusso gastro-esofageo (18,0 %). Convulsioni e scoliosi non vengono ancora segnalate, poiché insorgono mediamente dopo i 4–6 anni. La tabella riepilogativa per questa fascia indica, inoltre, che gli altri item presentano percentuali nulle o trascurabili, presumibilmente a causa del numero limitato di rispondenti.

Il grafico riportato sotto (Fig. 11) mostra la distribuzione dei punteggi ponderati per ciascuna area di preoccupazione relativamente alla fascia d'età 1-3 anni.

Figura 11 Preoccupazioni per fascia di età 1-3 anni

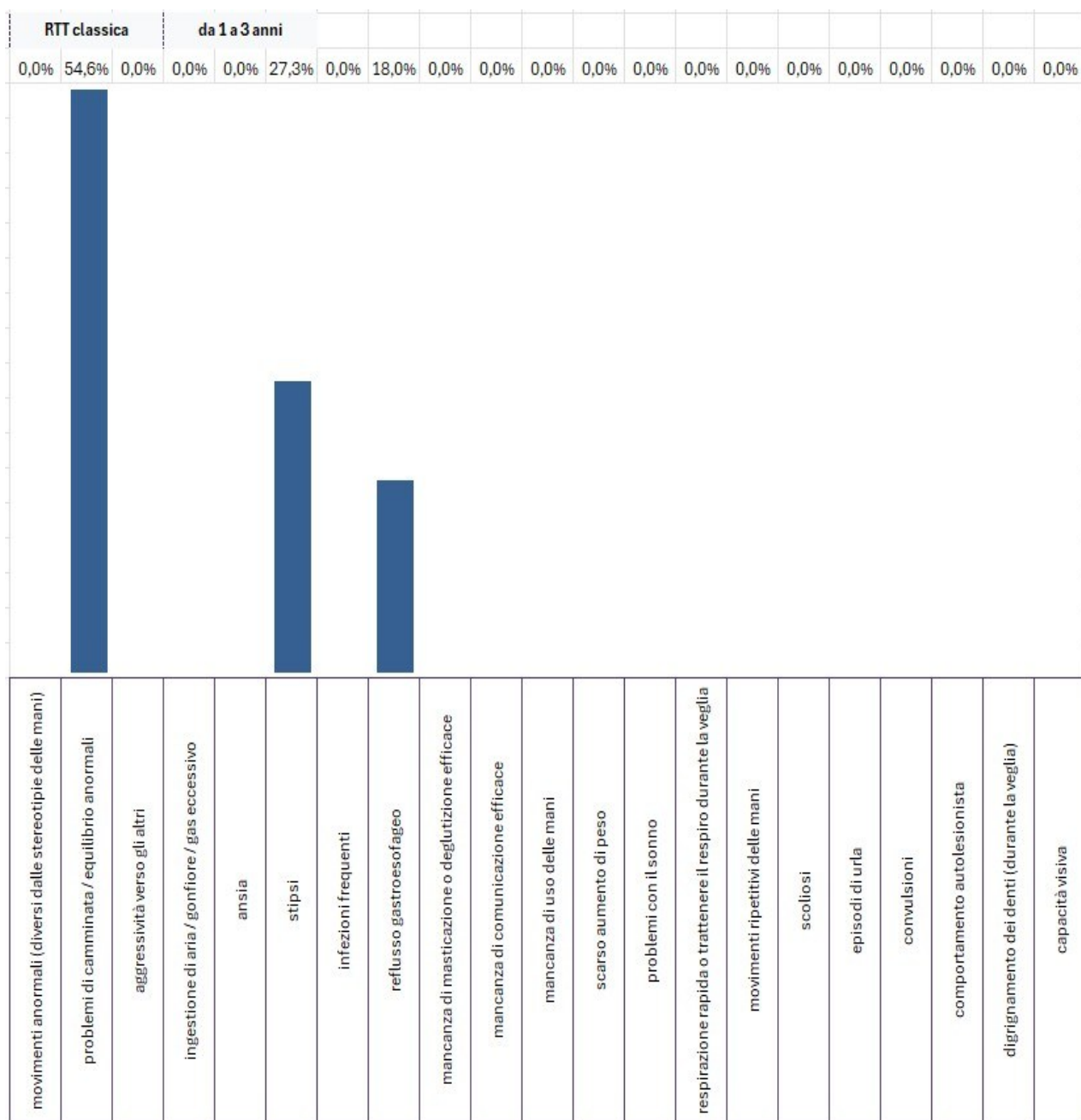


Tabella III Preoccupazioni per fascia di età 3–5 anni (fine stadio 2 – stadio 3)

Principali preoccupazioni ($\geq 6\%$)	% risposte	Osservazioni
Problemi di camminata/equilibrio	7,7%	I disturbi motori rimangono la principale fonte di preoccupazione.
Scoliosi	7,2%	La curvatura vertebrale inizia spesso dopo i 6 anni, ma alcune bambine mostrano segni precoci.
Mancanza di uso delle mani	6,0%	La perdita di abilità delle mani e la comparsa di movimenti stereotipati caratterizzano la fase di regressione.
Costipazione	6,4%	Si conferma come problema frequente.
Movimenti ripetitivi delle mani	6,4%	Gli stereotipi manuali sono una caratteristica distintiva della sindrome
Ingresso di aria/gonfiore (aerofagia)	6,0%	Correlato all'iperventilazione e alla deglutizione d'aria; nell'età pediatrica, <7 anni, l'iperventilazione è più frequente.

Nella fascia di età 3-5 anni (Tab. III) le **difficoltà motorie** restano la principale preoccupazione (7,7 %), ma altre problematiche acquistano importanza: **scoliosi** (7,2 %), **perdita dell'uso delle mani/movimenti stereotipati** (6,0 %), **stipsi** (6,4 %) e **aerofagia** (6,0 %).

In questa fase emergono per la prima volta i disturbi respiratori da iperventilazione, mentre convulsioni, disturbi del sonno e deficit comunicativi si attestano intorno al 4–5 %.

È utile ricordare che le convulsioni esordiscono in genere dopo i 4 anni, quindi la loro prevalenza relativamente bassa (5,1 %) è coerente con l'età.

Il grafico riportato sotto (Fig. 12) mostra la distribuzione dei punteggi ponderati per ciascuna area di preoccupazione relativamente alla fascia d'età 3-5 anni.

Figura 12 Preoccupazioni per fascia di età 3-5 anni

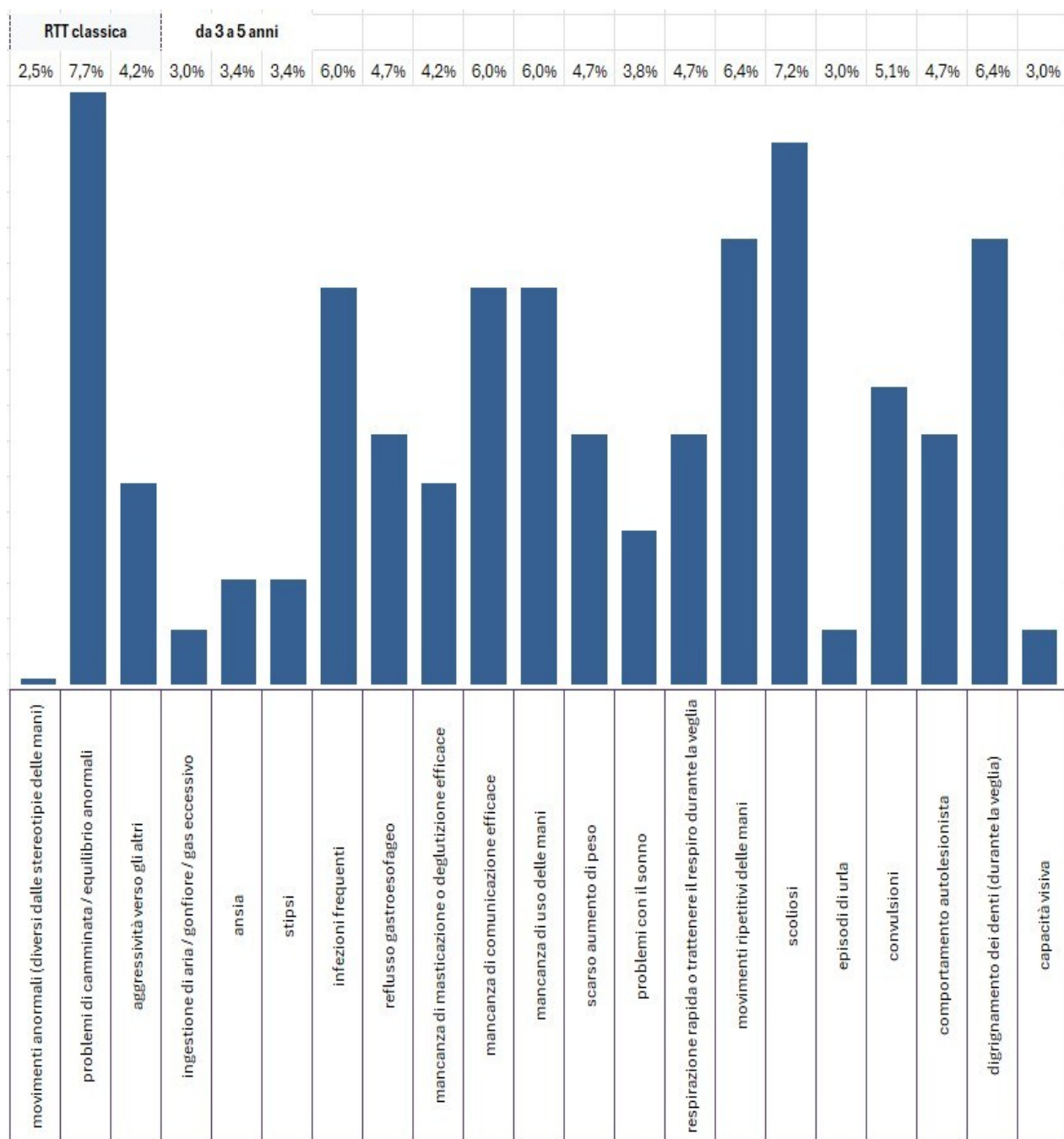


Tabella IV Preoccupazioni per fascia di età 5–10 anni (stadio 3 – plateau)

Principali preoccupazioni	% risposte	Osservazioni
Problemi di camminata/equilibrio	8,1%	Persistenza delle difficoltà motorie; alcune bambine migliorano temporaneamente durante il plateau.
Mancanza di comunicazione efficace	7,4%	La perdita della comunicazione verbale è stabile; l'uso di dispositivi di comunicazione alternativa può essere necessario.
Scoliosi	6,1%	La comparsa di scoliosi aumenta dopo i 6 anni e raggiunge un picco in pre-adolescenza.
Stipsi	6,0%	Rimane un problema costante.
Ingestione di aria/gonfiore	6,1%	Conferma della presenza dell'aerofagia; i caregiver riportano distensione addominale nel 42,4% dei casi.

Durante il plateau alcune bambine possono mostrare un temporaneo miglioramento della motricità; tuttavia le **difficoltà di deambulazione** (8,1 %) restano la prima preoccupazione (Tab. IV). Seguono la **mancanza di comunicazione efficace** (7,4 %), la **scoliosi** (6,1 %), la **stipsi** (6,0 %) e l'**aerofagia** (6,1 %).

Convulsioni (4,5 %), disturbi del sonno (4,9 %) e comportamenti autolesionistici (4,9 %) si attestano a percentuali leggermente inferiori ma non trascurabili.

Il grafico riportato sotto (Fig. 13) mostra la distribuzione dei punteggi ponderati per ciascuna area di preoccupazione relativamente alla fascia d'età 5-10 anni.

Figura 13 Preoccupazioni per fascia di età 5-10 anni

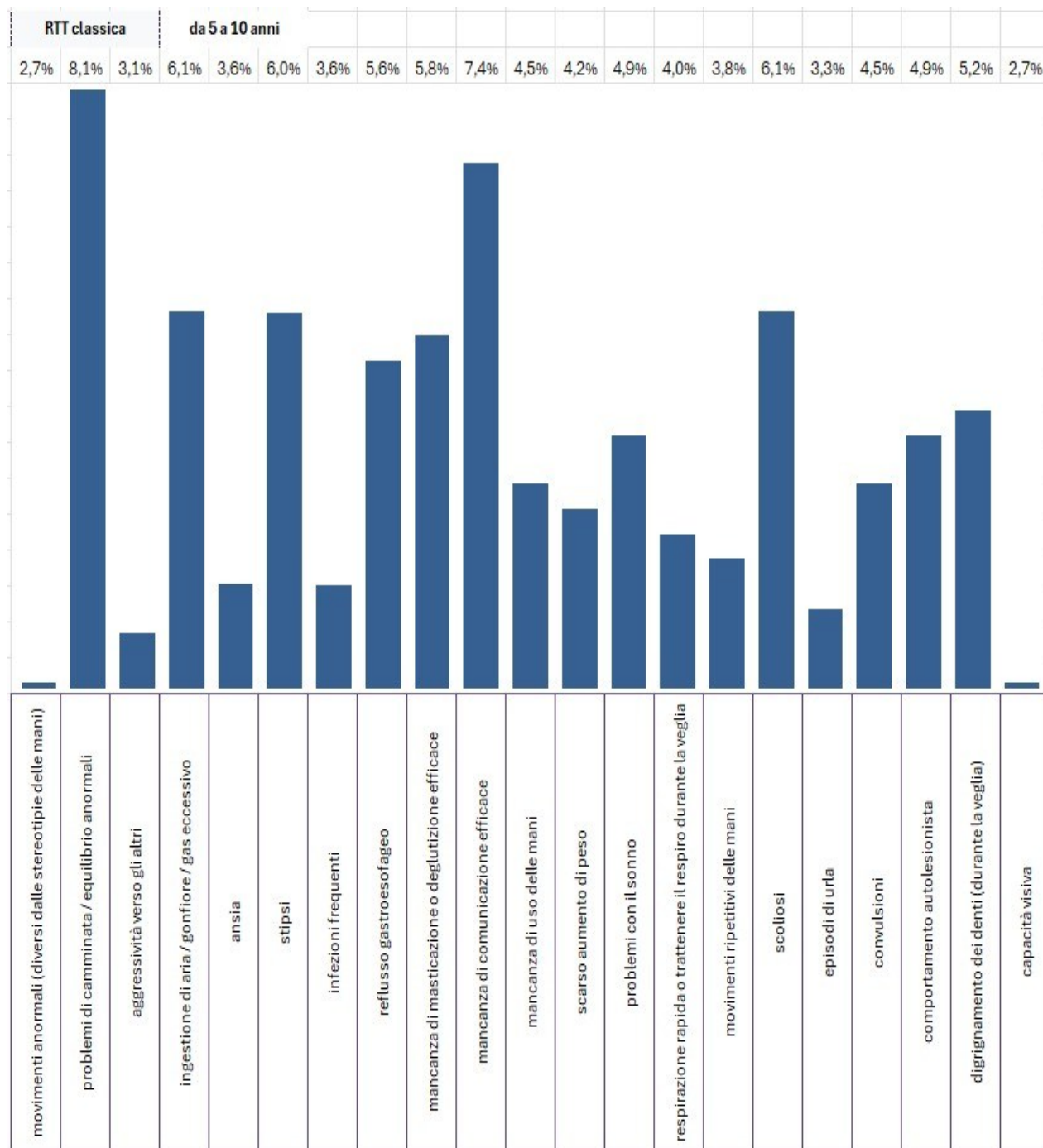


Tabella V Preoccupazioni per fascia di età 10–15 anni (stadio 3 avanzato)

Principali preoccupazioni	% risposte	Osservazioni
Convulsioni	7,2%	È la fascia d'età con maggiore preoccupazione per le crisi epilettiche. Uno studio sul calendario annuale ha dimostrato che la frequenza delle convulsioni è più alta tra 7 e 12 anni e diminuisce dopo.
Problemi di camminata/equilibrio	7,2%	Persistono le difficoltà motorie.
Mancanza di comunicazione efficace	7,0%	L'assenza di linguaggio rimane motivo di stress per i caregiver.
Scoliosi	7,0%	Molte ragazze sviluppano una curva scoliotica significativa; il rischio si riduce dopo la pubertà.

