

ViviRett

PERIODICO DI INFORMAZIONE E DI
ATTUALITÀ SULLA SINDROME DI RETT



Sommario

INFORRETT

3 Che cos'è la Sindrome di Rett

LETTERA DEL PRESIDENTE

4 Cari Associati...

NOTIZIE DAL CENTRO AIRETT

5 Congratulazioni alle dottoresse!!!

6 "Breaking Barriers in Rett Syndrome Rehabilitation: Innovative Technologies for Cognitive and Motor Treatment, from Tele-Rehabilitation to Virtual Reality and Serious Games"

7 La realtà virtuale come strumento per la riabilitazione dell'arto superiore nella Sindrome di Rett: riduzione delle stereotipie e miglioramento delle abilità motorie

8 La riabilitazione cognitiva a scuola per la Sindrome di Rett: un altro tassello per l'inclusione

10 Scuola interattiva 2024-2025: quando la tecnologia diventa ponte per l'inclusione, l'apprendimento e la relazione

12 Full Immersion per le ragazze con Sindrome di Rett

14 Formazione e interazione: le proposte Airett per accompagnare la scuola e i professionisti nell'A.S. 2025-2026

15 Un passo avanti: Airett è ufficialmente un ente accreditato MIM

TERAPIE

16 Avvio della sperimentazione Mirtarett

18 Aggiornamento sui trial di terapia genica

Aggiornamento su Trofinetide

DAL MONDO DELLA RICERCA

Le novità dal mondo...

19 Meeting scientifico di Boston sulla Sindrome di Rett

Il nuovo Registro di Pazienti europeo per la Sindrome di Rett – RETTX

20 Open Week per la Sindrome Di Rett

21 International Rett Syndrome Conference 2025

22 Incontro "Piacere di conoscerti"

23 Spotlight sulla Ricerca

Bisogni insoddisfatti e assistenza frammentata nella Sindrome di Rett: un appello all'azione in Europa

24 Brava Emma!

L'UNIONE FA LA FORZA

Iniziative a favore di Airett

IN MEMORIA DI...

ASSOCIAZIONE

28 Responsabili regionali

29 Il Consiglio Direttivo e gli organi di controllo Airett

SINDROME DI RETT DA LEGGERE E DA VEDERE

NUMERI UTILI

31 Centri di riferimento Airett

PER ASSOCIARSI AD AIRETT

AIRett (Associazione Italiana Rett)

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

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

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

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

CONSIGLIO DIRETTIVO AIRETT

Presidente: Cristiana Mantovani;

Consiglieri: Lara Begnoni, Mirko Brogioni, Emanuele Mucignato, Rosanna Trevisan

DIRETTORE PROGETTI E CENTRO AIRETT

Lucia Dovigo

INCARICHI ESTERNI AL DIRETTIVO

Katerina Bobyrava e Maria Grazia Donato

ORGANO DI CONTROLLO

Roberto Stanghellini

COMITATO SCIENTIFICO

Prof. Maria Paola Canevini (Neuropsichiatra)

Prof. Rosa Angela Fabio (Psicologa)

Dott. Tommaso Pizzorusso (Genetista)

Prof. Alessandra Renieri (Genetista)

Dott. Marina Rodocanachi (Neurologa/fisiatra)

Dott. Silvia Russo (Genetista)

Prof. Edvige Veneselli (Neuropsichiatra)

INFORMAZIONI UTILI

QUOTE ASSOCIAТИVE GENITORI:

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

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

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

Per effettuare tutti i versamenti di contributi volontari e quote associative

• BONIFICO BANCARIO:

intestato a "A.I.R. - ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT - ONLUS"
Unicredit Spa - Agenzia Verona
Iban IT64P0200811770000100878449
Codice BIC/SWIFT UNCRITM1M01

• BOLLETTINO DI C/C POSTALE:

C/C n. 10976538 intestato ad "AIRett Viale Bracci, 1 - 53100 Siena"

• PAGAMENTI ONLINE

Stripe e PayPal.

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

VIVIRETT

Direttore responsabile: **Marinella Piola - Cristiana Mantovani**

Redazione: **Vicolo Volto San Luca, 16 - 37122 Verona**

email: redazione@airett.it - tel. 331.7126109 - www.airett.it

Editore: AIRett (Associazione Italiana Rett)

V.le Bracci, 1 - Policlinico Le Scotte - Siena

Registrazione presso il Tribunale di Milano n. 392 del 5/07/97

Tariffa Associazioni senza scopo di lucro: "Poste Italiane Spa - Spedizione in abbonamento Postale - D.L. 353/2003 (conv. In L. 27/02/2004 n° 46) art. 1 - comma 2 - DCB Milano

Stampa: Tipografia Valsecchi - Erba

Ricezione del materiale per la pubblicazione sulla rivista

• inviare il materiale in formato digitale a: redazione@airett.it

• Per informazioni: Cell. 331.7126109

Che cos'è la Sindrome di Rett?

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

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

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

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

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



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

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

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

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



Care famiglie,

quest'anno sta per terminare portandosi via un altro pezzetto di vita insieme.

Emozioni, fragilità, cadute, perdite, ma anche successi, nuove speranze, grandi progetti.

Abbiamo finanziato ed alimentato con tutte le energie possibili la Ricerca.

Ci è capitato di fermarci per ricominciare più forti di prima.

Airett è un'associazione è vero, ma è costituita da genitori e come tali siamo ogni giorno diversi e pur sempre frangibili.

La visione e la determinazione insieme alla trasparenza hanno, nel tempo, contraddistinto l'essenza di Airett.

Oggi abbiamo l'orgoglio di cercare in ogni azione il suo consolidamento.

Ci aspetta un anno ricco di novità, ma siamo scaramantici e aspettiamo...

Ringrazio ognuno di voi, gli insegnanti, gli educatori, i medici, chiunque si metta a servizio delle nostre famiglie.

Ringrazio Lucia Dovigo e l'équipe del centro, la segreteria, i ricercatori, i tecnici e tutto il comitato scientifico.

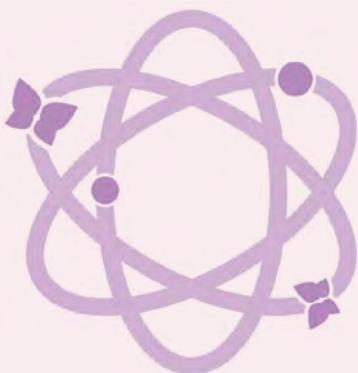
Ringrazio il Direttivo e tutti i collaboratori regionali.

Su tutti, i nostri Occhi Belli che rendono possibile l'impossibile.

*Saremo felici di ritrovarvi nel 2026 al nostro incontro più importante: **il Convegno Airett...***

Il nostro sguardo è sempre al cielo e alle nostre stelle lassù.

Cristiana Mantovani
Presidente AlRett



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

Congratulazioni alle dottoresse!!!



Congratulazioni!!!!!!

AIRETT è orgogliosa di celebrare con tutti voi le dottoresse Samantha Giannatiempo e Martina Semino che hanno concluso il loro dottorato di ricerca, entrambe supportate dalla nostra associazione e da Tice – Cooperativa Sociale.

La dottessa **Samantha Giannatiempo** ha terminato nel 2023 il suo dottorato in Scienze della persona e della formazione con l'Università Cattolica di Milano, con una tesi intitolata **"Strumenti di empowerment: la teleriabilitazione, la scuola interattiva e la fiaba per potenziare i processi cognitivi nella Sindrome di Rett"**.

Il punto di partenza è stata la convinzione – supportata dalla Teoria della Modificabilità Cognitiva Struturale di Feuerstein – che ogni essere umano può apprendere e trasformarsi, in qualsiasi fase della vita. Anche in presenza di compromissioni gravi, esiste uno spazio prezioso per la crescita, l'apprendimento e la comunicazione.

La ricerca si è basata sull'utilizzo di strumenti tecnologici per stimolare le abilità cognitive residue. In par-

ticolare, sono stati analizzati e sperimentati tre strumenti:

- La teleriabilitazione cognitiva, per rendere possibile un training personalizzato anche a distanza;
- La scuola interattiva, come spazio di apprendimento digitale adattato e inclusivo;
- Le fiabe digitali in formato Serious Game, per coinvolgere e stimolare attraverso il gioco narrativo.

I risultati sono stati promettenti e incoraggianti. Le tecnologie, infatti, se progettate con attenzione, possono davvero favorire nuove connessioni cognitive e relazionali, accendendo possibilità dove spesso si pensa non ce ne siano.

Questo è stato dimostrato anche nel progetto della dott.ssa **Martina Semino**, la quale

ha concluso il suo percorso e conseguito il dottorato in Neuroscienze Cliniche e Sperimentali presso l'Università di Genova.

La sua tesi, dal titolo **"Breaking Barriers in Rett Syndrome Rehabilitation: Innovative Technologies for Cognitive and Motor Treatment, from Tele-Rehabilitation to Virtual Reality and Serious Games"**, ha esplorato l'utilizzo di tecnologie innovative – dalla teleriabilitazione alla realtà virtuale e ai serious games – nella riabilitazione della Sindrome di Rett, con l'obiettivo di migliorare concretamente la qualità della vita delle pazienti e delle loro famiglie.

E, per rendere il momento ancora più speciale, Martina è stata proclamata con la piccola Mia in braccio.

Grazie per il lavoro che avete svolto e per portare avanti l'idea che **TUTTI POSSONO APPRENDERE E CRESCERE.** ■

*Per approfondire
clicca sul
QR Code o
inquadralo con
il telefono*

*Per approfondire
clicca sul
QR Code o
inquadralo con
il telefono*

“Breaking Barriers in Rett Syndrome Rehabilitation: Innovative Technologies for Cognitive and Motor Treatment, from Tele-Rehabilitation to Virtual Reality and Serious Games”

Martina Semino,
Centro AlRett Ricerca e Innovazione, Verona – Centro di Apprendimento e Ricerca TICE, Piacenza

La Sindrome di Rett (RTT) è una condizione neuroevolutiva rara e complessa che porta a una progressiva perdita delle competenze cognitive, motorie e comunicative. Sebbene la riabilitazione rappresenti uno strumento essenziale per contrastare l'evoluzione dei sintomi e mantenere le abilità residue, il tradizionale percorso terapeutico è spesso ostacolato da numerose barriere: gravi limitazioni motorie, ridotta capacità di attenzione, necessità di interventi frequenti e intensivi, difficoltà negli spostamenti, carico fisico ed emotivo sulle famiglie e disponibilità limitata di strutture specializzate.

In questo contesto, si è resa sempre più urgente la ricerca di metodologie innovative capaci di rendere la riabilitazione più accessibile, sostenibile ed efficace.

La tesi approfondisce il ruolo delle tecnologie avanzate come strumento per superare tali difficoltà. Dopo un'ampia introduzione dedicata alla comprensione della sindrome, ai suoi aspetti clinici e genetici, e ai principi teorici dell'apprendimento e del potenziamento cognitivo – come la neuroplasticità, la mediazione educativa e il ruolo dell'ambiente arricchito – il lavoro si concentra sull'applicazione di strumenti tecnologici alla riabilitazione.

La parte sperimentale presenta un percorso di innovazione progressiva che comprende piattaforme di tele-riabilitazione, sistemi di realtà virtuale immersiva e serious games progettati per stimolare abilità motorie e cognitive.

Gli studi analizzati mostrano come la tele-riabilitazione possa ridurre gli ostacoli logistici e aumentare la frequenza degli interventi, mentre la realtà virtuale permetta di coinvolgere le persone con RTT in attività motorie motivate, strutturate e adattabili. Allo stesso modo, i serious games basati su eye-tracking e ambienti interattivi si rivelano strumenti efficaci per potenziare attenzione, memoria, motivazione e competenze linguistiche.

Nel complesso, la tesi evidenzia come le tecnologie digitali rappresentino un'opportunità concreta per ripensare la riabilitazione nella Sindrome di Rett, rendendola più flessibile, personalizzata e partecipativa.

