



Giorgia



Lisa



Alice

■ **CAMPUS AIRETT 2016**

Ricordi di Lucignano:
una settimana all'insegna
della speranza e del
divertimento

■ **PROGETTI**

Aiutiamo le bimbe
dagli occhi belli
con Fondazione
Vodafone

■ **PROGETTI**

Io con te posso volare;
Lotan Meir e le bimbe
dagli occhi belli

3 INFORETT

4 LETTERA DEL PRESIDENTE

5 DAL MONDO DELLA RICERCA

Le disfunzioni respiratorie nella sindrome di Rett

9 PROGETTI AIRETT

Attività formative per famiglie, insegnanti e terapisti e software per il potenziamento cognitivo

10 Al via il progetto "Aiutiamo le bimbe dagli occhi belli" promosso da Airett con Fondazione Vodafone

12 DAL MONDO DELLA RICERCA

Trofinetide: la sperimentazione promettente continua

13 PROGETTI AIRETT

Sintesi dei progetti di ricerca finanziati dal bando Airett 2016

16 Io con te posso volare: Lotan Meir e le bambine dagli occhi belli

16 DAL MONDO DELLA RICERCA

Studio preliminare sul microbiota intestinale nella sindrome di Rett

19 CAMPUS AIRETT 2016

Ricordi di Lucignano...

23 L'UNIONE FA LA FORZA

Campagna SMS solidale 2016

24 Iniziative a favore dell'AIRETT

33 Ringraziamenti

34 In ricordo

35 RICEVIAMO E PUBBLICHIAMO

La scuola inclusiva è possibile

36 ASSOCIAZIONE

Responsabili regionali

37 IL CONTATTO GIUSTO... LA RISPOSTA GIUSTA

38 SINDROME DI RETT DA LEGGERE E DA VEDERE

39 CENTRI CON ACCORDI DI COLLABORAZIONE CON AIRETT

40 PER ASSOCIARSI ALL'AIRETT

Direttore responsabile:

Marinella Piola - Lucia Dovigo

Redazione:

Via G. Sirtori 10 - 37128 Verona

e-mail: redazione@airett.it

Tel. 339.8336978 - www.airett.it

Editore:

AIRett (Associazione Italiana Rett)

Onlus

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

Registrazione presso il Tribunale di Milano n. 392 del 5 luglio 1997

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

VIVIRETT - Periodicità quadrimestrale

Ricezione del materiale per la pubblicazione sulla rivista

- inviare il materiale in formato digitale a: redazione@airett.it
- Inviare il materiale cartaceo a: Lucia Dovigo - Via G. Sirtori, 10 37128 Verona
- Per informazioni: Cell. 339.8336978

CONSIGLIO DIRETTIVO AIRETT

Presidente:

Lucia Dovigo Dell'Oro

Vicepresidente:

Nicola Sini

Consiglieri:

Ines Bianchi

Antonella Faleschini

Giuseppe Scannella

Collegio Revisori:

Presidente:

Giovanni Ampollini

Revisori:

Cristina Canciani

Andrea Vannuccini

COMITATO SCIENTIFICO OPERATIVO

Prof. Canevini (Neuropsichiatra)

Prof. Fabio (Psicologa)

Dott. Hayek (Neuropsichiatra)

Dott. Pizzorusso (Genetista)

Prof. Renieri (Genetista)

Dott. Rodocanachi (Neurologa/fisiatra)

Dott. Russo (Genetista)

Prof. Veneselli (Neuropsichiatra)

COMITATO SCIENTIFICO ONORARIO

Prof. Budden-USA (Pediatria)

Prof. Becchetti (Chirurgo Ortopedico)

Prof. Bruschetti (Pediatria)

Prof. Cioni (Neuropsichiatra)

Dott. Fiumara (Pediatria)

Prof. Godall-USA (Fisiatra)

Prof. Guerrini (Neuropsichiatra)

Dott. Pini (Neuropsichiatra)

Prof. Portinaro (Chirurgo ortopedico)

Dott. Senez-Francia (Nutrizionista)

Prof. Zappella (Neuropsichiatra).

INFORMAZIONI UTILI

QUOTE ASSOCIATIVE GENITORI:

Validità quota associativa:

dal 01/01 al 31/12 di ogni anno

Rinnovo quota associativa:

come da Statuto entro il 28 febbraio di ogni anno. Il pagamento della quota associativa compete al genitore associato che ha diritto a:

- Ricevere con cadenza quadrimestrale 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 all'AIRETT (Associazione Italiana Rett) Onlus compilare il modulo pubblicato in fondo alla rivista

È possibile sia utilizzare il **Bollettino di Conto Corrente Postale** allegato a questo numero di ViviRett, che il **Bonifico Bancario** per effettuare tutti i versamenti di contributi volontari e quote associative.

- **BONIFICO BANCARIO:** intestato ad "AIRett (Associazione Italiana Rett) ONLUS" IBAN: IT64P0200811770000100878449
- **BOLLETTINO DI C/C POSTALE:** C/C n: 10976538 intestato ad "AIRett Viale Bracci, 1 - 53100 Siena"

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



Gloria e Giulia

Che cos'è la Sindrome di Rett?

La Sindrome di Rett è una malattia dello sviluppo neurologico che si manifesta prevalentemente nei primi due anni di vita. La malattia nella sua forma più classica riguarda solo le bambine e si colloca in un rapporto di 1/10.000 e 1/15.000. La quasi totalità dei casi è sporadica, tuttavia è stato riferito qualche raro caso familiare. L'identificazione della Sindrome di Rett come un distinto fenotipo, si deve all'esperienza clinica del professore austriaco Andreas Rett più di vent'anni fa. Una recensione sulla malattia eseguita dallo svedese Bengt Hagberg fu pubblicata nel 1983 su un giornale di neurologia inglese. L'articolo forniva una rassegna di 35 casi. La documentazione clinica, nuovi dati biochimici, fisiologici e genetici furono presentati a Vienna durante una conferenza nel 1984.

Da allora, l'interesse per la malattia si è accresciuto, favorendo familiarità utile per la diagnosi e la divulgazione scientifica, fondamentale per successive ricerche. Fino al settembre 1999, la diagnosi della RTT si basava esclusivamente sull'esame clinico. Da allora viene confermata, in circa l'ottanta per cento dei casi, dalla genetica molecolare (MeCP2).

In seguito sono stati identificati altri due geni responsabili della malattia, CDKL5 e FOXP1.

DIAGNOSI DELLA SINDROME DI RETT

Diagnosticare la Sindrome di Rett significa riscontrare queste caratteristiche:

1. periodo prenatale e postnatale apparentemente normale
2. sviluppo psicomotorio apparentemente normale nel corso dei primi sei mesi - quattro anni
3. misura normale della circonferenza cranica alla nascita con rallentamento della crescita del cranio tra i sei mesi e i quattro anni di vita
4. perdita dell'uso funzionale delle mani tra i sei e i trenta mesi, associato a difficoltà comunicative e ad una chiusura alla socializzazione
5. linguaggio ricettivo ed espressivo gravemente danneggiati, ed evidente grave ritardo psicomotorio
6. comparsa dei movimenti stereotipati delle mani; serrate, strofinate, portate alla bocca
7. aprassia della deambulazione e aprassia - atassia della postura tra i dodici mesi e i quattro anni
8. la diagnosi rimane dubbia tra i due e i cinque anni.

GLI STADI CLINICI DELLA SINDROME DI RETT

Fase 1

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. Sebbene le mani siano ancora usate in maniera funzionale, irrompono i primi sporadici stereotipi. Rallenta la crescita della circonferenza cranica.

Fase 2

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 dai movimenti stereotipati, comportamenti autolesivi. La regressione può essere improvvisa o lenta e graduale.

Fase 3

Stadio pseudo stazionario. Durata: mesi, anni

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

All'incirca dopo i 10 anni. Durata: anni

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.

L'AIReTT (Associazione Italiana Rett)

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

È membro della RSE (Rett Syndrome Europe), promuove convegni a livello internazionale.

È un importante punto di riferimento e di contatto per famiglie con ragazze affette da Sindrome di Rett, aggiorna sulle novità riguardanti la malattia attraverso la rivista "ViviReTT", ad uscita quadrimestrale, e tramite il proprio sito internet.

Mette a disposizione degli associati, esperti per aiutarli nel trovare soluzioni a problematiche sanitarie/assistenziali/scolastiche.

Carissimi,



come indicato nel numero precedente, Vivirett 72 riporta in particolare i ringraziamenti per le iniziative di raccolta fondi che per motivi di spazio non avevamo potuto inserire nel numero 71.

Non dobbiamo dimenticare l'importanza dell'attività di fundraising: tutto ciò che Airett è in grado di realizzare può essere fatto grazie al supporto dei genitori e di tutte le persone che ci conoscono, ci sostengono e condividono la nostra mission; per questo è doveroso inviare a loro un meritato ringraziamento.

Tante sono state le iniziative che ci avete segnalato, ci scusiamo se qualcuna è sfuggita... se così fosse vi invitiamo al reinvio del materiale all'indirizzo email redazione@airett.it ; provvederemo ad inserirlo nel prossimo numero di Vivirett.

Fra gli articoli riportati Vi segnaliamo con fierezza l'avvio del progetto "Aiutiamo le bimbe dagli Occhi Belli" che, grazie al consistente supporto finanziario di Fondazione Vodafone, vedrà la consegna di 30 Tobij ad altrettante bimbe, scelte dall'èquipe di professionisti referenti a tre università che seguiranno il progetto della durata di due anni, per divulgare l'apprendimento e l'uso di questo strumento e facilitare la comunicazione con le nostre bimbe/ragazze.

Il merito di aver suscitato l'interesse di Vodafone va riconosciuto al servizio realizzato dal programma televisivo "Le lene" sull'aggiornamento del nomenclatore in cui si dava spazio anche all'appello di tre famiglie, associate Airett, per avere a disposizione il Tobii e poter comunicare con le proprie bimbe.

È quasi a metà del suo percorso il progetto "Io con te posso volare - Lotan Meir e le bimbe dagli occhi belli", progetto di estrema importanza per portare la conoscenza della Sindrome di Rett e delle modalità di approccio terapeutico in tutte le regioni Italiane.

Riportiamo inoltre una breve sintesi dei due progetti selezionati per il finanziamento in applicazione del bando AIRETT 2016.

La valutazione e selezione dei progetti pervenuti è stata fatta da un Comitato di Revisori esterni di grande esperienza e professionalità, che ha garantito a tutti i partecipanti una corretta valutazione del loro lavoro e impegno.

Sempre all'interno di questo numero troviamo infine informazioni sull'avvio del corso online su potenziamento cognitivo e CAA ed interessanti articoli dal mondo della ricerca.

Dei progetti sopra elencati troverete comunque dettagli completi all'interno della rivista.

Per concludere in bellezza desideriamo condividere con tutti voi i bei momenti del nostro Campus Estivo, che ogni anno ci conferma quanto questa iniziativa sia importante per le famiglie e soprattutto per le nostre ragazze.

Dalla ricerca alla riabilitazione, senza tralasciare il supporto alle famiglie, questo è il grande impegno che persegue AIRETT.

Le difficoltà e gli ostacoli che spesso incontriamo nel nostro cammino non ci fanno vacillare e perdere di vista i nostri obiettivi, che contiamo di raggiungere anche con il sostegno di tutti voi.

Buona lettura a tutti,

Lucia Dovigo

Le disfunzioni respiratorie nella sindrome di Rett

a cura di G. Gagliardini, E. Veneselli
U.O.C. Neuropsichiatria Infantile, Istituto Giannina Gaslini, Università di Genova

Per molto tempo i disturbi respiratori sono stati trascurati o sottovalutati, infatti la letteratura biomedica internazionale sulla disfunzione respiratoria nelle pazienti affette dalla sindrome di Rett (RTT) è di gran lunga inferiore rispetto a quella dedicata alla genetica molecolare e alla patologia neuropsichiatrica.

Tuttavia si registra una crescente attenzione da parte di clinici e di ricercatori sperimentali nei confronti di questo argomento.

Il quadro delle anomalie respiratorie è ampio e consiste essenzialmente in apnee/ipopnee, tachipnea/iperventilazione e anomalie del ritmo respiratorio. La maggioranza delle anomalie riportate nella RTT è osservabile durante lo stato di veglia.

Le apnee/ipopnee (assenza o riduzione del flusso aereo oronasale) diurne e notturne che si accompagnano a desaturazioni ossiemoglobiniche rispetto ai valori basali e l'iperventilazione sono i disturbi respiratori più frequenti nella RTT in forma clinica classica. Le apnee possono a loro volta essere classificate in:

- apnee di tipo centrale:** cessazione completa della ventilazione polmonare con contemporaneo arresto dei movimenti toraco-addominali e con successiva ripresa;
- apnee ostruttive:** cessazione completa della ventilazione polmonare con contemporanei movimenti toraco-addominali "in controfase" (aumento della resistenza respiratoria) e sono causate dal disequilibrio tra il



Giulia, Anna e Azzurra

tono dei muscoli delle prime vie aeree e la fase espiratoria della ventilazione polmonare;

- apnee di tipo misto** (apnee che iniziano come centrali e terminano come ostruttive): si osservano in maggioranza durante il sonno REM ed iniziano con un arresto completo della respirazione della durata di diversi secondi (apnea centrale), seguita dalla comparsa dei movimenti toraco-addominali (apnea ostruttiva) sempre in assenza di flusso.

L'iperventilazione è molto frequente nelle pazienti RTT: in media le pazienti tendono a eseguire un numero di atti respiratori al minuto circa 50% superiore rispetto a quello delle loro coetanee sane (limite superiore + 300%). Questo provoca un aumento significativo del valore medio del volume tidal (VT, volume di aria mobilizzato du-

rante una respirazione tranquilla, espresso in litri/kg/min) portandolo fino a 7-8 l/kg/min (limite superiore 27,8!) di fronte ad un valore normale intorno a 5-6 l/kg/min. Ovviamente i disturbi respiratori nella RTT diventano particolarmente importanti quando siano associati ad una riduzione dell'ossigenazione (ipossia acuta e cronica) con conseguente sbilanciamento dello stato ossidativo in senso pro-ossidante ("stress ossidativo").

A che età iniziano?

Nella maggior parte dei casi vengono documentate anomalie respiratorie già dall'età di 3-4 anni, in pazienti in stadio II della malattia. È utile sapere che l'anomalia della frequenza respiratoria tende progressivamente ad aumentare con il passare degli anni, mentre l'anomalia del VT tende progressivamente a ridursi con l'età ed a



normalizzarsi intorno a 20-25 anni di età.