In pre-adolescenza le **convulsioni** (7,2 %) raggiungono il picco, insieme alle **difficoltà di camminata/equilibrio** (7,2 %), alla **mancanza di comunicazione** (7,0 %) e alla **scoliosi** (7,0 %) (Tab. V).

Altre preoccupazioni, come stipsi, stereotipie manuali, digrignamento dei denti e disturbi del sonno, si collocano tra il 4–5 %.

È utile precisare, come indicano alcuni studi, che la frequenza delle crisi epilettiche tende a diminuire dopo i 12 anni, sebbene nel nostro campione resti elevata.

Il grafico riportato sotto (Fig. 14) mostra la distribuzione dei punteggi ponderati per ciascuna area di preoccupazione relativamente alla fascia d'età 10-15 anni.

Figura 14 Preoccupazioni per fascia di età 10-15 anni

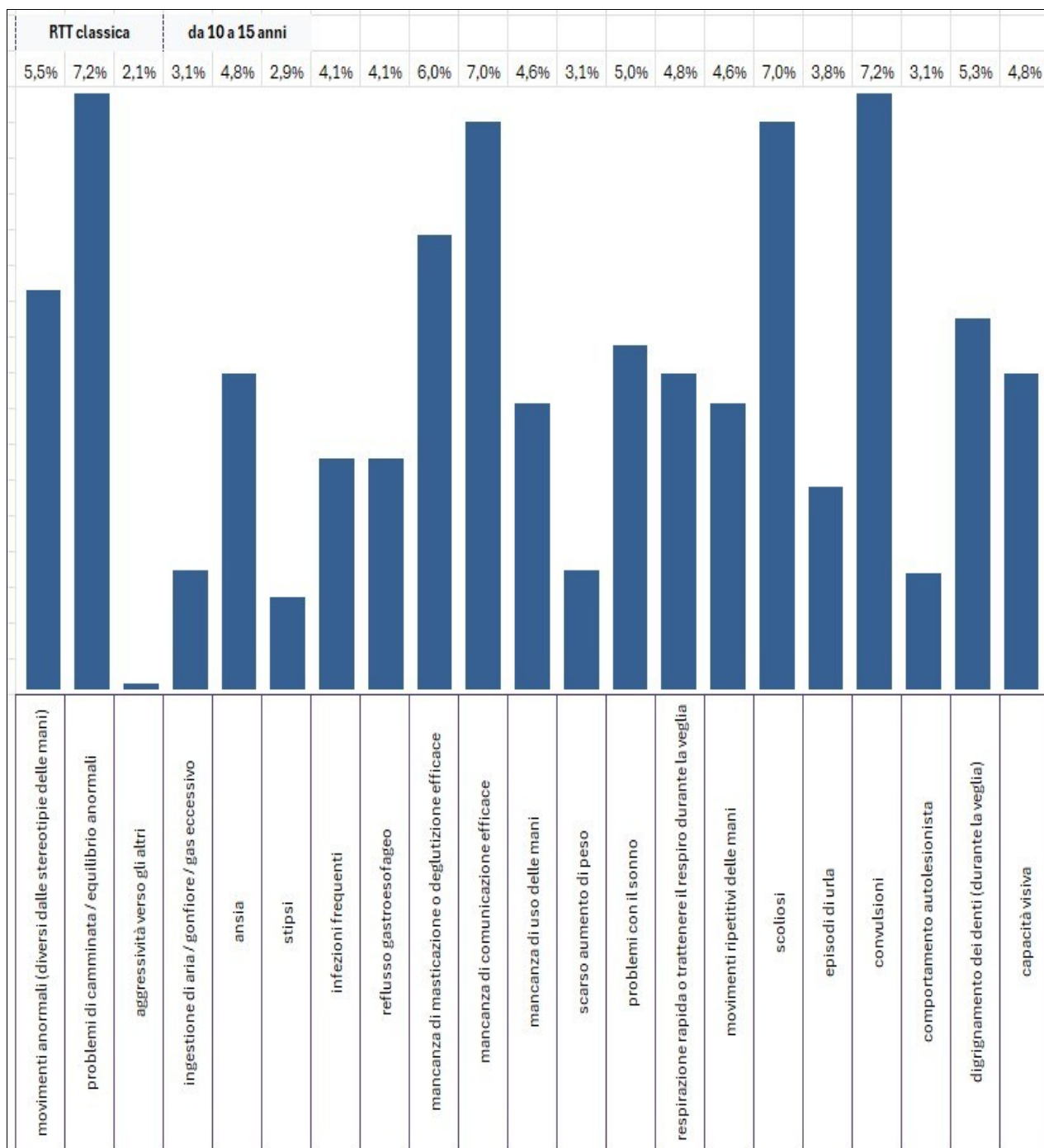


Tabella VI Preoccupazioni per fascia di età 15–20 anni (transizione adolescenza-adulta)

Principali preoccupazioni ($\geq 6\%$) % risposte Osservazioni

Problemi di camminata/equilibrio	10,4%	E' la preoccupazione dominante, indice di deterioramento motorio nello stadio 4.
Convulsioni	8,5% (\approx)	Sebbene la letteratura segnali una diminuzione delle crisi dopo l'adolescenza, in questo campione i caregiver continuano a percepirle come problema significativo.
Stipsi	5,5%	Continuità dei disturbi intestinali.
Movimenti anormali (non stereotipie)	5,5%	Possono includere distonia o tremori.
Episodi di urla e ansia	4,4% ciascuno	Tendenza alla diminuzione con l'età, ma presenti in circa un caregiver su 25.

Tra i 15 e i 20 anni le **difficoltà motorie** diventano nuovamente la preoccupazione dominante (10,4 %), seguite da **convulsioni** (8,5 %), **stipsi** (5,5 %), **movimenti anormali** (5,5 %) e **episodi di urla/ansia** (circa 4,4 %) (Tab. VI).

Alcuni caregiver riferiscono “movimenti anormali” includendo distonia o tremori.

Il grafico riportato sotto (Fig. 15) mostra la distribuzione dei punteggi ponderati per ciascuna area di preoccupazione relativamente alla fascia d'età 15-20 anni.

Figura 15 Preoccupazioni per fascia di età 15-20 anni

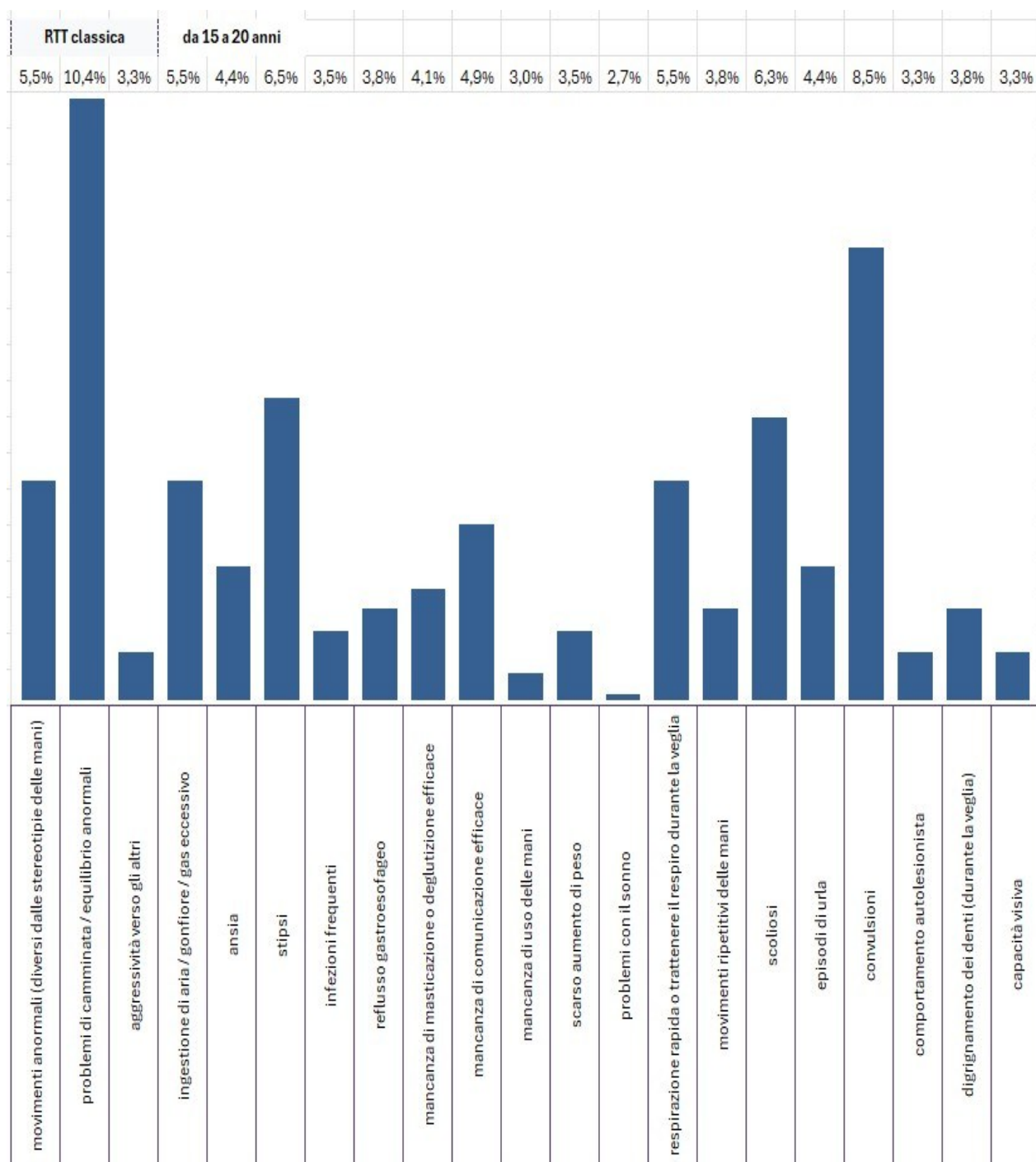


Tabella VII Preoccupazioni per fascia di età 20–25 anni

Principali preoccupazioni ($\geq 8\%$) % risposte Osservazioni

Problemi di camminata/equilibrio	10,6%	Segno di progressiva perdita della motricità.
Difficoltà di masticazione /deglutizione	14,1%	La percentuale più alta fra tutte le fasce. La disfagia aumenta con l'età ed espone a rischio di polmonite ab ingestis; le linee guida raccomandano dieta ad alta densità calorica e, se necessario, sondino.
Respirazione rapida/apnea in veglia	11,8%	Le irregolarità respiratorie restano un problema significativo anche in età adulta; studi di caregiver mostrano che iperventilazione e apnea hanno esordio precoce ma possono persistere.
Convulsioni	8,8%	Persistono seppur con tendenza a ridursi dopo i 20 anni; circa un terzo dei soggetti può rimanere libero da crisi con un solo anticonvulsione.
Stipsi e problemi del sonno	5,3% ciascuno	L'insonnia può peggiorare con l'adolescenza; il reflusso e l'aerofagia contribuiscono alle difficoltà notturne.

Nella fascia di età 20-25 (Tab. VII) emergono prepotentemente le **difficoltà di masticazione/deglutizione** (14,1 %), superando per la prima volta i problemi di deambulazione (10,6 %). Anche le **irregolarità respiratorie** (11,8 %) e le **convulsioni** (8,8 %) rimangono rilevanti. Le problematiche del sonno (5,3 %) e la stipsi (5,3 %) completano la classifica.

Questo andamento suggerisce che, con l'avanzare dell'età, la disfagia e i disturbi respiratori acquisiscono maggiore peso, verosimilmente per il progredire della debolezza muscolare e per l'insorgenza di complicanze polmonari.

Il grafico riportato sotto (Fig. 16) mostra la distribuzione dei punteggi ponderati per ciascuna area di preoccupazione relativamente alla fascia d'età 20-25 anni.

