

MM Rett

quadrimestrale di informazione e attualità sulla sindrome di rett

spedizione in a.p. taxe percue art. 2 comma 20/C legge 662/96 filiale di milano - anno VII, n. 30 dicembre 2001

**EDITORIALE:
SUL FILO DELL'IMPEGNO**

**NUOVE TERAPIE
FARMACOLOGICHE:
CE LA FAREMO?**

**UN REGALO
SOTTO L'ALBERO**

**BUDAPEST 2001:
LE ASSOCIAZIONI EUROPEE
SI INCONTRANO**

ROBERTA

direttore responsabile

Marinella PIOLA in DE MARCHI

vice direttore

Silvia GALLIANI

redazione

via Trento 7 - 20029 Turbigo (Mi)

tel/fax 0331-898507

dmmredaz@tin.it

www.airett.it

spedizioniere

Marinella Piola

via Trento, 7 - 20029 Turbigo (Mi)

editore

AIR (Associazione Italiana Rett)

registrazione presso il Tribunale di Milano

n 392 del 5 luglio 1997

consiglio direttivo AIR

presidente

Marinella PIOLA in DE MARCHI

vicepresidente

Ivo IEVA

consiglieri

Leone GRECO

Donatella CIARLINI

Roberto MONTALTO

Giovanni BONOMI

Andrea VANNUCCINI

collegio revisori

presidente

Giovanni VENTICINQUE

revisori

Domenico PAGNOZZI

Mauro RICCI

SOMMARIO

5 EDITORIALE

Sul filo dell'impegno

6 L'UNIONE FA LA FORZA

Un regalo sotto l'albero

7 L'UNIONE FA LA FORZA

Quando l'associazione ha bisogno di noi

8 L'HANDICAP A SCUOLA

Quando la sindrome di Rett entra a scuola

9 STRUTTURE E SANITA'

Assistenza domiciliare: istruzioni per l'uso

10 STRUMENTI DIDATTICI

L'importanza del gioco

12 STRUMENTI DIDATTICI

Dal gioco al tempo libero

15 DAL MONDO

Budapest 2001: le Associazioni europee si incontrano

21 FIABE E RACCONTI

L'avventura di Brico il lombrico

22 LA STORIA

La storia di Alessia

23 CORSI & CONVEGNI

Corso di formazione e counselling

25 NUOVE TERAPIE FARMACOLOGICHE

Ce la faremo?

26 LEGGERE LA SINDROME DI RETT

27 NUMERI UTILI

QUOTA ASSOCIATIVA 2001

GENITORI € 50

SOSTENITORI € 25

DA VERSARE SUL CC POSTALE 10976538

INTESTATO A

AIR ONLUS, V.LE BRACCI 1,
POLICLINICO LE SCOTTE,
NEUROPSICHIATRIA INFANTILE,
53100 SIENA

Per le foto di copertina i genitori sono invitati a inviare immagini che non siano in primo piano ma che ritraggono la bambina all'interno di uno sfondo ampio.

Chi volesse inviare le foto per la copertina o da inserire nei servizi, può farlo all'indirizzo:

VIVI RETT via Trento 7 - 20029 Turbigo (Mi),
oppure via e-mail: dmmredaz@tin.it

AIR-ONLUS

V.le Bracci 1 - Policlinico Le Scotte

Neuropsichiatria Infantile, 53100 Siena

Vivi Rett segue cadenze quadrimestrali marzo - luglio - novembre

Ai lettori che intendono inviare il materiale si ricorda che il termine ultimo e improrogabile di invio è il mese precedente ad ogni pubblicazione

L'AIR-Associazione Italiana Rett - secondo l'art.10 (c.8) e in conformità all'art.3 (c. 189/B) della legge 662 del 1996 è divenuta automaticamente ONLUS (Organizzazione non Lucrativa di Utilità Sociale) essendo iscritta nelle liste del volontariato regione Toscana.

Molte le agevolazioni previste dalla legge. Eccone alcune;

Erogazioni da privati: chiunque effettui una donazione tramite il c/c postale o c/c bancario fino a 4.000.000 di lire potrà detrarre il 19% dalla dichiarazione dei redditi dell'anno in cui viene effettuato il versamento. (Su un versamento di £ 3.000.000, ad esempio, potrà essere detratta una somma pari a £ 570.000)

Erogazione da imprese: un'impresa che effettui una donazione, sempre con le stesse modalità di cui sopra, fino a £ 4.000.000 o il 2% del reddito di impresa, potrà portarla in deduzione nella dichiarazione dei redditi dell'anno in cui viene effettuato il versamento.

Tutti coloro che fanno donazioni all'AIR devono utilizzare il cc postale 10976538 intestato a AIR, ONLUS, v.le Bracci 1, Policlinico Le Scotte, 53100 Siena.

Le ricevute di versamento vanno conservate per poterle portare in detrazione sulla dichiarazione dei redditi.

COMMISSIONE SCIENTIFICA

Prof. Michele Zappella • Prof. Lorenzo Pavone • Prof.ssa M.Luisa Giovannucci Uzzielli • Dott. Giorgio Pini • Dott. Joussef Hayek • Dott. Massimo Molteni • Dott. Bruno Giometto • Dott. Maurizio D'Esposito • Dott. Paolo Gasparini • Dott.ssa Alessandra Ferlini • Dott.ssa Alessandra Renieri • Dott.ssa Agata Fiumara



CHE COS'È LA SINDROME DI RETT?

La Sindrome di Rett è una malattia neurodegenerativa dell'evoluzione progressiva 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 SR si basava esclusivamente sull'esame clinico. Da allora viene confermata, in circa l'ottanta per cento dei casi, dalla genetica molecolare (MeCP2)

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 tre 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.

I' AIR (Associazione Italiana Rett)

L'ANGBSR, oggi AIR, nasce nel 1990 a Siena con lo scopo di informare, coordinare e sostenere le famiglie delle bambine rett. L' AIR aggiorna sulle novità riguardanti la malattia, coordina le principali associazioni analoghe nel mondo con gli istituti di ricerca, istituisce borse di studio, finanziamenti per la ricerca scientifica finalizzata al miglioramento della qualità della vita delle bambine colpite dalla Sindrome di Rett.