L'integrazione tra innovazione tecnologica e approcci riabilitativi tradizionali offre nuove prospettive per migliorare la qualità della vita delle persone con RTT e alleggerire il carico quotidiano delle famiglie e dei caregiver. ■



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

La realtà virtuale come strumento per la riabilitazione dell'arto superiore nella Sindrome di Rett: riduzione delle stereotipie e miglioramento delle abilità motorie

Martina Semino,
Centro Airett Ricerca e Innovazione, Verona – Centro di Apprendimento e Ricerca TICE, Piacenza

Il Centro Airett ha il piacere di annunciare che è stato pubblicato, sulla rivista scientifica *Pediatric Reports*, l'articolo: *"La Realtà Virtuale come Strumento per la Riabilitazione dell'Arto Superiore nella Sindrome di Rett: Riduzione delle Stereotipie e Miglioramento delle Abilità Motorie"*.

Lo studio è stato possibile grazie alla collaborazione con l'Università di Genova, in particolare con la dott.ssa Manuela Chessa e il dott. Matteo Martini e con l'Università di Cagliari con la dott.ssa Giulia Pili e il dott. Danilo Pani. La componente ingegneristica e informatica dell'equipe ha permesso di costruire un software basato sulle reali necessità delle bambine e ragazze individuate dallo staff Airett.

La sinergia tra terapisti, genitori e ingegneri ha portato alla realizzazione del software e al funzionamento della componente hardware necessari allo svolgimento del progetto.

In particolare, la strumentazione ha incluso un PC ad alte prestazioni, una stereocamera in grado di tracciare i movimenti della parte superiore del corpo e interagire con il software, un click4all collegato a due superfici conduttrive per il task di raggiungimento.

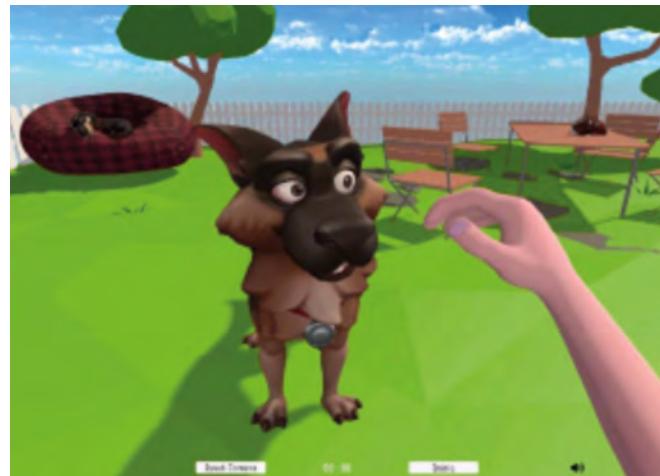
Il funzionamento del software permette di allenare il movimento di raggiungimento e l'interruzione delle stereotipie delle mani attraverso un sistema virtuale di feedback uditivo e visivo.

Le due abilità sono state allenate in setting virtuali distinti:

- Una cameretta e un giardino per il task di reaching
- Un teatro per il task di separazione delle mani.

Nel task di reaching alle bambine è stato chiesto di suonare uno strumento musicale o accarezzare un cagnolino, mentre nel task di separazione delle mani è stato chiesto di aprire le tende del teatro per vedere un video musicale.

Questo progetto rappresenta un traguardo significativo, soprattutto in questo momento storico in cui le nuove tecnologie stanno emergendo come strumenti quasi rivoluzionari nello studio e nell'applicazione



della riabilitazione motoria per un ampio spettro di patologie. Possiamo finalmente affermare che queste innovazioni si rivelano non solo promettenti, ma concretamente efficaci anche nel delicato e prezioso percorso riabilitativo delle nostre bimbe e ragazze, offrendo loro nuove opportunità di crescita, autonomia e benessere.

In particolare lo studio ha evidenziato che un programma di riabilitazione di 40 sedute basato sulla Realtà Virtuale applicato a 10 pazienti ha portato ad una riduzione delle stereotipie delle mani in frequenza e intensità, ad un miglioramento dei tempi di risposta per le richieste di raggiungimento di oggetti e di separazione delle mani, ad un aumento delle prestazioni corrette nelle richieste di funzionalità delle mani e ad una buona generalizzazione di questi risultati anche nella vita quotidiana.

Anche l'engagement, l'attenzione sostenuta e l'autonomia sono migliorati durante le sessioni, mentre l'indice di motivazione si è mantenuto stabile, indicando un buon livello di coinvolgimento fin dall'inizio. ■

**Per approfondire
clicca sul
QR Code o
inquadralo con
il telefono**

La riabilitazione cognitiva a scuola per la Sindrome di Rett: un altro tassello per l'inclusione

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

In questo articolo desideriamo condividere con voi uno dei nostri ultimi lavori scientifici, recentemente pubblicato sulla rivista internazionale *Children* (Fabio, Giannatiempo, Perina, 2025), dal titolo: **"At-School Telerehabilitation for Rett Syndrome: Support Teachers Driving Cognitive and Communication Progress in a Randomized Trial"**.

Lo studio è stato realizzato dall'equipe del Centro AlRett di Verona, sotto la direzione scientifica della prof. ssa Rosa Angela Fabio dell'Università di Messina. Il progetto nasce dalla consapevolezza che molte bambine e ragazze con Sindrome di Rett, pur frequentando la scuola, non sempre hanno accesso a interventi cognitivi e comunicativi realmente strutturati e personalizzati. Da questa esigenza è nato un percorso sperimentale di tele-riabilitazione cognitiva e comunicativa a scuola, pensato per essere accessibile, sostenibile e integrato nella quotidianità scolastica. In questo articolo, desideriamo condividere i risultati di questa esperienza.

Abbiamo coinvolto 24 bambine e ragazze con diagnosi di Sindrome di Rett, suddivise in due gruppi:

- Un gruppo ha seguito interventi cognitivi in presenza, come avviene nella prassi più tradizionale;
- L'altro ha ricevuto un intervento innovativo: un programma di tele-reabilitazione, svolto a scuola, con l'insegnante di sostegno e la guida a distanza di un terapista specializzato.

Il percorso è durato sei mesi e ha previsto tre incontri a settimana, durante l'orario scolastico. Le attività hanno riguardato due aree fondamentali:

- Abilità cognitive di base: riconoscimento degli oggetti, comprensione dello spazio e del tempo, relazioni causa-effetto, categorizzazione;
- Abilità comunicative: espressione dei bisogni, comprensione di gesti e immagini, vocalizzazioni e utilizzo di supporti visivi.

Ogni bambina ha seguito un programma personalizzato, adattato al proprio profilo funzionale. Dall'analisi dei risultati è emerso che entrambi i gruppi – sia quello in presenza sia quello in telereabilitazione – hanno mostrato miglioramenti significativi nelle abilità cognitive e comunicative.



Tuttavia, il gruppo che ha seguito la tele-riabilitazione ha evidenziato progressi leggermente superiori in alcune aree, in particolare:

- Espressione verbale (vocalizzazioni appropriate);
- Comprensione delle relazioni causa-effetto;
- Comprensione di concetti spaziali, come "sopra/sotto", "vicino/lontano".

Inoltre, i miglioramenti sono stati osservati già nei primi tre mesi di trattamento e si sono mantenuti nel tempo, anche dopo una pausa estiva di tre mesi senza interventi strutturati. Un altro dato importante riguarda la relazione tra abilità cognitive e comunicative: chi migliorava nelle competenze cognitive, tendeva anche a migliorare nella comunicazione, a conferma del legame stretto tra questi due aspetti dello sviluppo.

Lo studio è stato pensato per integrarsi nel contesto scolastico, proprio perché la scuola è uno dei luoghi più importanti per promuovere lo sviluppo e l'autonomia delle bambine con Sindrome di Rett. Spesso nell'intervento scolastico le attività si concentrano soprattutto sugli aspetti motori o sull'autonomia personale, trascurando invece l'aspetto cognitivo e comunicativo, che è invece fondamentale per una partecipazione attiva.

Con questo progetto abbiamo voluto dimostrare che, **con il giusto supporto formativo per gli insegnanti e con strumenti accessibili**, è possibile proporre **interventi cognitivi personalizzati anche a scuola**, senza la necessità di recarsi in un centro specializzato.

Un elemento centrale del progetto è stato il coinvolgimento degli insegnanti di sostegno, i quali hanno ricevuto una formazione specifica attraverso il corso che AIRETT ogni anno scolastico attiva per supportare le famiglie, gli insegnanti e i terapisti, e che hanno svolto un ruolo attivo nella realizzazione delle attività.

Le famiglie sono state coinvolte regolarmente e incoraggiate a riproporre alcune attività a casa, rafforzando così il percorso educativo tra scuola e famiglia.

Il livello di soddisfazione di genitori e insegnanti è stato molto alto: oltre il 90% dei genitori ha dichiarato di sentirsi coinvolto e soddisfatto, e la maggior parte degli insegnanti ha valutato positivamente la facilità di utilizzo della piattaforma e la qualità della relazione con il team terapeutico.

Conclusioni

La **tele-riabilitazione cognitiva a scuola** si è dimostrata **uno strumento efficace, accessibile e sostenibile**. I risultati ottenuti indicano che è possibile migliorare le abilità cognitive e comunicative delle bambine con Rett anche in contesti scolastici ordinari, con l'uso di strumenti digitali e il coinvolgimento degli insegnanti.



Questo tipo di approccio può rappresentare una risorsa preziosa soprattutto per quelle famiglie che vivono lontano da centri specializzati, o che faticano a garantire continuità agli interventi in presenza.

Il nostro obiettivo ora è estendere questo modello, promuovere la formazione degli insegnanti, e costruire reti di collaborazione tra scuola, famiglia e terapisti per garantire a ogni bambina con Rett un percorso educativo e riabilitativo che sia realmente inclusivo e personalizzato. ■

**Per approfondire
clicca sul
QR Code o
inquadralo con
il telefono**



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

Scuola interattiva 2024-2025: quando la tecnologia diventa ponte per l'inclusione, l'apprendimento e la relazione

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

Anche per l'anno scolastico 2024/2025, grazie al fondamentale sostegno dei Fondi dell'Otto per Mille di Tavola Valdese, è stato possibile portare avanti con entusiasmo e successo il progetto **"Scuola Interattiva"**, promosso da AIRETT. Un'iniziativa che ha saputo unire tecnologia, educazione e cura in un percorso condiviso che ha coinvolto bambine e ragazze provenienti da tutta Italia, creando una vera e propria rete educativa e relazionale.

Il progetto ha preso avvio nel mese di ottobre 2024 e si è sviluppato lungo l'intero anno scolastico, per concludersi nell'ultima settimana di maggio 2025. Settimana dopo settimana, circa trenta bambine e ragazze si sono collegate direttamente dalle proprie scuole o dai centri diurni per partecipare agli incontri, accompagnate dalle loro insegnanti ed educatrici. Il tutto si è svolto in modalità online, con il coordinamento e la conduzione delle terapiste di AIRETT, che hanno garantito la qualità, la coerenza e l'accessibilità delle

attività proposte. Ogni incontro, della durata di circa un'ora, è stato accuratamente preparato dalle terapiste, che settimanalmente hanno realizzato materiali didattici in formato PowerPoint, successivamente condivisi durante la diretta e inviati alle scuole per un utilizzo autonomo o per il rinforzo degli apprendimenti. Le lezioni, pur cambiando nei contenuti tematici, hanno mantenuto sempre una struttura fissa e funzionale, pensata per garantire alle bambine una routine stabile e riconoscibile. Gli incontri iniziavano con una canzone di saluto, seguita dall'appello, per poi proseguire con l'ascolto di una storia in CAA (Comunicazione Aumentativa e Alternativa), domande di comprensione, un'attività centrale spesso legata ai contenuti della storia, un video finale di potenziamento motorio o logopedico, e infine il saluto conclusivo.