Come si diagnosticano?

- **Determinazione della frequenza media degli atti respiratori al minuto (e confrontarla con le tabelle di normalità) e la misura della saturazione dell'ossiemoglobina (SpO2) mediante saturimetria/pulsossimetria** (che consentono simultaneamente la valutazione accurata e continua della % di carbossi-emoglobina (spCOHb) e metaemoglobina (SpMet-Hb), oltre alla perfusione cutanea (indice di perfusione, Perfusion Index, $PI = AC / DC \times 100\%$, dove DC è la quantità costante di luce del segnale pulsossimetrico assorbita dalla cute e altri tessuti e dal flusso ematico pulsatile, mentre AC è la quantità variabile di luce del segnale assorbito dal flusso ematico arterioso) e delle variazioni dinamiche della perfusione cutanea durante il ciclo respiratorio (Pleth Variability Index, $PVI = PI_{max} - PI_{min} / P_{max} \times 100\%$).

Misurare la SpO2 non basta: se non sono note le concentrazioni

delle principali emoglobine non ossigenate circolanti, non può essere noto il valore "reale" di saturazione dell'ossiemoglobina.

- **Analisi emogasanalitica su campione di sangue arterioso.**
- **Consulenza con lo specialista pneumologo (preferibilmente lo pneumologo pediatra).**
- **Studio polisonnografico accurato.**
- **Registrazione poligrafica video-EEG durante il sonno** per la diagnosi differenziale fra OSAHS e convulsione.
- **Esame tomografia computerizzata (TAC) ad alta risoluzione del torace** (per valutare eventuali anomali polmonari interstiziali che, sorprendentemente, ricordano da vicino quelle della "respiratory bronchiolitis-associated interstitial lung disease" (RB-ILDlike), una tipica patologia interstiziale polmonare dell'adulto associata in maniera quasi esclusiva al fumo di tabacco.

Come affrontarli?

- Collaborazione con esperto di pulsossimetria, fisiopatologo re-

spiratorio ed esperti della fisiopatologia dello stress ossidativo.

- Disfunzione respiratoria nella RTT → disfunzione autonómica/difetto aminergico e/o ad immaturità del tronco encefalico e → meccanismi alterati della disfunzione respiratoria.
- Gestione respiratoria delle pazienti RTT (nell'esperienza della nostra NPI una tracheostomia si è resa necessaria in 3 pazienti su 200 = 1,5% dei casi), in stretto contatto con pneumologo, radiologo, intensivista-rianimatore e fisiopatologo e con l'esecuzione di indagini più specifiche di fisiopatologia polmonare che indirizzino il clinico verso una gestione più corretta e adeguata di questo importante problema, non certo meno importante dell'epilessia in quanto a frequenza, gravità e ripercussione sullo stato di salute generale (es. accrescimento, morbilità cardiaca) della paziente RTT.

Case report: Uso di Tandospirone e Fluvoxamina per i problemi respiratori nella Sindrome di Rett

(Dipartimento di Pediatria, Tottori University, Yanago, Japan).

Gli autori presentano il caso di una bambina di 11 anni affetta da Sindrome di Rett e severi problemi respiratori, che è stata sottoposta ad un trattamento combinato con fluvoxamina (inibitore selettivo della ricaptazione della serotonina) e tandospirone (agonista dei recettori serotoninergici di tipo 1A).

La storia anamnestica indicava che la paziente aveva avuto un normale sviluppo psicomotorio fino all'età di 2 anni e mezzo, dopodiché ha perduto le abilità motorie e comunicative acquisite in precedenza e ha cominciato a manifestare stereotipie manuali. Era in grado di camminare, ma con disprassia della marcia.

Le analisi genetiche hanno evi-

denziato la presenza di una mutazione del gene MECP2 (mutazione troncante c.763 del gene MECP2). Dall'età di 4 anni la bambina aveva cominciato ad avere problemi respiratori, generalmente sotto forma di attacchi di iperventilazione o di apnea durante il giorno, associato a ipopnea e frequenti risvegli notturni con crisi di agitazione durante la notte.

La madre riferiva inoltre perdita dell'appetito e ridotta partecipazione ambientale rispetto al periodo precedente l'insorgenza dei disturbi respiratori.

Inizialmente è stata avviata una ventilazione notturna non invasiva, con buon controllo del disturbo notturno, ma scarsa efficacia sui sintomi respiratori diurni.

È stata introdotta terapia con **tandospirone** al dosaggio di 5 mg/die e i controlli polisunnografici effettuati dopo un mese dall'inizio della terapia dimostravano una maggiore strutturazione dell'attività elettrica in sonno e una riduzione del numero di episodi di apnee centrali in sonno.

È stata successivamente aggiunta in terapia **fluvoxamina** fino al

dosaggio di 75 mg/die, con una riduzione degli episodi di iperventilazione associata a un miglioramento comportamentale (maggiore partecipazione ambientale). La paziente è stata sottoposta a tale trattamento combinato per undici mesi, senza mostrare alcun effetto collaterale.

Discussione e considerazioni:

I disturbi respiratori rappresentano un'importante problematica nella gestione delle pazienti affette da S. di Rett. Sia la disfunzione respiratoria che le crisi anossiche secondarie preoccupano estremamente le pazienti e le loro famiglie.

La relazione causale tra immaturità del tronco cerebrale/difunzione neuronale serotoninergica e disordini respiratori nella S. di Rett è ben nota. I recettori della serotonina all'interno del tronco encefalico svolgono un ruolo nel controllo dei processi neuronali responsabili della regolazione della fase finale (di interruzione) del ciclo inspiratorio.

✓ *In alcuni studi* è stato esaminato post-mortem il cervello di

donne con sindrome di Rett e di topi MeCP2-null (in cui manca MeCP2): i livelli delle amine biogene (serotonina, dopamina, noradrenalina) e dei loro metaboliti sono risultati significativamente ridotti.

✓ *Samaco et al. (USA)* inoltre riportarono nei topi MeCP2-null bassi livelli RNA di tirosina idrossilasi e triptofano idrossilasi 2 (enzimi chiave del catabolismo della tirosina e del triptofano, in grado di portare alla formazione di dopamina/noradrenalina e di serotonina, rispettivamente).

✓ *Hodges et al. (USA)* hanno dimostrato che topi transgenici con una selettiva mancanza di neuroni serotoninergici mostravano apnee frequenti e severe nel periodo neonatale. Molti di essi morirono, quelli che sopravvissero crescendo andarono incontro ad un miglioramento delle apnee. => Come dimostrato in altri studi la funzione respiratoria nel periodo neonatale dipende in larga misura dai neuroni serotoninergici.

In letteratura si trovano pochi dati relativi all'uso di agonisti serotoninergici (buspirone, tandospirone) per la cura della disfunzione respiratoria delle pazienti Rett.

✓ *Andaku e collaboratori (Brasile)* hanno trattato una paziente di 15 anni per 5 mesi con 5 mg di buspirone 2 volte/die (30 mg/die); la paziente è stata sottoposta al monitoraggio dei movimenti respiratori tramite indicatori del livello di sforzo toracici e addominali, misurazione della saturazione di ossigeno tramite pulsio-ossimetria e misurazione della concentrazione dell'anidride carbonica (CO₂) raggiunta nella fase finale dell'espirazione con un catetere nasale. Essi scoprirono che la saturazione media di ossigeno aumentava da 86,9 a 91% e che il periodo in cui la saturazione di ossigeno risultava inferiore al 90% era



Giulia, Lotan Meir, Cocavit Elephant

diminuito del 42,2%. Essi osservarono un importante miglioramento del pattern respiratorio 10 giorni dopo l'introduzione del trattamento con buspirone.

✓ *In un altro report Dunn Henry et al* (Canada) una bambina con sindrome di Rett mostrava una diminuzione significativa delle inspirazioni protratte e una normalizzazione del quadro respiratorio durante il trattamento con buspirone.

E gli unici dati sugli inibitori selettivi della ricaptazione della serotonina (fluoxetina, fluvoxamina) mostrano risultati contrastanti...

✓ *In uno studio di Temudo e collaboratori* (Portogallo) sono stati dosati nel liquor folati, amine biogene e pterine in 25 pazienti con sindrome di Rett e 3 di esse dimostravano bassi livelli dei metaboliti della serotonina. Due di esse sono state trattate con fluoxetina con miglioramento del comportamento in entrambe e in una paziente significativa riduzione delle stereotipie e dell'autoaggressività dopo 1 mese di trattamento.

✓ *Uno studio sperimentale di Cas-*

sel e collaboratori (Francia) indica che la proteina MeCP2 e il suo dominio di legame sono indotti significativamente nel cervello di topi adulti normali dopo ripetute iniezioni intraperitoneali di fluoxetina e cocaina per 10 giorni (1 iniezioni al giorno).

⇒ Trattando la paziente con 10 mg di fluoxetina 2 volte al giorno (20 mg/die) la sua iperventilazione e i suoi attacchi di apnea si sono immediatamente ridotti; aggiungendo in terapia buspirone è stato ottenuto un significativo miglioramento.

✓ *Trials più recenti (J Mancini e collaboratori)* mostrerebbe invece risultati poco incoraggianti relativi l'uso della desipramina per il trattamento dei problemi respiratori. È stato infatti condotto un trial multicentrico su una casistica significativa (e quindi non solo su singoli casi), con la metodica in atto per gli studi farmacologici che portano a riconoscimenti formali sull'efficacia della sostanza in valutazione. I risultati ci sono stati presentati al IV Congresso europeo sulla Sindrome di Rett e non sono ad oggi pubblicati.

Possiamo quindi affermare che l'uso di agenti serotoninergici (sia agonisti serotoninergici che inibitori della ricaptazione della serotonina) sembra offrire qualche speranza per le disfunzioni respiratorie nella Sindrome di Rett. Ciò nonostante, l'utilità degli agenti serotoninergici per i problemi respiratori deve essere valutata e testata su campioni più ampi.

DA RICORDARE

- I disturbi respiratori sono una caratteristica fondamentale e spesso sottovalutata della Sindrome di Rett. Bisogna conoscere la frequenza respiratoria di ogni paziente e se possibile determinare il volume tidale (VT) ed il rapporto ventilazione/perfusione polmonare (V/Q). I disturbi respiratori possono già essere presenti a partire dai 3-4 anni di vita.
- Lo stato di ossigenazione è spesso alterato nelle pazienti con Sindrome di Rett: è importante conoscere la saturazione dell'ossiemoglobina (SpO₂) e se possibile le concentrazioni delle principali emoglobine non ossigenate (Met-Hb, CO-Hb). Bisogna conoscere lo stato dei gas respiratori nel sangue arterioso, specialmente il valore di PaO₂ (<90 mmHg in quasi la metà dei casi e <80 mmHg in quasi 1/4 dei casi).
- È consigliabile uno screening sistematico con polisonnografia nelle pazienti Rett. Le apnee durante il sonno (ostruttive, centrali e miste) devono essere differenziate dalle crisi convulsive.
- In casi con significativa disfunzione respiratoria può essere considerata l'esecuzione di una TAC polmonare ad elevata risoluzione per escludere una pneumopatia interstiziale (RB-ILD-like).
- La gestione respiratoria della paziente RTT deve essere necessariamente multidisciplinare. ■



Azzurra con l'educatrice

Attività formative per famiglie, insegnanti e terapisti e software per il potenziamento cognitivo

Lucia Dovigo, Presidente Airett
Dott.ssa Samantha Giannatiempo, Centro di Apprendimento e Ricerca Tice

Anche per l'anno scolastico 2016-2017 sarà attivato un pacchetto formativo on-line che possa aiutare insegnanti e terapisti ad acquisire competenze teoriche e pratiche sulla Sindrome di Rett e sulle relative modalità di intervento.

Tale pacchetto (che verrà poi adeguato a seconda del livello di competenza della bambina e dell'insegnante e dal percorso già precedentemente effettuato) prevede:

1. un pacchetto formativo on line con lezioni su Sindrome di Rett, principi di base di intervento del Potenziamento Cognitivo, principi di base di Comunicazione Aumentativa Alternativa e lezioni teoriche su alcune tematiche educative (insegnamento delle autonomie di base, stereotipie, trattamento dei comportamenti problema, selettività alimentare, utilizzo delle nuove tecnologie, la stesura del PEI);
2. a seguito del completamento della parte teorica, la consegna gratuita di un software che supporti le insegnanti e i terapisti nel percorso di Apprendimento;
3. la possibilità di prenotare fino a massimo tre consulenze on line via Skype (previo invio di filmati e relazioni che attestino il lavoro svolto) al fine di dare indicazioni individualizzate di intervento;
4. rilascio ai partecipanti che hanno concluso l'intero pacchetto formativo composto sia dalla parte teorica che pratica (invio di almeno tre relazioni e tre filmati che attestino il lavoro svolto durante l'anno) di un attestato di formazione e partecipazione.

REGOLE DI PARTECIPAZIONE

1. Chiediamo ai genitori interessati di segnalare al più presto ai loro insegnanti/terapisti ed educatori la possibilità di iscriversi gratuitamente al nostro pacchetto formativo. L'iscrizione potrà avvenire attraverso registrazione diretta sul sito di AIRETT/area riservata nella sezione CORSI ON LINE. Sarà possibile iscriversi fino al 31 dicembre 2016. Gli insegnanti o i Terapisti interessati devono fare riferimento ai genitori della bambina da loro seguita.
2. Il Corso di formazione sarà attivo per gli iscritti a partire da OTTOBRE 2016 e si concluderà il 30 GIUGNO 2017.
3. Ricordiamo che per accedere al Corso, che è gratuito, è necessario che la famiglia sia REGOLARMENTE associata ad AIRETT.
4. La richiesta del software sul Potenziamento Cognitivo può essere effettuata sempre attraverso il sito Airett/area riservata; il software verrà consegnato a chi ha già frequentato il corso teorico; chi non ha ancora frequentato il corso teorico potrà avere il software solo successivamente alla frequentazione della parte teorica che deve essere conclusa entro il mese di febbraio; se non si conclude la parte teorica entro i termini indicati verrà concluso il percorso formativo e bloccata la possibilità di accesso al corso.
5. La prenotazione delle consulenze via Skype (massimo 3 of-



Diletta ed Emma

ferte da AIRETT), possibile sia per chi ha già frequentato il corso sia per chi si iscrive al corso on line va fatta all'indirizzo mail formazione@airett.it.

Airett intende inoltre informarvi che tale progetto è stato sottoposto a verifica da parte del Ministero dell'Istruzione a seguito della quale AIRETT ha ottenuto la procedura di accreditamento dell'associazione (Direttiva N. 90 del 1° dicembre 2003).