La malattia genera indubbiamente non poche difficoltà legate a numerosi handicap. E' necessario tuttavia precisare che il quadro evolutivo della patologia non segue mai un percorso preordinato per tutti i soggetti. I quadri clinici di deterioramento, di miglioramento o di stasi dell'evoluzione patologica sono variabili e diversi tra loro.

(Per l'immagine delle bambine in questa pagina inviare le foto alla redazione: via Trento 7 -20029 Turbigo- Milano, dmmredaz@tin.it)

Cari associati,

Per questo ultimo numero dell'anno di **ViviRett** desidero augurare un Felice Natale e un nuovo sereno 2002 a tutte le bambine e le ragazze e naturalmente ai loro splendidi genitori.

Sebbene l'anno che sta per concludersi non abbia prodotto salienti novità dal punto di vista genetico, la nostra Associazione continua il proprio impegno nel sostegno offerto alla ricerca, che comunque prosegue la sua attività a pieno ritmo in tutto il mondo.

E se il mondo, non solo quello della ricerca, ci pare essere troppo lontano e distante, perché non utilizzare, senza timori e riserve (che comprendo essere tipiche di una generazione come la nostra), uno strumento formidabile come internet che ci ha permesso da qualche tempo di avere un sito tutto nostro, (**www.airett.it**) ricco di spunti e notizie interessanti?

Se talvolta ci pare di essere così distanti, sebbene molte esperienze e molti vissuti in realtà ci avvicinino e ci accomunino gli uni agli altri, perché non sfruttare quello che il nostro sito ci offre? Il forum degli utenti, ad esempio, una piazza virtuale destinata a tutti coloro che vogliono allestire dibattiti e discussioni o più semplicemente ricercare la risposta ad un interrogativo o a un dubbio ricorrente.

Fra le pagine di questo nostro giornale in edizione invernale, tantissime le novità da leggere, gli appuntamenti da non mancare, le curiosità e le informazioni da non dimenticare.

Come i corsi di formazione tenuti in tutta Italia dalla Dr. Alessandra Orsi (pag. 20) ad esempio, un successo che mi auguro possa ripetersi anche in quelle città in cui ancora non lo si è allestito ed organizzato. Destinato a tutti i terapeuti e agli insegnanti che lavorano quotidianamente a stretto contatto con la Sindrome di Rett delle loro giovani pazienti o alunne, il Corso di formazione e counselling promosso dall' AIR e coordinato dalla psicologa senese, offre le principali basi terapeutiche e riabilitative, individuando le migliori strategie per la gestione delle abilità cognitive e comunicative nelle bambine affette dal disturbo. *(Per informazioni, contattare la Dr. Orsi).*

Novità anche sul fronte delle terapie farmacologiche (pag. 22) in via di sperimentazione. Una piccola paziente Rett ne è sottoposta da tempo e una famiglia si chiede perché le sperimentazioni in Italia siano precluse a molti e rimangano privilegio di pochi.

Con il 2002 e l'avvento dell'Euro cambieremo moneta, certo, ma non le abitudini. Una buona da non smarrire mai è quella del pagamento della quota annuale prevista per gli associati e di cui abbiamo a lungo dibattuto (pag. 7). L'adeguamento monetario è previsto anche in questo caso, pertanto, le somme da versare ammonteranno a 50 € per i genitori, 25 € ai semplici sostenitori, 15 € sarà invece il costo di un abbonamento annuale a **ViviRett**. A proposito perché non pensarci come regalo utile e originale? (Le novità sui regali a pag. 6)

Ci stiamo inoltre attivando affinché il bollettino di c/c postale allegato alla rivista e predisposto per i versamenti, risponda alle nuove direttive delle Poste Italiane. È per questo che chiediamo a tutti coloro che intendano effettuare versamenti all'Associazione, di non utilizzare i bollettini allegati se questi, al momento dell'uscita di questo numero non dovessero essere regolarizzati, ma di provvedere attraverso un bollettino comune reperibile presso gli uffici postali più vicini a casa vostra. Dal prossimo numero di **ViviRett** troverete, invece, i bollettini già predisposti.

Le notizie, come vedete, non mancano, e neppure le sorprese. Con l'inizio dell'anno, infatti l'euro non sarà l'unica sorpresa, ma ci sarà anche una gradita novità. Un progetto che non intendo ancora svelare, ma di cui sentirete presto parlare.

Per concludere vorrei spendere qualche parola e soprattutto alcuni doverosi ringraziamenti a moltissime persone. Sono quei volti silenziosi e sorridenti, impegnati e attivi, dei sostenitori, degli amici, dei medici e dei genitori, dei volontari e dei semplici cittadini che da tempo ruotano intorno all'Associazione, sostenendola con appassionata dedizione. Tutto ciò è semplicemente degno di ammirazione, stima e apprezzamento. L'Associazione siete davvero voi ed è per questo che non finiremo mai di ringraziarvi.

Buone feste a tutti e arrivederci al prossimo numero.

MARINELLA DE MARCHI

SUL FILO DELL'IMPEGNO

Un pensiero ricorrente nella testa, forse presto un progetto concreto ed effettivo: un centro d'ascolto, un filo diretto fra associati nato dall'esigenza, avvertita da più parti, di mettere a disposizione di tutti la propria esperienza, prima fra tutti quella di genitori speciali, unici.

MARINELLA DE MARCHI

Quanto tempo si trascorre parlando al telefono, raccontando esperienze, condividendo momenti, problemi e sorrisi; è il tempo che noi, genitori "impegnati" e immersi totalmente in questa realtà, dedichiamo con sistematica regolarità agli altri, agli amici, a genitori come noi, spesso a persone che nemmeno abbiamo mai visto, ma la cui voce sovente ci avvicina, e ci avvicinano le esperienze, le prove superate, i tormenti e le gioie, e naturalmente le nostre figlie, bambine o giovani donne ormai, i loro e i nostri vissuti.

Ho sempre pensato che questa nostra istintiva - spesso tutta femminile - capacità di ascolto, di partecipazione e condivisione di una realtà così complicata e sfaccettata come la nostra, possa in futuro essere realmente messa a disposizione di molte altre persone.