Il cuore del progetto è stato proprio nella **personalizzazione**: ogni attività è stata adattata alle abilità e agli obiettivi specifici di ciascuna bambina. Alcune hanno ripassato concetti cognitivi di base; altre si sono



esercitate con AMELIE, uno strumento tecnologico avanzato per la comunicazione aumentativa e il potenziamento cognitivo; un piccolo gruppo si è concentrato, invece, sullo sviluppo dei prerequisiti della letto-scrittura. Questo ha permesso a tutte di sentirsi protagoniste attive del proprio apprendimento, in un clima di accoglienza e valorizzazione della diversità. Uno degli elementi più innovativi e significativi della Scuola Interattiva è stato l'uso dell'eyetracker, una tecnologia che consente di interagire con lo schermo e con i materiali didattici attraverso il solo movimento oculare. Per bambine e ragazze con Sindrome di Rett, che spesso hanno difficoltà motorie complesse, questa tecnologia rappresenta una chiave d'accesso alla comunicazione, all'espressione e alla partecipazione. Grazie all'eyetracker, molte delle partecipanti hanno potuto rispondere alle domande, scegliere tra immagini, seguire con attenzione i contenuti e comunicare in modo attivo durante le lezioni.

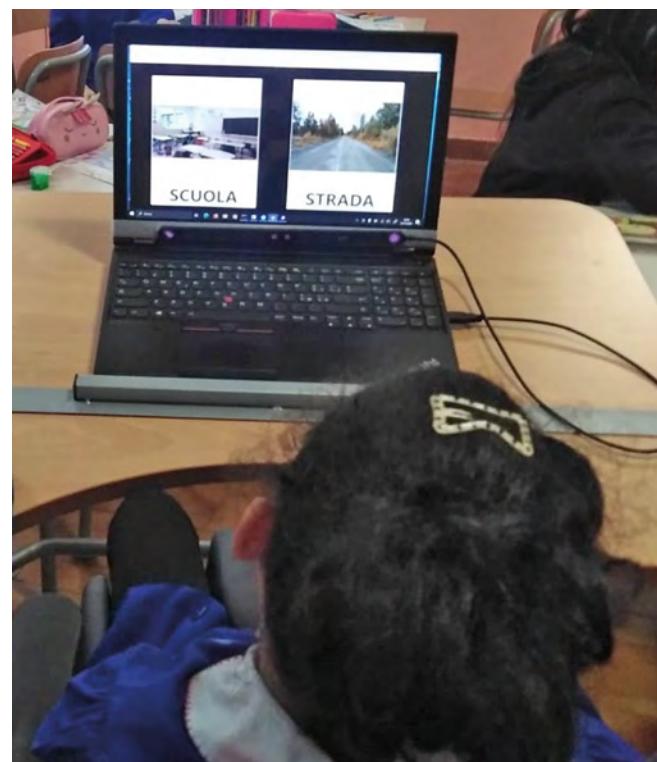
Oltre agli aspetti strettamente didattici, la Scuola Interattiva ha rappresentato uno spazio relazionale estremamente prezioso. Gli incontri settimanali hanno permesso alle bambine di vedersi, conoscersi, interagire. In un tempo in cui l'isolamento è spesso una condizione vissuta da chi affronta la disabilità, questi momenti hanno offerto occasioni autentiche di socializzazione, condivisione e appartenenza ad un gruppo.

Parallelamente, anche per insegnanti ed educatrici il progetto si è rivelato un'opportunità formativa significativa. Partecipare agli incontri ha permesso loro di osservare modelli di intervento, ricevere suggerimenti pratici, confrontarsi con le terapiste e con altre colleghi, creando una rete di supporto e scambio professionale. La Scuola Interattiva si è così trasformata anche in un laboratorio di formazione continua, capaci di offrire supervisione e guida nella costruzione di proposte educative sempre più inclusive ed efficaci.

Prima della conclusione del progetto, AIRETT ha somministrato un questionario online, in forma anonima, agli insegnanti e alle educatrici che hanno partecipato al percorso. L'obiettivo era raccogliere opinioni, impressioni e suggerimenti per migliorare ulteriormente l'esperienza della Scuola Interattiva. Le risposte ricevute hanno restituito un quadro molto positivo: gli operatori scolastici hanno apprezzato la qualità delle proposte, la chiarezza dei materiali, l'organizzazione e la continuità del progetto. Alcuni spunti critici e suggerimenti costruttivi sono stati raccolti con interesse, poiché rappresentano un'importante base per l'evoluzione futura del progetto. Il desiderio di continuare, migliorare e ampliare l'iniziativa è stato espresso in modo chiaro e condiviso.

Guardando a questo percorso, è naturale sentire soddisfazione e gratitudine per quanto realizzato. La Scuola Interattiva non è solo un progetto educativo: è una comunità, un luogo – anche se virtuale – in cui

ogni bambina trova spazio, attenzione e valore. Un percorso fatto di relazioni che crescono nel tempo, di professionalità che si incontrano, di famiglie e scuole che si sentono meno sole. Il nostro auspicio è che questa esperienza non resti un episodio isolato, ma possa proseguire, strutturarsi sempre di più, raggiungere nuove scuole, nuove bambine, nuove famiglie. Perché, quando l'educazione incontra la tecnologia e si mette al servizio della relazione, ciò che nasce non è solo apprendimento, ma un vero cambiamento culturale. ■



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

Full Immersion per le ragazze con Sindrome di Rett

Martina Semino,
Centro AIRETT Ricerca e Innovazione, Verona – Centro di Apprendimento e Ricerca TICE, Piacenza

Nel corso di tre giornate interamente dedicate alla ricerca sperimentale, sono state realizzate numerose attività di analisi, valutazione e sperimentazione che hanno coinvolto le nostre bambine e ragazze. L'obiettivo principale è stato quello di approfondire in modo sistematico le loro capacità visive, motorie e comportamentali e di testare nuove tecnologie progettate per supportare sia la valutazione clinica sia gli interventi riabilitativi innovativi.

L'iniziativa, frutto della collaborazione tra i professionisti AIRETT e i ricercatori delle Università di Genova, Cagliari e Messina, ha rappresentato un modello di integrazione tra competenze cliniche, riabilitative e ingegneristiche. La presenza di un'équipe altamente specializzata — composta da psicologi, neuropsicomotricisti, ingegneri biomedici, ortotisti, fisioterapisti e ricercatori accademici — ha permesso di adottare un approccio multidimensionale, in cui ogni figura ha contribuito con osservazioni specifiche e complementari.

Nelle prime sessioni, l'attenzione si è concentrata sull'analisi delle capacità visive tramite l'eye-tracker durante la somministrazione di test creati appositamente per la

popolazione RTT, calibrati sulle esigenze percettive e cognitive delle partecipanti. Questi test hanno permesso di valutare la sensibilità agli stimoli, la preferenza visiva, la velocità di orientamento oculare e la capacità di mantenere l'attenzione nel tempo. I dati raccolti sono risultati preziosi per comprendere più a fondo le strategie visive spontanee e per progettare interventi riabilitativi su misura.

Parallelamente è stata avviata una sessione specifica dedicata allo studio del cammino e alla riabilitazione motoria, realizzata tramite un treadmill integrato con un gioco di realtà virtuale immersiva. In questo contesto, il movimento è stato guidato e incentivato da un ambiente virtuale interattivo che ha tradotto i passi delle ragazze in azioni all'interno di un gioco. Questo approccio, oltre a fornire parametri biomeccanici oggettivi (come lunghezza del passo, simmetria, ritmo e postura), ha reso l'esperienza più coinvolgente e gratificante, favorendo una partecipazione attiva e prolungata rispetto alla terapia tradizionale. Queste prove rappresentano la fase iniziale di un più ampio progetto sperimentale.



Un ulteriore filone ha riguardato l'analisi delle stereotipie motorie tipiche della Sindrome di Rett. A tale scopo, sono stati utilizzati sensori e protocolli di osservazione finalizzati a raccogliere dati necessari allo sviluppo di un tutore intelligente. Questo dispositivo, attualmente in fase di progettazione, sarà in grado di riconoscere automaticamente la comparsa di movimenti ripetitivi e di attivare un sistema di feedback correttivo per ridurne frequenza e intensità. Tale innovazione rappresenta un passo importante verso strumenti indossabili capaci di sostenere le ragazze nella vita quotidiana, migliorando autonomia, comfort e partecipazione alle attività.

A completamento delle attività, ogni partecipante è stata sottoposta a una valutazione ortottica specialistica, che ha fornito informazioni dettagliate sui parametri oculari. Questi dati sono stati integrati con le misurazioni digitali dell'eye-tracker, offrendo una visione più completa e precisa del profilo visivo delle ragazze.

Le tre giornate hanno rappresentato non solo un momento di grande valore scientifico, ma anche un'importante occasione umana e professionale: un confronto diretto tra discipline diverse, uno scambio ricco di competenze e prospettive e un'opportunità per consolidare nuove direzioni di ricerca e intervento.

Un enorme grazie a tutti i professionisti che hanno reso possibile questo appuntamento:

- la prof.ssa Rosa Angela Fabio (Università di Messina)
- Matteo Martini e Andrea De Filippis (Università di Genova), seguiti dalla prof.ssa Manuela Chessa
- Maria Elena Lai, Giulia Pili e Malek Elmi (Università di Cagliari), seguite dal prof. Danilo Pani

- la fisioterapista Lucia Etrari
- l'ortottista Francois Vigneux

Grazie alla diretrice del Centro Airett Lucia Dovigo, per la visione e il sostegno costante.

Infine, grazie alle famiglie che sono sempre al centro dei nostri percorsi e alle loro principesse guerriere.

Due giornate che segnano l'inizio di nuove sfide e nuove speranze, insieme, per crescere ancora! ■



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

Formazione e interazione: le proposte Airett per accompagnare la scuola e i professionisti nell'A.S. 2025-2026

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

Gent.mi Associati,

anche quest'anno AIRETT rinnova il proprio impegno nel sostenere la crescita educativa e il benessere dei nostri "Occhi Belli" attraverso due importanti iniziative formative rivolte a insegnanti, terapisti ed educatori. L'obiettivo è quello che da sempre ci guida: offrire strumenti concreti, conoscenze aggiornate e una rete di supporto competente, affinché si possa trovare, a scuola o nei contesti di cura, adulti preparati e capaci.

1. Corso Online AIRETT 2025-2026

Il primo progetto, completamente rinnovato nei contenuti, è il Corso Online AIRETT 2025-2026.

Si tratta di un percorso flessibile e accessibile, pensato per accompagnare insegnanti, terapisti, educatori e genitori nello sviluppo di competenze teoriche e pratiche specifiche sulla Sindrome di Rett. Il corso affronta temi centrali per il lavoro quotidiano: dal quadro clinico alla valutazione funzionale, dal potenziamento cognitivo alla Comunicazione Aumentativa Alternativa, dalla motricità agli aspetti nutrizionali, fino all'uso delle tecnologie come mediatori comunicativi e relazionali. Le 27 lezioni, organizzate in 7 aree tematiche, sono curate dall'équipe del Centro AIRETT, formata da professionisti competenti.

Questa edizione introduce uno strumento innovativo e prezioso: la Checklist di Assessment Globale (AGR), creata per osservare, documentare e monitorare le capacità e i bisogni delle persone con Sindrome di Rett. Articolata in dieci macro-aree, la AGR permette di valutare abilità cognitive, comunicative, motorie, comportamentali e sociali, offrendo a professionisti e caregiver una guida chiara nella pianificazione degli interventi personalizzati.

Le lezioni sono gratuite per gli specialisti che seguono famiglie associate AIRETT e le iscrizioni sono aperte sino al 31 dicembre 2025.

Gli insegnanti ricoprono un ruolo fondamentale nel percorso di crescita scolastica.

Per questo AIRETT, ente accreditato dal Ministero dell'Istruzione e del Merito (MIM), propone percorsi che non solo rispondono ai bisogni reali dei professionisti, ma che possono essere riconosciuti come formazione obbligatoria all'interno del loro sviluppo professionale.



Investire in formazione significa investire nel futuro, e, come sempre, AIRETT continua a farlo insieme a voi.