Figura 16 Preoccupazioni per fascia di età 20-25 anni

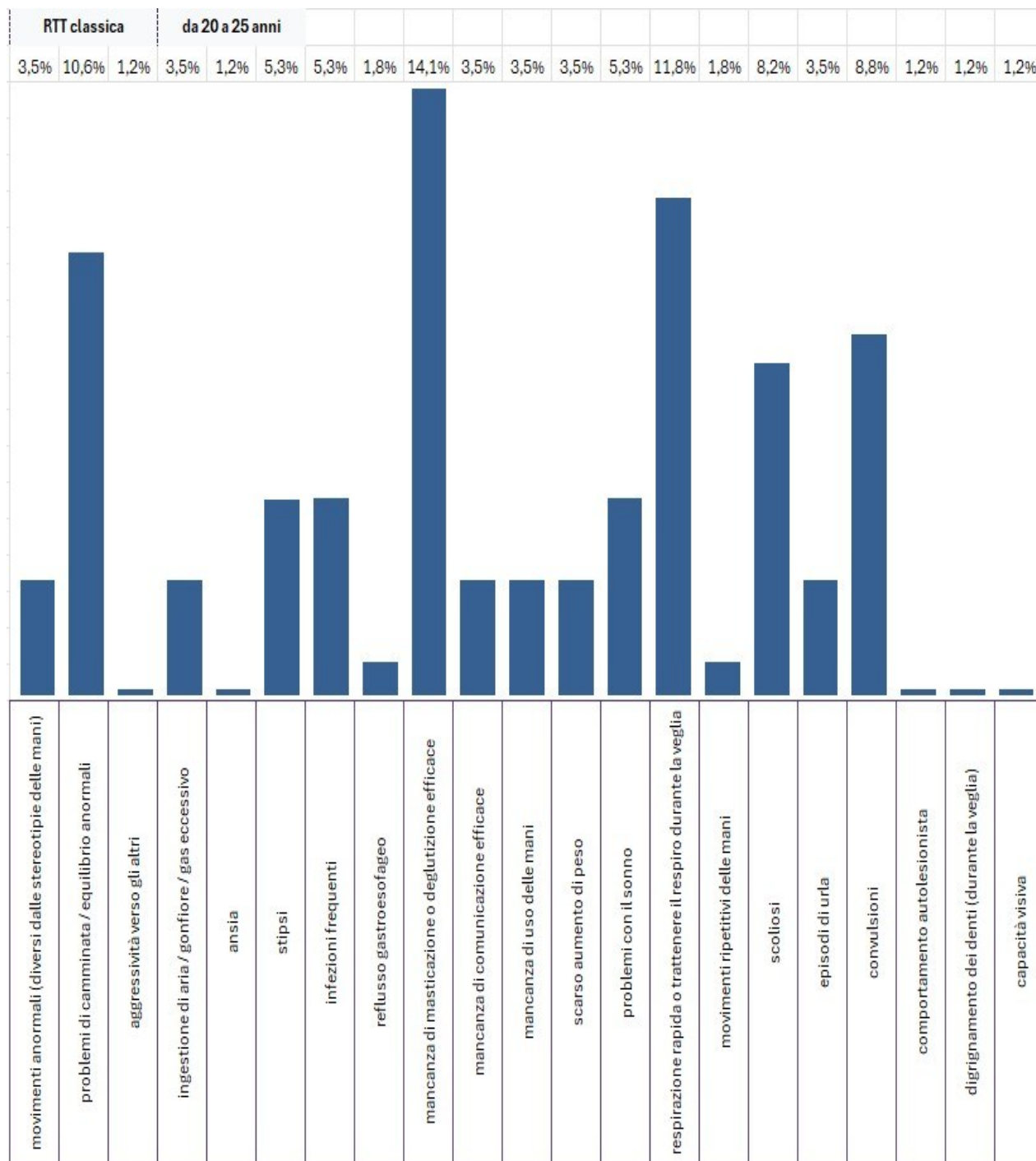


Tabella VIII Preoccupazioni per fascia di età 25–30 anni

Principali preoccupazioni ($\geq 6\%$) % risposte Osservazioni

Scoliosi	9,5%	Si mantiene la preoccupazione principale.
Mancanza di comunicazione efficace	8,5%	La comunicazione gravemente compromessa, evidenziando l'importanza di ausili (tabelle di comunicazione, dispositivi a puntamento oculare)
Problemi di camminata/equilibrio	6,8%	La deambulazione può essere persa in molti casi, ma i caregiver continuano a percepire difficoltà posturali e rischio di caduta.
Convulsioni	6,1%	La percentuale diminuisce rispetto alle fasce precedenti ma resta significativa.
Difficoltà di masticazione /deglutizione	5,4%	La disfagia continua a richiedere attenzione nutrizionale.
Movimenti anormali (non stereotipie)	6,8%	Possono comprendere distonia o tremori.

Nella fascia di età 25-30 anni (Tab. VIII) la **scoliosi** (9,5 %) diventa la principale preoccupazione, seguita dalla **mancanza di comunicazione efficace** (8,5 %), dalle **difficoltà di camminata/equilibrio** (6,8 %), dalle **convulsioni** (6,1 %), dalle **difficoltà di masticazione/deglutizione** (5,4 %) e dai **movimenti anormali** (6,8 %).

Altri problemi (perdita dell'uso delle mani, infezioni frequenti, aerofagia, ansia) registrano percentuali più basse (2,7–4,7 %).

Il grafico riportato sotto (Fig. 17) mostra la distribuzione dei punteggi ponderati per ciascuna area di preoccupazione relativamente alla fascia d'età 25-30 anni.

Figura 17 Preoccupazioni per fascia di età 25-30 anni

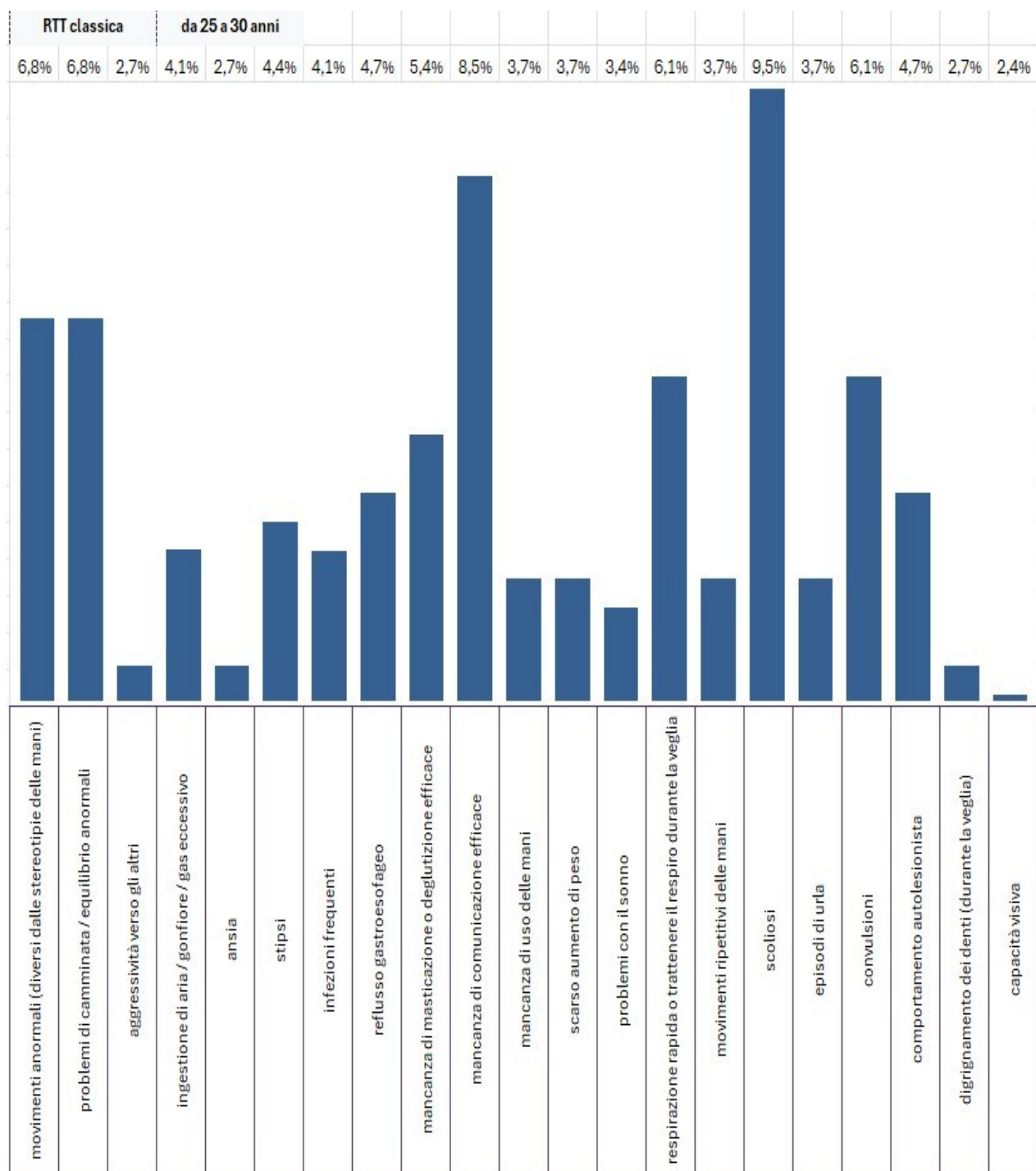


Tabella IX Preoccupazioni per fascia di età 30–40 anni

Principali preoccupazioni ($\geq 7\%$) % risposte Osservazioni

Mancanza di comunicazione efficace	8,8%	La difficoltà a comunicare rimane centrale per i caregiver adulti.
Convulsioni	8,9%	Nonostante la tendenza generale alla riduzione delle crisi, alcuni soggetti continuano a presentare epilessia refrattaria.
Respirazione rapida/apnea in veglia	8,0%	I disturbi respiratori persistono; l'aerofagia può provocare gonfiore addominale e dolore.
Costipazione	6,4%	Il problema persiste in età adulta, richiedono assistenza dietetica e farmacologia.
Movimenti anomali diversi delle stereotipie	6,1%	Indicano ipertonica o distonia secondaria alla degenerazione motoria.
Problemi di camminata/equilibrio	7,2%	Sebbene molte donne non deambulino più, la gestione posturale resta fondamentale.

Nei caregiver di adulti tra 30 e 40 anni (Tab. IX), le principali preoccupazioni sono ancora la **mancanza di comunicazione efficace** (8,8 %), le **convulsioni** (8,9 %) e le **irregolarità respiratorie** (8,0 %). Seguono la **stipsi** (6,4 %), i **movimenti anomali** (6,1 %) e le **difficoltà di camminata/equilibrio** (7,2 %), quest'ultime riferite soprattutto alla gestione posturale delle persone che hanno già perso la deambulazione. Disturbi del sonno, infezioni, aumento di peso e episodi di urla/ansia sono presenti in circa il 3–4 % dei caregiver.

Si sottolinea che, pur non comparando più tra le prime preoccupazioni, la scoliosi continua a essere monitorata.

Il grafico riportato sotto (Fig. 18) mostra la distribuzione dei punteggi ponderati per ciascuna area di preoccupazione relativamente alla fascia d'età 30-40 anni.

Figura 18 Preoccupazioni per fascia di età 30-40 anni

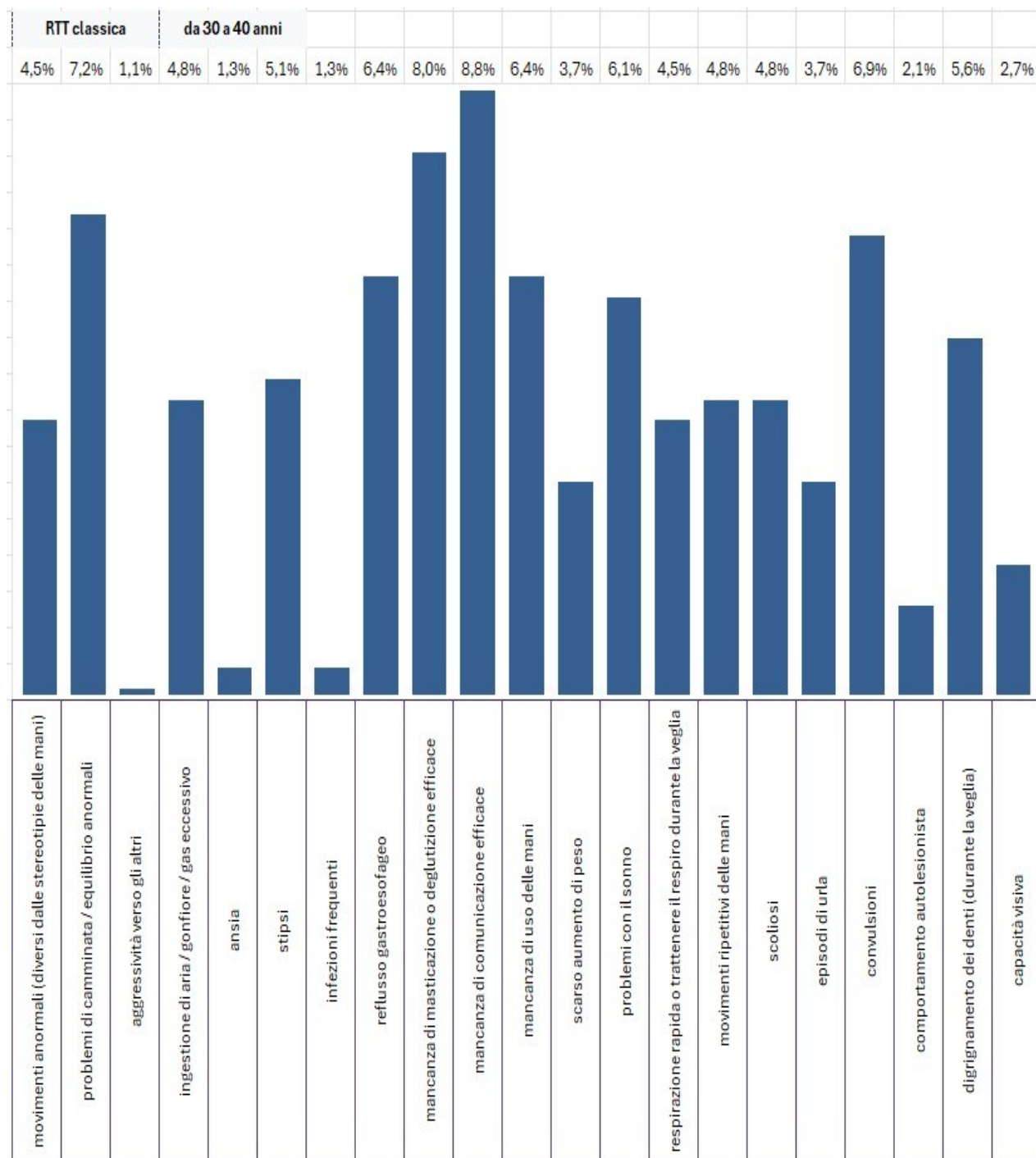


Tabella X Preoccupazioni per fascia di età > 40 anni

Principali preoccupazioni	% risposte	Osservazioni
Convulsioni	36,4%	È il dato più elevato di tutto lo studio. Alcune donne possono sviluppare epilessia refrattaria; tuttavia la dimensione del campione è probabilmente molto bassa e può enfatizzare singoli casi.
Problemi con il sonno	18,2%	I disturbi del sonno possono essere collegati a crisi notturne, dolore muscolo-scheletrico o disturbi respiratori.
Reflusso gastro-esofageo	18,2%	La ridotta mobilità, la scoliosi e l'ipotonia dei muscoli lisci possono predisporre al reflusso in età avanzata.
Scoliosi	9,1%	La curvatura spinale può essere già trattata chirurgicamente; tuttavia la rigidità del tronco è ancora fonte di preoccupazione.
Stipsi, movimenti ripetitivi delle mani, digrignamento dei denti e episodi di urla	6,0% ciascuno	Rappresentano problemi residui presenti solo in una minoranza di caregiver.