A seguito dell'accREDITAMENTO tutte le iniziative formative promosse dall'AIRETT sono riconosciute dal Ministero.

AIRETT continua a lavorare affinché le nostre bambine possano avere interventi efficaci quotidianamente e perché possa essere offerta ad insegnanti, familiari e terapisti tutta la formazione necessaria per conoscere la Sindrome di Rett in maniera adeguata, diffondere questa conoscenza sul territorio e tradurre tutto ciò in un aumento reale del benessere di bambine e famiglie. ■

Al via il progetto “Aiutiamo le bimbe dagli occhi belli” promosso da Airett con Fondazione Vodafone

Grazie a questa iniziativa verranno consegnati 30 Tobii ad altrettante bambine/ragazze e partirà un progetto di formazione che le seguirà per due anni nei centri e nelle scuole per facilitare l'apprendimento e l'uso dello strumento

Lucia Dovigo, Presidente Airett

A seguito di un servizio televisivo mandato in onda dalla trasmissione “Le Iene”, in cui si è affrontato il tema dell'aggiornamento del Nomenclatore che consente alle persone affette da disabilità di potersi avvalere di ausili tecnologici sempre più all'avanguardia, la Fondazione Vodafone colpita dalle potenzialità delle bambine con Sindrome di Rett mostrate durante il servizio ha deciso di finanziare il progetto “Aiutiamo le bimbe dagli occhi belli”.

Il progetto prevede la consegna in comodato d'uso di 30 sistemi di puntamento oculare Tobii I-Series a 30 bambine e ragazze di diverse fasce di età, distribuite sul territorio nazionale e si propone, per tutta la durata del progetto di 2 anni, di offrire assistenza tecnica e formazione per l'utilizzo degli strumenti, attraverso consulenze in vivo ed on line al fine di creare programmi individualizzati, valutare prerequisiti di partenza e monitorare l'utilizzo individualizzato dell'ausilio.

Una équipe di professionisti esperti in tema di disabilità, riabilitazione cognitiva e apprendimento, provenienti da diverse Università (Messina, Parma, Modena e Reggio) si occuperà di selezionare le 30 bambine destinatarie sulla base dei seguenti criteri di inclusione.

Saranno ammesse bambine:

- le cui famiglie sono regolarmente iscritte ad AIRETT a cui è

stato finanziato il progetto dalla Fondazione Vodafone;

- i cui insegnanti/terapisti hanno seguito per almeno un anno a partire dal 2012 il Corso di Formazione on line formandosi quindi in maniera specifica sulla Sindrome e sulle modalità di intervento e proponendo quindi alle bimbe/ragazze programmi specifici di CAA e Potenziamento cognitivo;
- che non hanno un buon coordinamento fine-motorio e che quindi non possono usufruire di altri ausili comunicativi (touch screen, vocas, comunicatori) che prevedano abilità di pointing con la mano;
- che non hanno linguaggio verbale e che posseggono come unica risorsa per comunicare il pointing oculare;
- i cui insegnanti/terapisti siano disponibili a seguire per tutta la durata del progetto un percorso formativo intensivo, a ricevere supervisione sul lavoro che svolgeranno con le bambine/ragazze e a raccogliere dati per monitorarne l'andamento.

A seguito della selezione i familiari e gli insegnanti/terapisti delle bambine riceveranno una prima formazione intensiva che prevede la presenza di docenti universitari e psicologi della Tobii e che permetterà loro di sperimentare personalmente l'utilizzo dei sistemi di

Cos'è Tobii I-Series

Tobii I-Series è un dispositivo portatile, simile a un laptop, dotato di raggi infrarossi, posizionati alla base dello schermo che consentono di leggere il movimento oculare e di decifrare le scelte delle bimbe in risposta agli stimoli cui di volta in volta vengono sottoposte.

Attualmente disponibile in due versioni (la 12” e la 15”), Tobii I-Series può essere utilizzato sia in situazioni di gioco, che di comunicazione o di apprendimento.

La sua innovatività consiste nel fatto che non comporta la necessità di indossare fasce o caschi. Inoltre, può essere portato a mano, appoggiato su un piano o installato su un supporto o un mezzo di trasporto, come ad esempio una sedia a rotelle.

puntamento oculare per comprenderne le potenzialità. Tali ausili prevedono infatti che l'utente che gli si pone di fronte, dopo aver effettuato una calibrazione affinché la macchina registri il modo di guardare della persona con cui interagisce, possa usare gli occhi:

- per selezionare risposte dando quindi la possibilità di poter

verificare abilità supposte nelle bambine ma che per le loro difficoltà motorie non è possibile valutare con i test standardizzati;

- di poter effettuare delle scelte creando tabelle personalizzate in numero di immagini e con sintesi vocali che diano voce alle bimbe/ragazze;
- di potersi intrattenere in giochi didattici che aiutino a comprendere l'uso della macchina e allo stesso tempo a divertirsi e intrattenersi.

Successivamente l'équipe provvederà ad effettuare alcune valutazioni iniziali così da stabilire il livello di partenza di ogni bambina/ragazza partecipante sia per quanto riguarda la parte di apprendimento (es. quanti concetti conosce? quante parole? quanti numeri?) sia per quanto riguarda la parte comunicativa (es. è in grado di effettuare una scelta intenzionale? è costante nella scelta? vuole realmente ciò che seleziona? è in grado di scegliere fra 2/4 o più stimoli?) e fornirà agli insegnanti/terapisti familiari obiettivi individualizzati che prevedano una raccolta di dati che consentano di monitorare l'andamento del trend di apprendimento.

Ogni partecipante inizierà quindi un training quotidiano con l'obiettivo di aumentare tempi di attenzione, abilità nell'utilizzo dello strumento, numero di concetti appresi ed interazioni comunicative; l'équipe formata da supervisori regionali che si recheranno personalmente a supportare insegnanti e familiari, si occuperà di rivalutare ogni tre mesi se gli obiettivi sono stati raggiunti così da poter riprogrammare immediatamente il lavoro con le bambine e poter verificare in un tempo funzionale ai loro ritmi di apprendimento, se tali ausili possono essere davvero utili per valutare abilità, apprendere e comunicare. ■



Benedetta

Fondazione Vodafone Italia

Fondazione Vodafone Italia nasce nel 2002 a conferma dell'impegno di Vodafone per il Paese e si costituisce come struttura autonoma, completamente dedicata ad attività di servizio e di solidarietà sociale a favore della comunità e dei soggetti in situazioni più disagiate. Opera, a tal fine, mediante la realizzazione di "investimenti sociali" finalizzati alla promozione di progetti e iniziative, anche in collaborazione con altre istituzioni. Fondazione Vodafone Italia ha investito fino ad oggi circa 80 milioni di euro per un totale di oltre 400 progetti sostenuti sul territorio italiano. Una presenza molto capillare di sostegno al territorio con il 30% dei fondi destinati a progetti nel Nord Italia, il 21% al Centro, il 19% al Sud ed il 30% ad Associazioni presenti su più sedi a livello nazionale. Oggi Fondazione Vodafone Italia è impegnata nella promozione del digitale nel terzo settore come strumento di innovazione sociale. Vanno in questa direzione i 3 milioni di euro stanziati nell'ultimo anno tramite i bandi per il terzo settore Think for Social e Digital for Social, a sostegno dei più innovativi progetti che hanno utilizzato la tecnologia a favore dell'inclusione sociale.

«Abbiamo scelto di sostenere questo progetto – dichiara Gaetano Coscia, Head of Public Associations & Sustainability di Vodafone e di Fondazione Vodafone Italia – per l'impatto che l'uso dei Tobii avrà sulla qualità della vita quotidiana delle bambine coinvolte e delle loro famiglie che potranno così capire meglio i loro bisogni. Per Fondazione Vodafone, da sempre attenta alla crescente domanda di innovazione sociale proveniente dal mondo del terzo settore, il progetto "Bimbe dagli occhi belli" rappresenta un'ulteriore occasione per diffondere l'uso della tecnologia come strumento di integrazione e sviluppo sociale».

Trofinetide: la sperimentazione promettente continua

Come aveva anticipato Paige Nues, rappresentante della RettSyndrome.Org statunitense nel suo discorso di apertura al IV Congresso Europeo sulla Sindrome di Rett di Roma dello scorso anno, continua la ricerca su una molecola che sembra davvero utile in alcuni dei sintomi della Sindrome di Rett.

Sintesi articolo a cura di Maria Grazia Brescia

La trofinetide è una versione modificata di una parte biologicamente attiva di una porzione dell'IGF-1 (proteina carente nelle pazienti Rett) con un ruolo importante nella regolazione dello sviluppo cerebrale e della buona funzione neurologica. Nei modelli animali, la trofinetide vanta importanti effetti che vanno dall'inibizione dell'infiammazione neurologica, alla normalizzazione del ruolo di microglia, alla correzione dei deficit della funzione sinaptica, alla regolazione della risposta allo stress ossidativo.

La Neuren Pharmaceuticals ha in atto uno studio clinico in Fase 2 avanzata, cioè una sperimentazione del farmaco su pazienti Rett di età compresa tra 5 e 15 anni, in doppio cieco. Inizialmente lo studio riguardava 64 pazienti, nel corso della sperimentazione il numero di pazienti è aumentato, il che renderà più significativi i risultati definitivi del trial, attesi per i primi mesi del 2017. Visto il grande interesse per questo studio, ci si aspetta che la Fase 3 possa essere anticipata al 2018.

Nello studio sono coinvolti 12 centri specializzati in Sindrome di Rett negli Stati Uniti: la durata del trial su ogni paziente è di 11 settimane, dallo screening ai diversi follow-up. Le pazienti che sono già nello studio hanno assunto diversi dosaggi di farmaco (da 50 a 200 mg/kg con una doppia somministrazione orale giornaliera) o placebo. Visto che non sono emersi dati su

sicurezza e tollerabilità, la Neuren prevede di continuare la sperimentazione somministrando solo il massimo dosaggio (200 mg/kg) di trofinetide oppure il placebo, per

avere un significato statistico più importante. Contemporaneamente, si stanno valutando anche la tossicità cronica e la preparazione farmaceutica. ■



Emma

Sintesi dei progetti di ricerca finanziati dal bando Airett 2016

A febbraio 2016 AIRETT ha emesso un bando per promuovere e stimolare la ricerca sulla Sindrome di Rett. I progetti pervenuti sono stati diversi, più di quanto ci aspettassimo, ma soprattutto tutti molto interessanti e validi, come espresso anche nelle valutazioni dei revisori che hanno provveduto alla selezione.

Sarebbe stato bello riuscire a finanziarli tutti ma purtroppo dobbiamo confrontarci con le risorse disponibili.

Desideriamo ringraziare tutti quanti hanno applicato al bando, per l'impegno e il lavoro svolto, auspicando di avere per il futuro disponibilità per finanziare un numero maggiore di progetti. Un ringraziamento particolare al Comitato dei Revisori che ha lavorato con grande dedizione e professionalità.

Di seguito una breve sintesi dei due progetti di ricerca che sono stati scelti per essere finanziati.

Lucia Dovigo, Presidente Airett

Differenziamento di cellule staminali pluripotenti indotte (iPSCs) di pazienti Rett in diversi sottotipi cellulari neuronali e gliali per lo sviluppo di nuovi marker e screening di farmaci

Dott.ssa Silvia Russo
Istituto Auxologico Italiano, Milano

La sindrome di Rett è una malattia del neurosviluppo che colpisce principalmente individui di sesso femminile. La causa della malattia, nota da più di 15 anni, è dovuta nell'80% delle pazienti ad errori nella sequenza del DNA che determinano la produzione della proteina MECP2, e in una minor percentuale di bambine nella proteina CDKL5, alterata in pazienti con epilessia ad insorgenza precoce, e nella proteina FOXP1, mutata nelle varianti congenite.

Tuttavia ad oggi, la patogenesi della sindrome di Rett non è ancora chiara e non esiste nessuna terapia in grado di migliorarne significativamente i sintomi.

Uno dei problemi principali quando si ricercano farmaci per la cura di malattie che interessano il cervello ed il sistema nervoso è l'impossibilità di testarli direttamente sull'organo bersaglio. Per questa ragione

sono stati sviluppati modelli animali che seppure non perfettamente manifestano il quadro clinico. Nel caso della sindrome di Rett sono stati creati molti modelli di topo, che hanno mostrato importanti benefici grazie alla somministrazione di alcune molecole terapeutiche. Purtroppo la somministrazione nelle pazienti spesso non ha portato agli stessi risultati. Diventa importante quindi disporre di modelli alternativi più vicini all'uomo.

A tale proposito recentemente è stata sviluppata una tecnica che permette, di trasformare il tessuto prelevato dal paziente (cellule del sangue oppure fibroblasti della pelle) in cellule staminali pluripotenti (molto simili a quelle embrionali) e poi in cellule dell'organo di interesse, nel caso della sindrome di Rett in cellule del sistema nervoso. Le cellule staminali così ottenute si chiamano iPSCs (cellule

staminali pluripotenti indotte). Per la sindrome di Rett, ad oggi sono state create le iPSCs solo di alcune delle mutazioni più frequenti nelle bambine.

Il nostro progetto si propone di creare modelli delle cellule nervose umane a partire dalle cellule del sangue di bambine con la sindrome di Rett. Gli esperimenti verranno eseguiti con metodiche molto nuove che non richiedono l'integrazione di virus nel genoma e quindi otterremo cellule sicure e il più possibile fedeli alle cellule di partenza. Le cellule staminali verranno in parte congelate e conservate. Si genereranno cellule di mutazioni ancora non riprogrammate, ma anche di alcune già fatte allo scopo di poter avere un maggior numero di repliche che renda consistente il risultato, quando verranno testati i farmaci.