2. Corso di formazione online in modalità teorica e pratica per la Scuola – A.S. 2025-26. L'evoluzione della Scuola Interattiva AIRETT: Strategie educative e riabilitative per l'inclusione delle persone con Sindrome di Rett

Il secondo percorso è una versione rinnovata e potenziata della storica Scuola Interattiva, che nel tempo è diventata un punto di riferimento per molti insegnanti. Il Corso di formazione online per la Scuola propone un approccio strutturato che combina lezioni teoriche, momenti applicativi e indicazioni operative utili alla quotidianità scolastica.

Il programma aiuta i docenti a leggere in modo più approfondito i bisogni educativi per i soggetti con Sindrome di Rett, fornendo strumenti per progettare percorsi realmente personalizzati, in un'ottica di collaborazione costante con famiglie e terapisti.

Le iscrizioni per questa edizione sono già chiuse, segno dell'interesse crescente e della sensibilità del mondo scolastico verso la nostra realtà. ■

**PER L'ACQUISTO DEL
VOLUME "CHECKLIST AGR"
CLICCA SUL QR CODE O
INQUADRALO
CON IL TELEFONO**

Un passo avanti: Airett è ufficialmente un ente accreditato MIM

TUTTE LE NOVITÀ SUL NUOVO CORSO

Emanuela Riccio

Centro AIRett Ricerca e Innovazione, Verona – Centro di Apprendimento e Ricerca TICE, Piacenza

L'accreditamento di AIRETT secondo la normativa 170/2016 del Ministero dell'Istruzione e del Merito (MIM) rappresenta un traguardo di grande valore, non soltanto per l'associazione ma anche per tutti i professionisti, le famiglie e gli operatori che ogni giorno scelgono di formarsi attraverso i suoi percorsi. La legge 170/2016 definisce criteri rigorosi per il riconoscimento degli enti qualificati nella formazione, stabilendo standard elevati relativi alla qualità didattica, alle competenze dei docenti, alla solidità metodologica, alla capacità organizzativa e alla continuità dell'offerta. Aver ottenuto questo riconoscimento significa aver superato un processo di valutazione attento e trasparente che conferma l'impegno costante di AIRETT nel proporre una formazione seria, scientificamente fondata e orientata al miglioramento delle pratiche educative, riabilitative e cliniche legate alla Sindrome di Rett.

Questo accreditamento rafforza ulteriormente il ruolo dell'associazione come punto di riferimento nazionale nella diffusione di conoscenze aggiornate e nella valorizzazione delle competenze professionali. Non si tratta soltanto di un titolo ministeriale, ma di una garanzia concreta per chi sceglie di affidarsi ai percorsi formativi di AIRETT. Partecipare alle attività di un ente accreditato significa acquisire competenze riconosciute e spendibili nel proprio percorso professionale, con la certezza che la formazione ricevuta si fonda su basi solide e verificabili.

Dal punto di vista dell'associazione, questo riconoscimento costituisce un attestato di credibilità che contribuisce a rafforzare la missione di AIRETT, rispondendo ai bisogni reali di famiglie, scuole e centri riabilitativi.



In quest'ottica di crescita, trasparenza e qualità formativa, AIRETT ha deciso di sviluppare un nuovo percorso specificatamente dedicato al mondo scolastico e ai professionisti dell'educazione, proponendo **il corso "Strategie educative e riabilitative per l'inclusione di bambini con Sindrome di Rett"**. Il corso nasce con l'obiettivo di accompagnare gli insegnanti nella progettazione di interventi inclusivi personalizzati, nella conoscenza approfondita delle caratteristiche cliniche e comunicative della sindrome e nell'utilizzo di strumenti educativi e metodologici mirati, compresi quelli legati alla comunicazione aumentativa alternativa (CAA). La formazione prevede la presentazione di casi reali, attività di analisi, materiali di supporto e linee guida operative per una collaborazione efficace tra scuola, famiglia e operatori sanitari, promuovendo un approccio multidisciplinare solido e centrato sulla persona.

Il corso, rivolto a insegnanti, terapisti ed educatori che lavorano con persone con Sindrome di Rett le cui famiglie siano in possesso di un sistema di puntamento oculare, accoglie anche 5 partecipanti che abbiano ricevuto una diagnosi recente, sprovvisti di sistemi di puntamento. La durata complessiva è di trentasei ore erogate interamente online. Grazie all'accreditamento ministeriale, l'attestato rilasciato alla fine del corso da AIRETT, può essere inserito nel proprio curriculum come titolo di formazione riconosciuta e ufficialmente valida ai fini professionali. ■



Emanuela Riccio è una psicologa laureata nel 2022 presso l'Università di Parma, ha conseguito un Master in Psicomotricità e Master ABA di II Livello. Ad oggi è una Dottoranda di Ricerca presso l'Università di Modena e Reggio Emilia (UNIMORE). Ha maturato molta esperienza nel campo del Potenziamento Cognitivo e della Comunicazione Aumentativa Alternativa, sia tramite lo svolgimento delle terapie sia grazie alle pubblicazioni scientifiche. Fa parte dell'equipe del Centro AIRett Ricerca e Innovazione. Dal 2022 lavora presso il Centro di Apprendimento e Ricerca Tice di Piacenza nell'area dell'intervento precoce.

Avvio della sperimentazione Mirtarett

Vorremmo informare che la sperimentazione Mirtarett per verificare l'efficacia di mirtazapina nella Sindrome di Rett è avviata e le visite di reclutamento sono iniziate dal 1° di settembre nei Centri Rett degli ospedali di Milano, Genova, Siena e Messina. I genitori interessati possono prendere contatto con le strutture.

AIRETT è felice di questo studio su pazienti con Sindrome di Rett (di età compresa tra 5 e 40 anni) dopo aver partecipato economicamente nella fase preclinica dello studio.

L'Università di Trieste, coordinatore del progetto Mirtarett, comunica che **dal mese di dicembre il primo gruppo di 15 pazienti coinvolte nella sperimentazione inizierà gradualmente il trattamento con mirtazapina.**

Nel corso delle visite di inizio trattamento verranno effettuati esami approfonditi per raccogliere dati sui sintomi respiratori, motori, e comportamentali e campioni di sangue per il dosaggio di biomarcatori dello stato di salute delle pazienti.

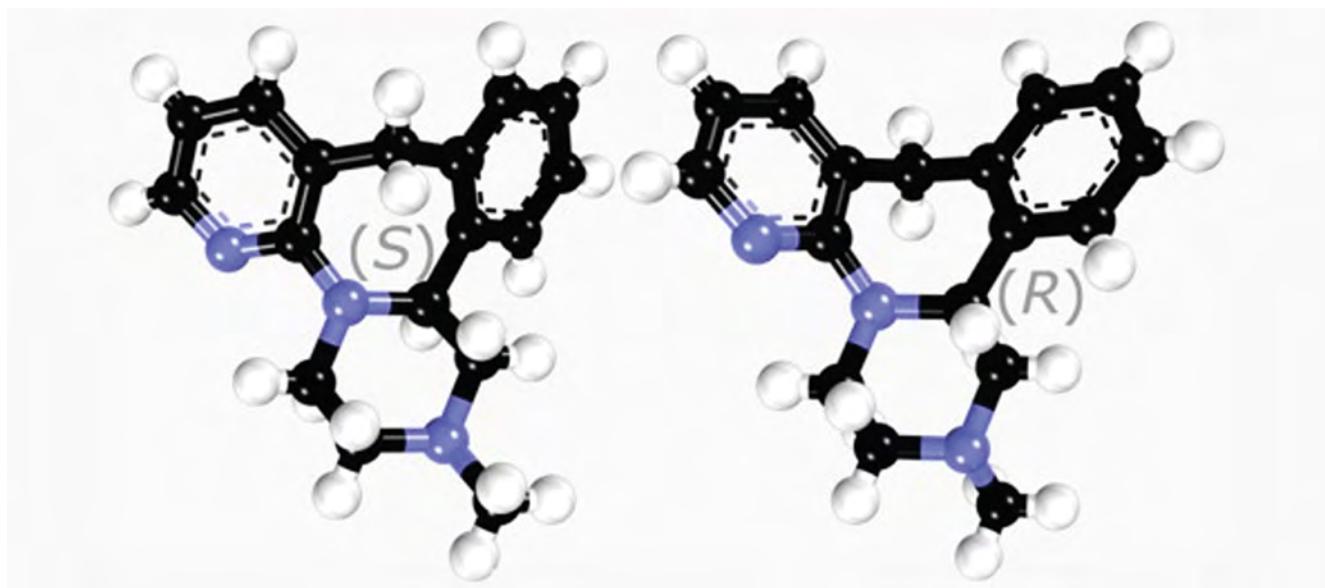
Durante le prime due settimane di trattamento il farmaco sarà somministrato alla metà della dose prevista, in modo da verificare se è ben tollerato. Per facilitare la somministrazione, i promotori dello studio hanno individuato un'azienda europea che produce il farmaco in gocce, una formulazione difficile da reperire, in quanto in tutto il Mondo la mirtazapina è prodotta in compresse.

Affinché lo studio sia valido scientificamente, è necessario raggiungere il numero di 54 pazienti di età compresa tra 5 e 40 anni, ripartite nelle tre fasce d'età

5-10, 11-17 e 18-40 anni. Ad oggi, sono state coinvolte nella sperimentazione circa **un terzo delle pazienti Rett previste dallo studio e la ricerca di ulteriori pazienti da coinvolgere continua**. Tra dicembre 2025 e gennaio 2026 sono infatti già previste altre 15 visite preliminari che consentiranno di raggiungere circa 2/3 dell'obiettivo finale, e quindi **c'è ancora la possibilità di partecipare**.

L'obiettivo primario di Mirtarett è ottenere un miglioramento o prevenire il peggioramento di problemi comportamentali e di comunicazione, di ansia, depressione, aggressività e dei deficit motori alle mani e alle gambe. Come obiettivi secondari, si considera la qualità del sonno, la respirazione, le apnee e la qualità di vita delle famiglie caregivers.

Lo studio, sostenuto dal contributo incondizionato di Angelini Pharma SpA, Fondazione Canali Onlus, Fondazione Ico Falck, e Fondazione Amadei e Setti Onlus, intende anche monitorare i parametri vitali mediante T-shirt intelligenti e la qualità del sonno tramite actigrafi da polso. Ed è **grazie alla generosità della Fondazione Amadei e Setti Onlus** che nel mese di



Dicembre sono state consegnate agli ospedali di Genova, Siena, Messina, e Milano **le prime T-shirt intelligenti**.

Si tratta di top sportivi fabbricati su misura per ciascuna paziente dall'azienda italiana AccYouRate Group SpA, con sede a L'Aquila. Le T-shirt intelligenti sono prodotte in fibre di cotone che, grazie alle nanotecnologie, vengono intrecciate con nanofibre capaci di rilevare i deboli segnali elettrici del nostro corpo trasducendoli ad una centralina delle dimensioni di un gettone che si collega via Bluetooth ad un cellulare.

Grazie a questa sofisticata tecnologia, le T-shirt intelligenti di AccYouRate sono in grado di rilevare parametri vitali quali: ritmo respiratorio, battito cardiaco, temperatura corporea e ossigenazione del sangue. Nate per il monitoraggio degli sportivi, le T-shirt sono state sperimentate per la prima volta nel 2024 su 10 pazienti Rett dai ricercatori dello studio MirtaRett, ottenendo

un importante validazione preliminare dell'efficacia e tollerabilità nelle pazienti Rett di questo innovativo metodo non invasivo di misura dei parametri vitali. ■



Enrico Tongiorgi, laureato in biologia all'Università di Pisa, ha ottenuto il PhD in Neurobiologia all'ETH di Zurigo ed ha svolto periodi lavorativi all'Università di Heidelberg, all'MRC di Cambridge e alla SISSA di Trieste. Dal 1998 all'Università di Trieste, dove è attualmente professore ordinario, è stato direttore del Centro BRAIN, delegato del Rettore per la divulgazione e ha fondato l'International Master's Degree in Neuroscience. Dal 2009 studia la Sindrome di Rett.