Un pensiero ricorre spesso, ultimamente: ed è quello di offrire un'opportunità a chi sta cercando qualcuno con cui parlare, scambiare opinioni su momenti e aspetti significativi, identificando la propria esperienza con quella altrui.

Parlare, raccontare, riconoscersi negli altri e nei loro vissuti, partecipare delle loro gioie e delle loro amarezze, accogliere o confidare i nostri dubbi, le difficoltà pratiche che ogni giorno incontriamo e che talvolta ci appaiono così insormontabili,

questo il senso di un progetto di cui spesso e da più parti sento parlare, percepisco la volontà che ci sia e venga presto realizzato.

Sarebbe davvero un'occasione straordinaria: realizzare un vero e proprio centro d'ascolto, una linea telefonica sempre aperta per chi ne sente davvero il bisogno, per chi vuole raccontare la vita di una figlia ancora piccola o quella di una ragazza già matura, per chi desidera semplicemente parlare, chiaccherare, o forse solo ascoltare, confortare, rasserenare.

Un punto d'ascolto per famiglie rett, quindi, un servizio attivo sistematicamente strutturato in maniera tale da offrire periodicamente voci differenti, perché le esperienze sono differenti e lo sono anche le nostre figlie.

Un filo diretto fra associati e non solo, dunque, nel quale mettere a disposizione, anche ad intervalli di tempo e distinte per tipologie, le nostre esperienze, prima fra tutti quella di genitori speciali e unici, naturalmente.

Vorrei che non rimanga solo un pensiero ricorrente, questo, ma che realmente, attraverso l'innata e riconosciuta intraprendenza delle donne e delle madri, i propositi si trasformino presto in realtà a beneficio di ognuno. Un affettuoso saluto a tutti.

editoriale

l'unione fa la forza

UN REGALO SOTTO L'ALBERO

SILVIA GALLIANI

Tute colorate per il tempo libero o libri da leggere tutti d'un fiato; ma anche abbonamenti alla rivista dell'AIR e preziose litografie, pezzi unici e da collezione possono diventare nuove e originali proposte regalo per un Natale diverso e all'insegna della solidarietà, visto che si tratta di articoli legati all'Associazione.

Semplicità può far rima con solidarietà ma anche originalità. Questo lo spirito con cui aspettare il Natale e tutte le tradizioni ad esso legate. Come quella simbolica dei doni, che oggi possono davvero essere speciali se si tratta di quelli dell'AIR.

Le tute: classiche, colorate e praticissime; i libri: interessanti e indispensabili per chi vuole essere sempre aggiornato; le litografie: pezzi unici e da collezione, ma anche un abbonamento alla rivista ufficiale dell'AIR che vi tiene aggiornati sul mondo della Sindrome di Rett. Come non essere tentati da un regalo davvero originale? Senza dimenticare il risvolto della solidarietà, naturalmente, perché ogni pezzo venduto andrà a sostegno della ricerca sulla Sindrome di Rett.

I libri, da leggere, avere e conservare, testi preziosi e indispensabili, consigliati dall'associazione per interpretare e capire la malattia, le sue problematiche più comuni, le difficoltà ad essa collegate. Qualche titolo: Capire la Sindrome di Rett, (Barbro Linberg, a cura di Susanna Villa, Ed. del Cerro, £ 34000), la guida più completa e aggiornata per genito-

ri, terapisti ed educatori; Mano nella mano con la Sindrome di Rett, studi e ricerche di tutto il mondo sulla malattia, e la bellissima antologia, rinnovata nella veste e nell'edizione, di racconti di Giorgio Pini intitolata Gli alberi delle bimbe, un viaggio commosso e delicato fra le molteplici realtà del disagio e della diversità (New Magazine edizioni, £15000).

Per chi predilige l'arte e la pittura l'AIR propone un acquisto unico e preziosissimo; tre esclusive ed originali litografie ritmate e accompagnate dai versi inediti di Dino Carlesi, scrittore e saggista, testimonianza viva e fervida, non solo per i collezionisti, della maniera degli autori. Opere pregiate e raffinate, su cui gli autori Fausto Maria Liberatore, Antonio Possenti e Marco Dolfi, hanno dipinto il mondo dell'infanzia, l'età della fanciullezza, l'universo dei bambini scandito dai giochi, dalla speranza, dalla meraviglia, il tutto della nostra Associazione.

Per chi predilige lo sport, il tempo libero o il confort domestico, le tute dell'Associazione, inconfondibili e richiestissime, potranno rivelarsi davvero un regalo utilissimo. Cal-

de, pratiche e colorate; la moda le vuole così, ma se sono griffate, ancora meglio: naturalmente con il logo dell'AIR, perché il messaggio di speranza vi segua ovunque. Le tute stanno ormai diventando un pezzo da collezione, e gli articoli vanno ormai esaurendosi. Ecco perché bisogna prenotarle subito!

Se invece siete proprio tipi incontentabili, ViviRett vi viene in soccorso. Perché non regalare un abbonamento alla rivista ufficiale dell'AIR a un amico o a un parente che vuole sapere tutto ma proprio tutto sull'Associazione? Con una piccola spesa annuale vi garantiamo un regalo utile, simpatico e di grande successo.

Una tuta, un libro, un'opera preziosa; oggetti unici e di buon gusto che offrono al Natale un risvolto diverso, fatto di semplicità, certo, ma che pure contribuiscono a preservare e diffondere il messaggio dell'Associazione che è quello della solidarietà e dell'impegno.

Il vostro regalo sarà un regalo per tutte le bambine che oggi in Italia sono affette dalla Sindrome di Rett. Buon Natale a Tutti!



QUANDO L'ASSOCIAZIONE HA BISOGNO DI NOI

SILVIA GALLIANI

“Dalla lettura del nostro giornale puoi facilmente notare la presenza di alcune rubriche come l'unione fa la forza, c'ero anchio, sosteniamo l'associazione... tutte con un unico denominatore: l'unione, l'impegno, la forza...”