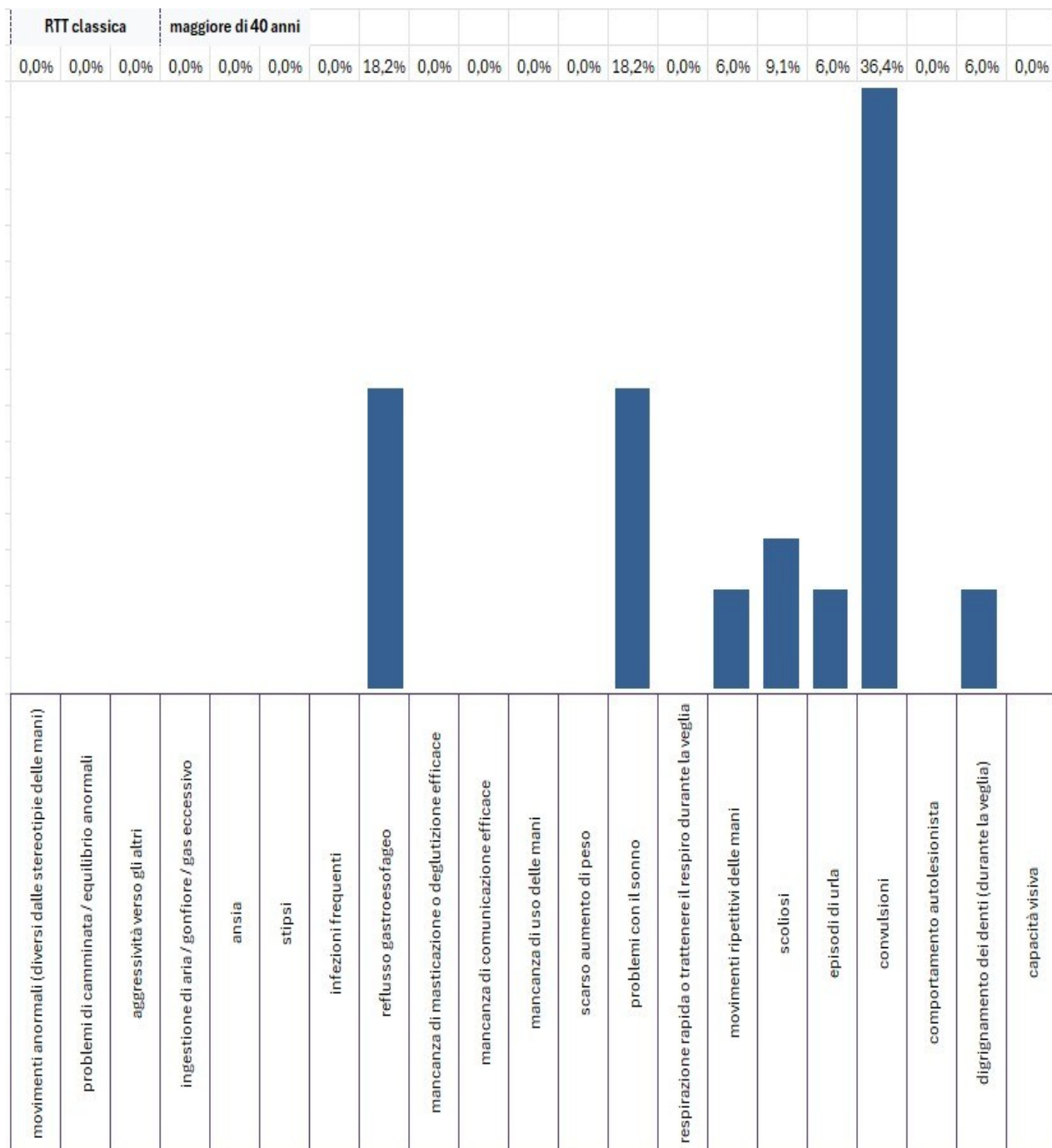
Nella fascia di età oltre i 40 anni (Tab. X), le preoccupazioni cambiano radicalmente: le **convulsioni** diventano di gran lunga la prima preoccupazione (36,4 %), seguite dai **disturbi del sonno** (18,2 %) e dal **reflusso gastro-esofageo** (18,2 %). Scoliosi (9,1 %), stipsi, movimenti ripetitivi delle mani, digrignamento dei denti ed episodi di urla (circa 6 % ciascuno) completano la lista.

Non compaiono più problemi di camminata, comunicazione o masticazione, probabilmente perché molte donne hanno perso tali abilità e le famiglie si sono adattate alle condizioni croniche.

È opportuno evidenziare che il numero di rispondenti in questa fascia è molto esiguo: alcune percentuali, come il 36,4 % di convulsioni, sono influenzate da singoli casi e vanno interpretate con prudenza.

Il grafico riportato sotto (Fig. 19) mostra la distribuzione dei punteggi ponderati per ciascuna area di preoccupazione relativamente alla fascia d'età maggiore di 40 anni.

Figura 19 Preoccupazioni per fascia di età maggiore di 40 anni



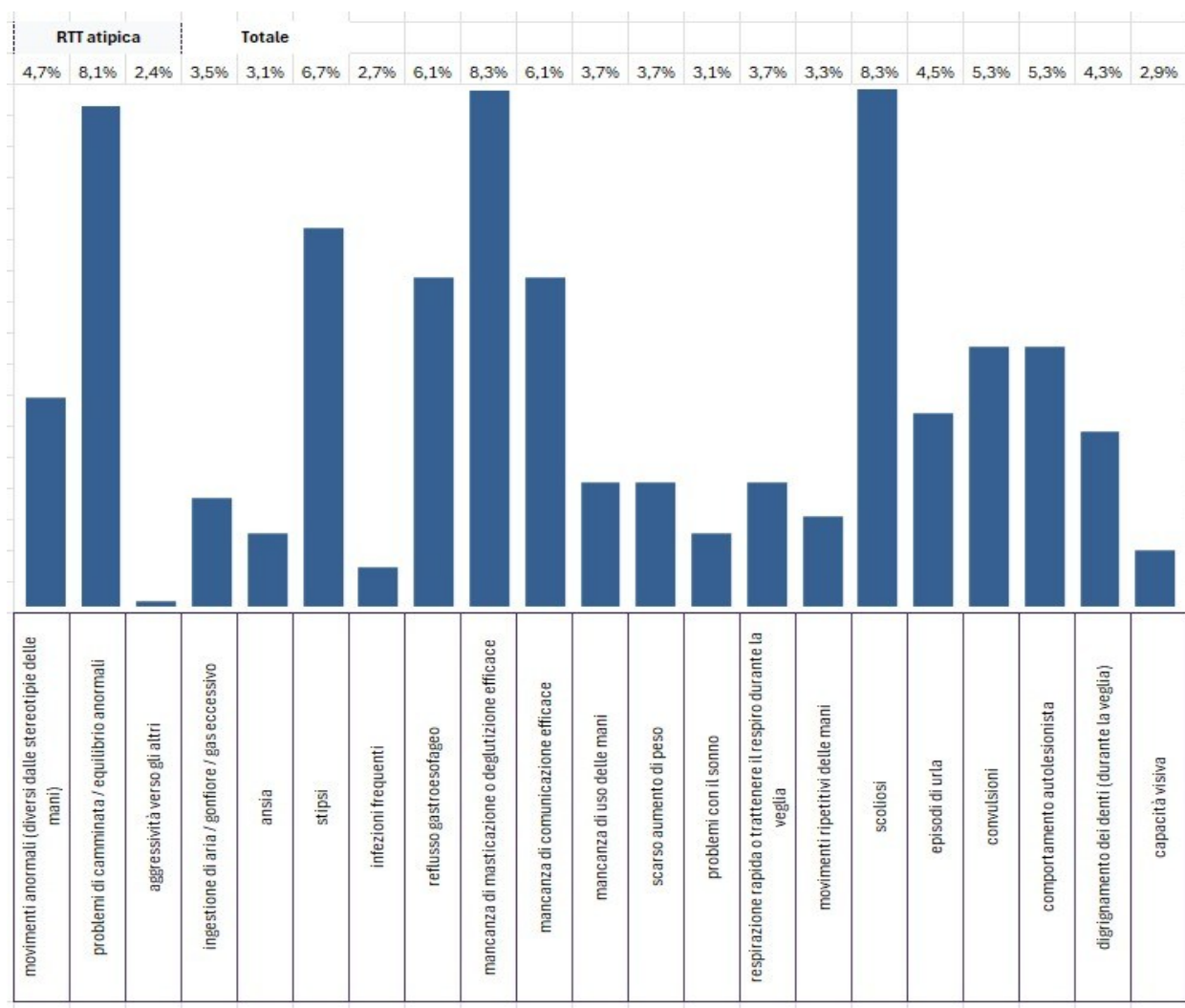
Confronto con la RTT atipica

Nella variante atipica di Rett le preoccupazioni più frequenti riguardano (Fig. 20) la **disfagia** (difficoltà di masticazione/deglutizione) e la **scoliosi**, seguite da **infezioni frequenti** e da problemi di comunicazione e comportamento (episodi di urla o autolesionismo).

Poiché nelle forme atipiche la deambulazione è spesso conservata, i problemi motori risultano meno rilevanti. Al contrario, nella RTT classica i disturbi della deambulazione e della manualità sono criteri diagnostici, per cui i caregiver li segnalano come problemi principali.

Scoliosi e crisi epilettiche sono preoccupazioni comuni a entrambe le varianti, ma nelle atipie emergono anche disturbi nutrizionali e comportamentali tipici di ciascuna variante.

Figura 20 Preoccupazioni dei caregiver nell'assistenza di persone con Sindrome di Rett atipica



Queste differenze sottolineano l'importanza di comprendere il **profilo di bisogni peculiari** di ogni patologia, pur mantenendo un approccio globale centrato sui problemi più impattanti secondo i caregiver.

L'analisi delle preoccupazioni principali dei caregiver evidenzia che, lungo l'intero arco di vita, la sindrome di Rett comporta un carico assistenziale su molteplici fronti: motricità, comunicazione, scoliosi, epilessia, nutrizione e respirazione sono le aree più critiche. Queste informazioni sono preziose per orientare la pratica clinica e le politiche assistenziali: gli interventi dovrebbero prioritizzare i sintomi ritenuti più impattanti dai caregiver e gli **endpoint** degli studi clinici dovrebbero essere scelti anche in base a tali preoccupazioni.

Conoscere le “top concerns” dei caregiver permette di strutturare interventi riabilitativi, educativi e di supporto più efficaci, in grado di rispondere ai bisogni reali delle persone con RTT e delle loro famiglie.

4.3 RISULTATI DELLA SECONDA PARTE DEL QUESTIONARIO

La seconda parte del questionario è dedicata a valutare il **caregiver burden**, ovvero l'onere soggettivo percepito dal caregiver nell'assistenza continua alla persona con RTT.

Data la complessità e l'impatto a lungo termine di questo ruolo, si è scelto di impiegare uno **strumento validato** specificamente adattato per la sindrome di Rett: il **Rett Caregiver Inventory Assessment (RTT CIA)**. Questo questionario deriva dal **Caregiver Burden Inventory** di Novak e Guest (1989), sviluppato in origine per i caregiver di pazienti con demenza di Alzheimer, che è stato modificato e calibrato per la realtà della RTT da Lane et al. (2017).

L'uso di misure ritagliate sul disturbo specifico è considerato importante, poiché il tipo e il grado di burden possono variare notevolmente a seconda delle sfide proprie di ciascuna patologia.

Prima dello sviluppo del RTT CIA, la ricerca sul burden nei caregiver di Rett era limitata e priva di strumenti dedicati; l'introduzione di un questionario specifico ha quindi colmato una lacuna, permettendo valutazioni più mirate.

Il RTT Caregiver Inventory Assessment indaga **diverse dimensioni del carico assistenziale**, rispecchiando l'idea che il burden del caregiver sia un fenomeno multidimensionale. In particolare, vengono considerate quattro aree principali: dipendenza dal tempo, carico fisico, carico sociale e carico emotivo.

Nel questionario RTT CIA somministrato, le domande sono valutate con una scala Likert a cinque punti – da **1 (Mai)** a **5 (Quasi sempre)** – che esprime con che frequenza il caregiver sperimenta un determinato sentimento.

La versione RTT-CIA ha 26 item. Le domande 25 e 26 (*“Anche se è una sfida, crescere mia figlia mi dà grande soddisfazione”* e *“Di recente ho vissuto esperienze che mi hanno dato speranza”*) sono formulate in senso positivo; per calcolare il carico totale vanno quindi **ribaltate**: un punteggio di 5 diventa 1, 4 diventa 2 e così via.

I punteggi possibili vanno da 26 (minimo carico) a 130 (massimo carico).

I diversi domini di carico sono stati definiti come segue (Tab. XI):

Tabella XI Dimensioni del carico assistenziale definito per dominio

Dominio	Item del questionario*	N. item
Dipendenza dal tempo	1–6 e 20	7
Carico fisico	9–14	6
Carico sociale	15–19	5
Carico emotivo	7–8 e 21–26	8

Dati analizzati

Numero di risposte valide: 82 (sono state escluse le righe prive di risposte).

Alle categorie testuali dei questionari si è assegnato il seguente valore numerico:

Mai = 1,

Raramente = 2,

Qualche volta = 3,

Abbastanza spesso = 4,

Quasi sempre = 5.

Gli item 25 e 26 sono stati ribaltati.

Risultati globali

Tabella XII Valori del carico assistenziale

Statistica	Punteggio totale 1–26 (item 25–26 ribaltati)	Punteggio totale 1–24 (senza item 25–26)
Media (\pm DS)	69.7 \pm 16.4	65.1 \pm 15.6
Min–Max	29 – 112	27 – 105
Percentuale del massimo	~53,6 % del massimo (69,7/130)	~54,3 % del massimo (65,1/120)

I caregiver del campione (Tab. XII) presentano un **carico assistenziale medio** di ~69,7 punti sui 130 possibili. Questo valore corrisponde a poco più della metà del punteggio massimo possibile e indica un livello di burden complessivamente moderato.

Punteggi per dominio

Sono stati calcolati i punteggi (Tab. XIII) sommando le risposte degli item associati a ciascun dominio. In aggiunta, viene riportata la media dell'item (1–5) per facilitare l'interpretazione.

Tabella XIII Punteggi del carico assistenziale suddivisi per dominio

Dominio (n. item)	Somma media ± DS	Media per item (1–5)	Commento
Dipendenza dal tempo (7)	24,32	3,50	È il dominio con i valori più elevati: i caregiver riportano spesso di non avere tempo per altri familiari e di dover supervisionare costantemente la figlia.
Carico fisico (6)	17,99	3,00	Indica fatica fisica moderata: insonnia, salute compromessa e stanchezza fisica sono frequenti.
Carico emotivo (8)	16,89	2,13	Punteggi bassi perché le due affermazioni positive (item 25 e 26) abbassano il punteggio; le emozioni negative (imbarazzo, rabbia) sono riferite raramente.
Carico sociale (5)	10,46	2,12	I contrasti con altri familiari e l'insoddisfazione nelle relazioni sono poco frequenti.

La **media totale per item** (26 item) è circa **2,70**; valori sopra 3 indicano che l'affermazione è sperimentata “qualche volta” o più spesso.

Item più e meno gravosi

Le tabelle seguenti mostrano i cinque item con i punteggi medi più alti e più bassi (dopo la conversione 1–5 e il ribaltamento degli item 25 e 26). Una media più alta (Tab. XIV) indica una frequenza maggiore del problema, quindi un contributo maggiore al carico assistenziale.

Tabella XIV Item con punteggio medio più alto

Item (dominio)	Testo (riassunto)	Media
2 – Dipendenza dal tempo	<i>“Lei dipende completamente da me per tutte le funzioni quotidiane”</i>	4,68
3 – Dipendenza dal tempo	<i>“Devo sorvegliarla costantemente”</i>	4,35
9 – Carico fisico	<i>“La mia vita sociale ne ha risentito”</i>	3,63
5 – Dipendenza dal tempo	<i>“Non ho un minuto di tempo per me stesso/a”</i>	3,49
14 – Carico fisico	<i>“Mi sento sempre fisicamente stanco/a”</i>	3,43

Queste domande evidenziano che la **dipendenza dell’assistita** e la necessità di sorveglianza costante sono percepite quasi sempre; inoltre il sacrificio del proprio tempo e la stanchezza fisica incidono molto sul burden.