CENTRI E RICERCATORI COINVOLTI NELLA Sperimentazione

Per valutare se vostra figlia soddisfa i criteri per partecipare allo studio e fissare una prima visita, le famiglie possono contattare i seguenti ospedali dove si svolgerà la sperimentazione:

Coordinatore - Prof. Enrico TONGIORGI, dott.ssa Viviana CIRACI, Dipartimento Scienze della Vita, Università di Trieste. Mail: tongi@units.it

Partner 1 – Prof.ssa Maria Paola CANEVINI, dott.ssa Ilaria VIGANÓ, ASST Ospedale Santi Paolo Carlo - Via di Rudini 8; Milano; e **Prof.ssa Aglaia VIGNOLI (MD)** Università Statale di Milano, Milano.

Contatti Centro Rett:

Tel. 0039 02 8184.4201
Mail: epilessia.hsp@asst-santipaolocarlo.it

Contatti diretti medici:

Dott.ssa Ilaria Viganò¹
Mail: ilaria.vigano@asst-santipaolocarlo.it
Prof.ssa Aglaia Vignoli
Mail: aglaia.vignoli@unimi.it

Partner 2 – Prof. Lino NOBILI, dott.ssa Giulia PRATO, dott.ssa Ramona Cordani – Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e scienze materno-infantili (DINOGLMI), Università di Genova, Genova. - Unità di Neuropsichiatria Infantile, IRCCS, Istituto Giannina Gaslini, Genova.

Contatti Centro Rett:

Tel. 010 5636 2432
Mail: neuropsichiatria@gaslini.org

Contatti diretti medici:

Dott.ssa Giulia Prato
Tel. 010 56363760 – Mail: giuliaprato@gaslini.org
Dott.ssa Ramona Cordani
Mail: ramonacordani@gaslini.org

Partner 3 – Dott. Salvatore GROSSO, Dott. Claudio DE FELICE – Centro di Ricerca e Sperimentazione Sindrome di Rett – Unità Pediatrica/Neuropediatrica, DAI Materno Infantile – Policlinico "S. M. alle Scotte", Siena.

Contatti Centro Rett:

Tel. 0039 0577 586547

Contatti diretti medici:

Prof. Salvatore Grosso
Mail: salvatore.grosso@ao-siena.toscana.it
Dott. Claudio De Felice
Tel. 0039 347 330.9885 – Mail: geniente@gmail.com
Dott. Michele Minerva
Mail: michele.minerva@ao-siena.toscana.it
Dott.ssa Valeria Scandurra
Mail: valeria.scandurra@ao-siena.toscana.it

Partner 4 – Prof.ssa Gabriella DI ROSA, dott. Antonio NICOTERA – Dipartimento di Patologia Umana dell'Adulto e dell'Età Evolutiva "Gaetano Barresi", Policlinico Universitario "G. Martino, Università di Messina, Messina.

Contatti Centro Rett:

Mail: neuropsichiatria.infantile@polime.it
Tel. 0039 090 2212911

Contatti diretti medici:

Dott. Antonio Gennaro Nicotera
Mail: antoniogennaro.nicotera@polime.it

Aggiornamento sui trial di terapia genica

Riassunto di Maria Grazia Donato

Le sperimentazioni cliniche di terapia genica intraprese nel 2023 da parte di TAYSHA e NEUROGENE continuano, raccogliendo informazioni utilissime per lo studio con l'osservazione di reazioni delle pazienti a seguito dei trattamenti e che porteranno, alla conclusione dei trials (non prima del 2029), a valutare oggettivamente il potenziale di questo tipo di terapia.

TAYSHA

Lo studio REVEAL è cominciato con la parte A (Fase 1/2) per testare la sicurezza e l'efficacia preliminare di due dosaggi di TSHA-102 per stabilirne la sicurezza iniziale e selezionare un dosaggio sicuro ed efficace per proseguire lo studio. Sono stati osservati miglioramenti in tutte le pazienti (nella funzione fino- e grosso-motoria e nella comunicazione), che sono stati più marcati con la dose più alta senza che si siano verificate gravi reazioni avverse. Questa parte è stata completata.

La parte B dello studio (Fase 3) valuterà l'efficacia e sicurezza della dose più alta di TSHA-102 sperimentata nella parte A; la sperimentazione avverrà in 15 pazienti femmine con Sindrome di Rett tipica di età compresa tra 6 e 22 anni. Ogni paziente che partecipa allo

Per approfondire
clicca sul
QR Code o
inquadralo con
il telefono



studio sarà seguita per un periodo di osservazione di 5 anni dopo la somministrazione di TSHA-102 nella Parte A e B. La sperimentazione si sta svolgendo in USA, Canada e Regno Unito. ■

NEUROGENE

È cominciata la sperimentazione EMBOLDEN di Fase 3 con il dosaggio di NGN-401 più basso utilizzato nella prima parte del trial, in cui sono stati osservati dati positivi con acquisizioni di nuove e durevoli funzionalità in diverse aree. Si studieranno 20 pazienti femmine con Sindrome di Rett classica di età superiore a 3 anni e ogni partecipante verrà seguita per 3 anni dal trattamento per valutare efficacia e sicurezza. Il trial si sta svolgendo in USA, Australia e Regno Unito. ■

Per approfondire
clicca sul
QR Code o
inquadralo con
il telefono

Aggiornamento su Trofinetide

Riassunto di Maria Grazia Donato

A gennaio 2025 ACADIA (Acadia Pharmaceuticals Inc.) ha richiesto all'EMA l'autorizzazione al commercio della TROFINETIDE in Europa per il trattamento della Sindrome di Rett.

Durante l'anno è continuata l'osservazione dei pazienti a cui è stato prescritto DAYBUE in USA, con un evidente miglioramento dei sintomi ad ogni età dopo l'assunzione anche prolungata di trofinetide. Sono pochi i pazienti che sono stati costretti a sospendere la terapia per importanti effetti collaterali come la diarrea.

Lo scorso 12 dicembre, l'azienda ACADIA ha reso noto che l'FDA ha autorizzato in USA l'uso di Daybue Stix,

una nuova formulazione della trofinetide in polvere da utilizzare con un liquido a scelta. Il nuovo prodotto avrà la stessa efficacia della soluzione inizialmente commercializzata, con la speranza che non ci siano più gli effetti collaterali intestinali vista la modifica di eccipienti. Il nuovo prodotto sarà disponibile in USA in quantità limitata entro marzo 2026 e su più larga scala entro la metà del prossimo anno. ■

Per approfondire
clicca sul
QR Code o
inquadralo con
il telefono

Le novità dal mondo...

Meeting scientifico di Boston sulla Sindrome di Rett

Dal 9 all'11 giugno a Boston, Massachusetts, si è tenuto il congresso scientifico organizzato dalla International Rett Syndrome Foundation.

Lo scorso giugno si sono incontrati a Boston più di 300 partecipanti tra ricercatori, clinici e rappresentanti di aziende di tutto il mondo all'evento scientifico ASCEND organizzato dalla International Rett Syndrome Foundation statunitense. Con una ricca presentazione di poster e collaborazioni interdiscipli-

Per approfondire
clicca sul
QR Code o
inquadralo con il
telefono

nari, il summit ha evidenziato tutta la ricerca sulla sindrome e il forte e comune impegno di traslare le scoperte dal laboratorio alla clinica, con l'unico obiettivo di accelerare le cure per la Sindrome di Rett. I partecipanti, provenienti da tutto il mondo per rappresentare università, aziende e agenzie governative, hanno condiviso i loro più recenti avanzamenti nella ricerca. Nel ricco programma dei tre giorni si sono susseguite sessioni di biologia di MeCP2, neurobiologia della Sindrome di Rett, sistemi modello, biomarcatori e misure dei risultati, strategie terapeutiche, interventi delle aziende.

È stato esposto anche un ampio aggiornamento regolatorio con presentazione di dati clinici sullo studio della terapia genica della TAYSHA,



durante il quale è stato riportato che le 10 pazienti trattate (6 con alta dose e 4 con bassa dose di TSHA-102) stanno bene e hanno complessivamente ben tollerato il trattamento senza reazioni avverse sia nel gruppo pediatrico che in quello delle adolescenti e delle adulte.

La IRSF ha annunciato che dal 15 al 17 giugno 2026 si terrà a St. Paul, Minnesota il consueto meeting scientifico seguito dal congresso per le famiglie dal 17 al 20 giugno. ■

Il nuovo Registro di Pazienti europeo per la Sindrome di Rett – RETTX

RettX è il registro di pazienti europeo dedicato alla Sindrome di Rett

Per approfondire
clicca sul
QR Code o
inquadralo con il
telefono

È stato sviluppato dalla Rett Syndrome Europe in stretta collaborazione con il suo comitato scientifico e la rete di Associazioni Rett europee con l'intento di raccogliere dati demografici e sanitari da parte delle famiglie, per incentivare il sostegno alle famiglie, far avanzare la ricerca e migliorare la presa in carico rispettando la privacy e la sicurezza dei dati.

Dopo una prima fase-pilota in Spagna con raccolta di dati anagrafici, si è arrivati attualmente alla seconda fase mettendo a disposizione dei caregiver lo strumento



per la condivisione di informazioni (nome, cognome, data e luogo di nascita, genere, conferma della diagnosi di Sindrome di Rett, e, quando disponibile, dettagli della mutazione genetica). Tutto ciò è il frutto di un intenso e lungo lavoro che ha riguardato, tra l'altro, anche la verifica di traduzioni per essere sicuri che tutte le famiglie potessero usare questo strumento ognuna nella propria lingua (disponibile ad oggi in 15 lingue). La fase successiva si concentrerà su sondaggi mirati, da realizzare con le famiglie per ottenere informazioni più dettagliate sulla vita con la Sindrome di Rett.

I registri sono fondamentali per trasformare informazioni aneddotiche in **evidenze scientifiche**, accelerare la ricerca, migliorare l'assistenza e attrarre investimenti. RettX è una piattaforma affidabile, guidata dai genitori e conforme al GDPR, dove le famiglie possono condividere in sicurezza informazioni mediche e genetiche per supportare la ricerca e migliorare gli esiti clinici.

Il registro è utile per diversi stakeholders:

- Famiglie – empowerment e partecipazione nella definizione delle priorità di ricerca
- Ricercatori – accesso a dataset armonizzati e longitudinali

- Clinici – possibilità di confrontare risultati e collaborare
- Industria farmaceutica e biotech – infrastruttura affidabile per studi clinici
- Società – sviluppo terapeutico più rapido e riduzione delle disuguaglianze.

RettX ha già arruolato circa 400 partecipanti in Europa.

I prossimi passi includono:

- Sviluppo di app e sondaggi per mantenere l'engagement e ag-

- giornamenti in tempo reale
- Creazione di un organismo di governance dei dati all'interno di RSE per supervisionare l'uso etico
- Partnership con istituzioni per convalidare le diagnosi di Rett
- Integrazione del **Rett Syndrome Behaviour Questionnaire (RSBQ)** per follow-up longitudinali.

Per far parte del registro europeo RettX, i caregiver devono segu-

re pochi, semplici passi: creare un account utente, quindi registrare il paziente, e infine caricare la diagnosi di Sindrome di Rett per l'autenticazione. Solo i pazienti con diagnosi accertate e verificate saranno inclusi nel registro e potranno utilizzarne tutte le funzioni.

La privacy e sicurezza dei dati è prioritaria. Le informazioni personali sono protette e soddisfano le regole europee di protezione dati.

Airett invita le famiglie ad iscriversi al registro. ■

Open Week per la Sindrome Di Rett

Alessandra Renieri, UOC Siena

"Era la fine degli anni 90 e le conoscenze di quella nuova disciplina chiamata "Genetica medica" – dice la prof. Alessandra Renieri – venivano messe insieme alle consolidate conoscenze di neuropsichiatria di cui il dott. Zappella, già direttore della Neuropsichiatria Infantile, rappresentava uno dei massimi esperti. La vera multidisciplinarietà si attua in quei momenti dove le intuizioni, l'umiltà di ascolto dell'altro professionista, la curiosità scientifica e la dedizione si uniscono per cercare una terapia per ciò che prima appariva incurabile e misteriosamente ignoto. Questa open week è dedicata a tutti i pazienti ed ai professionisti senesi che si sono dedicati con passione alla presa in carico di questa malattia."