Queste sono anche le qualità che instancabilmente chiediamo ai cittadini attraverso la loro solidarietà e che puntualmente ci viene offerto da ogni parte d'Italia. Tuttavia l'unità, l'impegno e la forza devono giungere da più direzioni, prima fra tutte da noi stessi, semplici cittadini che credono nell'impegno e nella partecipazione collettiva, ma soprattutto in qualità di genitori. Siamo proprio noi, genitori di bambine speciali, i primi che devono contribuire a sostenere l'Associazione prendendo coscienza che il contributo richiesto è il primo passo per alimentare la solidarietà in tutti gli altri. Mai come ora dobbiamo convincerci che è utile dare, offrire e donare, prima di ricevere.”

Non molto tempo fa leggevamo queste parole proprio sulle pagine del nostro giornale. Si sollecitavano i genitori a rinnovare il pagamento della quota richiesta ogni anno a tutti gli associati.

Perchè è importante pagare la quota annuale richiesta a tutti gli associati. Un atto doveroso, responsabile e necessario che rappresenta il primo sincero momento dell'appartenenza a una realtà, quella dell'AIR, che ancora oggi vive attraverso l'autofinanziamento e la solidarietà dei cittadini.

Oggi, dopo molti mesi da quelle richieste che si ripetevano a ogni nuova pubblicazione, ci sentiamo in dovere di ribadire quell'esortazione che, con molta amarezza, constatiamo essere disattesa con sistematica regolarità.

Il pagamento della quota associativa, cifra peraltro irrisoria e che viene richiesta una volta nell'arco dell'anno, rappresenta, almeno così abbiamo sempre creduto, il primo momento dell'“essere” associato, un atto di onestà, responsabilità e impegno che deve essere prerogativa di ognuno, un gesto doveroso, giusto, opportuno per la vita della nostra associazione.

Doveroso perchè l'appartenere a una realtà come la nostra richiede uno sforzo che, si badi, non è certo soltanto monetario, ma comunque, anche questo necessario; giusto perchè non riteniamo corretto incentra-

re la nostra attività di solidarietà unicamente sulla favorevole e benevola partecipazione degli altri cittadini; opportuno perchè come ogni associazione non lucrativa italiana, anche l'AIR vive - e aggiungiamo - sopravvive unicamente attraverso un'opera di autofinanziamento.

Nel 1991, quando si muovevano i primi passi per la costruzione di una associazione che raggruppasse e unisse a sé tutti i genitori che condividevano la realtà della malattia, unione e aiuto reciproco erano i principi a cui ispirarsi, convinti di quanto necessaria sarebbe stata una realtà che ci avesse riguardato tutti, che ci avesse tutelato e sostenuto, che avesse dato sicurezza, fiducia e certezze proprio mentre intorno a noi regnavano dubbi e confusione.

E' stato come avere tracciato un percorso, aver gettato le fondamenta di un'opera comune e collettiva che, come tale, procurasse beneficio e desse aiuto, soccorso e sostegno. In dieci anni l'AIR è diventata sempre più grande e importante e con esse lo sono diventati anche i suoi sostenitori e associati che se credono ancora in quelle parole di unione e aiuto reciproco, non lasceranno che tutto quello costruito a fatica fin qui vada inesorabilmente disperso.

Un ultimo appello, caro associato: l'AIR sei tu e siamo tutti noi ed è per questo che la vogliamo sostenere e aiutare anche finanziariamente, perchè riteniamo che sia un atto di consapevole, civile e onesto impegno.



MICHELA, MELANIA, LUCREZIA

Il termine ultimo per il pagamento della quota associativa per l'anno 2002 è il 31 maggio 2002. Ricordiamo che la somma da pagare è di 50 € (pari a L. 100.000) da versarsi su c/c postale n. 10976538 intestato a: AIR ONLUS, V.le Bracci 1, Policlinico Le Scotte, neuropsichiatria infantile, 53100 Siena.

QUANDO LA SINDROME DI RETT ENTRA A SCUOLA

ROBERTO VALOTA (INSEGNANTE DI SOSTEGNO, SCUOLA MEDIA DI TURBIGO, MILANO)

Il ruolo della scuola pubblica, ruolo di accoglienza e di crescita culturale e sociale, è stato esteso dalla legge 104/92 finalmente a tutti, anche ai bambini disabili e anche ai bambini disabili gravi. L'emancipazione di questi bambini, affidata alla scuola, tuttavia, pone dei problemi cui spesso gli insegnanti, curricolari e per il sostegno, faticano a fare fronte. I motivi di ciò sono numerosi: intrinseche difficoltà nella comprensione dei singoli casi di handicap, servizi socio-sanitari spesso mal-funzionanti, difficoltà a pensare una scuola che passi dalla trasmissione del sapere alla costruzione del sapere e della personalità da parte di ogni alunno, ecc.

Oltre a ciò l'integrazione dei gravi si scontra anche con le difficoltà dovute a una scarsa circolazione di informazioni e di esperienze relative alle varie possibilità, ai vari modi di intendere il tipo di intervento specifico della scuola nei loro confronti.

Nel caso della bambine con Sindrome di Rett, infatti, si nota una profonda sperequazione tra la quantità di informazioni di tipo clinico disponibili, e la pochezza disarmante di esperienze documentate e fruibili relative alla questione (o al problema) dell'integrazione delle bambine-Rett nella scuola pubblica, cioè nella scuola di tutti. Come mai? Tutte le bambine-Rett sono passate

Alla scuola pubblica spetta il duro compito di formare ed emancipare i bambini portatori di handicap. Un insegnante racconta il difficile percorso della "solitudine professionale" a cui troppi docenti oggi sono costretti dinanzi ai casi di handicap.

o devono passare attraverso la scuola pubblica, il loro percorso scolastico (dalla diagnosi funzionale al profilo dinamico funzionale e al relativo piano educativo individualizzato), deve essere documentato da qualche parte. E tra queste esperienze di lavoro ci saranno pure, oltre



alle domande e ai dubbi (più che giustificati e legittimi e di per sé interessanti) dei loro insegnanti, anche i lavori svolti e la documentazione dei guadagni concreti di queste bambine.

Chi scrive è un insegnante per il sostegno della scuola media inferiore, cui si prospetta un lavoro triennale con Federica, bambina-Rett, appunto.