Tabella XV Item con punteggio medio più basso

Item (dominio)	Testo (riassunto)	Media
23 – Carico emotivo	<i>“Mi sento a disagio quando ho amici a casa”</i>	1,36
25 – Carico emotivo (ribaltato)	<i>“Crescere mia figlia mi dà anche grande soddisfazione”</i> (ribaltato)	1,50
22 – Carico emotivo	<i>“Mi sento in imbarazzo per il suo comportamento”</i>	1,68
24 – Carico emotivo	<i>“Mi sento arrabbiato/a a causa delle mie interazioni con lei”</i>	1,81
16 – Carico sociale	<i>“I miei sforzi come caregiver non sono apprezzati dagli altri membri della famiglia”</i>	1,95

Questi risultati (Tab. XV) suggeriscono che **sentimenti di imbarazzo, rabbia o risentimento** sono riportati raramente dai caregiver.

L’item 25, invertito, ha un punteggio basso perché molti caregiver dichiarano di trarre soddisfazione dal crescere la figlia.

I risultati ottenuti mostrano che il campione analizzato sperimenta un **carico assistenziale complessivamente moderato**, con un punteggio medio pari a circa 70 su 130.

I caregiver si sentono spesso in carenza di tempo e riferiscono un alto livello di dipendenza dell’assistita; anche la fatica fisica incide in maniera sensibile. Tuttavia, gli aspetti emotivi e sociali, come sentimenti di rabbia, imbarazzo o conflitti familiari, appaiono meno problematici e alcuni caregiver riferiscono soddisfazione e speranza, che riducono il punteggio di burden.

Questi dati possono aiutare a identificare gli ambiti in cui fornire maggior supporto (ad es. sollievo temporaneo, aiuto fisico) e quelli in cui i caregiver si sentono relativamente adeguati.

4.4 RISULTATI DELLA TERZA PARTE DEL QUESTIONARIO

La terza parte del questionario somministrato ai caregiver di persone con **sindrome di Rett** è stata progettata per comprendere la qualità dell'assistenza infermieristica percepita, il carico assistenziale e il bisogno di informazioni.

Ascolto e rassicurazione degli infermieri dopo la diagnosi

Alla domanda *“Una volta diagnosticata la sindrome di Rett quanto si è sentito ascoltato e rassicurato dagli infermieri?”* (82 risposte) emerge che meno di un terzo dei caregiver si è sentito **“molto”** ascoltato. Le risposte si distribuiscono così (Fig. 21):

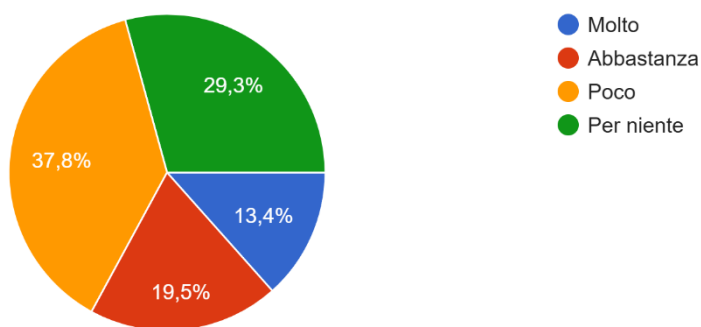
- **Molto:** 11 risposte (13,4 %)
- **Abbastanza:** 16 risposte (19,5 %)
- **Poco:** 31 risposte (37,8 %)
- **Per niente:** 24 risposte (29,3 %)

In altre parole, circa i due terzi degli intervistati dichiarano di sentirsi poco o per nulla ascoltati dal personale infermieristico.

Figura 21 Ascolto e rassicurazione degli infermieri dopo la diagnosi

Una volta diagnosticata la sindrome di Rett quanto si è sentito ascoltato e rassicurato dagli infermieri?

82 risposte



Aspetti percepiti come carenti quando l'ascolto non era “molto”

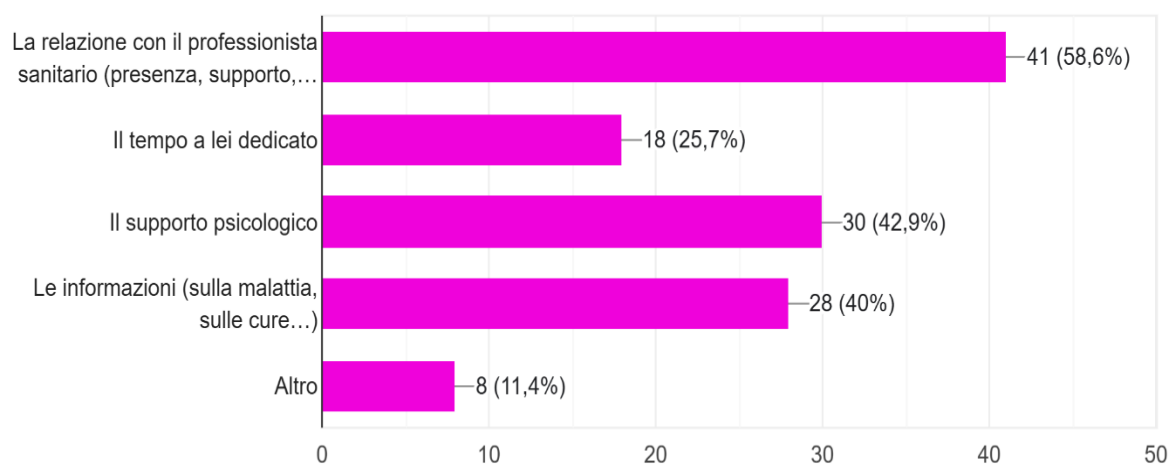
Tra i caregiver che non hanno risposto “molto” alla domanda precedente (70 risposte), sono stati chiesti i motivi della loro insoddisfazione. Era possibile indicare più opzioni. Le principali carenze riportate sono (Tab XVI e Fig. 22):

Tabella XVI Carenza di assistenza infermieristica percepita dai caregiver di persone con Sindrome di Rett

Carenza percepita	Risposte	Percentuale
Rapporto con il professionista sanitario (presenza, supporto, ascolto)	41	58,6 %
Supporto psicologico	30	42,9 %
Informazioni su malattia e cure	28	40,0 %
Tempo dedicato	18	25,7 %
Altro	8	11,4 %

Figura 22 Carenza di assistenza infermieristica percepita dai caregiver di persone con Sindrome di Rett

Se NON ha risposto “molto”, cosa è mancato nella sua esperienza: può indicare più di una risposta
70 risposte

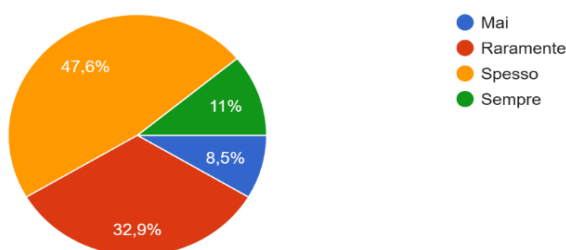


Frequenza con cui i caregiver si sentono sopraffatti

Alla domanda “*Quanto spesso si sente sopraffatto/a dalla situazione assistenziale?*” (82 risposte) (Fig. 23) quasi la metà dei caregiver riferisce di sentirsi **spesso** sopraffatto (39 risposte, 47,6 %), mentre un ulteriore 11 % afferma di sentirsi **sempre** sopraffatto. Solo il 8,5 % non si sente mai sopraffatto.

Figura 23 Frequenza con cui i caregiver si sentono sopraffatti

Quanto spesso si sente sopraffatto/a dalla situazione assistenziale?
82 risposte



Tempo dedicato all'assistenza

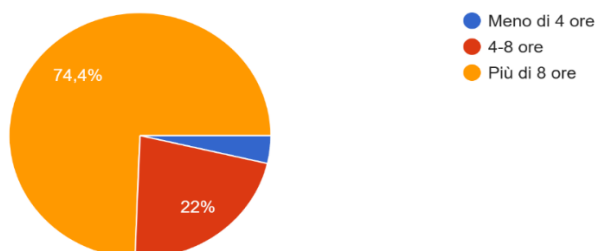
Gli intervistati hanno indicato le ore giornaliere dedicate all'assistenza (82 risposte) (Fig. 24):

- **Più di 8 ore:** 61 risposte (74,4 %)
- **4 – 8 ore:** 18 risposte (22 %)
- **Meno di 4 ore:** 3 risposte (3,7 %)

Circa tre quarti dei caregiver dedicano oltre otto ore al giorno alla cura del proprio familiare.

Figura 24 Tempo dedicato dai caregiver all'assistenza

Quante ore al giorno dedica mediamente all'assistenza della persona affetta da Sindrome di Rett?
82 risposte

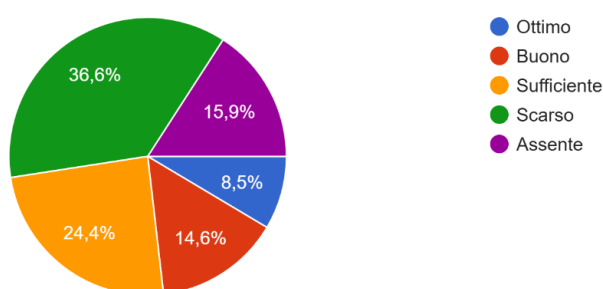


Coordinamento tra i professionisti sanitari

Alla domanda “*Come valuta il coordinamento tra i vari professionisti sanitari coinvolti nella cura?*” (82 risposte) (Fig. 25) la maggioranza dei caregiver giudica il coordinamento **scarso** (30 risposte, 36,6 %). Solo 7 persone (8,5 %) lo definiscono **ottimo** e 12 (14,6 %) **buono**. È dunque evidente una percezione di collaborazione insufficiente tra le diverse figure sanitarie coinvolte.

Figura 25 Coordinamento tra i vari professionisti sanitari

Come valuta il coordinamento tra i vari professionisti sanitari coinvolti nella cura?
82 risposte

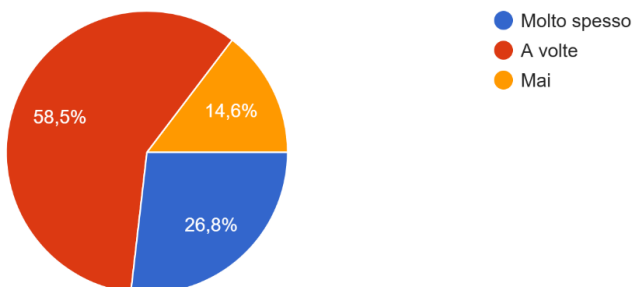


Difficoltà nell'ottenere visite, prescrizioni o farmaci

Sull'accesso ai servizi (82 risposte) (Fig. 26), il 58,5 % dei caregiver riferisce di avere **a volte** difficoltà nell'ottenere visite, prescrizioni o farmaci, mentre il 26,8 % le ha **molto spesso**. Solo il 14,6 % dichiara di non avere mai avuto problemi.

Figura 26 Difficoltà nell'ottenere visite, prescrizioni o farmaci

Ha mai avuto difficoltà a ottenere visite, prescrizioni o farmaci necessari?
82 risposte



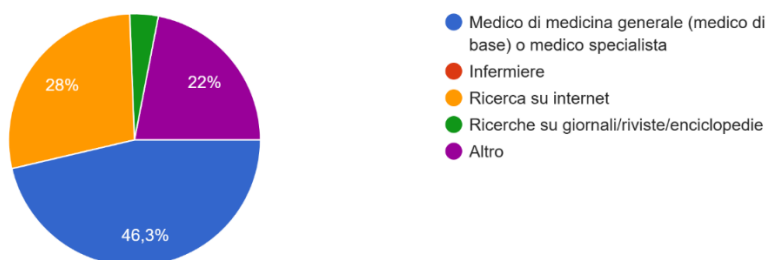
Fonti di informazione sulla malattia e il trattamento

Quando viene chiesto a chi o a cosa si rivolgono per informazioni su malattia e terapia (82 risposte, risposta singola), (Fig. 27) quasi la metà indica il **medico di base o lo specialista** (46,3 %). Le **ricerche su internet** sono citate dal 28 % e il **personale infermieristico** da appena 1 persona. Fonti come giornali/riviste/enciclopedie sono citate da pochi (3 %), mentre la voce **Altro** rappresenta il 22 % (es. associazioni, altri caregiver).

Figura 27 Fonti di informazione sulla malattia e il trattamento

Parlando delle informazioni che lei attualmente ha sulla malattia e il trattamento, quali sono le fonti o le persone a cui chiede informazioni?

82 risposte



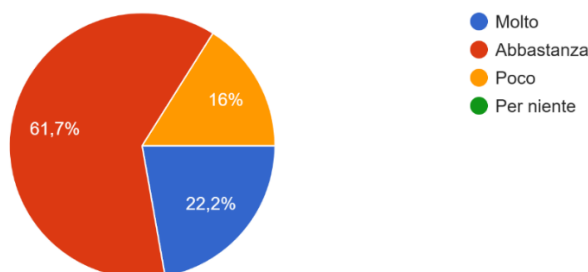
Bisogno di maggiori informazioni

La maggior parte dei caregiver sente di avere bisogno di **abbastanza** o **molte** informazioni aggiuntive (50 e 18 risposte rispettivamente su 81) (Fig. 28). Solo il 13 rispondono **poco** e nessuno risponde **per niente**.

Figura 28 Bisogno di maggiori informazioni

Quanto sente di aver bisogno di maggiori informazioni sulla malattia e il suo trattamento?

81 risposte

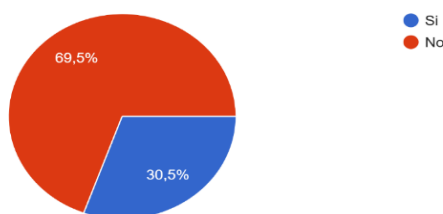


Incontro con infermieri che forniscono educazione terapeutica

Alla domanda “*Nella sua esperienza ha mai incontrato un infermiere che l'ha educata nel trattamento della malattia?*” (82 risposte), **solo il 30,5 %** risponde di sì (25 persone), mentre i due terzi rispondono di non aver mai ricevuto questo tipo di educazione (Fig. 29).

Figura 29 Incontro con infermieri che forniscono educazione terapeutica

Nella sua esperienza ha mai incontrato un infermiere che l'ha educata nel trattamento della malattia (educazione terapeutica, informazioni sulla malattia, aiuto a lei e alla sua famiglia...)?
82 risposte

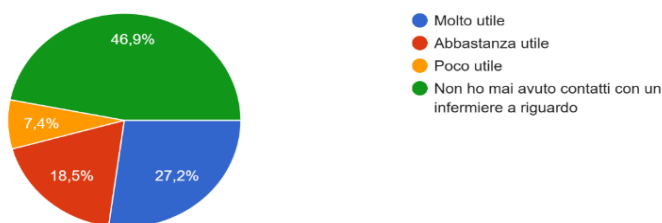


Utilità del ruolo infermieristico nella gestione quotidiana

Alla domanda “*Come valuta l'utilità del ruolo infermieristico nella gestione quotidiana della persona affetta da Sindrome di Rett?*” (81 risposte) i giudizi sono molto eterogenei. Il **46,9 %** dei caregiver dichiara di *non aver mai avuto contatti* con un infermiere in merito alla gestione quotidiana (38 risposte). Tra chi ha avuto esperienza diretta, **27,2 %** considera il ruolo infermieristico *molto utile*, **18,5 %** *abbastanza utile* e solo **7,4 %** lo percepisce *poco utile* (Fig. 30).

