

Da oltre 20 anni impegnata per il presente e il futuro delle bimbe dagli occhi belli.



Per più di un anno, Lara è stata pura gioia di vivere, come ogni bambino. Poi, quando tutto sembrava perfetto, ha cominciato ogni giorno a perdere qualcosa: la parola, l'uso delle mani, l'uso delle gambe. Per la Sindrome di Rett. Ecco perché voglio presentarti l'AIRETT, un'Associazione attiva e coraggiosa che lotta su due fronti: la ricerca di una cura che ancora non c'è, la quotidiana assistenza clinica e riabilitativa. Sostieni questo impegno importantissimo. Grazie, da Nicola Savino.

Come aiutarci

Anche tu puoi essere vicino alle bambine affette dalla Sindrome di Rett, con un piccolo aiuto puoi fare molto:

- **diventa volontario** e partecipa alle attività dell'Associazione;

- **organizza un evento** per raccogliere fondi: chiedi come al 339 8336978 o a info@airett.it;

- **fai una donazione:**

- c.c. postale n. 10976538 intestato a AIRETT Onlus
- bonifico bancario intestato a AIRETT Onlus

Unicredit Spa Agenzia Verona Forti
IBAN: IT64P0200811770000100878449

- **versa la quota di iscrizione annuale** ai conti correnti già indicati:

- quota amico: **16 €**
- quota genitori: **50 €**
- quota sostenitore: donazione libera a partire da **50 €**

Scegli di destinare il 5xmille in favore di AIRETT Associazione Italiana Rett Onlus firmando e inserendo il C.F. 92006880527 nel riquadro "sostegno del volontariato" nella tua dichiarazione dei redditi.

Policlinico Le Scotte c/o Reparto N.P.I.
Viale Bracci 1 – 53100 SIENA
Tel. 339 8336978 - info@airett.it - www.airett.it

Le sono rimasti solo gli occhi per chiederti aiuto.



Non chiudere i tuoi.
Aiuta le bambine affette dalla Sindrome di Rett.

www.airett.it

AIRETT è l'Associazione Italiana che riunisce i genitori di bambine, ragazze e donne affette da Sindrome di Rett, conosciute anche come "bimbe dagli occhi belli". Gli occhi sono l'unica cosa che la malattia non ha spento e coi quali, ogni giorno, ci chiedono aiuto. Oggi la Sindrome di Rett è riconosciuta come **la seconda causa di ritardo mentale nelle bambine**, con un'incidenza stimata di circa 1/10.000 nati femmina.

L'AIRETT nasce a Siena nel 1990, con sede presso il Policlinico Le Scotte, per volere di alcuni genitori che si sono ritrovati a condividere la medesima realtà della malattia, **una malattia dal carattere "cinico e violento"** per quel suo improvviso e tragico manifestarsi quando tutto sembra "normale".

Oggi l'AIRETT ha responsabili regionali su tutto il territorio nazionale, volontari impegnati fortemente nel lavoro associativo, coordinati da un Consiglio Direttivo e da un Presidente che tracciano le linee programmatiche dell'Associazione.

E' riconosciuta come O.N.L.U.S. (Organizzazione Non Lucrativa Utilità Sociale) e aderisce alla R.S.E. (Rett Syndrome Europe). Pubblica "ViviRett", la sua rivista quadrimestrale, e grazie al sito www.airett.it informa costantemente genitori, amici e sostenitori.



Grazie alla ventennale esperienza e conoscenza della Sindrome di Rett, l'AIRETT ritiene che sia fondamentale occuparsi della patologia sotto tutti i suoi aspetti.

La sua attività è, per questo motivo, finalizzata a:

- **informare e sensibilizzare sulla malattia;**
- **supportare le famiglie;**
- **promuovere la ricerca genetica, clinica e riabilitativa;**
- **creare centri di riferimento all'avanguardia per la diagnosi e la cura;**
- **sviluppare relazioni collaborative con le principali associazioni straniere.**



Cos'è la Sindrome di Rett.

La Sindrome di Rett è una **patologia progressiva dello sviluppo neurologico di origine genetica** che colpisce quasi esclusivamente le bambine durante i primi anni di vita e dopo un periodo di apparente normalità.

Fu riconosciuta per la prima volta nel 1966 da Andreas Rett, un medico austriaco, ma solo nel 1983, grazie a uno studio realizzato da un'equipe europea di neurologi, si risveglia l'interesse per questa malattia. Il riconoscimento definitivo avviene nel 1984, in una conferenza a Vienna. Nel 1999 viene invece identificata la causa più frequente della malattia: un difetto del gene MECP2. Di recente sono stati scoperti altri due geni responsabili della malattia: CDKL5 e FOXP1.