L'idea, che nasce dalla necessità di confrontare esperienze e approcci di lavoro

per vincere quella solitudine professionale che rischia di mettere a dura prova la serenità necessaria per affrontare con passione e, senza retorica, con amore, un lavoro come questo, è quella di aprire una strada, cioè rendere disponibili in rete conoscenze, riflessioni, problemi, attorno a questo

delicato tema, di cui tutti, noi insegnanti e le bambine-Rett, potranno giovare. Sottolineo che non voglio chiedere aiuto a nessuno. Sono convinto che ogni insegnante possa e debba cercare da sé la soluzione ai problemi che gli si presentano. Non voglio nemmeno suscitare dibattiti o sponsorizzare questa o quella teoria pedagogica. Non è questo il terreno sul quale si deve giocare la nostra partita di educatori. Vorrei solo offrire a tutti gli insegnanti che, come me, hanno questa sfida da affrontare, un luogo in cui possano confluire esperienze di lavoro scolastico, cui fare riferimento.

Per questo ho costruito un sito internet per scambiare

esperienze, una bacheca elettronica sulla quale depositare ciò che potrebbe essere utile a chi lavora a scuola con casi di sindrome di Rett. L'indirizzo è il seguente: <http://geocities.com/sindrett>.

Inviatemi le vostre esperienze e le vostre riflessioni. Verranno pubblicate senza alcuna censura e rispettando le ragioni di riservatezza di bambine e insegnanti.

Dal momento che bisogna sempre dare il buon esempio (è troppo comodo chiedere senza dare), il sito contiene l'esposizione dettagliata del lavoro, appena impostato, con Federica. Lavoro che è frutto, per la verità, più di dubbi che di certezze e che probabilmente in corso d'opera subirà molti ripensamenti e rimaneggiamenti.

Sono consapevole di espormi a critiche, ma vale la pena farlo. Nessuno, credo, ha la verità nelle sue tasche, e tutti noi insegnanti, abbiamo solo da guadagnare a parlarci (in questo caso virtualmente) e a mettere a disposizione di chi lo vorrà, la nostra esperienza e il nostro lavoro.

A guadagnarci, oltre a noi, ovviamente, sono la bambine-Rett.

ASSISTENZA DOMICILIARE: ISTRUZIONI PER L'USO

A CURA DELLA REDAZIONE

Nasce a Roma il Progetto di Assistenza Domiciliare programmata e integrata, con lo scopo di tutelare e garantire nei pazienti non ambulabili, o impossibilitati al ricovero ospedaliero, la presenza periodica di un medico, che controlli stato di salute e condizioni del paziente, predisponga attività riabilitative, mantenga rapporti con la famiglia e le aziende sanitarie locali. Per ora è effettivo soltanto nella zona di Roma, ma l'idea di un progetto programmato di assistenza domiciliare per persone portatrici di handicap, ci si augura diventi presto una realtà concreta in ogni città.

L'assistenza domiciliare è uno dei pilastri fondamentali dell'attività professionale del medico di famiglia, l'unica figura che, in un'epoca di tecnicismo esasperato come la nostra, mantiene con il proprio assistito un rapporto di fiducia che molto spesso travalica l'aspetto meramente professionale. Purtroppo però non è sempre così facile come vorremmo, e in questa attività di cui molte persone oggi e in passato hanno fatto esplicita richiesta, si è spesso ostacolati da qualche zelante funzionario che antepone le esigenze del bilancio a quelle assistenziali.

L'idea è semplice, dunque: il medico che va a casa del paziente periodicamente per accertarsi delle proprie condizioni o attivare un vero e proprio intervento riabilitativo; non sempre però si riesce a renderla effettiva.

La FIMG (Federazione Italiana Medici di Famiglia), tuttavia, in collaborazione con PIT Salute-Progetto integrato di tutela e l'Assessorato alle politiche sociali del Comune di Roma, è riuscita a concretizzare l'idea di un vero e proprio progetto di assistenza domiciliare rivolto a pazienti con deficit di deambulazione o handicap fisici gravi.

Indirizzato a tutti quei soggetti che manifestano evidente impossibilità a raggiungere l'ambulatorio me-

dico (persone con deficit di deambulazione, portatori di protesi agli arti inferiori, pazienti non autosufficienti o affetti da gravi limitazioni funzionali...), il progetto di assistenza domiciliare programmata viene svolto assicurando la presenza effettiva e periodica del medico sulla base delle effettive esigenze del paziente.

L'assistenza programmata si attiva attraverso una

segnalazione del medico di famiglia, dei servizi sanitari o delle famiglie stesse, fermo restando l'accettazione motivata e formulata dal medico di scelta, che fornirà all'Azienda erogatrice del servizio una chiara e dettagliata diagnosi a conferma dell'oggettiva impossibilità di accesso del paziente allo studio del medico.

Accanto al servizio di assistenza programmata, è pre-

visto quello di assistenza domiciliare integrata, rivolta a quei pazienti a cui, per ragioni sociali o di organizzazione sanitaria, viene precluso il ricovero ospedaliero (malati terminali, malattie progressivamente invalidanti e che necessitano di interventi complessi, persone anziane con gravi fratture, forme psicotiche acute gravi...).

Anche in questo caso, le procedure di attivazione del servizio richiedono l'intervento della famiglia o del medico o dei servizi sanitari sempre previo consenso del medico di famiglia.

I costi del servizio, sia che si tratti di assistenza programmata per persone non deambolanti o di quella integrata per persone impossibilitate al ricovero ospedaliero, è sempre la stessa e ammonta a £. 36600 per ciascun accesso.

L'assistenza domiciliare integrata assicura ai pazienti prestazioni di medicina generale e specialistica, opere infermieristiche domiciliari e di riabilitazione, assistenza sociale.

Oggi esiste anche un numero verde di riferimento: 800697576 a cui fanno capo e rispondono medici e personale qualificato in grado di attivare l'assistenza domiciliare e non solo. il servizio è attivo per la sola zona di Roma, dal lunedì al venerdì dalle 9.00 alle 18.00.