La UOC di Genetica Medica di Siena, diretta dalla prof.ssa Renieri, ha organizzato dal 3 al 5 settembre la open Rett Week per i pazienti affetti da Sindrome di Rett in accordo con AIRETT. La UOC di Genetica Medica di Siena vanta un rapporto di lunga data con l'Associazione. Per capirlo, è importante sottolineare che AIRETT è stata fondata nel 1990 con il nome di A.N.G.S.B.R., grazie alla collaborazione di un gruppo di genitori di ragazze con Sindrome di Rett, che si sono uniti per capire come aiutare le loro figlie. Il primo Congresso Internazionale sulla Sindrome di Rett si è svolto a Sie-

na, alla presenza di Andreas Rett. L'incontro di questo settembre è stato organizzato a seguito della autorizzazione della Direzione Sanitaria all'accesso libero per i pazienti esterni. Pertanto, i pazienti non hanno dovuto entrare in lista d'attesa nel sistema sanitario regionale, ma hanno potuto accedere a sessioni di consulenza genetica durante queste giornate aperte. L'ospedale ha anche consentito l'utilizzo di una serie di sale riunioni accessibili alle carrozzine per quelle giornate. AIRETT ha promosso l'evento con un invito accuratamente redatto, approvato da entrambe le parti partecipanti, che spiegava, in un linguaggio comprensibile, i dettagli dell'incontro.

Ai pazienti con diagnosi clinica e molecolare è stato consentito di partecipare a sessioni di consulenza di follow-up senza dover passare attraverso la lista d'attesa del sistema sanitario pubblico italiano. Durante le sessioni, i neuropsichiatri infantili che seguivano i pazienti sono stati invitati a partecipare. Tramite videochiamata, i pazienti sono stati valutati anche dal Professor Michele Zappella, ex primario della UOC Neuropsichiatria di Siena e a cui è dedicato l'eponimo di "variante Zappella di Sindrome di Rett" come sinonimo di variante a linguaggio conservato. La sua pre-



senza in questa settimana è stata significativa, poiché diverse delle pazienti arrivate presentavano varianti a linguaggio conservate. Questo ci ha permesso di supportare i pazienti suggerendo terapie che potrebbero essere utili. Particolare attenzione è stata dedicata alla logopedia, poiché il linguaggio in questi casi può essere recuperato. Pertanto, l'utilizzo di un approccio multidisciplinare consente una comprensione completa dei segni e sintomi chiave di ciascun paziente e aiuta a definire un quadro più chiaro della regressione dei pazienti e le terapie di follow-up più adatte a ciascun caso. ■

International Rett Syndrome Conference 2025

Tradotto dal report di Laura Kanapieniene

Si è svolto l'**11 e il 12 ottobre 2025** ad Istanbul, in Turchia, il Congresso Europeo sulla Sindrome di Rett.

L'evento ha avuto l'intento non solo di condividere le conoscenze sulla patologia, ma anche fornire speranza per un futuro migliore. Sono stati affrontati temi di genetica, neurologia, comunicazione, fisioterapia, problemi respiratori e ginecologici, nutrizione, così come l'importanza di un registro europeo della Sindrome di Rett e tanto altro.

La Conferenza Internazionale sulla Sindrome di Rett 2025 a Istanbul è stata più di un semplice incontro tra professionisti. Per due giorni, genitori, clinici, ricercatori, terapisti e rappresentanti delle organizzazioni dei pazienti provenienti da tutto il mondo si sono riuniti non solo per scambiarsi conoscenze, ma anche per condividere speranza e coraggio. I corridoi della conferenza sono stati animati non solo dalla scienza, ma anche dall'empatia, dalle risate e da un forte senso di condivisione. Ogni sessione, anche tecnica, personale e pratica, ha portato con sé lo stesso messaggio fondamentale: il progresso avviene quando si lavora insieme.



La conferenza ha offerto una speranza fondata su evidenze — dai nuovi sviluppi nella terapia genica agli studi sulla comunicazione, la motricità e la cura quotidiana — ma ci ha anche ricordato che il progresso non si misura solo con i traguardi clinici. Non esiste un modo semplice per misurare la qualità della vita delle persone con Rett e delle loro famiglie.

Cliccando sul QR Code qui accanto — o inquadrandolo con il telefono — è possibile leggere il report della Conferenza, pubblicato anche tramite i canali social dell'RSE.

È stato, inoltre, annunciato ufficialmente il prossimo **10° Congresso Mondiale sulla Sindrome di Rett**, che si terrà **dall'11 al 14 ottobre 2028 a Toronto (Ontario, Canada)**.

Il Congresso celebrerà il cammino compiuto dalla comunità fino a oggi, rinnovando al contempo l'impegno collettivo verso l'innovazione, la cura e la speranza. Importanti realtà come **Taysha, Acadia e Anavex** dovrebbero presentare gli ultimi risultati della ricerca e gli sviluppi terapeutici più recenti, affiancati da sessioni dedicate all'empowerment delle famiglie e al miglioramento della qualità della vita. ■



Incontro “Piacere di conoscerti”

Presentazione del progetto di ricerca della dott.ssa Floriana Della Ragione sulla Sindrome di Rett

Floriana Della Ragione, IGB-CNR Napoli

Lo scorso 23 ottobre 2025, la dott.ssa Floriana Della Ragione, responsabile del Laboratorio di Epigenetica e Sindrome di Rett presso l'Istituto di Genetica e Biofisica del CNR di Napoli, ha incontrato, **online**, le Associazioni dei pazienti con Sindrome di Rett. L'incontro, intitolato **“Piacere di conoscerti”**, è stato organizzato dalla Fondazione Telethon, con cui la dott.ssa Della Ragione ha un finanziamento in corso. Questi appuntamenti hanno l'obiettivo di creare un dialogo diretto fra i ricercatori, che stanno conducendo progetti di ricerca su malattie genetiche rare finanziati dalla Fondazione Telethon, e le famiglie, così da condividere i progressi della ricerca e rispondere ai dubbi e alle curiosità delle comunità di pazienti.

Durante questo evento, la dott.ssa Della Ragione ha illustrato gli ultimi risultati ottenuti dal suo gruppo di ricerca e gli sviluppi futuri relativi al suo progetto iniziato alcuni anni fa anche grazie al supporto di AIRETT, la cui prosecuzione è attualmente sostenuta dalla Fondazione Telethon.

Il gruppo di ricerca della dott.ssa Della Ragione è focalizzato, da diversi anni, sullo studio dei meccanismi molecolari alterati nella Sindrome di Rett, mediante l'utilizzo di diversi modelli della malattia, sia **in vivo** che **in vitro**, e sull'analisi dell'efficacia di molecole di nuova generazione, già in uso per il trattamento di altre patologie neurologiche, nel correggere i difetti molecolari ed attenuare le manifestazioni cliniche della Sindrome di Rett.

Durante la presentazione, la dott.ssa Della Ragione, ha mostrato i risultati ottenuti precedentemente (in collaborazione con il Prof. G. D'Angelo, EPFL, Losanna, Svizzera, e con la dott.ssa S. Russo, Istituto Auxologico Italiano, Cusano Milanino, Milano), che indicano uno sbilanciamento del metabolismo degli sfingolipidi nel cervello del modello murino Rett privo della proteina MeCP2 (topo **Mecp2-knockout**) e nei neuroni ottenuti dal differenziamento di cellule staminali pluripotenti indotte (iPSC) di pazienti Rett. Gli sfingolipidi

sono una particolare classe di lipidi molto abbondanti nel cervello, con un ruolo chiave nel funzionamento delle cellule nervose. I risultati delle sue ricerche lasciano ipotizzare che le disfunzioni della proteina MeCP2 possano essere direttamente responsabili dell'alterazione del metabolismo degli sfingolipidi che, a sua volta, potrebbe concorrere alla sintomatologia Rett. Sulla base di tale ipotesi, un trattamento farmacologico con composti capaci di "curare" il difetto metabolico ha la potenzialità di attenuare la sintomatologia Rett. A tal riguardo, il gruppo di ricerca della dott.ssa Della Ragione ha focalizzato l'attenzione su farmaci analoghi della sfingosina 1-fosfato (la sfingosina è un componente base di tutti gli sfingolipidi), capaci di attraversare la barriera emato-encefalica e già approvati da FDA e da EMA per il trattamento di altre patologie neurologiche, per cui, il loro utilizzo si configura come riposizionamento del farmaco.

I risultati finora ottenuti, che sembrano molto promettenti, indicano che i trattamenti con entrambi i farmaci aumentano significativamente le aspettative di vita del topo **Mecp2-knockout**, riducono le manifestazioni fenotipiche della malattia (**score** fenotipico cumulativo) e preservano i topi dalla perdita di peso corporeo. Esperimenti molecolari attualmente in corso, inoltre, suggeriscono che entrambi i farmaci abbiano un impatto benefico anche sulle alterazioni del metabolismo degli sfingolipidi. Dati interessanti stanno, inoltre, emergendo dai trattamenti farmacologici condotti sui neuroni ottenuti dal differenziamento di iPSC di pazienti Rett (in collaborazione con la dott.ssa S. Russo). I primi dati preliminari ottenuti mostrano, infatti, che entrambi i farmaci esercitano un effetto positivo sia sulle alterazioni del metabolismo degli sfingolipidi, come osservato nel modello murino, sia sui difetti morfologici dei neuroni Rett.

Attualmente, la dott.ssa Della Ragione, grazie al recente finanziamento Telethon, sta estendendo lo studio delle alterazioni del metabolismo



degli sfingolipidi e dell'effetto benefico di trattamenti con analoghi della sfingosina 1-fosfato ad un ulteriore modello di topo, recentemente acquisito dal suo laboratorio, portatore della mutazione MeCP2-R306C, frequente nelle pazienti con Sindrome di Rett. Questo modello è di notevole interesse perché, presentando una mutazione con perdita di funzione della proteina MeCP2, rappresenta un modello **in vivo** più "vicino" alla condizione patologica umana, rispetto al modello completamente privo di MeCP2.

In conclusione, i risultati finora ottenuti dal gruppo di ricerca della dott.ssa Della Ragione identificano i due analoghi della sfingosina 1-fosfato come nuovi candidati terapeutici promettenti per contrastare lo sbilanciamento del metabolismo degli sfingolipidi ed attenuare la sintomatologia Rett.

Al termine della presentazione si è aperto un momento di confronto molto partecipato tra la dott.ssa Della Ragione ed i membri delle associazioni, durante il quale, questi ultimi hanno posto numerose domande, condividendo riflessioni e aspettative legate alla ricerca e alla vita quotidiana con le bambine Rett. Il dialogo, che è stato prezioso e costruttivo, ha permesso di chiarire diversi aspetti del progetto, approfondire alcuni passaggi e raccogliere spunti utili per orientare il lavoro futuro. L'incontro si è concluso con un ringraziamento reciproco e con l'impegno di continuare la collaborazione tra i ricercatori, le associazioni e le famiglie, aspetto fondamentale affinché la ricerca scientifica ed i bisogni reali dei pazienti possano procedere insieme. ■

SPOTLIGHT SULLA RICERCA

Bisogni insoddisfatti e assistenza frammentata nella Sindrome di Rett: un appello all'azione in Europa

Uno studio multicentrico sui caregiver e una revisione mirata della letteratura rivelano persistenti lacune nella continuità dell'assistenza, sottolineando la necessità di soluzioni a livello nazionale, anche in Italia.

a cura di Acadia Pharmaceutical

Panoramica

Le famiglie che si prendono cura di persone con Sindrome di Rett affrontano da tempo la duplice sfida di gestire una complessa condizione neuroevolutiva e di orientarsi in sistemi sanitari spesso frammentati e difficilmente accessibili. Per comprendere meglio queste difficoltà, Acadia e Rett Syndrome Europe hanno condotto uno studio sui caregiver in otto Paesi europei. I risultati di questa ricerca sono ancora in fase di pubblicazione, ma i primi temi emersi hanno contribuito a contestualizzare e arricchire le discussioni politiche più ampie.