Figura 30 Utilità del ruolo infermieristico nella gestione quotidiana

Come valuta l'utilità del ruolo infermieristico nella gestione quotidiana della persona affetta da Sindrome di Rett?
81 risposte



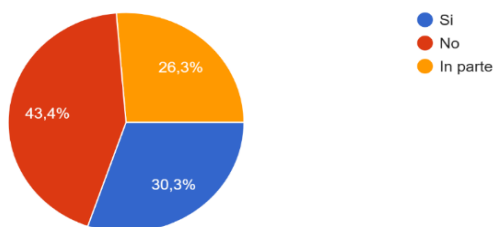
La diffusione elevata di risposte “nessun contatto” evidenzia che molti caregiver non hanno ancora una relazione continuativa con infermieri dedicati alla sindrome di Rett. Laddove il rapporto esiste, la maggioranza lo valuta positivamente, segno che il coinvolgimento infermieristico è apprezzato ma non sistematicamente offerto.

L'infermiere come figura di supporto al caregiver

Tra 76 rispondenti, il 43,4 % afferma di **non** percepire l'infermiere come figura di supporto; il 30,3 % risponde **sì** e il restante 26,3 % **in parte** (Fig. 31). Il dato indica che oltre due terzi dei caregiver non si sentono sostenuti o lo sono solo parzialmente.

Figura 31 L'infermiere come figura di supporto al caregiver

Ha mai percepito che l'infermiere fosse una figura di supporto per lei, oltre che per la persona assistita?
76 risposte

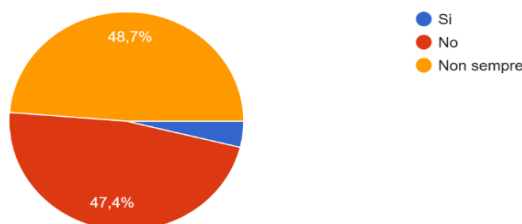


Percezione della preparazione infermieristica sulla sindrome di Rett

Un'altra domanda (78 risposte) ha chiesto: *“Ritiene che i professionisti infermieri siano adeguatamente informati su tale malattia?”*. Solo **3 caregiver** ritengono che gli infermieri siano **adeguatamente informati** (Fig. 32). La quasi totalità delle risposte si divide tra **“Non sempre”** (38 risposte, 48,7 %) e **“No”** (37 risposte, 47,4 %).

Figura 32 Percezione della preparazione infermieristica sulla sindrome di Rett

Ritiene che i professionisti infermieri siano adeguatamente informati su tale malattia?
78 risposte



Questo risultato indica una forte percezione di inadeguata preparazione infermieristica sulla sindrome di Rett. Molti caregiver esprimono dubbi sulla formazione specifica dei professionisti e ritengono che le conoscenze non siano diffuse in modo uniforme. La mancanza di fiducia nella preparazione potrebbe contribuire alla bassa frequenza di contatti registrata nella domanda precedente e rafforza la richiesta di figure infermieristiche specializzate e facilmente reperibili.

Ambiti in cui si è ricevuto supporto infermieristico

Nella domanda a risposta multipla (81 risposte) sui settori in cui si è ricevuto supporto infermieristico, più della metà dei caregiver (59,3 %) dichiara di **non aver ricevuto alcun supporto** (Tab. XVII).

Quando presente, l'aiuto è maggiormente focalizzato su:

Tabella XVII Ambiti in cui si è ricevuto supporto infermieristico

Ambito di supporto	Risposte	Percentuale
Educazione alla somministrazione di farmaci	18	22,2 %
Gestione delle crisi (epilessia, respirazione...)	12	14,8 %
Educazione terapeutica	8	9,9 %
Supporto emotivo	8	9,9 %
Gestione della nutrizione	5	6,2 %
Nessuno	48	59,3 %

Coinvolgimento nel piano assistenziale

Alla domanda “*Quanto si è sentito/a coinvolto/a nel piano assistenziale da parte dell’infermiere?*” (76 risposte), il 47,4 % risponde **per niente**, il 26,3 % **poco**, il 19,7 % **abbastanza** e solo il 6,6 % si sente **molto** coinvolto (Fig. 33 e 34).

Il coinvolgimento dei caregiver nel processo assistenziale appare quindi limitato.

Figura 33 Coinvolgimento nel piano assistenziale

In quali ambiti ha ricevuto supporto da un infermiere? (risposta multipla possibile)

81 risposte

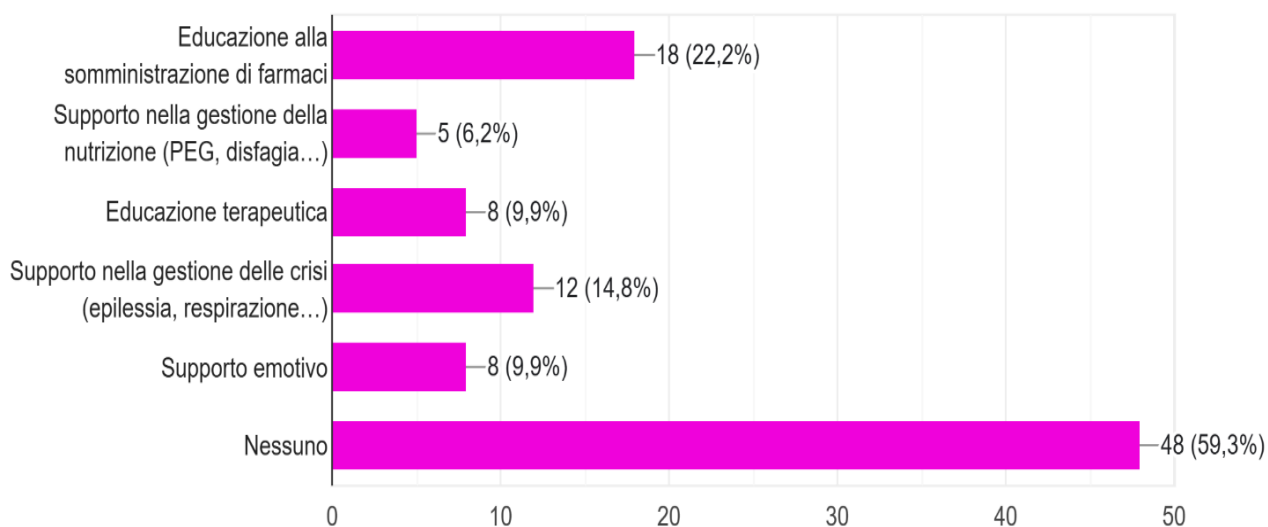
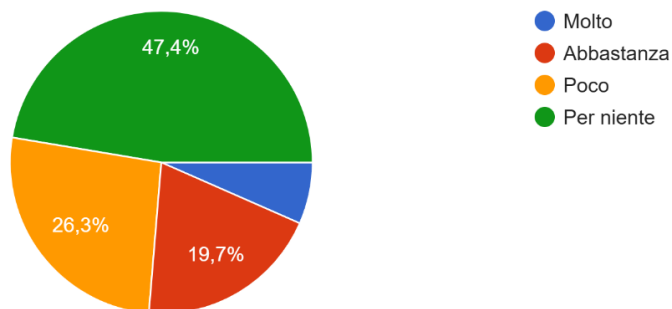


Figura 34 Coinvolgimento nel piano assistenziale

Quanto si è sentito/a coinvolto/a nel piano assistenziale da parte dell’infermiere?

76 risposte



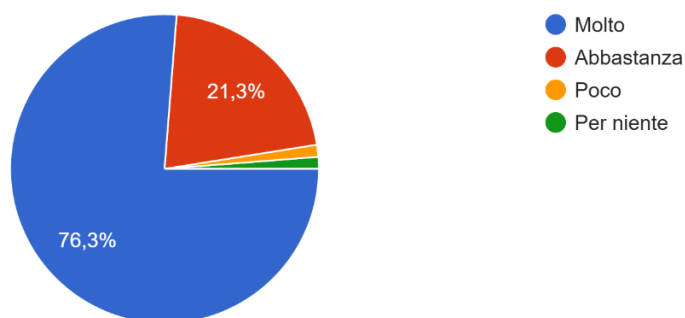
Utilità di una figura di riferimento sempre disponibile

Infine, 80 rispondenti si sono espressi sull'eventuale utilità di avere una figura di riferimento (un infermiere o altra figura sanitaria) sempre raggiungibile per dubbi, problemi e urgenze (Fig. 35). Il **76,3 %** ritiene che sarebbe **molto utile** (61 persone) e il **21,3 %** **abbastanza utile**. Solo 2 rispondenti ritengono poco o per niente utile questo servizio.

Figura 35 Utilità di una figura di riferimento sempre disponibile

Quanto potrebbe essere utile per lei e per la sua famiglia avere una figura di riferimento sempre raggiungibile quando sopraggiungono dubbi, problemi, urgenze?

80 risposte



L'analisi della terza parte del questionario evidenzia alcuni punti critici nell'assistenza ai caregiver di persone con sindrome di Rett:

- **Scarsa percezione di ascolto e rassicurazione:** due caregiver su tre si sono sentiti poco o per niente ascoltati dagli infermieri. Quando l'ascolto è insufficiente, le maggiori mancanze riguardano la relazione con il professionista e il supporto psicologico.
- **Carico assistenziale elevato:** quasi tre quarti degli intervistati dedicano più di 8 ore al giorno all'assistenza e oltre la metà si sente spesso o sempre sopraffatto dalla situazione.
- **Bisogno di informazioni e supporto educativo:** molti caregiver si affidano principalmente al medico o a internet per reperire informazioni e dichiarano di avere bisogno di ulteriori conoscenze. La figura infermieristica è raramente identificata come fonte di informazioni e meno di un terzo ha ricevuto educazione terapeutica.

- **Coordinamento e supporto carenti:** il coordinamento tra professionisti è giudicato perlopiù scarso; la maggioranza non ha ricevuto alcun supporto infermieristico specifico e quasi la metà non si sente coinvolta nel piano assistenziale.
- **Domanda di figure di riferimento:** la quasi totalità dei caregiver vorrebbe avere un professionista sempre raggiungibile per dubbi e problemi, a testimonianza del bisogno di un punto di riferimento chiaro e continuo.

Complessivamente, i dati indicano che i caregiver di pazienti con sindrome di Rett percepiscono l'assistenza infermieristica come insufficiente sia in termini di comunicazione che di supporto pratico ed emotivo.

Potenziare l'educazione terapeutica, il sostegno psicologico e il coordinamento interprofessionale potrebbe migliorare significativamente l'esperienza dei caregiver e la qualità della cura.

4.5 DISCUSSIONE

I risultati di questo studio, raccolti tramite un questionario articolato in più sezioni, consentono di delineare un quadro complesso dell'esperienza dei caregiver di persone con sindrome di Rett (RTT). Nel campione, costituito principalmente da madri intorno ai cinquant'anni con livello di istruzione medio-alto e occupazione eterogenea, l'onere assistenziale ricade quasi sempre sulla famiglia nucleare. Le pazienti assistite sono per la maggior parte ragazze con RTT classica e presentano un ampio range di età, con una prevalenza nella fascia adolescenziale-giovane adulta. Tali caratteristiche riflettono quanto descritto in letteratura: la madre è quasi sempre la figura di riferimento e l'allungamento della sopravvivenza fa sì che la cura si protragga nell'età adulta, con implicazioni significative per la vita lavorativa e sociale dei caregiver.

Nella prima parte del questionario, dedicata all'identificazione delle principali preoccupazioni, i caregiver hanno segnalato in modo pressoché unanime cinque aree prioritarie: disturbi della deambulazione e dell'equilibrio, deficit comunicativo, scoliosi, crisi epilettiche e difficoltà di masticazione/deglutizione. Questi sintomi corrispondono ai “concetti che definiscono la malattia” riportati in letteratura e rappresentano gli aspetti che più incidono sulla qualità di vita della persona con RTT. L'analisi per fasce d'età evidenzia inoltre come i bisogni cambino lungo il ciclo di vita: nella prima infanzia prevalgono le difficoltà motorie e i disturbi gastrointestinali, mentre nell'adolescenza aumentano la frequenza delle convulsioni e la preoccupazione per la scoliosi; in età

adulta diventano più rilevanti disfagia, disturbi respiratori e movimenti anormali. Queste tendenze concordano con studi precedenti che descrivono un'evoluzione dei sintomi con il progredire della malattia e sottolineano la necessità di un'assistenza flessibile e personalizzata.

La seconda parte del questionario ha misurato il burden assistenziale attraverso il Rett Caregiver Inventory Assessment. Il punteggio medio di circa 70 su 130 punti indica un carico complessivo moderato. L'analisi per domini mostra tuttavia che la dipendenza dal tempo (necessità di assistenza continua e mancanza di tempo per sé) e la fatica fisica raggiungono valori elevati, mentre i punteggi emotivi e sociali sono più contenuti. Gli item con i punteggi più alti riguardano la totale dipendenza dell'assistita e la sorveglianza costante, seguiti dalla riduzione della vita sociale e dalla stanchezza fisica; al contrario, sentimenti di imbarazzo, rabbia o risentimento sono riportati raramente. Questo profilo suggerisce che i caregiver tendono ad accettare il proprio ruolo, trovando persino soddisfazione nel prendersi cura della figlia, ma subiscono la mancanza di tempo libero e l'impatto fisico delle cure. Osservazioni simili emergono in altri studi, in cui la dimensione temporale è la più gravosa e il supporto fisico si rivela fondamentale per mitigare l'affaticamento.

La terza sezione del questionario esplora la percezione della figura infermieristica e delle risorse disponibili. Meno di un terzo dei caregiver si è sentito "molto" ascoltato e rassicurato dagli infermieri dopo la diagnosi; tra i motivi di insoddisfazione emergono la scarsa presenza e ascolto del professionista, la carenza di supporto psicologico e di informazioni sulla malattia. Quasi tre quarti dei rispondenti dedicano oltre otto ore al giorno all'assistenza e più della metà si sente spesso o sempre sopraffatto. Il coordinamento tra professionisti è ritenuto scarso e le difficoltà nell'accesso a visite e prescrizioni sono frequenti. Le fonti di informazione principali restano il medico di base o lo specialista, mentre il personale infermieristico è raramente consultato. Solo un terzo dichiara di aver ricevuto educazione terapeutica da un infermiere, e più della metà non ha mai avuto alcun contatto con il personale infermieristico per la gestione quotidiana. Di conseguenza, oltre il 59 % dei caregiver non ha ricevuto supporto infermieristico specifico, e solo una minoranza si sente coinvolta nel piano assistenziale. Tuttavia, l'80 % ritiene che avere una figura di riferimento sempre disponibile sarebbe molto o abbastanza utile. Questi dati mettono in evidenza una notevole discrepanza fra il potenziale ruolo dell'infermiere e l'effettiva presenza nella realtà assistenziale.