ILARIA, RICCARDO E MARIA CHIARA

L'IMPORTANZA DEL GIOCO

GRAZIELLA CHIAVETTA E LUCIA GRAVAGNA (EDUCATORI COORDINATORI, IRCCS OASI MARIA SS, TROINA EN)

Svolgendo attività ludiche il bambino acquisisce e consolida conoscenze e capacità e realizza le sue potenzialità. La situazione però si complica quando è presente un handicap mentale perchè il soggetto assume comportamenti aggressivi, ripetitivi, stereotipati, di scarso coinvolgimento o di totale disinteresse. Che fare in questi casi? Basta seguire alcuni utili consigli...

Il gioco svolge un ruolo insostituibile in tutte le fasi della vita del bambino perchè fa emergere le sue peculiari capacità. L'attività ludica è stata sempre considerata una componente fondamentale nel processo di evoluzione dall'infanzia all'età adulta. Nell'età evolutiva essa costituisce una risorsa privilegiata di apprendimento e di relazioni: favorisce rapporti attivi e creativi dal punto di vista cognitivo e relazionale, consente al bambino di trasformare la realtà secondo le sue esigenze interiori, di realizzare le sue potenzialità e di rivelarsi a se stesso e agli altri in una molteplicità di aspetti, desideri e funzioni.

Tutte le varie espressioni

di gioco dipendono dall'ambiente, dalla cultura, dalle tradizioni e dal carattere del bambino, ma in tutte possiamo rilevare due aspetti: quello relativo allo sviluppo psicomotorio e mentale e quello relativo ai sentimenti e alle emozioni.

Il gioco è una attività complessa nella quale il bambino "gioca" tutto su se stesso, corregge i suoi errori, a volte con ostinazione, prova e riprova, quando vuole, senza fastidi o sensi di colpa.

Così gli è possibile affrontare attività varie e intense che gli permettono di acquisire e consolidare conoscenze e abilità operative di varia natura. L'attività ludica è la caratteristica, fin

dai primi mesi di vita, del processo dello sviluppo cognitivo e affettivo del bambino.

Piaget distingue tre differenti espressioni nelle tappe di sviluppo del gioco:

1) Gioco d'esercizio (0-2 anni): fin dai primi mesi di vita il bambino comincia a giocare emettendo suoni, intrecciando le dita e incominciando così a scoprire il proprio corpo;

2) Gioco simbolico o di immaginazione (2-7 anni): l'oggetto diventa simbolo per rappresentare la realtà;

3) Il gioco di regole (7-8 anni): le attività vengono svolte preferibilmente in gruppo e richiedono capacità di socializzare e di ac-

ettare le regole.

Ruolo importante assume la figura dell'adulto. Il gioco, infatti, rappresenta il principale canale comunicativo che l'adulto può usare per instaurare una relazione con il bambino: spetta a lui creare continue e sempre nuove occasioni offrendo attraverso i giusti materiali le più ampie possibilità di scelta (nessun giocattolo è adatto in assoluto, anzi è bene ricordare che ogni cosa viene adoperata dal bambino per giocare).

IL GIOCO NEL BAMBINO CON HANDICAP

Rispetto ai coetanei con sviluppo nella norma, i bambini portatori di handicap

hanno un atteggiamento diverso di fronte alle attività ludiche in genere. Alcuni mostrano minore originalità nelle loro attività, preferiscono giochi senza regole complicate o giochi più infantili rispetto alla loro età cronologica: tendono a preferire attività sociali dove, anche come spettatori, si sentono più coinvolti e partecipi.

I bambini con maggiore difficoltà mostrano un livello di attività generale molto basso e il comportamento di gioco è scarsamente presente o del tutto assente. In altri casi l'attività presentata dal bambino è invece eccessiva, troppo intensa e talvolta violenta: qui vi possono essere schemi comportamentali che ricordano

il gioco ma che spesso si trasformano in azioni aggressive o pericolose, come distruggere sistematicamente i giocattoli o lanciaarli. In altri casi ancora le attività prevalenti sono di tipo ripetitivo e prolungato, come dondolare per ore su se stessi o manipolare spaghi o lacci.

E' difficile, di conseguenza, far rientrare tali attività nella definizione di gioco precedentemente data. Anche se è impossibile obbligare un bambino a giocare, è però possibile favorire e incoraggiare l'attività ludica in soggetti che giocano poco, male o non giocano affatto.

Ciò può avvenire attraverso un'accurata gestione degli stimoli ambientali in grado di favorire i comportamenti di gioco e, in primo

luogo, attraverso una saggia programmazione del proprio modo di comportarsi con il bambino.

La proposta di giochi e giocattoli va calibrata e programmata in rapporto alle capacità del soggetto. Questo implica la necessità di osservarlo e di valutarne il livello generale nelle diverse aree funzionali al fine di orientarlo a sviluppare alcuni requisiti. L'ambiente fisico in cui si svolgono le attività ludiche dovrebbe essere stimolante ma non travolgente: un ambiente pieno di giocattoli spesso crea confusione piuttosto che stimolo al gioco.

L'ambiente sociale dovrebbe essere caratterizzato da serenità e tranquillità. Nell'attività di gioco, infat-

ti, gli atteggiamenti di tipo ansioso, preoccupato o iperprotettivo (come pure i segnali di irritazione, di rabbia o toni punitivi) non favoriscono l'autonomia del bambino.

Gli stimoli che costituiscono l'oggetto principale dell'attività ludica dovrebbero far leva sulla curiosità e gli interessi del bambino ed essere spesso variati per non procurare reazioni di noia. Non è necessario che il gioco sia sofisticato o costoso: spesso gli oggetti costruiti, magari in collaborazione con i bambini stessi, risultano attraenti e divertenti.

(Da Handicap Risposte agosto 2001, su autorizzazione di Oasi editrice, F.nna)



ILARIA IN PISCINA

DAL GIOCO AL TEMPO LIBERO

Il tema del gioco, come abbiamo visto, non va assolutamente sottovalutato, poiché le attività ludiche rivestono un ruolo importantissimo nella crescita del bambino ed in particolare di quello portatore di handicap. Qualunque sia il ritardo o il deficit, è necessario predisporre una serie di attività che siano in grado di favorire autonomia e integrazione. Vediamo insieme come.