Il 4 dicembre 2025, Rett Syndrome Europe ha presentato al Parlamento Europeo un nuovo White Paper sulla Sindrome di Rett.

Basato su un'ampia revisione mirata della letteratura, il documento evidenzia le barriere strutturali che le persone con RTT e le loro famiglie incontrano in tutta Europa. Mostra inoltre come percorsi di cura frammentati portino a disuguaglianze nell'accesso, diagnosi tardive, costi non necessari e oneri evitabili per le famiglie. Analizzando queste problematiche attraverso la lente della Sindrome di Rett, la pubblicazione identifica nuovi aspetti da migliorare per la cura delle malattie rare e offre raccomandazioni pratiche sulle linee guida per passare da un'assistenza frammentata a una cura coordinata e centrata sulla persona.

La revisione della letteratura alla base del White Paper sottolinea di-

Building Coordinated Pathways for Rett Syndrome: A Call to Action in Europe

versi temi: accesso limitato ai centri di riferimento, insufficiente coordinamento multidisciplinare e lacune significative nella transizione all'età adulta rimangono diffuse in tutta Europa. Queste carenze aumentano il carico sui caregiver, riducono la qualità della vita e influenzano negativamente gli esiti a lungo termine.

Informazioni sullo Studio Ricerca mirata nella letteratura (pubblicata nel White Paper)

È stata condotta una revisione strutturata per valutare il panorama dell'assistenza alla Rett a livello europeo. Le fonti hanno incluso una revisione della letteratura clinica e di linee guida, pubblicazioni governative e delle autorità sanitarie, materiali delle associazioni di pazienti e letteratura grigia come rapporti di esperti, atti di conferenze e dichiarazioni di società professionali.

Per approfondire clicca sul QR Code o inquadralo con il telefono

Ricerca sui caregiver (risultati in attesa di pubblicazione)

60 caregiver provenienti da **Germania, Italia, Regno Unito, Francia, Danimarca, Polonia, Spagna e Paesi Bassi** hanno completato un diario online di cinque giorni che ha raccolto: sintomi sperimentati dalla persona con RTT, benessere emotivo del caregiver, esperienze legate a diagnosi, comunicazione, mobilità, dieta e accesso alle cure.

Dopo il completamento del diario, 30 caregiver hanno partecipato a interviste virtuali approfondendo il percorso diagnostico, la vita quotidiana con la Sindrome di Rett, il supporto della comunità e le aspettative per nuovi trattamenti.

Risultati Chiave: *Temi preliminari emersi dalla ricerca sui caregiver (dettagli completi verranno condivisi nella pubblicazione)*

1. Il carico sintomatologico è elevato e aumenta con l'età

I caregiver di tutti i Paesi hanno descritto sfide persistenti legate a:

- alimentazione e deglutizione;
- mobilità e supporto fisico;
- comunicazione;
- igiene e cura personale.

Questi sintomi influenzano significativamente la vita quotidiana delle persone con RTT e dei loro caregiver. I caregiver italiani sono stati i più propensi a consultare nutrizionisti, riflettendo una maggiore consapevolezza delle difficoltà alimentari e un accesso relativamente migliore, sebbene l'expertise nutrizionale specifica per Rett rimanga incoerente.

2. I percorsi di cura sono frammentati

I caregiver hanno riportato costantemente:

- scarsa conoscenza della Sindrome di Rett tra i professionisti sanitari;
- ampia variabilità nel tipo e nel numero di specialisti coinvolti;
- assenza di un coordinatore clinico principale;
- barriere nell'accesso ai servizi appropriati.

Gli intervistati italiani hanno segnalato tassi di diagnosi errata supe-

riori al 50%, contribuendo a tempi diagnostici lunghi e accesso ritardato alla gestione adeguata. I caregiver hanno inoltre sottolineato la necessità di una comunicazione più empatica al momento della diagnosi.

Sebbene alcune regioni italiane offrano una parziale co-localizzazione dei servizi, più comune rispetto ad altri Paesi, le famiglie hanno evidenziato che il coordinamento rimane insufficiente, costringendole a gestire autonomamente più fornitori di servizi.

Questi problemi portano a diagnosi tardive, cure non coordinate e maggiore carico emotivo e logistico sulle famiglie.

3. Esperienze coerenti tra i Paesi

Nonostante le differenze nei sistemi sanitari nazionali, le esperienze dei caregiver hanno mostrato una notevole uniformità. Le famiglie in tutta Europa hanno descritto biso-

gni e frustrazioni simili, indicando una sfida sistematica a livello regionale piuttosto che problemi isolati a livello nazionale.

Conclusioni

Le intuizioni del White Paper e i temi emersi dalla ricerca sui caregiver portano alla stessa conclusione: percorsi di cura frammentati e diseguali determinano diagnosi tardive, stress evitabile per le famiglie e peggiori esiti per le persone con Sindrome di Rett.

Questo lavoro richiede modelli di cura nazionali integrati che migliorino il coordinamento, aumentino la consapevolezza dei professionisti e amplino l'accesso all'expertise specialistica. Una collaborazione sostenuta tra caregiver, organizzazioni di pazienti, clinici e coordinatori di linee guida sarà essenziale per promuovere miglioramenti significativi nell'assistenza alla Rett a livello nazionale. ■

BRAVA EMMA!

Un grandissimo ringraziamento a Emma Vannuccini e a tutte le famiglie dell'Associazione che hanno risposto al suo questionario.

La sua tesi di laurea infermieristica presso l'Università degli Studi di Siena, dal titolo *"Vivere con la Sindrome di Rett: studio osservazionale sui bisogni e sul carico assistenziale dei caregiver, con particolare attenzione al valore del supporto infermieristico"* è stata premiata con uno splendido 110 e lode!

Per approfondire clicca sul QR Code o inquadralo con il telefono



Iniziative a favore di AIRETT

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

Grazie a...

Anche quest'anno il **Gruppo Teatro ragazzi** ha scelto di donare in beneficenza ad AIRETT l' incasso delle due rappresentazioni " La melanzana impazzita" e " L'acqua minerale", messe in scena a **Tuenno** il 6 gennaio 2025.

Grazie alle attrici, agli attori e a tutti i collaboratori e partecipanti all'iniziativa.

Un grazie speciale a Ivan Concini, il regista, per aver promosso l'unione tra la recitazione e la gioia della solidarietà.

GRAZIE da tutte le nostre principesse guerriere



Dal 22 marzo al 6 aprile presso il **Teatro San Domenico di Crema** si è tenuta la mostra **"Aurora"** a favore di Airett. Abbiamo avuto un buon riscontro grazie alla fortissima pubblicità fatta dalla **Fondazione San Domenico**. È doveroso un grande ringraziamento alla Fondazione e al nostro amico Marco Goisis.



Una raccolta tutta femminile che racconta la forza e il coraggio che diventano altruismo. Airett è partner, con Morellini Editore, di questo insieme ad altri progetti di scrittura i cui diritti d'autore sono destinati all'Associazione. Grazie a **Sara Rattaro**, a **Morellini Ed**, a tutte le autrici e autori coinvolti con i loro racconti.



Siamo lieti di annunciare che **il libro "Di Pugni e di Cuore" di Adriano Franzoni**, è stato protagonista ad aprile scorso di un'intervista speciale all'interno del programma StoryTime con Lionello Drera, in onda su **Radio Canale Italia**.



Grazie a **Ida, Luigi e Domenica** che, in occasione del loro viaggio a Lourdes, hanno acceso un cero per tutte le bimbe e loro famiglie, per il personale del centro Airett compresi medici e ricercatori che seguono le nostre ragazze. Un bellissimo gesto che ci riempie di gioia, gratitudine e speranza.



Ringraziamo la **famiglia Ersparmer** per il mercatino e pesca di Beneficenza a favore di Airett nel giorno della **festa della Charta della Regola a Cavareno** in Trentino, svolto il 2 e il 3 agosto.



Fino all'11 luglio è stato possibile vedere l'esposizione di **Davide Santi** nella splendida cornice del **Castello di Montecuccolo**. Il ricavato della vendita del Pinocchio creato da Davide è stato devoluto ad Airett. Grazie!



Un esempio di quanto l'aiuto di Airett e di Amelie, con il supporto della nostra equipe, insieme alla scuola interattiva, può servire all'inclusione e al raggiungimento di grandi obiettivi!

Brava Principessa Stefania!



ESSERI UMANI...SPECIALI

Uno spettacolo dedicato alle bimbe dagli occhi belli di Airett.

Grazie a **Nadia Pegoraro** e alla mamma della nostra principessa guerriera **Ginevra, Federica Molinari**. E anche noi di fronte a queste meraviglie CREDIAMO NEGLI ESERI UMANI!

<https://youtu.be/lggCBjqAf8c?si=gCbMy1dhOKTs1NM&sfnsn=scwspwa>



Il **Gruppo di Teatroterapia "SpaziArtisti"** ha messo in scena a **Maerne** (VE) il 24 maggio 2025 un viaggio **"OLTRE IL NOSTRO LIMITE alla scoperta della LIBERTÀ!"**, spettacolo in BENEFICENZA a favore di AIRETT. Ringraziamo questa compagnia che dedica almeno uno spettacolo all'anno ad Airett.

Si tratta di una compagnia formata da persone che seguono un percorso di teatroterapia e poi mettono in scena lo spettacolo che descrive il loro percorso fatto.



Un GRAZIE infinito alla libreria **Libreria Giunti al Punto Ancona** per aver dedicato la campagna **"Aiutaci a crescere. Regalaci un libro"** ad Airett e ai nostri #occhibelli.

Grazie a tutti i bambini che ci hanno dedicato le loro emozioni commuovendoci



Domenica 19 ottobre 2025 all'interno della Festa parrocchiale a **Sant'Ambrogio di Trebaseleghe (VE)** si è tenuto lo spettacolo "**+ Tale che quale**" organizzato dal gruppo **"Robeganesi allo sbaraglio"**.

Gli organizzatori hanno deciso di devolvere il compenso ricevuto ad AIRETT. Un sincero ringraziamento ai cantanti e ballerini che hanno partecipato, sostenendo l'associazione!



Anna, Claudio e Valentina Arfaoli ringraziano la cugina **Ginetta Borgogni, il presidente, il consiglio, i soci e i volontari** dell'**A.P.S. Villa Bracci (Firenze)** per aver organizzato il mercatino natalizio in favore di AIRETT.



In ricordo di una persona speciale

MATILDE D'ALTO

Matilde hai lottato come una vera guerriera, ma le tue ali ti hanno portata in alto nel cielo.

Ora vola libera.

Il nostro abbraccio alla tua mamma e al tuo papà.



LEA MOSCA

Ciao dolce guerriera Lea...

La terra non dovrebbe oscurarsi per illuminare il cielo, ma tu ora sei lì insieme alle nostre stelle.



Grazie ai parenti e conoscenti di **Elsa Sofía**, amici della nostra Lisa Saccardo, che hanno voluto sostenere l'Associazione in sua memoria. In particolare, ringraziamo Claudia, Claudio, Francesca, Luisa Sofia, le famiglie di Nadia e Paolo Ranzato, Alberto con Federica ed Edoardo, Francesco e Antonella con Luigi, Samuele e Marco e, infine, i colleghi dello studio Ballarini s.r.l. di Campodarsego.



ANGELINA ERROI

Ancora un'ala nell'azzurro cielo ho scorto a febbraio stamattina.

Qualche nuvola bianca a far da velo.

Ho chiesto: "Tu chi sei?".

"Sono Angelina.

Ho lasciato questo mondo a sette anni, non più io rivedrò mamma e papà, ma anche se li lascio tra gli affanni, ci pensa Iddio perché lui tutto sa. E lui che mi ha donato questa vita che, seppur breve, è meravigliosa, dopo la pioggia c'è sempre la schiarita ma, per tornare, darei non so che cosa.

Vorrei abbracciare la mia mamma bella, che ancor mi cerca e grida forte il nome, lei non accetta che or son stella

e pien di luce sono le mie chiome.