L'insieme dei risultati si collega a quanto emerso in letteratura: la sindrome di Rett comporta un carico globale su più fronti – motricità, comunicazione, scoliosi, epilessia, nutrizione e respirazione –

e il caregiver, pur acquisendo una resilienza emotiva, soffre per la continua dedizione di tempo e per la fatica fisica. Nel contempo, le carenze nel supporto infermieristico segnalate dal campione suggeriscono che l'assistenza non è ancora allineata ai bisogni espressi dalle famiglie. È quindi fondamentale potenziare la formazione dei professionisti e definire percorsi di assistenza basati sull'ascolto attivo, sulla continuità e sul coordinamento.

Dal punto di vista operativo, l'implementazione di alcuni interventi appare prioritaria. In primo luogo, è necessario sviluppare programmi di **educazione terapeutica** specifica, in cui gli infermieri formino i caregiver sulle tecniche di gestione delle crisi epilettiche, sull'alimentazione in presenza di disfagia e sull'uso di ausili per la mobilitazione e la comunicazione. In secondo luogo, occorre garantire un **supporto psicosociale** continuo: incontri periodici individuali o di gruppo, eventualmente online, permetterebbero di condividere esperienze, ridurre l'isolamento e individuare precocemente segni di burnout. Infine, la figura dell'**Infermiere Case Manager** rappresenterebbe un riferimento chiaro e continuativo, in grado di coordinare i diversi specialisti, agevolare l'accesso ai servizi e personalizzare il piano di assistenza, rispondendo alla richiesta di una figura sempre reperibile espressa dalla maggior parte dei caregiver. Ulteriori strumenti come teleassistenza, visite domiciliari programmate e centri di competenza per la RTT potrebbero contribuire a migliorare la qualità della cura e a ridurre il burden assistenziale.

In conclusione, la discussione dei risultati dimostra che, nonostante l'ampia dedizione e la resilienza dei caregiver, la sindrome di Rett comporta un impatto importante sulla loro vita e richiede un approccio multidisciplinare e centrato sulla famiglia.

Il potenziamento della competenza infermieristica e l'adozione di modelli di presa in carico integrata rappresentano passi indispensabili per tradurre le evidenze raccolte in pratiche cliniche efficaci e sostenibili.

Cap. 5 - CONCLUSIONI

In conclusione, lo studio ha risposto al quesito di ricerca identificando le principali preoccupazioni cliniche dei caregiver familiari di persone con sindrome di Rett, quantificando il loro carico assistenziale e valutando la percezione della qualità del supporto infermieristico. La maggior parte dei caregiver ha indicato cinque aree prioritarie di preoccupazione riguardo alla persona assistita: difficoltà motorie (deambulazione ed equilibrio), deficit comunicativi, scoliosi, crisi epilettiche e problemi di alimentazione (disturbi di masticazione/deglutizione). Tali problematiche evolvono con l'età della persona: nelle prime fasi di vita prevalgono i disturbi motori e gastrointestinali, nell'adolescenza aumentano le convulsioni e le complicanze ortopediche come la scoliosi, mentre nell'età adulta emergono maggiormente la disfagia e i disturbi respiratori.

Per quanto riguarda il carico assistenziale, i risultati indicano un burden complessivo moderato, con un punteggio medio di circa 70/130 nel questionario RTT Caregiver Inventory. Tuttavia, alcuni aspetti sono particolarmente gravosi: quasi tre quarti dei caregiver dedicano oltre otto ore al giorno alla cura e più della metà riferisce di sentirsi spesso o sempre sopraffatto. Ciò evidenzia che la dimensione temporale e l'affaticamento fisico costituiscono le componenti di burden più rilevanti, mentre sul piano emotivo molti caregiver mostrano resilienza e capacità di adattamento (sentimenti negativi intensi, come rabbia o risentimento verso il proprio ruolo, sono stati riportati raramente).

Dall'indagine emerge inoltre un significativo divario nel supporto infermieristico percepito dai caregiver. Meno di un terzo dei partecipanti si è sentito adeguatamente ascoltato e sostenuto dagli infermieri, e circa il 60% non ha ricevuto alcun supporto infermieristico specifico nel proprio percorso di cura. Solo una minoranza ha beneficiato di interventi di educazione terapeutica da parte di personale infermieristico, a fronte di una larga maggioranza che avrebbe ritenuto molto utile la presenza costante di un referente dedicato (circa l'80% degli intervistati). Questi dati segnalano che il potenziale ruolo dell'infermiere nel team di cura – spesso indicato come figura chiave di collegamento e supporto – non si è ancora concretizzato efficacemente nella realtà assistenziale delle famiglie coinvolte.

Pur fornendo informazioni utili, lo studio presenta alcuni limiti metodologici da considerare. Anzitutto, il campione di caregiver è stato selezionato su base volontaria tra i membri di AIRETT

(associazione di riferimento per la RTT), con un possibile bias di selezione che limita la rappresentatività dei risultati sull'intera popolazione di caregiver di persone con sindrome di Rett. Inoltre, la numerosità contenuta del campione e il disegno osservazionale trasversale dello studio (basato su questionari autocompilati) non consentono di generalizzare ampiamente le evidenze né di stabilire nessi causali. Infine, trattandosi di dati autoriportati, le percezioni dei partecipanti possono essere influenzate da fattori soggettivi o di ricordo. Queste limitazioni invitano alla cautela nell'interpretazione dei risultati, che andranno eventualmente confermati da ricerche future su campioni più ampi e con disegni longitudinali.

Nonostante questi limiti, i risultati dello studio offrono indicazioni preziose per la **pratica clinica infermieristica**. In particolare, evidenziano la necessità di potenziare il sostegno ai caregiver attraverso una maggiore integrazione della figura infermieristica nel percorso assistenziale. È auspicabile l'istituzione di una figura infermieristica dedicata – ad esempio un infermiere *case manager* specializzato nell'ambito delle malattie rare, con particolare focus sulla sindrome di Rett – che assicuri continuità delle cure, coordinamento tra i diversi specialisti e disponibilità costante per le famiglie (funzione di *case management*). Tale figura dovrebbe inserirsi in una **rete strutturata per le malattie rare**, pensata per supportare le famiglie lungo tutto il percorso assistenziale e facilitare la comunicazione e la condivisione di informazioni tra i professionisti coinvolti. Occorre inoltre investire nel rafforzamento della formazione specifica degli infermieri sulle malattie rare e sulle tecniche di comunicazione/counselling, affinché possano offrire ascolto attivo, informazioni chiare sulla patologia e supporto psico-educativo ai caregiver, colmando le lacune emerse in termini di supporto percepito. Parallelamente, andrebbero sviluppati interventi mirati ad alleggerire il carico assistenziale dei caregiver: ad esempio programmi specifici di educazione terapeutica, servizi di sollievo (*respite care*) per fornire sostegno temporaneo, un maggiore supporto **domiciliare** e la creazione di gruppi di auto-mutuo aiuto tra caregiver. Attuare tali misure, alla luce dei bisogni evidenziati dallo studio, potrà contribuire a colmare il divario tra l'assistenza attuale e quella ideale auspicata, migliorando in modo tangibile la qualità dell'assistenza infermieristica e, in ultima analisi, il benessere sia delle persone con sindrome di Rett sia dei loro caregiver.

Questo lavoro di tesi, nato anche da un'esperienza personale di vicinanza a una **“bambina dagli occhi belli”** affetta da Rett, rappresenta per me un tassello fondamentale di crescita professionale e umana.

BIBLIOGRAFIA/SITOGRAFIA

Altieri M.J., Von Kluge S. Family Functioning and Coping Behaviors in Parents of Children with Autism, In Journal of Child and Family Studies, vol.18, pp.83–92, 2008.

Atti del Convegno Internazionale sulla Sindrome di Rett, Siena, 5 – 6 aprile 1991 p.121

Barakat L., Linney J., Children with physical handicaps and their mothers: The interrelation of social support, maternal adjustment, and child adjustment, in Journal of Pediatric Psychology, 17, 725-739, 1992.

Byiers BJ et al. Caregiver Perspectives on Pain Sensitivity and Pain Experience in Rett Syndrome. Can J Pain. 2023; 7(1): 2229400.

Budden Sorojni S., Conoscenza clinica della Sindrome di Rett: quali prospettive, quali cure, Atti del convegno di Lido di Camaiore (LU) del 11 e 12 giugno 2005, in “Vivirett” n.41, settembre 2005, p.9

Burr W. R., Klein S. R., Burr R. G., Doxey C., Harker B., Holman T. B., Martin P. H., et al. (1994). Reexamining family stress: New theory and research. Sage Publications, Inc.

Caldin R., Serra R., Famiglie e bambine con disabilità complessa. Comunicazione della diagnosi, forme di sostegno, sistema integrato di servizi, Fondazione E. Cancan, Padova, 2011.

Chahrour e Zoghbi “Chromatin Remodelling” (trad it “Rimodellamento della cromatina”, Editore Inteach Open, aprile 2013

Chahrour M., Zoghbi H.Y., The Story of Rett Syndrome: from clinic to neurobiology, in “Neuron”, 2007, Nov 8;56(3):422-37. doi: 10.1016/j.neuron.2007.10.001. PMID: 17988628.

Cherchi C., Chiappini E., Chiarini Testa M.B., Banfi P., Veneselli E., Cutrera R., Care Issues in Patients with Rett Syndrome: A Parental Perspective, Children (Basel), 2023, 10(10): 1713, doi: 10.3390/children10101713.

Cianfaglione R. et al., A national survey of Rett syndrome: behavioural characteristics, in Journal of Neurodevelopmental Disorders, n. 7, 2015.

Colella E., Taberna R., Davanti a un bambino inatteso, in “Animazione Sociale”, 2006

Coleman, P.K. and Karraker, K.H. (1997) Self-Efficacy and Parenting Quality: Findings and Future Applications. Development Review, 18, 47-85. <http://dx.doi.org/10.1006/drev.1997.0448>

Croci S., FOXG. La variante congenita della Sindrome di Rett: stato dell'arte e prospettive, Atti del Convegno nazionale AIRETT del 10 e 11 giugno 2022 a Castelnuovo del Garda (VR), in “ViviRett” n. 84, novembre 2022

Cuzzocrea F., Larcan R., Funzionamento della famiglia e sviluppo psico-sociale dei fratelli di individui con disabilità intellettive, in “Psicologia clinica dello sviluppo”; 15(1), 123–153, 2011.

Dabrowska A, Pisula E. Parenting stress and coping styles in mothers and fathers of pre-school children with autism and Down syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2010 Mar;54(3):266-80. doi: 10.1111/j.1365-2788.2010.01258.x. Epub 2010 Feb 8. PMID: 20146741.

Del-Pino-Casado R, Priego-Cubero E, López-Martínez C, Orgeta V. Subjective caregiver burden and anxiety in informal caregivers: A systematic review and meta-analysis. *PLoS One.* 2021 Mar 1;16(3):e0247143. doi: 10.1371/journal.pone.0247143. PMID: 33647035; PMCID: PMC7920375.)

Epstein A., Leonard H., Davis E., Williams K., Reddihough D., Murphy N., et al., Conceptualizing a quality of life framework for girls with Rett syndrome using qualitative methods, *Am J Med Genet A*, 2016, 170(3):645-53.

Folgheraiter F., Scritti scelti. Teoria e metodologia di Social work, Erickson, Trento, 2016

Friedrich WN, Wiltner LT, Cohen DS. Coping resources and parenting mentally retarded children. *Am J Ment Defic.* 1985 Sep;90(2):130-9. PMID: 4050873.

Gerstein ED, Crnic KA, Blacher J, Baker BL. Resilience and the course of daily parenting stress in families of young children with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res.* 2009 Dec;53(12):981-97. doi: 10.1111/j.1365-2788.2009.01220.x. PMID: 19874449; PMCID: PMC2796238.

Hagberg B, Clinical manifestations and stages of Rett syndrome, (Trad. it. Manifestazioni cliniche e stadi nella Sindrome di Rett) In “Mental Retardation and Developmental Research Reviews” 2002, p. 471-479.

Hanefeld F., The clinical pattern of the Rett syndrome, (Trad. it. Quadro clinico della sindrome di Rett) in “Brain and Development”, volume 7 numero 3, anno 1985, p. 15-320-325

Hendrich B. e Bird A., (1998) Identification and characterization of a family of mammalian methyl-CpG binding proteins, *Molecular and Cellular Biology* (trad. it “Identificazione e caratterizzazione di una famiglia di proteine di mammifero che legano il metil-CpG”) in “Molecular and Cellular Biology”, 1998 17(1):59-72. doi:10.1017/S0016672398533307

<https://www.fondazionetelethon.it/cosa-facciamo/ricerca/malattie-studiate/sindrome-di-rett/> del 17/06/2025

<https://www.marionegri.it/magazine/sindrome-di-rett#> del 17/06/2025

<https://www.ospedalemarialuigia.it/psicologia-applicata/burden-del-caregiver/> del 23/8/2025

<https://www.research4life.it/sindrome-di-rett-la-ricerca-e-il-ruolo-fondamentale-del-modello->

animale del 13/06/2025

Hunter K., “The Rett Syndrome Handbook”, (trad. it “Sindrome di Rett” Una mappa per orientare genitori e operatori sulla quotidianità, Vannini Editore, giugno 2005), p. 29-30-96

Kirby D. D., Parenting stress and children’s development : introduction to the special issue, in *Infant and Child Development*, 2005, 111-115. <https://doi.org/10.1002/icd.383>

Kaufmann WE, Percy AK, Neul JL, Downs J, Leonard H, Nues P, et al., Burden of illness in Rett syndrome: initial evaluation of a disorder-specific caregiver survey. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 Aug 13;19(1):296. doi: 10.1186/s13023-024-03313-8. PMID: 39138481; PMCID: PMC11323357.

Kaufmann W.E., Accardo J., Tarquinio D.C., Lane J.B., Cunniff C. Glaze D.G., et al., Burden of illness in Rett syndrome: initial evaluation of a disorder-specific caregiver survey, *Orphanet J Rare Dis*, 2024, 19(1):296, doi: 10.1186/s13023-024-03343-8.

Lane JB, Salter AR, Jones NE, Cutter G, Horrigan J, Skinner SA, et al., Assessment of Caregiver Inventory for Rett Syndrome, in *J Autism Dev Disord*, 2017 Apr, 47(4):1102-1112. doi: 10.1007/s10803-017-3034-3. PMID: 28132121; PMCID: PMC5357458.

Larcen, R., & Cuzzocrea, F. (2011). Funzionamento della famiglia e sviluppo psicosociale dei fratelli di individui con disabilità intellettive [Family functioning and psychosocial adjustment of siblings of children with intellectual disabilities]. *Psicologia Clinica dello Sviluppo*, 15(1), 123–153.