CARMELA IMPELLIZZERI, ANTONELLA SCALISI, CONCETTA SANTORO

(educatori coordinatori, Irccs Oasi Maria SS., Troina, Enna)

Nella prima parte del nostro scritto abbiamo evidenziato quali sono le caratteristiche del gioco nel bambino con handicap. Queste caratteristiche, cioè minore originalità, ripetitività, stereotipia, eccitazione ed iperattività, tendenza a fare da spettatori, si ritrovano nel bambino con ritardo mentale. Ritardo che può essere associato anche ad altre patologie organiche o psichiche. In particolare, nel caso di bambini con ritardo mentale e autismo, difficilmente si osservano il gioco di imitazione e il gioco simbolico; questo è tanto più vero quanto sono più gravi le caratteristiche autistiche e il grado di ritardo.

Le persone con autismo e ritardo mentale hanno uno stile cognitivo diverso: le informazioni che ricevono vengono elaborate in maniera diversa. A questo si accompagnano difficoltà nell'adattamento socio-ambientale, tanto più rilevanti quanto più grave è il grado

del ritardo. Si riscontrano disturbi di comunicazione, interazione sociale e immaginazione.

I bambini con ritardo mentale e autismo hanno difficoltà a immaginare in "maniera simbolica" quello che sentono, perché hanno particolari difficoltà nell'analizzare il significato delle informazioni uditive.

Il loro agire è semplice e limitato: ripetono sempre gli stessi giochi, che spesso sono manipolazioni stereotipate e ripetitive di oggetti.

Se si confronta il gioco di un bambino normale con quello di un bambino affetto da autismo, ad esempio, ci si rende conto che questo è più infantile e qualitativamente "diverso".

Le anomalie qualitative che caratterizzano il disturbo autistico ci inducono a non avere come punto di riferimento lo "sviluppo normale" ma a orientare l'approccio in "senso funzionale" invece che evolutivo.

IL GIOCO COME ATTIVITÀ DI TEMPO LIBERO

La riflessione appena esposta chiarisce perché nel caso di bambini con ritardo mentale o autismo preferiamo ormai parlare di attività di tempo libero piuttosto che di gioco. Essere in grado di occupare il proprio tempo è un'abilità funzionale, ma per loro non sorge spontaneamente: va insegnata. Il concetto di "libero" implica che si conoscano le scelte possibili e che si sia in grado di eseguire la scelta; il concetto di tempo implica la capacità di organizzare attività in sequenza e di comprenderne l'inizio e la fine.

Presenteremo ora la nostra esperienza in questo senso, facendo riferimento a tre diversi approcci usati nel nostro Centro: il programma Day Habilitation, il programma per l'autismo improntato sul modello Teach e il programma delle Case-Famiglia.

Il programma Day Habilitation è rivolto a persone adulte con ritardo mentale grave. È un programma globale perché prende in considerazione la persona nel suo insieme e combina l'approccio umanistico e quello comportamentale.

I principi guida sono: l'ambiente terapeutico e l'approccio positivo. L'ambiente terapeutico, per lo spazio fisico, è inteso tale nella misura in cui riesce a essere contenitivo, riduce al minimo le fonti di pericolo, non eccessivamente vasto, poco rumoroso, personalizzato con oggetti graditi foto e tingeggiato con colori tenui; lo spazio psicologico, invece, è costituito essenzialmente dagli operatori nella loro capacità di stabilire una relazione positiva con la persona e di creare un clima emotivo sereno.

L'approccio positivo prevede un intervento "gentile" che valorizzi le condotte positive e le capacità dei soggetti in questione, non



presti attenzione alle condotte inadeguate, stimoli l'indipendenza creando condizioni facilitate di apprendimento in cui la possibilità di incorrere in errore sia limitata.

La metodologia del programma prevede la realizzazione di un trattamento attivo-continuativo che impegni il soggetto nella maggior parte della giornata in attività funzionali alternate a momenti ludici, di tempo libero e di rilassamento.

Le attività vengono svolte a piccoli gruppi da tre a cinque persone.

Nel Day Habilitation l'attività del tempo libero può identificarsi con attività gradite non strutturate o semi strutturate che i soggetti so-

no in grado di svolgere autonomamente. Per tali attività viene utilizzato materiale di uso comune (oggetti funzionali per cucito, costruzione di oggetti ornamentali personali o per l'ambiente) e materiali di gioco (palla, attrezzi ginnici, piscina gonfiabile, pallestra).

Il Teacch è un programma di stato nato nell'ambito del Dipartimento di Psichiatria dell'Università del North Carolina negli anni Sessanta ed estesosi progressivamente in tutta l'America e a paesi come Belgio, Gran Bretagna, Giappone. I principi guida di questo programma sono: sottolineare l'importanza della valutazione in funzione del trattamento individualizzato, tenere in considera-

zione la teoria cognitivo-comportamentale, migliorare l'adattamento del bambino con autismo, intervenire attraverso un insegnamento strutturato, aumentare le abilità dei bambini, favorire la collaborazione la collaborazione dei genitori, utilizzare un modello globale per formare gli operatori.

Tali principi sono stati adattati alla nostra situazione, nel reparto che ospita bambini con autismo e ritardo mentale grave.

Nel nostro programma hanno particolare rilievo le attività di "tempo libero". Esse sono divise in attività di "tempo libero" non organizzato, organizzato, attività "sociali" e attività "espressive", ciascuna del-

le quali si svolge in un apposito spazio.

Nello spazio previsto per le attività "sociali" il bambino lavora accanto a un altro compagno e insieme svolgono attività fini-motorie, di coordinazione occhio-manuale o di associazione molto semplici. Esse sono state organizzate in maniera tale da prevedere l'acquisizione di comportamenti sociali semplici, come giocare vicino a un compagno, condividere lo stesso materiale o aspettare il proprio turno. Per queste attività vengono utilizzate abachi di diverse grandezze, d'omini di diverso tipo, materiale preparato dagli stessi educatori che meglio si presta alle particolari esigenze di ogni singolo bambino.

Nello spazio previsto per il tempo libero “organizzato”, il bambino svolge attività particolarmente gradite e che non necessitano di alcun tipo di aiuto da parte dell’operatore. Anche in questo caso si tratta di semplici abilità fini-motorie, di coordinazione oculo-manuale, di associazioni ecc...