Inoltre, le cellule del sistema ner-

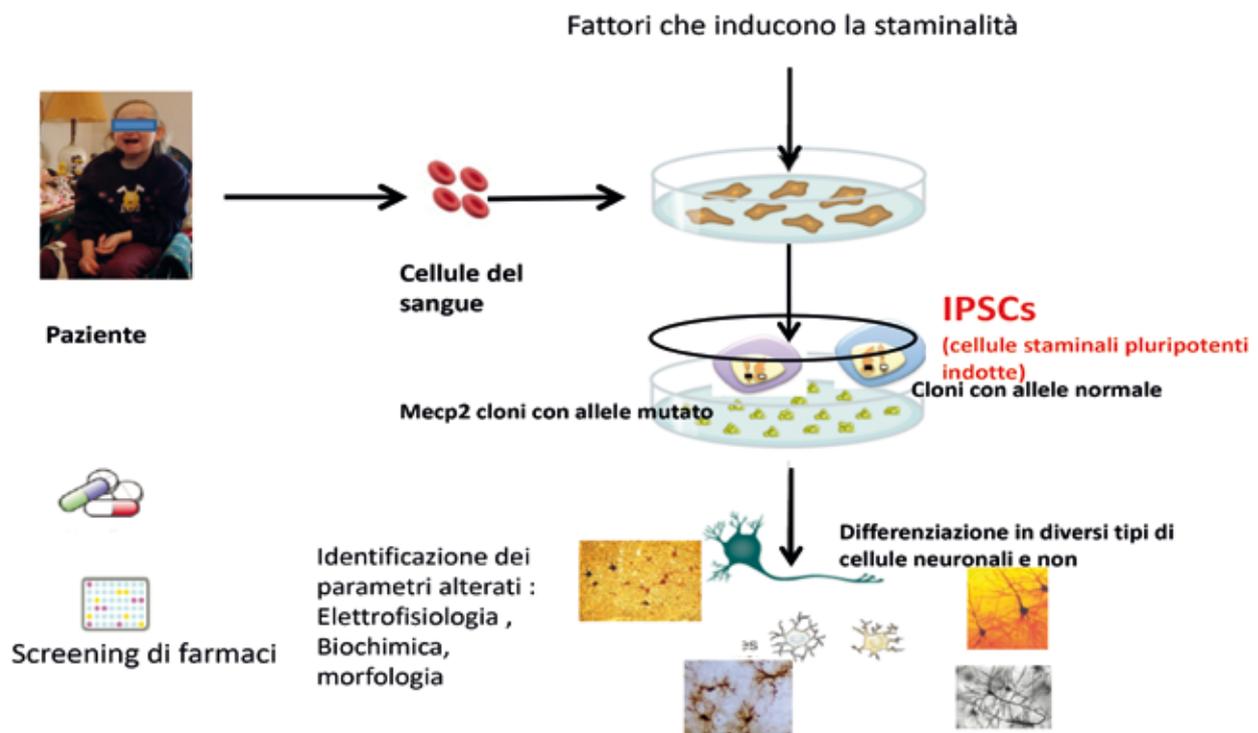
voso non sono tutte uguali: ci sono neuroni eccitatori ed inibitori, neuroni degli strati profondi e neuroni degli strati più superficiali della corteccia cerebrale, neuroni ipocampali e molti altri. L'obiettivo principale è proprio quello di riuscire a diversificare i neuroni che otterremo dalle bambine per poter

testare farmaci, di cui sia noto lo specifico bersaglio.

Si cercherà di prelevare pazienti la cui storia clinica sia nota, con quadri di diversa severità, per cercare di capire quali differenze a livello delle cellule neuronali possano giustificare la variabilità clinica.

L'idea è che questo strumento ci

permetta di validare in maniera il più possibile specifica e quindi con maggiore possibilità di successo quando somministrate alle bambine, le molecole sperimentali che saranno man mano scoperte, ma anche eventuali farmaci già in commercio che potrebbero essere efficaci nelle pazienti. ■



Riattivazione dell'allele silente del gene MECP2 come terapia per la sindrome di Rett: screening di composti ad azione epigenetica

Marcella Vacca,
IGB-CNR Napoli

In ogni cellula del corpo, le femmine di mammifero presentano **due** copie del cromosoma **X**, una ereditata dal padre e una ereditata dalla madre. Ogni **gene** del cromosoma X ha pertanto due "forme", definite **alleli**: l'allele paterno e l'allele materno. Nelle bambine affette da sindrome di Rett solo un allele del gene MECP2 è mutato,

ma la relativa proteina, mal funzionante o non funzionante affatto, non è presente in tutte le cellule, per un fenomeno fisiologico noto come "**inattivazione del cromosoma X (XCI)**".

Nel corpo (compreso il cervello) di una bimba Rett, una metà delle cellule 'esprimerà' (cioè sarà attivo) solo l'allele MECP2 sano

(disegno A, a scopo esemplificativo l'allele sano è quello materno), mentre l'altra metà esprimerà solo l'allele MECP2 mutato (disegno B, a scopo esemplificativo l'allele mutato è quello paterno). Tuttavia, in questa seconda categoria di cellule, l'allele MECP2 sano è comunque presente nella cellula anche se 'spento'.

Il nostro progetto mira a trovare delle molecole capaci di “risvegliare” l’allele spento del gene MECP2. Il risultato atteso è il ripristino della funzionalità delle “cellule RTT.”

L’XCI è infatti un fenomeno biologico **reversibile**, e alcuni ‘interruttori’ generici per la riattivazione del cromosoma X dormiente sono stati già identificati. Il preciso “interruttore molecolare” da spostare dalla posizione OFF a quella ON per il gene MECP2 non è purtroppo ancora noto. Pertanto il nostro progetto mira a **vagliare** l’effetto di **collezioni** (*libraries*, letteralmente ‘biblioteche’) di **composti** già disponibili in commercio, al fine di mettere in funzione l’allele MECP2 silente.

Un vantaggio considerevole della nostra idea progettuale, rispetto

ai protocolli di “terapia genica”, risiede nel fatto che si intende agire **sul gene MECP2 endogeno**, già presente nel DNA di ciascuna bambina, anzichè veicolarne uno esogeno con “trasportatori”, spesso incapaci di penetrare la barriera ematoencefalica.

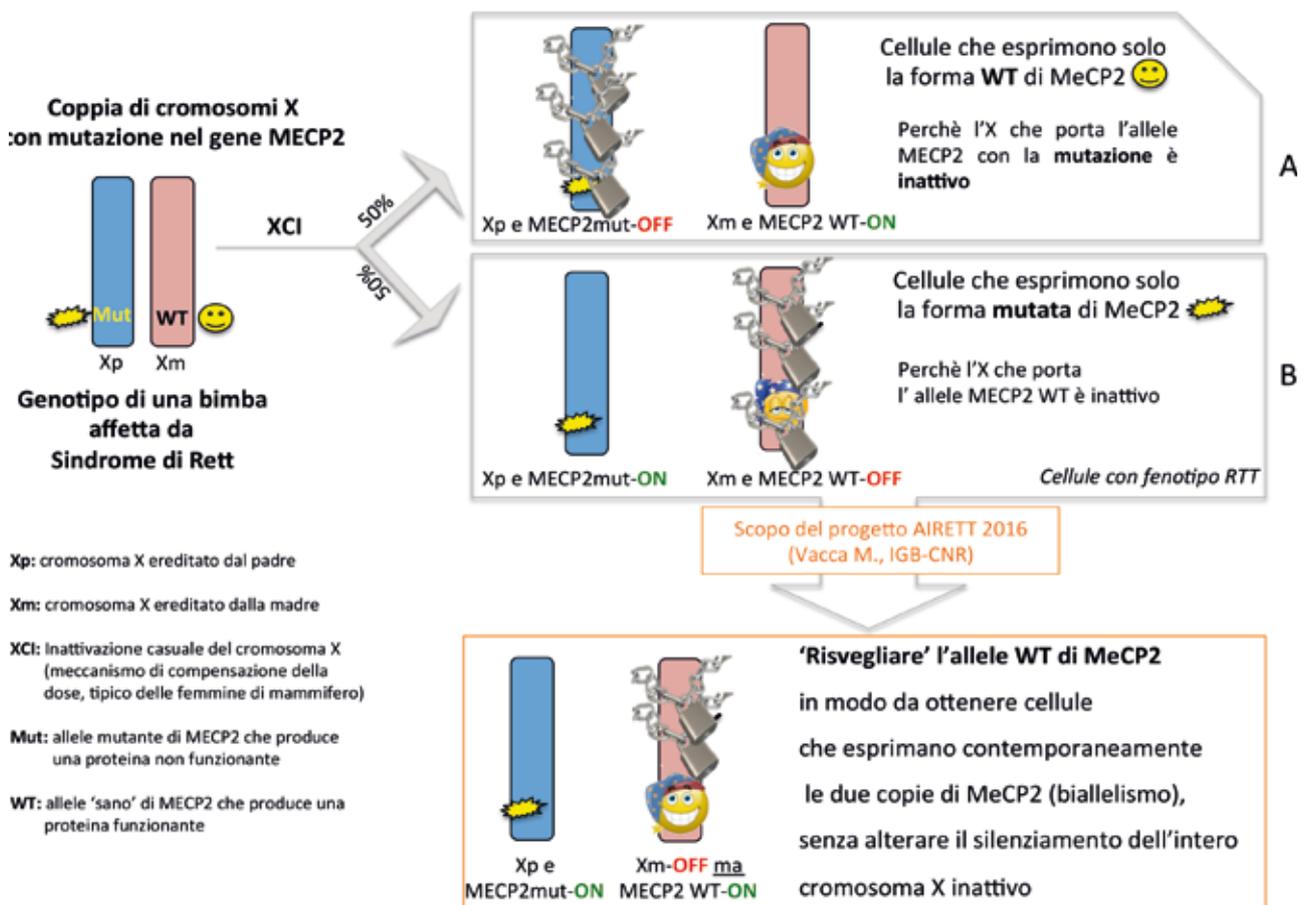
Per l’individuazione di molecole bioattive sulla ri-espressione di *Mecp2* abbiamo tuttavia bisogno di uno “strumento cellulare” che ne valuti l’efficacia e l’efficienza. Parte del progetto sarà quindi volto alla realizzazione di questo strumento, per il quale avremo bisogno di modelli murini.

In generale, questo progetto pilota potrebbe **individuare un protocollo terapeutico “cromosomico” per la RTT non indirizzato alla cura del sintomo, ma**

alla causa scatenante, ovvero la mancanza di una quantità adeguata di proteina MeCP2 funzionante.

Inoltre, tra le molecole bio-attive sulla ri-espressione di MECP2 potrebbero esserci farmaci già commercializzati, **accorciando, auspicabilmente, i lunghi tempi dei trials clinici.**

Screening analoghi a quello da noi proposto sono in corso presso l’International Rett Consortium (<http://www.rsrt.org/>). Tuttavia le molecole che intendiamo analizzare sono differenti (nota del dott. Knapp) e lo strumento cellulare che adopereremo per lo *screening* è meno manipolato dal punto di vista genetico, ovvero meno “distante” dalla fisiologia delle cellule delle pazienti. ■



Risultato atteso: le cellule con fenotipo RTT dovrebbero ricominciare a funzionare correttamente

IO CON TE POSSO VOLARE: Lotan Meir e le bambine dagli occhi belli

Progetto per la promozione della riabilitazione motoria di bambine affette dalla RTT

Lucia Dovigo, Presidente Airett

L'incontro con il professor Meir

L'AIRETT nel 2009 avvia un percorso di collaborazione con uno dei massimi esperti a livello mondiale di Sindrome di Rett, il **professor Lotan Meir**. Il professor Meir ha sviluppato e approfondito un particolare modello di intervento, detto **metodo Lotan**, riabilitativo della Sindrome di Rett, modello innovativo perché coinvolge in un'osservazione unica, multidisciplinare ed integrata, diversi professionisti e la famiglia delle pazienti Rett.

Insieme al professor Meir e all'**Istituto Don Calabria di Milano**, AIRETT inizia a promuovere la diffusione dell'Approccio Lotan, attraverso conferenze dedicate a medici e paramedici progetti di formazione professionale rivolti a fisioterapisti italiani, promozione di incontri fra il Dott. Meir e le famiglie e visite alle bambine.

Il **National Evaluation Team** è un gruppo di lavoro, studio e ricerca promosso dal professor Meir, nato dalla collaborazione di professionisti e l'Associazione Rett di Israele. Questo team è composto da cinque professionisti: il professor Meir, fisioterapista, un musicoterapista, una logopedista, una psicopedagoga e una terapeuta occupazionale. Gli operatori una volta al mese dedicano una settimana a valutazioni specialistiche. A queste valutazioni possono partecipare tutti coloro che hanno rapporti con le bambine (genitori, fratelli, educatori, insegnanti). L'osservazione è condivisa e condotta da tutto il team.



Meir Lotan, fisioterapista specializzato, Ph.D. presso l'Università di Bergen – Norvegia, Master al Dipartimento di fisioterapia dell'Università di Tel Aviv. Lavora in Israele nell'equipe nazionale di Valutazione della Sindrome di Rett del suo Paese.

Esperto di fisioterapia in persone con disabilità multipla, ha sviluppato ed approfondito in modo particolare un modello di intervento riabilitativo nella Sindrome di Rett. Ha pubblicato libri ed articoli sugli aspetti clinici della Sindrome ed ha ricevuto nel 2000 un'onorificenza da parte dell'IRSA (Associazione Internazionale Sindrome Rett) per il suo contributo innovativo all'approccio riabilitativo nella Sindrome, in particolare agli aspetti connessi al disturbo del movimento ed allo sviluppo della scoliosi, gravissima complicanza che si manifesta con estrema frequenza nelle bambine.

Questo approccio è considerato molto innovativo e nonostante sia un servizio impegnativo **ha prodotto un ritorno tangibile molto importante per le famiglie.**

Il Progetto "Io con te posso volare"

Il bisogno

La Sindrome di Rett è **poco conosciuta** presso la società civile ed anche le strutture sanitarie italiane hanno la necessità di una più diffusa e approfondita conoscenza di questa malattia rara. Ed anche gli stessi Centri di riabilitazione motoria hanno bisogno di accedere a competenze specifiche e integrate per la presa in carico motoria delle bambine e delle ragazze affette da Sindrome di Rett. Infine è quasi inesistente la condivisione di metodologie efficaci di trattamento della malattia.

La soluzione proposta

AIRETT ha elaborato un progetto che prevede:

- un programma di seminari di formazione teorico-pratica rivolto ai fisioterapisti italiani e condotto dal professor Lotan Meir in ben otto regioni italiane;
- una visita specialistica del professor Meir in persona a bambine e ragazze provenienti dall'intero territorio nazionale;
- la creazione di team regionali di fisioterapisti specializzati nel metodo Lotan in grado di prendere in carico in modo efficiente ed efficace la terapia motoria di bambine affette da Rett.

Dove

Un **viaggio in tutta Italia** con lo scopo di creare una **Rete Interregionale** di riferimento del metodo Lotan e della sua diffusione.

Beneficiari

I beneficiari diretti saranno:

- **operatori fisioterapisti** formati sul metodo Lotan;
- **centri di riabilitazione** dove si svolgeranno le formazioni;

- **bambine** affette da Rett;
- **genitori** che vedranno un tangibile miglioramento nelle loro figlie.