Laurvick CL et al. Physical and mental health of mothers caring for a child with Rett syndrome. *Pediatrics*. 2006; 118(4): e1152-e1164.

Lindberg B., “Retts Syndrom – en kartläggning av psykologiska erfarenheter i Sverige”, Swedish by Stockholm, (trad. It “Capire la Sindrome di Rett - Una guida per genitori, educatori e terapisti”, Edizioni Del Cerro, Gussago (BS) gennaio 2000) p.17-26-49

Marchi C, Importanza del supporto psicologico per famiglie con figli disabili, in *Vivirett*, n. 76, novembre 2018.

Marchi C., La famiglia e lo stress della disabilità, in *Vivirett*, n. 77, maggio 2019

Meloni I., MECPer-3D: un progetto europeo e una nuova prospettiva per i pazienti affetti dalla Sindrome di Rett, Atti del Convegno nazionale AIRETT del 10 e 11 giugno 2022 a Castelnuovo del Garda, in “*ViviRett*”, n. 84, novembre 2022, p. 30

Neul JL, Benke TA, Marsh ED, Suter B, Silveira L, Fu C, et al., Rett syndrome Natural History Study Group. Top Caregiver Concerns in Rett syndrome and related disorders: data from the US Natural History Study. *Res Sq [Preprint]*. 2023 Mar 20;rs.3.rs-2566253. doi: 10.21203/rs.3.rs-2566253/v1. Update in: *J Neurodev Disord*. 2023 Oct 13;15(1):33. doi: 10.1186/s11689-023-09502-z. PMID:

36993737; PMCID: PMC10055548.

Notiziario Vivirett n. 63, dicembre 2012 p. 13

Palacios-Cena D., Famoso-Perez P., Salom-Moreno J., Carrasco-Garrido P., Pèrez-Corrales J., Paras-Bravo P., et al., “Living an Obstacle Course”: A qualitative study examining the experiences of caregivers of children with Rett syndrome, *Int J Environ Res Public Health*, 2019, 16(1):41, doi: 10.3390/ijerph16010041.

Parisi L., Di Filippo T. Roccella M., The Quality of Life in Girl with Rett Syndrome, *Ment Illn.*, 2016, 8(1): 6302, doi: 10.4081/mi.2016.6302.

Pelentsov L. J., Laws T.A., Esterman A.J., The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: a scoping review, *Disabil Health J.* 2015, 8(4): 475-91, doi: 10.1016/j.dhjo.2015.03.009.

Perry A, Sarlo-McGarvey N, Factor DC. Stress and family functioning in parents of girls with Rett syndrome. *J Autism Dev Disord.* 1992 Jun;22(2):235-48. doi: 10.1007/BF01058153. PMID: 1624407.

Pizzorusso T., Nuovi sviluppi nella ricerca sulla sindrome da Deficienza di CDKL5, Atti del Convegno nazionale AIRETT del 10 e 11 giugno 2022 a Castelnuovo del Garda (VR), in “ViviRett” n. 84, novembre 2022

Pizzorusso T., Studi preclinici sulla sindrome CDKL5: nuovi aggiornamenti, Atti del Convegno nazionale AIRETT del 27 e 28 maggio 2017 a Cassano D’Adda (MI), in “ViviRett”, n. 74, settembre 2017

Renieri A., Test genetico per la sindrome di Rett ora disponibile in 7 giorni, in “ViviRett”, n. 63, dicembre 2012, p. 13.

Rodocanachi M., Il carico emotivo dei genitori: uno studio su come padri e madri percepiscono il livello di stress, in “ViviRett”, n. 80, dicembre 2020.

Rolland J. S., Families, illness and disability. An integrative treatment model, New York, Basic Books, 1994.

Romano A., Programma riabilitativo motorio centrato sulla famiglia e supervisionato a distanza, in Vivirett n. 80, dicembre 2020.

Russel P. et al., “Elementi di Genetica”, Editore EdiSES, Napoli, gennaio 2009

Russo S., Neuroni derivati da cellule staminali pluripotenti indotte che esprimono varianti hot-spot del gene MECP2 rappresentative di quadri clinici di varia gravità, Atti del Convegno nazionale AIRETT del 10 e 11 giugno 2022 a Castelnuovo del Garda, in “ViviRett”, n. 84, novembre 2022, p. 12

Semmel ES, Fox ME, Na SD, Kautiainen R, Latzman RD, King TZ. Caregiver- and Clinician-Reported Adaptive Functioning in Rett Syndrome: a Systematic Review and Evaluation of Measurement Strategies. *Neuropsychol Rev.* 2019 Dec;29(4):465-483. doi: 10.1007/s11065-019-09420-9. Epub 2019 Nov 20. PMID: 31748842.)

Singer G.H.S., Ethridge B.L., Aldana S.I., Primary and Secondary Effects of Parenting and Stress Management Interventions for Parents of Children with Developmental Disabilities: A Meta-Analysis, in *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, vol.13, pp. 357 – 369, 2007

Söderström K., Skårderud F., Minding the baby. Mentalization-based treatment in families with parental substance use disorder: Theoretical framework, in *Nordic Psychology*, 61(3), 47-65, 2009.)

Valentine L., Feinauer L.L., Resilience factors associated with female survivors of childhood sexual abuse, in *American Journal of Family Therapy*, 21 (3), 216-224, 1992

Veneselli E., Empowerment delle famiglie, in *Vivirett*, , n. 65, ottobre 2013

Venkatesh K., Psychological stress and coping strategies of the parents of mentally challenged children, in *Journal of the Indian Academy of Applied Psychology*, Vol. 34, No. 2. 227-231, luglio 2008.

Wu C., Chu X., Tang K., Cheng D., Ren L., Caregiving experiences of caregivers of children with rare diseases: a qualitative meta-synthesis”, *Pediatr Nurs*, 2024, 75:31-40, doi: 10.1016/j.pedn.2023.12.003.

Zahorakova D., Rett Syndrome”, Editited by Radzioch, “Chromatin Remodelling, (trad it “Rimodellamento della cromatina”, Editore Inteach Open, aprile 2013

Zappella M, The Rett girls with preserved speech, (trad. it Le ragazze Rett con la parola preservata), in “*Brain and Development*”, n. 2, marzo 1992

ALLEGATI

Allegato 1 (Questionario)

Indagine sui bisogni e sul carico assistenziale dei caregiver nella Sindrome di Rett: il ruolo dell'infermiere come figura di supporto

Buongiorno, sono Emma Vannuccini, laureanda in Scienze Infermieristiche. Questo questionario rientra in uno studio per la mia tesi di laurea e ha l'obiettivo di esplorare il carico percepito dai caregiver di figlie con disabilità, evidenziando anche il possibile ruolo di supporto dell'infermiere.

Il tema mi tocca da vicino: ho avuto una sorella con la Sindrome di Rett e con la mia famiglia, ho fatto parte dell'Associazione Italiana Rett. Per questo credo profondamente nel valore di ascoltare "chi si prende cura" ogni giorno.

Il tuo contributo è fondamentale: le risposte sono anonime e richiederanno solo pochi minuti, ma potranno fare la differenza per far emergere i reali bisogni dei caregiver e promuovere un'assistenza più consapevole e umana.

I dati saranno utilizzati esclusivamente ai fini di ricerca accademica.

Grazie per il tuo tempo.

Età del caregiver (anni):

Sesso del caregiver: Maschio – Femmina - Altro

Grado di parentela del caregiver con la persona affetta da Sindrome di Rett: Madre – Padre - Fratello/Sorella - Nonno/Nonna - Zio/Zia – Badante - Altro

Livello di istruzione del caregiver: Laurea - Università non terminata - Diploma di scuola superiore - Diploma di terza media - Diploma elementare - Nessun titolo di studio - Sconosciuto

Occupazione del caregiver: Libero professionista - Impiegato/a - Casalingo/a - Pensionato/a – Studente - Disoccupato/a

Indicare la diagnosi: RTT classico - RTT atipico

Sesso della persona assistita: maschio - femmina

Età della persona assistita: da 1 a 3 - da 3 a 5 - da 5 a 10 - da 10 a 15 - da 15 a 20 - da 20 a 25 - da 25 a 30 - da 30 a 40 - maggiore di 40

PRIMA PARTE

Indicare le 3 principali preoccupazioni (solo 3) Inserire su 1^ scelta quella che preoccupa di più e successivamente le altre - 1^ scelta - 2^ scelta - 3^ scelta:

-movimenti anormali (diversi dalle stereotipie delle mani) - problemi di camminata / equilibrio anormali
- aggressività verso gli altri - ingestione di aria / gonfiore / gas eccessivo – ansia – stipsi - infezioni frequenti - reflusso gastroesofageo - mancanza di masticazione o deglutizione efficace - mancanza di comunicazione efficace - mancanza di uso delle mani - scarso aumento di peso - problemi con il sonno
- respirazione rapida o trattenere il respiro durante la veglia - movimenti ripetitivi delle mani – scoliosi - episodi di urla – convulsioni - comportamento autolesionista - digrignamento dei denti (durante la veglia)
- capacità visiva - movimenti anormali (diversi dalle stereotipie delle mani) - problemi di camminata / equilibrio anormali - aggressività verso gli altri - ingestione di aria / gonfiore / gas eccessivo – ansia – stipsi - infezioni frequenti - reflusso gastroesofageo - mancanza di masticazione o deglutizione efficace - mancanza di comunicazione efficace - mancanza di uso delle mani - scarso aumento di peso - problemi con il sonno - respirazione rapida o trattenere il respiro durante la veglia - movimenti ripetitivi delle mani – scoliosi - episodi di urla – convulsioni - comportamento autolesionista - digrignamento dei denti (durante la veglia) - capacità visiva

SECONDA PARTE

Scegli la definizione che rappresenta meglio quanto spesso questa affermazione descrive i tuoi sentimenti nelle ultime 2 settimane:

Mai - Raramente - Qualche volta - Abbastanza spesso - Quasi sempre

Sezione: Dipendenza dal Tempo

1. Non ho tempo per svolgere nessun compito per la famiglia.
2. Lei dipende completamente da me per tutte le sue funzioni quotidiane.
3. Devo sorvegliarla costantemente.
4. Non ho tempo da dedicare agli altri membri della famiglia.
5. Non ho un minuto di tempo per me stesso/a.

Sezione: Sviluppo Personale

6. Ho avuto bisogno di affidarmi a un caregiver/assistente/parente per aiutarmi a prendermi cura di mia figlia.
7. Sento che mi sto perdendo la vita.
8. Vorrei poter fuggire da questa situazione.
9. La mia vita sociale ne ha risentito.
10. Mi sento emotivamente svuotato/a per il fatto di prendermi cura di lei.

Sezione: Salute Fisica

11. Non dormo abbastanza.
12. La mia salute ne ha risentito.
13. Prendersi cura di lei mi ha fatto ammalare fisicamente.
14. Mi sento sempre fisicamente stanco/a.

Sezione: Relazioni Sociali

- 15. Non vado più d'accordo con gli altri membri della famiglia come una volta.
- 16. I miei sforzi come caregiver non sono apprezzati dagli altri membri della famiglia.
- 17. Ho avuto problemi nel mio matrimonio (o in un'altra relazione significativa).
- 18. Non vado più d'accordo con gli altri come un tempo.
- 19. Provo risentimento verso altri parenti che potrebbero aiutare ma non lo fanno.
- 20. Non riesco a prestare abbastanza attenzione alla mia relazione con gli altri membri della famiglia, inclusi i fratelli e sorelle di mia figlia.

Sezione: Salute Emotiva

- 21. Non siamo riusciti a portare nostra figlia a cena fuori o ad altre attività piacevoli a causa dei suoi problemi comportamentali.
- 22. Mi sento in imbarazzo per il suo comportamento.
- 23. Mi sento a disagio quando ho amici a casa.
- 24. Mi sento arrabbiato/a a causa delle mie interazioni con lei.
- 25. Anche se è una sfida, crescere mia figlia mi dà anche grande soddisfazione.
- 26. Di recente ho vissuto esperienze che mi hanno dato speranza.

TERZA PARTE

Una volta diagnosticata la sindrome di Rett quanto si è sentito ascoltato e rassicurato dagli infermieri? : Molto – Abbastanza – Poco - Per niente

Se NON ha risposto “molto”, cosa è mancato nella sua esperienza (può indicare più di una risposta):
La relazione con il professionista sanitario (presenza, supporto, ascolto...) - Il tempo a lei dedicato - Il supporto psicologico - Le informazioni (sulla malattia, sulle cure...) - Altro

Quanto spesso si sente sopraffatto/a dalla situazione assistenziale? :
Mai – Raramente – Spesso - Sempre

Quante ore al giorno dedica mediamente all'assistenza della persona affetta da Sindrome di Rett?:
Meno di 4 ore - 4-8 ore - Più di 8 ore

Come valuta il coordinamento tra i vari professionisti sanitari coinvolti nella cura? :
Ottimo – Buono – Sufficiente – Scarso - Assente

Ha mai avuto difficoltà a ottenere visite, prescrizioni o farmaci necessari? :
Molto spesso - A volte - Mai

Parlando delle informazioni che lei attualmente ha sulla malattia e il trattamento, quali sono le fonti o le persone a cui chiede informazioni? : Medico di medicina generale (medico di base) o medico specialista – Infermiere - Ricerca su internet - Ricerche su giornali/riviste/enciclopedie - Altro

Quanto sente di aver bisogno di maggiori informazioni sulla malattia e il suo trattamento? :
Molto – Abbastanza – Poco - Per niente

Nella sua esperienza ha mai incontrato un infermiere che l'ha educata nel trattamento della malattia (educazione terapeutica, informazioni sulla malattia, aiuto a lei e alla sua famiglia...)? :

Si - No

Come valuta l'utilità del ruolo infermieristico nella gestione quotidiana della persona affetta da Sindrome di Rett? :

Molto utile - Abbastanza utile - Poco utile - Non ho mai avuto contatti con un infermiere a riguardo

Ha mai percepito che l'infermiere fosse una figura di supporto per lei, oltre che per la persona assistita? : Si – No - In parte

Ritiene che i professionisti infermieri siano adeguatamente informati su tale malattia? :

Si – No - Non sempre

In quali ambiti ha ricevuto supporto da un infermiere? (risposta multipla possibile) : Educazione alla somministrazione di farmaci - Supporto nella gestione della nutrizione (PEG, disfagia...) - Educazione terapeutica - Supporto nella gestione delle crisi (epilessia, respirazione...) - Supporto emotivo - Nessuno

Quanto si è sentito/a coinvolto/a nel piano assistenziale da parte dell'infermiere? :

Molto – Abbastanza – Poco - Per niente

Quanto potrebbe essere utile per lei e per la sua famiglia avere una figura di riferimento sempre raggiungibile quando sopraggiungono dubbi, problemi, urgenze? :

Molto – Abbastanza – Poco - Per niente

Con la compilazione e l'invio del modulo si autorizza la raccolta delle risposte in forma anonima in base alle attuali norme vigenti sul trattamento dei dati personali e sul rispetto delle privacy (Decreto legislativo 10 agosto 2018, n.101).