La Sindrome di Rett è caratterizzata da un'ampia eterogeneità clinica e, benché il quadro evolutivo della patologia non segua mai un percorso preordinato per tutti i soggetti e i quadri clinici di deterioramento, di miglioramento o di stasi dell'evoluzione patologica siano variabili e diversi tra loro, è possibile individuare alcune **fasi tipiche nella manifestazione dei numerosi handicap** che la malattia genera.



Gli stadi clinici della malattia.

FASE 1 – Età: tra i 6 e i 18 mesi. Durata: mesi.

Rallentamento e stagnazione dello sviluppo psicomotorio fino a quel momento normale. Compare disattenzione verso l'ambiente circostante e verso il gioco. Le mani sono ancora usate in maniera funzionale, ma irrompono i primi sporadici stereotipi. Rallenta la crescita della circonferenza cranica.

FASE 2 – Età: da 1 ai 3 anni. Durata: settimane, mesi.

Rapida regressione dello sviluppo, perdita delle capacità acquisite, irritabilità, insonnia, disturbo dell'andatura. Compaiono manifestazioni di tipo autistico, perdita del linguaggio espressivo e dell'uso funzionale delle mani accompagnata da movimenti stereotipati e comportamenti autolesivi. La regressione può essere improvvisa o lenta e graduale.

FASE 3 – Età: da 3 a 10 anni. Durata: mesi, anni.

Stadio pseudo stazionario, dopo la fase di regressione lo sviluppo si stabilizza. Diminuiscono gli aspetti di tipo autistico e viene recuperato il contatto emotivo con l'ambiente circostante. Scarsa coordinazione muscolare accompagnata da frequenti attacchi epilettici.

FASE 4 – Migliora il contatto emotivo. Gli attacchi epilettici sono più controllabili. La debolezza, l'atrofia, la spasticità e la scoliosi impediscono a molte ragazze di camminare, anche se non mancano le eccezioni. Spesso i piedi sono freddi, bluastri e gonfi a causa di problemi di trofismo.



I supporti concreti dell'AIRETT alle famiglie.



Quando a una bambina viene diagnosticata la Sindrome di Rett tutta la famiglia ne è sconvolta, per questo uno degli impegni dell'AIRETT è stare concretamente vicino ai genitori che vivono questo dramma e alle bambine che crescono, diventando ragazze e poi donne, bisognose di aiuti per vivere al meglio delle loro possibilità.

Per questo l'AIRETT:

- crea centri di riferimento competenti nella Sindrome di Rett per la diagnosi, il check-up e la stesura di un adeguato programma di riabilitazione e di cura delle sintomatologie;
- organizza corsi di formazione, valutazione e monitoraggio per programmi di potenziamento cognitivo e comunicazionale;
- organizza corsi di formazione e di monitoraggio per l'attività riabilitativa;
- informa e aggiorna sulla patologia a livello nazionale e internazionale tramite la rivista *ViviRett* e il sito internet;
- offre la possibilità di avvalersi di consulenze legali e mediche tramite la rubrica "L'esperto risponde" sul sito www.airett.it;
- sostiene la creazione e lo sviluppo dei rapporti fra gli associati.



Il contributo dell'AIRETT alla ricerca.

La Sindrome di Rett è una malattia che è stata scoperta da soli 30 anni, per questo promuovere e sostenere la ricerca è fondamentale: **per migliorare la qualità della vita delle nostre bambine e per arrivare a una cura che sconfigga questa malattia.**

Per questo l'AIRETT:

- finanzia la ricerca di base e genetica attraverso borse di studio a centri di ricerca collegati all'Associazione;
- finanzia studi volti alla ricerca clinica sulle numerose problematiche (crisi epilettiche, problemi gastrointestinali, respiratori, cardiaci, ecc.);
- sostiene progetti di ricerca per aiutare le ragazze con la Sindrome di Rett nella comunicazione;
- promuove e finanzia studi sugli ausili informatici e programmi multimediali;
- finanzia la formazione di medici e terapisti riabilitativi presso centri per la Sindrome di Rett all'avanguardia a livello internazionale nel campo delle problematiche motorie;
- gestisce una propria banca dati costantemente aggiornata delle bambine/ragazze con Sindrome di Rett iscritte all'Associazione;
- propone annualmente un convegno nazionale o internazionale per condividere informazioni aggiornate sulla patologia e promuovere la ricerca e la collaborazione tra medici e ricercatori.