Attività

Corso di formazione itinerante in 8 Regioni d'Italia condotto dal Dottor Meir

Il corso, della durata di 4 ore, avrà luogo in 8 sedi regionali italiane e coinvolgerà in ogni sede terapisti, genitori e qualsiasi professionista voglia partecipare per approfondire la conoscenza della Sindrome di Rett.

Le tematiche affrontate nel corso saranno:

- presentazione approfondita sull'approccio del National Evaluation Team di Israele con particolare attenzione alle competenze motorie e gestione chirurgica delle deformità ortopediche;
- l'importanza dell'intervento riabilitativo mirato nelle fasi di progressiva perdita delle capacità;
- visione e spiegazione di video esplicativi sugli accorgimenti posturali ed innovativi per contrastare la scoliosi e favorire il reclutamento e allungamento della muscolatura.

Visita medica delle bambine affette dalla Sindrome di Rett, condotta dal professor Meir in coordinamento con i fisioterapisti formati

L'attività produrrà una relazione sulla visita e un piano terapeutico personalizzato per ognuna delle bambine visitate. Durante la visita, nel rispetto dell'approccio olistico proposto dal dottor Meir, saranno coinvolte anche le famiglie delle bambine.

Le formazioni e le visite si svolgeranno durante un periodo complessivo di 4 settimane. Si stima di poter replicare la formazione in due Regioni ogni settimana.

Partner

Il progetto prevede un viaggio in tutta Italia con lo scopo di creare una rete interregionale di riferimento del metodo Lotan e della sua diffusione.



“È necessario porre davvero una forte attenzione al modo in cui facciamo le cose ed al modo in cui ciò condiziona noi ed il resto della nostra famiglia. Sebbene non si possa ancora cancellare la RTT, oggi possiamo almeno fronteggiarla. È importante fare tutto ciò che ci è possibile, ma allo stesso tempo riconoscere che non possiamo tutto”

In otto regioni italiane verrà identificato un partner fra le strutture mediche, sanitarie e riabilitative del territorio che metteranno a disposizione gli spazi per la realizzazione delle attività e che parteciperanno attivamente alla diffusione dell'iniziativa e al coinvolgimento dei terapeuti e professionisti.

Le restanti regioni faranno riferimento per il progetto ad una delle otto selezionate nella seguente modalità:

Settembre 2016:

Veneto (a cui si accorporea Friuli Venezia Giulia e Trentino Alto Adige)

Piemonte (a cui si accorporea Li-

guria e Valle d'Aosta)

Ottobre 2016:

Lazio (a cui si accorporea Campania, Abruzzo);

Puglia (a cui si accorporea Basilicata, Molise).

Marzo 2017:

Emilia Romagna (a cui si accorporea Marche);

Sicilia, Calabria.

Aprile 2017:

Lombardia (compatibilmente con la disponibilità, potranno accedere le famiglie di altre regioni che ne faranno richiesta);

Toscana (a cui si accorporea Umbria e Sardegna). ■



“Si tratta di un metodo che può essere applicato ovunque con costanza e pazienza e che può avvalersi delle risorse esistenti. Ma soprattutto porta benefici tangibili a noi genitori e alle nostre figlie.”

Studio preliminare sul microbiota intestinale nella sindrome di Rett

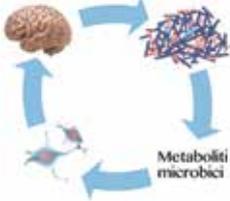
Borghi E¹, Borgo F¹, Riva A¹, Savini MN^{1,2}, Casiraghi MC³, Vignoli A^{1,2}

¹ Dipartimento di Scienze della Salute, Università degli Studi di Milano, Italia

² Dipartimento di Neuropsichiatria Infantile, ASST Santi Paolo e Carlo, Milano

³ Dipartimento di Scienze per gli Alimenti, la Nutrizione e l'Ambiente, Università degli Studi di Milano

Gli esseri umani convivono in un rapporto mutualistico con il microbiota intestinale, un complesso ecosistema microbico che risiede in gran parte nell'intestino distale. Il microbiota codifica più di 3,3 milioni di geni che superano di gran lunga -150 volte circa- il numero dei geni umani. Molti prodotti genici microbici – indicati complessivamente come microbioma – possono avere importanti effetti sul metabolismo dell'ospite e sullo stato di salute.



Recenti ricerche hanno evidenziato l'esistenza di un asse intestino-cervello: una complessa rete di comunicazione bidirezionale che coinvolge il sistema nervoso centrale, il sistema nervoso enterico e il sistema neuroendocrino e neuroimmunitario.

Il possibile ruolo del microbiota intestinale nella patogenesi di alcuni disordini neurodegenerativi è stato ampiamente studiato utilizzando in modelli animali differenti approcci: analisi del grado di biodiversità microbica fra soggetti affetti da patologia in confronto a sani e attraverso osservazioni del cambio di comportamento dopo l'assunzione di sostanze in grado di modulare la composizione del microbiota intestinale.

I principali prodotti del metabolismo batterico intestinale sono gli acidi grassi a corta catena, ed in particolare acido butirrico, acido propionico e acido acetico. Queste molecole, pur non appartenendo alle sostanze neuroattive classiche, possono svolgere un'azione neuromodulante.

La composizione del microbiota intestinale, come già osservato in altre malattie neurologiche quali l'autismo, potrebbe spiegare diversi sintomi tipici associati alla sindrome di Rett, tra cui anche i disturbi gastro-intestinali.

In questo studio preliminare abbiamo arruolato otto soggetti con sindrome di Rett e un gruppo di controllo comparabile per età. Dal momento che la dieta è considerata uno dei fattori ambientali principali in grado di modificare la composizione del microbiota intestinale, per ogni partecipante sono stati raccolti un campione fecale ed i dati antropometrici e le abitudini alimentari dei giorni precedenti alla raccolta del campione stesso.

Nonostante non vi siano restrizioni nella dieta dei soggetti affetti da sindrome di Rett, i dati ottenuti mostrano, a parità di Kcalorie assunte al giorno, un aumento del contenuto proteico e un minor introito di zuccheri semplici nelle pazienti con sindrome di Rett.

La caratterizzazione del microbiota è stata effettuata con tecniche di sequenziamento di ultima generazione (Next Generation Sequencing). L'analisi dei dati ottenuti rivela come le pazienti con sin-

drome di Rett mostrino una minore ricchezza microbica - in termini di numero di generi microbici presenti - e un'alterata composizione rispetto alla popolazione sana (Figura 1).

Al fine di comprendere se alterazioni in termini di microrganismi si traducevano in un'alterata produzione di metaboliti microbici, abbiamo analizzato la quantità di acidi grassi a corta catena fecali mediante quantificazione in gascromatografia.

Sono state osservate differenze significative solo per gli acidi grassi a corta catena ramificati derivanti dalla degradazione batterica delle proteine.

La nostra ipotesi è che un intestino disbiotico possa causare un'alterazione degli acidi grassi a corta catena che, interagendo a vari livelli (intestino, cervello, fegato), possa provocare un peggioramento dei sintomi clinici. Comprendere i cambiamenti critici potrebbe offrire nuovi strumenti per un intervento dietetico o per una supplementazione probiotica per migliorare i sintomi associati alla sindrome di Rett e, da ultimo, il benessere psico-fisico delle pazienti. ■

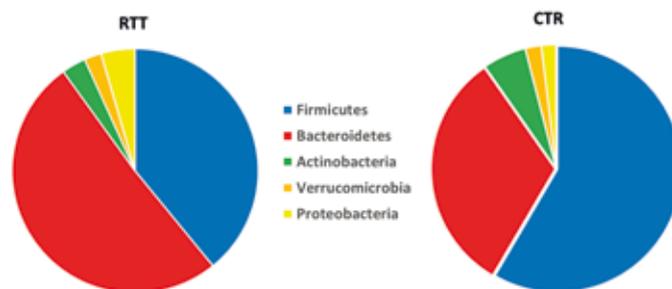


Figura 1- I phylum batterici predominanti, sia nelle pazienti con sindrome di Rett (RTT) sia nei soggetti di controllo (CTR), sono Firmicutes e Bacteroidetes. Anche se non statisticamente significativo, nelle pazienti si osserva un aumento dei Bacteroidetes e dei Proteobacteria.



Ricordi di Lucignano...

Una settimana di sostegno, professionalità, condivisione, speranze e tanto divertimento

Campus Airett 2016

Questo è il quarto anno che AIRETT propone il Campus estivo ed ogni volta restiamo meravigliati di quanto sia apprezzato e di aiuto a famiglie e ragazze.

Alla fine di ogni campus chiediamo, ai partecipanti, un giudizio ed una valutazione sull'iniziativa.

Quest'anno una mamma, Rosanna, ha sintetizzato con sei parole, giocando con le lettere di Campus, il suo giudizio, che rispecchia alla perfezione il nostro obiettivo e siamo quindi felici che sia stato realizzato e compreso.

CAMPUS uguale a:

C = CONDIVISIONE, un momento importante per condividere con le altre famiglie i propri pensieri, problemi, preoccupazioni ma anche momenti di gioia, di piccole e grandi soddisfazioni e successi.

A = ALLEGRIA, quella non manca mai, perché il campus deve essere una settimana di allegria, sia per le ragazze che per le famiglie.

M = MAGIA, infatti è proprio così che sembra questa settimana, una magia, nella quale ti senti sereno; il problema "Sindrome di Rett" appare molto più leggero quando riesci a dividerlo, a sdrammatizzarlo e vedi anche le bimbe che si divertono e sono partecipi in ogni momento della giornata.

P = PROFESSIONALITÀ, quella non può mai mancare. La settimana prevede molti momenti ludici ma altrettanti momenti dove si investe con l'aiuto di validi professionisti e si propongono iniziative che poi andranno ad accompagnare la vita delle nostre ragazze al loro rientro, sia per gli aspetti motori che cognitivi.

U = UNICITÀ, proprio perché è un Campus costruito su misura per la Sindrome di Rett, avendo sempre ben presente le caratteristiche, le potenzialità e le criticità della malattia e di ogni singola bimba/ragazza, su questo si costruisce il programma della settimana

S = SORPRESE. Sia in campo ludico, con sempre nuove attività - questa volta ci siamo dedicati al trucco - sia in campo riabilitativo - quest'anno è stata proposta la "Neurotuta", provata dalle bimbe partecipanti al Campus, e che sarà oggetto di ulteriori test ed approfondimenti per valutare eventuali possibili benefici.



"Barbara e le sue amiche:
il nostro modo x comunicare"



Gruppo di professionisti ed educatrici del campus



Marica

"Mi basta un sorriso per stare meglio 😊"



Emma

"Che bello giocare con la mia nuova amica
a quattro zampe...Piano con i baci!" 😊😊😊😊



Arianna

"Dopo tutte le attività della giornata secondo voi
abbiamo ancora la forza di ballare?!"



"Francesca a suo agio
nella Neurotuta"



Alice

Muoversi in acqua è un po' come volare





Azzurra

"Felice nel mio mondo a colori"



Isabella e il fratellino

"Questa sì che è una piscina dove posso nuotare!"



Micol

"Tenerezza e passione per il proprio lavoro... questo è Lotan e le nostre ragazze lo capiscono"



Anna e Giulia

"Siamo pronte per la festa... anche se papà ci sorveglia"



Diletta

Che bella serata 😊😊😊
mi sto proprio divertendo"



Alice

"È bello ascoltare la musica mentre mi stanno massaggiando..."



Sabrina

"E ora si balla... lo ho sonno!!!
Però è troppo bello restare con le mie amichelle!!!"



Debora

Giulia, Anna
e Maria Chiara



"Le modelle AIRETT"



"Il gioco del trucco è stato
per la principessa Aurora
un momento fantastico condiviso
con la sua favolosa educatrice"

Elisabetta



Elisa



Alice



Giulia

"Cos'è il Campus estivo per noi?
Condivisione, divertimento, magìa, professio-
nalità, sostegno, speranza vissuta insieme!!!"



Debora e Lotan

"Che dire? Sei il mio idolo... Sto cercando di imitarti!"



Il gruppo del Campus 2016

Campagna SMS solidale 2016

Anche quest'anno si è svolta la campagna di sensibilizzazione e raccolta fondi "Sostieni il futuro delle bimbe dagli occhi belli" grazie alla quale, dall'11 al 20 settembre, con un SMS o una chiamata da rete fissa al 45503 è stato possibile donare 2 o 5 euro in favore della ricerca scientifica per sconfiggere la sindrome di Rett.

Da quest'anno l'Associazione ha potuto contare sul sostegno di Amadeus. In qualità di testimonial il noto conduttore televisivo e speaker radiofonico ha infatti prestato la sua immagine e la sua voce per la campagna di comunicazione.

Nello specifico, con i fondi raccolti verrà finanziato il progetto di ricerca Screening su larga scala di molecole terapeutiche in modelli cellulari per la Sindrome di Rett. Si tratta di un protocollo di indagini diagnostiche di potenziali molecole terapeutiche realizzato con l'applicazione di una tecnologia altamente sofisticata che permette di dispensare in pochi esperimenti anche molti farmaci in molte cellule diverse e misurare i parametri di miglioramento a livello cellulare.

Le famiglie e le bimbe dagli occhi belli della grande famiglia Airett ringraziano con tutto il cuore chi ha voluto partecipare con il proprio contributo a questa campagna SMS.

Oltre che ad Amadeus, il nostro grazie va a anche a tutti gli amici che ci hanno dato una mano con la campagna, e in particolare a: Umberto Scipione, Lucia Ferrara, Annalisa Insardà, Filippo Roma, Riccardo Ferri, Ivano Bonetti, Mara Maionchi, Giulia Salerno, Ambra Orfei, Alessandra Ierse, Francesco Maria Oppini, Alba Parietti, Renzo Sinacori e Riccardo Sperti.

Grazie alle reti Mediaset, alle compagnie telefoniche e alle televisioni/radio nazionali e locali che hanno sostenuto la nostra campagna.

E a tutti gli amici che ci hanno sostenuto con il loro contributo un grazie altrettanto grande.



Diamo una vita migliore alle bambine con la Sindrome di Rett

Invia un sms o chiama da rete fissa il

45503

Dall'11 al 20 settembre

Dona 2€ con SMS da cellulare personale

TIM Vodafone WIND 3 mobile COOPVOCE tiscali:

Dona 2€ con chiamata da rete fissa

Vodafone TWT

Dona 2 o 5€ con chiamata da rete fissa

TIM INFOTRADA EASTWAVE tiscali:

AIRETT
ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT

Iniziative a favore dell'Airett

Dedichiamo una buona parte di questo numero alle numerose iniziative a sostegno della nostra Associazione: per mancanza di spazio non ne erano state pubblicate sul numero di aprile, ma anche se un po' "datate" abbiamo deciso di riservare loro lo spazio che meritano. Sicuramente avremo dimenticato qualcuno, ci scusiamo anticipatamente!