Vorrei tornare accanto al mio papà, cullare la mia dolce sorellina, or sono favola di tanto tempo fa, la favola di nome Angelina".

Così mi ha detto l'angelo dal cielo, era febbraio, proprio stamattina, qualche nuvola bianca a far da velo per salutar la piccola Angelina.



Antonio Fazzi, 18 febbraio 2025,
salutando la piccola Angelina Erroi



Responsabili regionali ELENCO DEI REFERENTI AIRETT IN OGNI REGIONE

COMUNICAZIONI TRA ASSOCIATI

Per rendere più agili ed efficaci i contatti all'interno dell'associazione, il nuovo Direttivo ha riorganizzato la comunicazione interna. In osservanza di quanto previsto dal regolamento privacy e previo consenso degli associati, Airett ha creato Gruppi Whatsapp anche interregionali per rendere la comunicazione più snella e immediata. Esperienze pregresse tra i nostri associati, hanno evidenziato che il gruppo risulta un utile luogo di scambio tra le famiglie, per confronti su esperienze, scambi di informazioni di interesse comune, e buone pratiche.

REFERENTE UNICA PER TUTTE LE REGIONI: ROSANNA TREVISAN

Per contatti: rosanna.trevisan@gmail.com – Cell.: 348 7648685

ABRUZZO

Coordinatore per le famiglie:
Sabine Mastronardi
338 2547071

BASILICATA

Coordinatori per le famiglie:
Antonella Alagia
371 3060677

EMILIA ROMAGNA E MARCHE

Coordinatore per le famiglie:
Silvia Giambi
347 3716208

LAZIO

Coordinatore per le famiglie:
Katerina Bobyra
347 5294638

LIGURIA

Coordinatori per le famiglie:
G. Carlo Dughera
348 7304688
Francesca lezzoni
348 1668990

LOMBARDIA

Coordinatore per le famiglie:
Eleonora Gallo
338 8870590

MOLISE

Coordinatore per le famiglie:
Simona Tucci
327 8303461

PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

Coordinatore per le famiglie:
Francesca lezzoni
348 1668990

PUGLIA

Coordinatore per le famiglie:
Maria Giovanna Cilenti
348 3015452

SICILIA

Coordinatore per le famiglie:
Mariella Costanza Tarallo
342 3882651

TRENTINO ALTO ADIGE

Coordinatori per le famiglie:
Marisa Grandi e Erido Moratti
046 3450622

TOSCANA E UMBRIA

Coordinatore per le famiglie:
Mirko Brogioni
389 9879129

VENETO E FRIULI VENEZIA GIULIA

Coordinatore per le famiglie:
Rosanna Trevisan
348 7648685



Il Consiglio Direttivo e l'organo di controllo AlRett

CONSIGLIO DIRETTIVO		
Responsabile	Attività	Recapiti
	<p>Cristiana Mantovani (Presidente AlRett)</p> <ul style="list-style-type: none"> Attività di Pubbliche Relazioni e di comunicazione istituzionale; Attività di media relation e gestione dei social media; Adempimenti in materia di tutela e protezione dei dati personali; Responsabile della sicurezza; Responsabile dei contratti e delle buste paga dei dipendenti; Responsabile campagne 5x1000; Responsabile newsletter e Vivirett; Supervisione alle attività amministrative 	<p>presidente@airett.it 327 6232115</p>
	<p>Lara Begnoni</p> <ul style="list-style-type: none"> Affiancamento nella raccolta fondi natalizie e pasquali a Rosanna Trevisan, supporto al Presidente alla campagna 5x1000. 	<p>l.begnoni82@gmail.com 349 0738442</p>
	<p>Mirko Brogioni</p> <ul style="list-style-type: none"> Traduzioni per le attività associative; Affiancamento e supporto al Presidente; Tenuta libri associativi, verbali riunioni del CD e dell'Assemblea. 	<p>mirbrogio@gmail.com 389 9879129</p>
	<p>Emanuele Mucignato</p> <ul style="list-style-type: none"> Responsabile magazzino; Contabilità magazzino. 	<p>emanuelemucignato@libero.it 348 5901241</p>
	<p>Rosanna Trevisan</p> <ul style="list-style-type: none"> Responsabile dei rapporti con gli associati e con i coordinatori regionali delle famiglie; Responsabile delle campagne raccolte fondi (Pasqua, Natale, 5x1000) con relativa rendicontazione con il supporto di Lara Begnoni; Supporto al magazzino. 	<p>rosanna.trevisan@gmail.com 348 7648685</p>
INCARICHI ESTERNI AL DIRETTIVO		
	<p>Lucia Dovigo</p> <ul style="list-style-type: none"> Direttore Progetti Airett e Centro Airett Verona. 	<p>direttivo@airett.it 339 8336978</p>
	<p>Maria Grazia Donato</p> <ul style="list-style-type: none"> Responsabile rapporti con enti, associazioni, aziende all'estero. 	<p>mgdona63@hotmail.it 338 1949531</p>
	<p>Katerina Bobyrava</p> <ul style="list-style-type: none"> Responsabili rapporti con Enti, Associazioni e Istituzioni nazionali a nome di e per AlRett condivisi con il presidente e il CD. 	<p>k.bobyrava@gmail.com 324 8634252</p>
ORGANO DI CONTROLLO		
	<p>Roberto Stanghellini</p>	<p>roberto.stanghellini@gruppocastelli.com</p>

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



I nostri libri

Rosa Angela Fabio, Martina Semino, Samantha Giannatiempo, Michela Perina, Lia Zocca, Emanuela Riccio, Lucia Dovigo e Cristina Mantovani - CHECKLIST DI ASSESSMENT GLOBALE PER LA SINDROME DI RETT (AGR)

Un libro importante creato da AIRETT e la sua equipe, per supportare professionisti, educatori e caregiver nella valutazione e nel monitoraggio dello sviluppo e dei progressi delle persone con Sindrome di Rett. Include una checklist strutturata, denominata AGR Checklist, che affronta diverse aree di abilità essenziali per comprendere le capacità e le necessità dei pazienti con questa sindrome.

<https://www.airett.it/checklist-di-assessment-globale-per-la-sindrome-di-rett-agr/>



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

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

In occasione del suo Ventennale, l'AlRett ha invitato i clinici del Comitato Scientifico a realizzare un libretto informativo sull'affezione, con il contributo anche di alcuni Collaboratori, allo scopo di promuovere un avanzamento della presa in carico delle bambine, ragazze, donne con Sindrome di Rett.

Esso è dedicato ai Genitori, soprattutto di soggetti con nuova diagnosi, ai Pediatri di Famiglia, ai Medici di Medicina Generale e ai Medici Specialisti che hanno in cura tali assistite. Ha l'obiettivo di offrire a chi ha in carico il singolo soggetto, indicazioni e suggerimenti da parte di Colleghi che sono di riferimento per più pazienti affette, con esperienze settoriali specifiche e che operano in collaborazione ed in coordinamento interdisciplinare. Il libro si può richiedere all'indirizzo e-mail segreteria@airett.it, al numero **339.8336978** o direttamente ai responsabili regionali.



AGENDA AIRETT

Un'agenda giornaliera e perpetua, arricchita di illustrazioni delle nostre principesse, che riescono a parlare con noi attraverso Amélie.

<https://sostenici.airett.it/natale/>

Nicola Savino - LACRIME DI FRAGOLA

Illustrato da Marta Monelli, DD Editore

Offerta libera a partire da 10 € + spese di spedizione

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

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



Adriano Franzoni - DI PUGNI E DI CUORE

Offerta libera a partire da € 15

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



RETT SYNDROME COMMUNICATION GUIDELINES

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

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

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

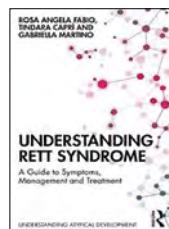
Per risolvere questo problema critico, sono state create le Linee Guida per le comunicazioni sulla Sindrome di Rett che offrono a genitori, caregiver, professionisti della comunicazione, terapisti, educatori - in breve, chiunque interagisca o fornisca assistenza a pazienti con la Sindrome di Rett - l'accesso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



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

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

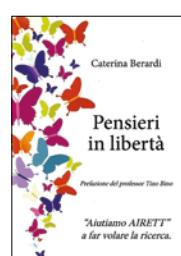
Understanding Rett Syndrome offre un'introduzione concisa e basata sull'evidenza alla Sindrome di Rett (RTT), che copre una vasta gamma di argomenti dalla diagnosi e dalle cause al trattamento e alla gestione familiare.



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

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

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



Caterina Berardi - Pensieri in libertà

Offerta libera a partire da € 15

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



Claudio Baglioni - L'INVENZIONE DEL NASO E ALTRE STORIE

Offerta libera a partire da € 15

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



Centri di riferimento AIRett

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

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

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

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

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

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

ISTITUTO GIANNINA GASLINI, GENOVA

UO e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile

Referenti del Centro:

Dott.ssa Giulia Prato e dott.ssa Silvia Boeri (MD, PhD) - Email giuliaprato@gaslini.org
Segreteria DH Neuropsichiatria Infantile: 01056362620/2381

OSPEDALE SAN PAOLO, MILANO

Centro Regionale per l'Epilessia - UOC Neuropsichiatria Infantile. Direttore Prof.ssa Maria Paola Canevini

Referenti del Centro:

Dott.ssa Miriam Savini - Email mirjam.savini@asst-santipaolocarlo.it - Cell. 334.3049435 (ore 14.30 - 16.00)
Dott.ssa Ilaria Viganò - Email: ilaria.vigano@asst-santipaolocarlo.it

OSPEDALE BAMBINO GESÙ, ROMA

UO di Neuropsichiatria Infantile

Referente del Centro Dott.ssa Maria Beatrice Chiarini - Email mbeatrice.chiarini@opbg.net

POLICLINICO UNIVERSITARIO, MESSINA

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

Referenti del Centro:

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

POLICLINICO LE SCOTTE, SIENA

UO di Neuropsichiatria Infantile, Direttore Dott. Roberto Canitano (in via di definizione)

Email r.canitano@ao-siena.toscana.it - Tel. 0577.586534 - Segreteria 0577.586585

IRCCS "ASSOCIAZIONE OASI MARIA SS" DI TROINA (EN)

Per prenotazioni visite Dott Maurizio Elia

Email: melia@oasi.en.it - Cell 339 1859305 orari 14:30-17:00 - Segreteria 0935 936407

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

CENTRO AIRETT RICERCA E INNOVAZIONE

Direttore scientifico Professoressa Rosa Angela Fabio
Email centrorett@airett.it

Tel. 331.7126109

CENTRI PER LA DIAGNOSI MOLECOLARE

ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO

Laboratorio di Genetica Molecolare

Cusano Milanino Milano

Dott.ssa Silvia Russo

Tel. 02.619113038

Email s.russo@auxologico.it

POLICLINICO "LE SCOTTE", SIENA

Laboratorio di Genetica medica per la diagnosi molecolare

Prof.ssa Alessandra Renieri

Tel. 0577.233303

AIReTT (Associazione Italiana Rett)

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

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

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

A Ottobre 2018 a Verona è stato aperto il Centro AIReTT Ricerca e Innovazione.

Per iscriversi ad AIReTT (Associazione Italiana Rett) compilare il form presente sul sito [www.airett.it nella sezione Diventa Socio \(<https://www.airett.it/adesione-soci/>\)](https://www.airett.it/diventa-socio/)

Per effettuare tutti i versamenti di contributi volontari e quote associative

► **BONIFICO BANCARIO:**

*intestato ad "AIReTT (Associazione Italiana Rett)"
Unicredit Spa Agenzia Verona IBAN: IT64P0200811770000100878449*

► **BOLLETTINO DI C/C POSTALE:**

C/C n: 10976538 intestato ad "AIReTT Viale Bracci, 1 - 53100 Siena"

► **PAGAMENTI ONLINE**

Stripe e PayPal

**la rivista sarà disponibile gratuitamente in formato digitale sul nostro sito
e sarà stampata e inviata solo ai Soci Genitori**