LOMBARDIA

Responsabile regionale: Eleonora Gallo

Soresina (Cr) - 2015/2016

La fine del 2015 è stato un periodo pieno di iniziative con la collaborazione dei genitori e dei sostenitori di Airett. Dall'idea dell'ormai nostro moschettiere Matteo Merlini è nato "UNO PER TUTTI, TUTTI PER AIRETT", lo slogan che sarà utilizzato per raccogliere fondi e far conoscere le nostre bimbe con vari eventi.

Il 6 Novembre 2015 si è svolto al Teatro di Soresina un concerto al quale hanno partecipato vari artisti della zona, tra cui Lara Ferrari, nostra grandissima amica, Giulia Dagnani, Matteo Tedesco e i Buckskin, le scuole di Arte Danza e Movimento e Operazione Musical.

Un grazie immenso a tutti coloro che si adoperano per aiutare la nostra Associazione e le nostre bimbe dagli occhi belli.

Ottimi risultati sono stati ottenuti anche con le raccolte fondi organizzate dai genitori per Natale.

Ringraziamo in particolare Daniela Bianchi che nel mese di dicembre ha partecipato al mercatino di Natale di Caravaggio. Grazie ai manufatti realizzati con amore dalla zia della piccola Francesca, Vilma Zucchinalli di Arcene (Bg), sono stati raccolti fondi per Airett. Grazie Vilma!



Nel periodo della raccolta fondi pasquale la nostra associata Isabella Motisi è riuscita ad esporre un banchetto per la vendita delle uova pasquali firmate Airett durante un concerto del gruppo della PFM. Infinite grazie anche a lei per la sua lodevole iniziativa.

Nel periodo estivo abbiamo avuto altri eventi importanti. Ringraziamo la nostra associata Mara Frasca, che ha organizzato una mostra con la collaborazione del Comune di Corsico. Il titolo della mostra: "Neo-Relazionismo" di Maurizio Luerti e Silvia Pisani.

A maggio i nostri amici del Quartet Lombard hanno riproposto il loro spettacolo a Spazio-arte a Sesto San Giovanni. A loro va il nostro più caloroso ringraziamento.

In luglio, sempre con lo scopo di raccogliere fondi per Airett, si è svolta una giornata all'insegna del relax in collaborazione con Spazio Fitness e Himawari Scuola Shiatsu. I partecipanti hanno goduto di una bella seduta di massaggi shiatsu. Grazie mille!

Ringraziamo l'amica Mara Frasca, che in giugno ha organizzato a Corsico una mostra d'arte. Il ricavato della vendita delle opere è stato devoluto ad Airett.



Infine, il 18 settembre 2016 si è svolta la Maratona Solidale "Uno per tutti, tutti per Airett", una giornata all'insegna di musica, danza e intrattenimento. Grazie a Matteo Merlini e a tutti gli organizzatori della manifestazione.

Un grazie di cuore va in particolare ad Enrico Ampollini e Lara Ferrari, per le loro fantastiche esibizioni e un caloroso abbraccio a tutti coloro che hanno partecipato, permettendo di devolvere ad Airett ben 2.967 Euro!

In qualità di Rappresentante Regionale ma anche da mamma mi sento in dovere di ringraziare tutte le persone che hanno preso a cuore la nostra associazione e le nostre bimbe. Ma soprattutto ringrazio tutti i genitori che nonostante i vari impegni trovano sempre del tempo da dedicare alla raccolta fondi per aiutare le nostre bimbe e ragazze.

ABRUZZO

Responsabile regionale:
Sabina Mastronardi

Montesilvano (Pe) - agosto 2016

I bambini de "L'assolo" sono stati i protagonisti dello spettacolo "Canzoni fiabe e solidarietà" all'interno dell'Isola dei bambini allestita a Montesilvano. La serata era in favore di AIRETT e delle bimbe dagli occhi belli. Grazie a tutti!



LIGURIA

Responsabile regionale: Giancarlo Dughera

Santa Margherita Ligure (Ge) - 9 giugno 2016

Un grazie al Roma Club Santa Margherita Ligure Portofino e ai club Inter, Milan e Sampdoria che hanno partecipato al torneo di calcio a favore della ricerca scientifica per sconfiggere la sindrome di Rett, donando 320 Euro alla nostra associazione.



Santa Margherita Ligure (Ge) - 21 marzo-25 aprile 2016.

Successo di pubblico per la rassegna "Sommergibili per la Ricerca" organizzata a S. Margherita Ligure da Airett Liguria per raccogliere fondi ai fini di una nuova sperimentazione farmacologica che si effettuerà presso l'Ospedale Gaslini.

In esposizione tra la banchina di S. Erasmo e il Castello anche un modello di sommergibile maiale-mas, le strumentazioni tecniche, la macchina del sonar, il simulatore di guida di sottomarini e navi per il divertimento di moltissimi visitatori e curiosi.

All'inaugurazione, presieduta da Lucia Dovigo, presidente nazionale Airett e da Giancarlo Dughera, responsabile regionale, insieme ai tanti ospiti, ha partecipato anche il comandante dei sommergibili, ammiraglio di divisione Dario Giacomini, con una rappresentanza dell'equipaggio del sommergibile Scirè, alcuni membri dell'associazione Betasom (associazione culturale che raccoglie gli appassionati di sommergibili), ed esperti nel settore della ricerca medica e farmacologica.

"Per noi sentirsi di supporto a coloro che sono meno fortunati è qualcosa che ci viene naturale e ci rende fieri", questo il messaggio di solidarietà dell'ammiraglio Giacomini all'apertura della mostra. Solidarietà che la Marina Militare, tramite la Componente Sommergibili, ha voluto dimostrare ad Airett "immergendosi" nella sfida più delicata e complessa, quella della ricerca.

Grazie di cuore alla Marina Militare Italiana e a tutti coloro che hanno visitato la manifestazione.



TRENTINO ALTO DIGE

Responsabili regionali: Erido Moratti - Marisa Grandi

Tuenno (Tn)

Anche quest'anno il Comune di Tuenno e l'associazione Amici della Mountain Bike hanno organizzato il "week-end della solidarietà" per raccogliere fondi a favore dell'AIRETT, l'ADMO e la Lega tumori di Trento.

Oltre all'ormai consueta pedalata e camminata della solidarietà sono state proposte altre iniziative, tra le quali un'interessante serata per approfondire la conoscenza delle associazioni che vengono sostenute e la vendita di confezioni di gustosissimi biscotti fatti a mano.

Grazie al Comune e all'Associazione Amici della Mountain Bike per il loro impegno, grazie anche al Gruppo Solidarietà e al Gruppo Anziani per la loro laboriosa e preziosa collaborazione.

Un grazie a Wolfgang Witte di Tetenbuell, Nordfrisland (Germania), legato a Tuenno da parenti ed amici, il quale, in occasione del suo cinquantésimo compleanno, ha rinunciato ai regali per sostenere generosamente l'AIRETT.

Fondo (Tn)

Grazie alla famiglia Erspamer-Brancazio per il suo impegno nell'allestimento del mercatino per la raccolta fondi AIRETT in occasione della festa di San Giacomo.



SICILIA

Responsabili regionali: Maria Intagliata Tarascio e Michele Marrapodi

Palermo - 22/01/2016

Un concerto a favore di Airett del Maestro Marcelo Cesena si è tenuto all'Auditorium dell'Istituto Gonzaga del Centro Educativo Ignaziano di Palermo il 22 gennaio 2016.

Ci uniamo al responsabile regionale, Michele Marrapodi, nel porgere i più sentiti ringraziamenti del Direttivo al Rettore, Padre Francesco Tata, e al preside, Padre Eraldo Cacchione, per aver promosso l'iniziativa.

(Nella foto un momento dell'applaudita esibizione del Maestro Marcelo Cesena).

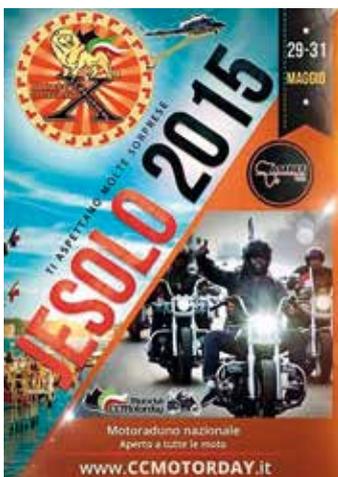


VENETO

Responsabile regionale: Antonella Faleschini

Noi corriamo per... Lisa - 10 maggio 2016

Grazie a tutti i bambini che hanno "Corso per Lisa", anche Lisa ha corso assieme a loro per tutte le sue amiche di Airett.. Grazie di cuore a tutte le associazioni organizzatrici Gruppo X Salzano, AVIS AIDO Salzano VE, Polisportiva FLY, Istituto comprensivo Dante Alighieri, tutti i commercianti che hanno donato piccoli pensieri per i bambini, a tutti i volontari e volontarie, a tutte le persone che sempre ci seguono ed alle generose donazioni. Il ricavato è stato interamente devoluto ad Airett.



Jesolo (Ve) - Raduno nazionale di moto

Grazie all'ottimo risultato del X CCMotor-day di Jesolo, il raduno Nazionale avvenuto nel mese di maggio 2015, è stato possibile donare una parte del ricavato ad Airett per la ricerca... grazie di cuore a tutti voi, soprattutto a Marco Milan e David Mencaglia.

Rotary Club - 12 settembre 2015

Grazie al gruppo Rotary Asolo e Pedemontana del Grappa e ad altri gruppi Rotary Club che hanno partecipato all'evento della famiglia Sartor, una domenica in amicizia e in compagnia per



parlare della Sindrome di Rett. Grazie di cuore per le generose donazioni che sono state devolute interamente alla nostra associazione.

Scorzé (Ve) - Pranzo del 15/11/2015

Grazie a tutte le persone che hanno reso speciale questo evento, ricco di emozioni, solidarietà e amicizia. In particolar modo la Locanda San Ferdinando di Scorzé che ha donato parte del ricavato sul pranzo, i commercianti, aziende, associazioni amiche ed a tutti i donatori e volontari... eravamo in tantissimi a far festa, uniti col cuore in favore di Airett ed il risultato è stato altrettanto eccezionale...



Santa Maria di Sala (Ve) - Pranzo del 22/11/2015

Grazie all'associazione LABS di Santa Maria di Sala che in occasione del pranzo del 22 novembre 2015 ha deciso di donare il ricavato ad Airett per la ricerca sulla Sindrome di Rett.



Mirano (Ve) - Capodanno 2015

Grazie di cuore a chi sempre ci ha sostenuto e continua a sostenere la nostra battaglia... Anche in occasione del cenone di capodanno lo zio di Lisa, Fabio, con Monica e Antonella al ristorante Teatro di Mirano-Venezia hanno pensato a Lisa e a tutte le bambine come lei ed hanno raccolto per la ricerca donazioni per Airett pari a 760 euro.



Cenone di Natale

In occasione dell'annuale cena tra le aziende della Poolpack nordest imballaggi, Sacchettificio Saccardo (Ve), Maragno (Pd) e Garlatti (Ud) sono stati raccolti 1270 euro e devoluti ad Airett per la ricerca sulla Sindrome di Rett. Grazie!

Padova, 27/28/29/30 dicembre 2015

Ringraziamo di cuore Cristiana Mantovani che al Winter Park di Prato della Valle a Padova ha proposto piccoli gadget per raccogliere fondi per le nostre bimbe.



Salzano (Ve) - 6 marzo 2016

Associazione AIRETT, AVIS, AIDO e ADMO insieme il 6 marzo con le colombe e le uova di Pasqua... Perché l'unione fa la forza e se si vogliono raggiungere grandi obiettivi ci si può arrivare solo tutti uniti assieme. GRAZIE e grazie a tutte le persone che hanno donato!



Castelfranco Veneto (Tv) - 1 ottobre 2016

Grazie al nostro testimonial di eccezione, **MAX PISU**, che sabato 1 ottobre si è esibito in "Recital" un meraviglioso spettacolo in favore delle bimbe dagli occhi belli.

Uno spettacolo surreale e divertente in cui l'attore Max Pisu ha dato prova del suo eccezionale talento.

Grazie a Max e a tutti gli amici che anche da lontano ci hanno raggiunti per essere al nostro fianco in questa serata indimenticabile.



Infine, grazie di cuore alle mamme delle bimbe Rett, Gigliola Giglioli, Cadoneghe (PD) e Rosanna Trevisan, Baone (PD), che approfittano di ogni occasione nelle feste paesane, per pubblicizzare la nostra Associazione e per raccogliere fondi per la ricerca!



EMILIA ROMAGNA

Responsabile regionale: Giovanni Ampollini

San Michele (Ra) - 26 maggio 2016

Ringraziamo Abdel Kader Bouazza e la moglie Monia, genitori della piccola Chirine, per l'organizzazione della Festa di beneficenza a favore della ricerca per la Sindrome di Rett a "La Macina" a San Michele di Ravenna. L'evento, il cui il ricavato è stato devoluto ad Airett, ha visto diversi momenti di intrattenimento: musica dal vivo, buffet per tutti, animazione per bambini con tante sorprese, mercatino, lotteria con ricchi premi, deliziose torte di beneficenza. Ringraziamo di cuore tutti i partecipanti e lasciamo spazio alla testimonianza di Monia.



"Cari amici,

è un grande piacere per me raccontarvi l'esperienza della festa di beneficenza che abbiamo organizzato con il prezioso aiuto di tanti amici, per raccogliere fondi da donare all'associazione, che riunisce tutte le bimbe con la sindrome di Rett, come mia figlia Chirine.

È stata una giornata di gioia e condivisione, di musica e di giochi, tanta commozione da parte mia per l'inaspettata generosità di tutti; abbiamo anche preso diversi acquazzoni, ma niente ci ha fermati!

Voglio ringraziare in particolare la mia amica Marianna - che è stata la colonna portante in tutto il percorso - e suo marito Andrea; la mia famiglia; Giulia l'educatrice di Chirine e la Cooperativa Sociale Progetto Crescita, di cui fa parte; l'associazione di clown terapia Peregè Zanzum; la Personal Protection Techniques; il Sindaco della mia città, Ravenna, il sig. Fabrizio Matteucci, che mi ha sempre accolto a braccia aperte.

Questo piccolo racconto introduce l'occasione di inviarvi la somma raccolta durante la festa, € 3.000, per sostenere con tutto il nostro cuore il vostro impegno. Grazie

Monia Riceputi, mamma di Chirine"



Castell'Arquato (Pc) - 3 Luglio 2016

Grande partecipazione per il 1° trofeo Footgolf "Restituiremo le ali alle bimbe dagli occhi belli": in campo per 18 buche benefiche a favore di Airett personaggi dello spettacolo ed ex calciatori.

A fine partita hanno avuto luogo la cena di gala e lo spettacolo di cabaret con Roberto De Marchi, direttamente da Colorado Café, per una conclusione di serata davvero memorabile.

Grazie a Maurizio Scalvini e alla Nazionale Vip Sport che hanno organizzato questo evento all'insegna della sana competizione sportiva e dell'intrattenimento e a tutti coloro che hanno partecipato alla manifestazione, il cui contributo è stato devoluto alla nostra associazione.



Cesenatico (Fc) - 2, 4 e 5 gennaio 2016

Ringraziamo Simone Pagliarani e tutti i Pasquaroli "Strambalè ad Ziznatic": gruppo canoro che proviene da una antica tradizione folkloristica romagnola,

La tradizione vuole che la sera prima dell'epifania, i pasquaroli, un gruppo di cantori e musicisti, si rechi nelle case dei contadini a cantare e ballare come rito benaugurante per l'anno nuovo.

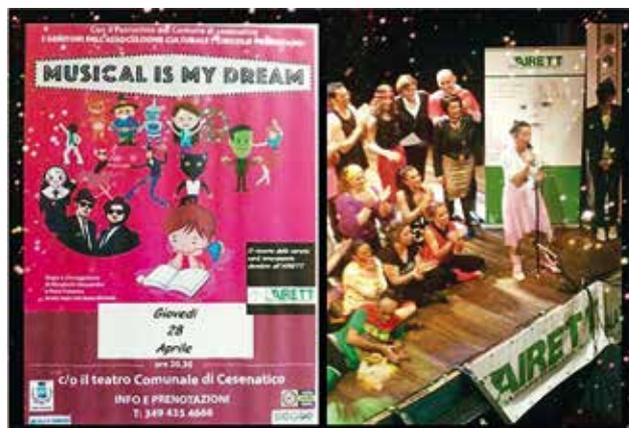
Durante l'edizione 2016 della "Pasquella" il gruppo si è esibito per finanziare la ricerca e supportare le famiglie di chi soffre.

La raccolta fondi si è chiusa con grande soddisfazione, regalando alla nostra Associazione oltre 1600 euro. Ringraziamo le famiglie, le persone e i locali che li hanno ospitati ed hanno contribuito con le loro offerte a raggiungere questa importante cifra.

**Cesenatico (Fc) - 28 aprile 2016**

Dopo il grande successo dell'evento "MUSICAL IS MY DREAM" diretto da Alessandra Minghetti, vogliamo ringraziare con tutto il cuore le persone che hanno partecipato e collaborato alla serata: ringraziamo il Sindaco Roberto Buda per il lascito del patrocinio del teatro, la Compagnia "La Magica Notte" per la messa in scena, la scuola per l'infanzia Cardinal Schuster, in particolare Suor Giovanna direttrice dell'Istituto.

Oltre che a Ines Bianchi, il nostro ringraziamento speciale va ai genitori della piccola Amanda, Cinzia Della Chiesa e Pablito Rocchi per l'impegno nell'organizzare tale evento.

**MARCHE**

Responsabile regionale: Manuela Collina

Ancona - 20 aprile 2016

Un grazie davvero molto speciale all'Orchestra dell'Accademia di Ancona, cuore e talento al fianco di Airett.

Grazie a Fabrizio Fasciani per la sua partecipazione coinvolgente e preziosa alla serata, a Claudia Carletti per il contributo artistico, a Susanna Amicucci e Sabino Morra per il contributo fondamentale in questa serata molto speciale.



TOSCANA

Responsabile regionale: Claudia Sbroli

Fornoli (Lu) - 8 novembre 2015

Grazie al coro Gospel Joyful Angels che domenica 8 novembre 2015 si è esibito in un bellissimo concerto a scopo benefico in favore di Airett. Durante la serata sono stati raccolti 922 euro in favore della ricerca scientifica.

Corsagna (Lu) - 5 gennaio 2016

Passano gli anni, ma la Befana non va mai in pensione e soprattutto non passa mai di moda: grazie agli abitanti del comune di Corsagna (Lu), la tradizionale raccolta fondi "Cantata della befana", quest'anno è stata dedicata ad Airett. Sono stati devoluti ben 2.015 euro. Grazie a tutti!



Consegna assegno nella location di Fiori & Colori



GF Colli del Tartufo



Giro delle Cerbaie

Santa Croce sull'Arno (Fi) - settembre 2016

Ci sono persone molto speciali che a Santa Croce sull'Arno lavorano in silenzio per le nostre bimbe dagli occhi belli: si tratta di un gruppo di ciclisti amatoriali, che ogni anno si prodiga in favore di Airett. Quest'anno sono stati tre gli appuntamenti organizzati a partire dal 7 settembre: l'Apericena da "Fiori e colori", una serata particolare dove si sono sentiti l'affetto e la sensibilità dei ciclisti e di tutte le persone intervenute, tra cui il Sindaco di Santa Croce Giulia Deidda e l'Assessore allo sport Piero Conservi e l'Assessore allo sport di San Miniato David Spalletti; Il "Giro delle Cerbaie" di Sgattaoli e la "Granfondo Colli del tartufo" di San Miniato, due manifestazioni cicloturistiche che hanno aperto le porte alla nostra causa facendo conoscere la nostra associazione.

Un grazie immenso a Giovanni Daniele e Silvia Senesi e a tutte le persone che con loro stanno lavorando per dare una speranza al futuro dei nostri angeli, oltre che a tutti gli sponsor del giornalino realizzato in occasione di queste iniziative, il cui ricavato sarà devoluto ad Airett.

Piancastagnaio (Si) - 29-30 luglio 2016

Grazie all'Amministrazione comunale, al Magistrato delle Contrade e alla volontà di un gruppo di organizzatori, si è svolta "Musica col cuore", una bellissima iniziativa dove la musica è stata protagonista.

Gruppi locali e cover di artisti famosi si sono cimentati in tre serate di solidarietà a sostegno di Airett e delle bimbe dagli occhi belli. Grazie di cuore a tutti!

Piancastagnaio (Si) - 19 agosto 2016

Serata di solidarietà "Pizza in piazza e musica per Airett". Si ringrazia di cuore il bar Nazionale, con Adriana, Tonina, Andrea, Tamara e tutte le ragazze che si sono adoperate allo svolgimento della serata.

Un ringraziamento anche ad Andrea e Michela che hanno allietato la serata con musica e karaoke. Grazie da Airett e da tutte le bimbe da voi sostenute.

Luglio 2016

Ringraziamo infine la signora Fernanda che ormai da qualche anno organizza a un torneo di burraco: un appuntamento fisso per raccogliere fondo in favore delle nostre bimbe. Grazie!



Le bimbe Rett ringraziano Cristina e Luigi

Airett con l'emozione delle nostre bimbe dagli occhi belli ringrazia con tutto il cuore Cristina e Luigi per la loro scelta d'amore.

Ai doni per loro hanno scelto il dono grande della solidarietà e dell'amicizia... 12,600 € donati alla ricerca per una cura che vogliamo sia prossima.

Non perderemo la speranza finché ci saranno persone come loro al nostro fianco.

Tantissimi auguri affinché questo giorno sia l'inizio di un felice e lungo futuro insieme.



Grazie a Francesco e Marinunzia

"Gentilissimi dell'Associazione Italiana Rett, domani domenica 4 settembre è il mio matrimonio e di comune accordo con Marinunzia, mia (quasi) moglie, abbiamo deciso di fare una donazione alla vostra associazione.

Ho una cugina, Silvia, affetta dalla Sindrome di Rett e vedendola crescere abbiamo avuto modo di osservare le difficoltà che questa comporta, per lei, per i suoi genitori e per tutte le persone che le sono accanto. Ma abbiamo anche scoperto la dolcezza di una bambina che nonostante tutto non ha mai perso il sorriso.

Per questo, per lei e per i suoi genitori ma anche per tutte le altre famiglie interessate da questa malattia, abbiamo scelto in questo nostro giorno speciale di fare un regalo a voi e a tutti loro.

Questa mail vuole essere solo un messaggio per dirvi che domani i nostri pensieri (e quelli dei nostri invitati) per un momento saranno dedicati anche a voi. Speriamo quindi di farvi fischiare le orecchie :-)

Abbracciandovi ci auguriamo che la vostra Associazione possa continuare sempre di più ad aiutare chi ha bisogno di voi e in questo speriamo, seppure in maniera "minuscola", di potervi essere d'aiuto nella vostra ricerca.

Cordialmente,

Francesco e Marinunzia"

Ringraziamo Marinunzia e Francesco per la loro generosità e facciamo loro i nostri migliori auguri per una vita ricca di felicità e di amore.



In ricordo di Antonella

In questo momento di grande dolore, Airett è vicini alla famiglia di Antonella Zeppa che ci ha lasciati nel mese di agosto. Lasciamo la parola al commovente saluto del dottor Joseph Hayek, che per anni le è stato vicino.

"Alla famiglia Zeppi

Sono giorni che scandaglio nella profondità del mio animo per cercare di trovare parole che leniscano il mio cuore che sanguina.

Non le ho trovate.

Adesso è il tempo di piangere e di fare sedimentare questo immenso dolore.

Lacrime, quindi che nella notte si faranno più copiose, ma alla fine diventeranno stelle.

Quelle stelle che, ti promettiamo, di guardare alzando gli occhi al cielo. Tu sei una di quelle.

L'amore che aiuto lenisce. L'amore ancora più forte della morte.

J. Hayek"



Ciao nonna Ignazia

"È ricordando il tuo sorriso che troveremo pace e serenità. Coraggio!

Questo non è un addio, ma un arrivederci. Ciao nonna.

I tuoi nipoti, Stefano, Luana, Imma e la tua principessa dagli occhi belli Matilde Cipolla"

Siamo vicini alla famiglia della signora Ignazia Parrinello e ringraziamo per la generosa donazione alla nostra associazione.



In memoria di Massimo Costa

Ringraziamo calorosamente l'amico Guido per aver elargito alla ricerca scientifica in favore delle nostre bimbe la somma di 500 euro in memoria di Massimo Costa.



In memoria di Marta Belloca

Sono passati 10 anni, cara Marta, dal 6 maggio 2006 in cui hai chiuso per sempre gli occhi e ci hai privati della tua presenza in mezzo a noi.

Tu sei stata una "bambina dagli occhi belli", come sono chiamate le bambine colpite dalla sindrome che ti ha strappato prematuramente alla vita; ed era proprio con gli occhi che tu ci "parlavi" e ci esprimevi sicuramente amore.

Tu non ce l'hai fatta, ma oggi noi vogliamo sperare che la ricerca possa progredire, come testimoniano favorevoli dati ottenuti da studi recenti su farmaci, anche per le malattie rare, come la tua sindrome di Rett.

La speranza che nutriamo con grande fiducia è che chi è colpito come te da varie malattie rare possa trovare cure, grazie all'impegno di tante valide persone che dedicano la loro vita a questi scopi e a tante persone che sostengono in vari modi la ricerca.

Ciao Marta, noi vogliamo pensarti a battere le manine, come tu eri solita fare con i tuoi consueti gesti e a sorriderci con i tuoi occhioni.

Ciao da chi ti ha nel cuore, sempre...

Alessandra Delvecchio

La scuola inclusiva è possibile

Sono la madre di Irene, una ragazza speciale affetta da Sindrome di Rett e voglio comunicare al mondo intero e ai genitori che, come me, debbono quotidianamente affrontare problemi di una certa entità, l'esperienza più che positiva vissuta da mia figlia nel viaggio di istruzione in Veneto organizzato nella scuola secondaria di primo grado di Via Marconi di Oristano per le classi terze.

Premetto che la partecipazione di Irene è stata favorita dall'intervento di diverse entità territoriali: la scuola ha reso possibile la mia partecipazione e quella dell'insegnante di sostegno, i servizi sociali del Comune hanno garantito la presenza dell'educatrice nei 4 giorni di viaggio e l'UNITALSI di Oristano ha fornito una sedia a rotelle, mezzo di trasporto (e di socializzazione) utilissimo.

Confesso che inizialmente ho pensato che per Irene partecipare a questo viaggio di istruzione fosse impossibile, l'ansia e la preoccupazione che le cose potessero non andare bene erano forti. Avrebbe retto i ritmi? Avrebbe potuto compromettere lo svolgimento e rovinare ai compagni il



piacere del viaggio costringendoli a fermarsi e/o rallentare? Questi e tanti altri erano i pensieri che affollavano la mia mente e che, grazie alle assicurazioni dell'educatrice e dell'insegnante di sostegno, ho messo a tacere e superato.

Durante il viaggio ho cercato di rendermi invisibile agli occhi di Irene, l'educatrice e l'insegnante di sostegno, in piena sintonia, l'hanno supportata in ogni momento della giornata, favorendo la socializzazione e la condivisione delle diverse esperienze con i compagni, i quali sono stati meravigliosi, stupendi, spontaneamente vicini e attenti a Irene, pronti a supportarla in caso di bisogno, mostrando di conoscere le sue abitudini, le sue esigenze e le modalità comunicative non verbali.

Irene non ha mai smesso di sorridere, nonostante si svegliasse alle tre del mattino, non ha mai mostrato segni di cedimento o insofferenza, i suoi compagni le hanno dato la carica, coinvolgendola in ogni attività di gruppo organizzata, persino il pigiama party in camera delle compagne! Irene li adora. Con loro è cresciuta tanto. E anche i suoi compagni ammettono di essere più uniti grazie alla sua presenza.

C'è stato un lavoro di squadra fantastico che ha reso possibile questo successo: i docenti, l'educatrice, i compagni, lavorando in sintonia e sinergia, hanno tutti contribuito alla riuscita del viaggio di istruzione e al conseguimento per Irene di obiettivi finora ritenuti impensabili.

Concludo invitando i genitori dei ragazzi disabili, a credere nella collaborazione e cooperazione (andandole a cercare qualora non emergano), a non arrendersi mai, a tentare, osare, non porre limiti, non dare nulla per scontato, perché i nostri ragazzi sono ricchi di risorse e di sorprese che talvolta emergono solo in particolari contesti, che non possiamo e non dobbiamo precludere.

Maria Antonietta Soi

Nome per nome tutti i responsabili regionali dell'Associazione a cui rivolgersi per qualsiasi informazione

■ **ABRUZZO:**

Sabina Mastronardi
Via Ugo Foscolo 7, 66050 San Salvo (CH),
Cell. 338.2547071
abruzzo@airett.it

■ **BASILICATA:**

Vito Tricarico
Traversa Papa Callisto 10, 75022 Irsina (MT),
Tel. 0835.518768
basilicata@airett.it

■ **EMILIA ROMAGNA:**

Giovanni Ampollini
Via Caprera, 43100 Parma,
Tel. 0521.969212
emiliaromagna@airett.it

■ **LIGURIA:**

Giancarlo Dughera
Via Fratelli Arpie 47
16038 Santa Margherita Ligure (GE)
Tel. 348.7304688 0185.284180 Fax 0185.280239
liguria@airett.it

■ **LOMBARDIA:**

Gallo Eleonora
tel. 0373/274640, Cell. 338/8870590
lombardia@airett.it

■ **MARCHE:**

Manuela Collina
Via Salaria 438, 63031 Castel di Lama (AP)
Tel. 0736812529, Cell. 329.6038597
marche@airett.it

■ **MOLISE:**

Simona Tucci
Viale E.Spensieri 12, 86019 Vinchiaturò (CB)
Tel. 0874.348423, Cell. 347.8554454
molise@airett.it

■ **PIEMONTE E VALLE D'AOSTA:**

Magnani Federica
Tel. 02.92391121, Cell. 347.1636713
piemonte@airett.it
Enrica Passerini
Via Cortassa 12/b, 10044 Pianezza (TO)
Tel. 011.9664167 Cell. 349.0962815 (ore serali)
mail Piemonte @airett.it

■ **PUGLIA:**

Pepe Giuseppe
Via Francesco Troccoli 4/L, 70123 Bari
Tel. 333.4711356
puglia@airett.it

Maria Grazia Brescia
Via Putignani 281 - 70122 Bari
Tel. 338 1949531

■ **SARDEGNA:**

Enrico Deplano
Via dei Falconi 2, 09126 Cagliari
Tel. 335.7663392,
sardegna@airett.it

■ **SICILIA:**

Maria Intagliata Tarascio
Via Luigi Spagna 84, 96100 Siracusa,
Tel. 0931.441396

Michele Marrapodi
Via Roma 188, Palermo
Tel. università 091.6560278, Cell. 340.5673778,
sicilia@airett.it

■ **TOSCANA E UMBRIA:**

Sbrolli Claudia
Via G. Barzellotti 69 - 53025 Piancastagnaio (SI)
Tel. 0577.786099 Cell. 339.8835976 (dopo le
20.30)
toscana@airett.it

■ **TRENTINO ALTO ADIGE:**

Erido Moratti - Marisa Grandi
Via Leonardi 84, 38019 Tuenno (TN),
Tel. 0463.450622
trentinoaltoadige@airett.it

■ **VENETO E FRIULI VENEZIA GIULIA:**

Antonella Faleschini
Via G. Marconi 11, 30030 Salzano (VE)
Tel. 041.5745851 Cell. 333.3232258
veneto@airett.it
Rosanna Trevisan
Via Ca' Orologio 8/a, 35030 Baone (PD)
Tel. 0429.51517 Cell. 348.7648685
veneto@airett.it

Per qualsiasi necessità/informazione si invitano le famiglie residenti nelle regioni attualmente in attesa di nomina del referente regionale a contattare la coordinatrice referenti regionali signora Antonella Faleschini (email: antonella.faleschini@gmail.com - cell. 333.3232258)

ATTENZIONE!

Per comunicare variazioni o eventuali errori i responsabili regionali sono pregati di contattare la signora Ines Bianchi al n. 0541.385974 o di scrivere all'indirizzo e-mail inesbianchi@villamariarimini.it

Il contatto giusto... la risposta giusta

Non ricevi la rivista nonostante tu abbia regolarmente versato la quota associativa? Vuoi sapere se una tua donazione è arrivata a buon fine, oppure inviare un ringraziamento per un contributo alla nostra Associazione? Sei interessato ad organizzare un corso sulla comunicazione aumentativa alternativa nella tua regione? Vuoi inviare materiale da pubblicare sulla nostra rivista? Hai notizie di convegni o eventi che possano interessare l'Associazione da inserire nel sito Internet?

Questi sono solo alcuni dei quesiti ai quali potrai avere risposta contattando la persona giusta: eviterai di perdere tempo ed avrai le risposte che cerchi direttamente dalle persone più informate.

Consiglio Direttivo		
Responsabile	Attività	Recapiti
Lucia Dovigo Dell'Oro - Presidente AIRett -	Pubbliche relazioni - Gestione patrimonio AIRett - Redattore Rivista ViviRett - Esame coordinamento nuovi progetti - Contatti con medici specialisti nazionali e internazionali - Contatti con Comitato scientifico AIRett - Sito internet - Campagna SMS	direttivo@airett.it 339.83.36.978 - 045.92.30.493
Nicola Sini - Vicepresidente -	Contatti F.I.S.H. - Contatti UNIAMO - Spedizione rivista ViviRett - Poste Italiane - Organizzazione Campus	nicolasini@tiscali.it 328.91.29.069 - 031.52.42.59
Ines Bianchi - Consigliere -	Segreteria - Tesoriere - Piano conti - Registrazione/deposito logo	inesbianchi@villamariarimini.it 338.56.27.453 - 0541.38.59.74
Antonella Faleschini - Consigliere -	Coordinamento referenti regionali - Gestione pagina Facebook	antonella.faleschini@gmail.com 333.3232258 - 041.5745851
Giuseppe Scanella - Consigliere -	Magazzino materiale associativo - Contatti con spedizioniere	giuseppescannella74@gmail.com 0373.274640
<i>Membro esterno Consiglio Direttivo Cristiana Mantovani</i>	Pubbliche Relazioni AIRETT	pubblicherelazioni@airett.it 348.7072248

Collegio Revisori dei Conti		
		Recapiti
Giovanni Ampollini	Presidente	giovanniampollini@aliceposta.it 334.37.78.737 - 0521.96.92.12
Andrea Vannuccini	Revisore	v.and@tiscali.it 338.22.53.567 - 0564.41.76.96
Cristina Canciani	Revisore	studio.canciani@cristinacanciani.it 338.3780037

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

Redazione ViviRett c/o Lucia Dovigo, Via G. Sirtori 10, 37128 Verona

Si informa che per effettuare i bonifici bancari a favore dell'AIReTT
occorrerà indicare il seguente **codice IBAN**:

IT64P020081 1770000100878449

I nostri libri

novità

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



CDRom "LA RIABILITAZIONE NELLA SINDROME DI RETT" - Dott.ssa R.A. Fabio

I.S.U. - Università Cattolica di Milano - € 8,00 più spese di spedizione.

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

Il CD è accompagnato da un opuscolo esplicativo di tali filmati scritto dalla Dott.

ssa Fabio che rappresentano la Comunicazione Aumentativa Alternativa (C.A.A.) attraverso l'apprendimento della lettura.

Chi è interessato può ordinarlo all'indirizzo e-mail: lucia@airett.it o telefonicamente al n° **045-9230493**.

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



Kathy Hunter - Sindrome di Rett - Una mappa per orientare genitori e operatori sulla quotidianità - Vannini Editrice - € 25,50

Questo libro ha l'obiettivo di fornire ai genitori una risposta a tutti i dubbi e ai quesiti relativi a questa condizione di disabilità, con le informazioni pratiche, le prospettive familiari e le attuali conoscenze sulle strategie di intervento per la gestione della sindrome. Vengono

descritte caratteristiche comportamentali, relazionali, cognitive, emotive e sociali, trattamenti farmacologici ed educativi, così come argomenti specifici quali complicazioni ortopediche, attacchi epilettici, disturbi gastrointestinali, gestione dei "comportamenti problema", nutrizione, comunicazione, problemi motori, ecc.

Una "mappa" scritta dai veri esperti, i genitori, con la collaborazione dei principali studiosi del settore, per orientare famiglie e operatori nelle vicissitudini quotidiane e per guardare in modo propositivo alle difficoltà.

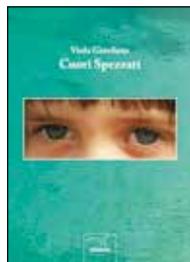
Un vero e proprio "manuale di istruzioni", uno strumento indispensabile che tutte le famiglie Rett e gli operatori dovrebbero acquistare e tenere sempre a portata di mano.

Questo libro nasce dalla volontà di una mamma che ha deciso di raccontare la storia della propria vita e devolvere il ricavato della vendita alla nostra associazione. Ringraziamo per il gentile pensiero

Viola Giordano - Cuori Spezzati

Casa Editrice Albatros - Offerta libera a partire da € 12,00 + spese di spedizione (Il ricavato della vendita sarà devoluto ad AIRett)

Quando la vita si riprende improvvisamente tutto quello che ci ha dato... quando sembra stroncare una volta per tutte ogni nostro sogno o aspirazione... quando ci costringe a varcare il nostro "limite estremo di disperazione e di coraggio", allora può succedere che la morte ci appaia come una possibile via d'uscita. Viola Giordano, alle prese con i cocci dolorosi di un matrimonio andato in frantumi e con una figlioletta scoperta affetta dalla terribile Sindrome di Rett, lo dichiara candidamente: aveva deciso di togliersi la vita. Ma con un colpo di coda, forse un moto d'amore di mamma e di donna, si ridesta dal suo torpore nichilista e rassegnato e si rimette in gioco: per se stessa, per la sua adorata bambina e per quella vita che le aveva lanciato una sfida tremenda ed estrema, rischiando quasi di sconfiggerla.



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".

Il libro può essere ordinato scrivendo 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

Per contatti con i Centri di riferimento AIRett, per appuntamenti per visite/DH/ ricovero, valutazioni o consigli, è possibile rivolgersi al Medico Referente AIRett 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
- **in caso di problemi urgenti**, è possibile **avere un colloquio telefonico al cellulare** fornito dall'Associazione, attivo ogni pomeriggio di giorno feriale, alle ore 14.30 - 16.00.

Per migliorare le comunicazioni, consigliamo di indicare nella mail:

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

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

ISTITUTO GIANNINA GASLINI, GENOVA

UO e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile, Direttore Prof.ssa Edvige Veneselli, Referente del Centro Dr.ssa Maria Pintaudi

Referente con mail e cellulare: Dott.ssa Maria Traverso
Email: maria.traverso83@gmail.com
Cell.: 339 271 2005 (ore 14.30 - 16.00)

OSPEDALE SAN PAOLO, MILANO

Centro Regionale per l'Epilessia - UOC Neuropsichiatria Infantile, Direttore Prof.ssa Maria Paola Canevini, Referente del Centro Dr.ssa Aglaia Vignoli

Referente con mail e cellulare: Dott.ssa Alessia Mingarelli
Email: alessia.mingarelli@asst-santipaolocarlo.it
Cell.: 3662909186 (ore 14.30 - 16.00)

OSPEDALE BAMBINO GESÙ, ROMA

UO di Neuropsichiatria Infantile, Direttore Dr. Federico Vigeveno, Referente del Centro Dr.ssa Raffaella Cusmai
Referente con mail e cellulare: Dott.ssa Michelina Armando

Email: michelina.armando@opbg.net
Cell.: 3317197156 (ore 14.30 - 16.00)

POLICLINICO UNIVERSITARIO, MESSINA

Dipartimento di Patologia Umana dell'Adulto e dell'Età Evolutiva "Gaetano Barresi"- UOC di Neuropsichiatria Infantile Direttore f.f. Dr.ssa Antonella Gagliano, Referente del Centro Dr.ssa Gabriella Di Rosa

Referente con mail e cellulare: Dott. ssa Emilia Troise
Email: emilia.troise@yahoo.it
Cell.: 3392712003 (ore 14.30 - 16.00)

Per richiesta del Dr. J Hayek questo accordo sarà attivato in un secondo tempo. Per il suo Centro restano valide le indicazioni di sua disponibilità diretta al contatto per mail e al proprio cellulare in tarda mattinata, come sotto indicato.

POLICLINICO LE SCOTTE, SIENA

UO di Neuropsichiatria Infantile, Direttore Dr. Joussef Hayek.

Referente con mail e cellulare:
Dott. Joussef Hayek
Email: j.hayek@ao-siena.toscana.it
Cell.: 3335616090 (ore 11.30 - 13.00).

Centro di riferimento abilitativo/riabilitativo Day Hospital riabilitativo

ISTITUTO DON GNOCCHI

Via Dei Missaglia 117 Milano
Per informazioni e prenotazioni 3317126109 / 3398336978
Email: info@airett.it

Riferimento x corso on line, valutazioni cognitive, CAA

Prof. Rosa Angela Fabio
Dr. Samantha Giannatiempo
Email: formazione@airett.it
Tel. 3939011192 / 3398336978

Centri per la DIAGNOSI MOLECOLARE

ISTITUTO AUXLOGICO 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



Per associarsi

Per iscriversi all'AIRETT (Associazione Italiana Rett) Onlus e/o ricevere la rivista ViviRett è necessario compilare il seguente modello ed inviarlo **via fax al n. 045 9239904**, unitamente alla fotocopia della ricevuta dell'avvenuto pagamento della quota associativa annuale nella modalità prescelta (c/c postale o bancario).

Nome Cognome

Via N°.....

Cap..... Città. Prov.

Tel. e-mail

- Desidero iscrivermi per ricevere la rivista ViviRett versando la somma di € 16,00
- Desidero iscrivermi come Socio Genitore all'AIRETT versando la somma di € 50,00
- Desidero rinnovare l'iscrizione come Socio Genitore all'AIRETT versando la somma di € 50,00
- Desidero iscrivermi come Socio Sostenitore all'AIRETT versando la somma di €

I versamenti devono essere effettuati su:

- ✉ C/C postale n. 10976538 intestato a AIRETT - Viale Bracci, 1 - 53100 Siena che trovate allegato alla rivista
- ✉ C/C bancario intestato all'AIRETT IBAN IT64P0200811770000100878449

L'abbonamento alla rivista ViviRett è gratuito per i Soci Genitori e Sostenitori.

Ai sensi dell'art. 13 del decreto legislativo 30 giugno 2003 n. 196, recante il Codice in materia di protezione dei dati personali desideriamo informarLa che i dati personali da Lei volontariamente forniti saranno trattati, da parte dell' AIRett adottando le misure idonee a garantirne la sicurezza e la riservatezza, nel rispetto della normativa sopra richiamata.