Nel tempo libero “non organizzato” il bambino è lasciato libero di esprimere i propri interessi, a volte limitati, e di fare ciò che vuole. In genere questo tempo viene utilizzato in intervalli fra un’attività e la successiva.

Lo spazio viene organizzato con grossi cuscini, una palla rotante e riflettente, una radio, giochi di luce, un telo elastico, uno scivolo, un animale a molla, un cavalluccio a dondolo e infine una palestra.

Cerchiamo di predisporre in questo spazio, i materiali che possano stimolare i bambini a muoversi il meno possibile in modo stereotipato, e variare così le attività. I bambini, per esempio, usano i cuscini per arrampicarsi, sedersi o sdraiarsi, mentre ascoltano la musica, usano il telo elastico per saltare, l’animale a molla per dondolarsi. Talvolta si mettono insieme sul cavallo a dondolo, usano correttamente lo scivolo, osservano il ruotare della sfera con gli specchietti e la variazione dei toni di luce; nella palestra si sdraiano o si rotolano, facendosi ricoprire dalle palline (con benefici per il rilassamento), le

manipolano, cambiano posizione frequentemente, spesso le lanciano in direzioni diverse, o si divertono a svuotare la palestra.

È chiaro che anche i comportamenti stereotipati sono frequenti, ma non sono gli unici che manifestano: l’attenzione del bambino è attratta da vari oggetti che offrono possibilità di esperienze varie.

Nello spazio previsto per le attività “espressive” i ragazzi svolgono attività di bricolage, tecniche di colorazione (stencil, pittura a dito, tempera...) ritaglio di figure semplici o complesse. Tali attività prevedono la realizzazione di oggetti semplici.

Diverso è il discorso per le persone con ritardo lieve o medio che pur mostrando discrete e a volte buone capacità di tipo cognitivo, hanno molte difficoltà a intraprendere spontaneamente

attività di tempo libero.

Infatti, soggetti adulti e di sesso femminile preferiscono svolgere spontaneamente attività di tipo pratico come lavori all’uncinetto, maglia, ricamo, ascoltare musica, mentre quelli di sesso maschile preferiscono giocare a carte, guardare la tv, sfogliare giornali, giocare ai videogame.

Tuttavia, tra i problemi emergenti ci sono la difficoltà a scegliere attività adeguate alla propria età, discriminare momenti lavorativi da quelli di tempo libero, svolgere attività che devono essere attuate in collaborazione con gli altri.

Inoltre, negli adulti con ritardo mentale lieve o medio, si riscontra la difficoltà a relazionarsi in modo adeguato con i compagni o con il contesto sociale, sono carenti le capacità di accettare una sconfitta, il rispetto delle regole del gruppo di

appartenenza e spesso l’autoimmagine non è del tutto positiva.

Il programma, quindi, cerca di promuovere non solo il raggiungimento dell’autonomia personale, ma soprattutto di creare tutte le condizioni che possano facilitare la cooperazione, la collaborazione, l’accettazione di nuovi membri all’interno del gruppo e la capacità di adattarsi sempre più al contesto sociale.

Qualunque sia il ritardo mentale o la patologia, diventa necessario predisporre quelle attività che mirano a favorire una maggiore autonomia e una migliore integrazione dei soggetti all’interno della famiglia e del contesto in cui saranno inseriti alla fine del ciclo riabilitativo.

(Da Handicap-Risposte agosto 2001, su autorizzazione di Oasi editrice, Enna)



BUDAPEST 2001: LE ASSOCIAZIONI EUROPEE SI INCONTRANO

ELISABETTA ARAMONI

Cronaca di due giorni a Budapest per parlare dell'Europa delle Associazioni. Progetti, attività e ricerche, solidarietà, impegno e aiuti; questo il filo conduttore di una due giorni intensa e ricca di novità, che ha visto insieme tutte le rappresentative rett del nostro continente

In un clima sereno di amicizia e di "voglia di fare", l'incontro, organizzato con cura dai rappresentanti ungheresi e dal Comitato Esecutivo della RSE, si è svolto nel rispetto di tempi e modalità prestabiliti.

Nel corso delle sessioni di lavoro e nei momenti liberi, l'atmosfera è stata connotata dal forte desiderio di confronto tra i rappresentanti delle diverse associazioni europee, tutti genitori di bambine Rett, persone motivate e determinate che insieme hanno analizzato esperienze e bisogni, individuato obiettivi e avanzato proposte per raggiungerli.

La RSE è oggi dotata di uno Statuto, approvato all'unanimità nel corso dell'incontro, di un sito internet utile e ben strutturato, ma soprattutto di una rete di persone che condivide un

obiettivo grande, il lavorare per il bene delle bambine Rett.

Ottenere ascolto e finanziamenti a livello europeo, contribuire alla creazione di associazioni Rett laddove non esistano e aiutare quelle che non possono contare sulle strutture pubbliche, creare una rete europea di scambio di informazioni e di materiali; questi ed altri gli obiettivi ai quali si è lavorato, pensando in primo luogo e costantemente alla bambina Rett, ai suoi diritti e ai suoi bisogni. Vista la serietà del lavoro svolto e delle intenzioni espresse nel corso dell'incontro, farne parte è una scelta coerente con il desiderio dell'AIR di agire per migliorare la qualità della vita delle bambine Rett.

Ecco la relazione dettagliata, punto per punto, na-

zione per nazione, di tutte le attività svolte e in progetto delle associazioni rett che hanno partecipato al meeting di Budapest.

FRANCIA

La FRSA è stata creata 13 anni fa.

Membri: 400 registrati dei quali 280 le famiglie di bambine Rett.

Il comitato direttivo si riunisce almeno quattro volte l'anno; quello esecutivo più spesso, a seconda delle necessità.

Attività :

- pubblicazione del notiziario "**Rett Info**" (quattro numeri l'anno)
- organizzazione della "giornata informativa" ("Days Info"), incontro annuale con genitori e professionisti

- incontri dei genitori a livello locale
- servizio di informazione telefonico: dà informazioni riguardo la malattia, l'associazione, etc. (il 60% delle telefonate giunge dai genitori, il 40% da professionisti)
- il nostro sito internet è attualmente in costruzione
- "Rett Store": un negozio dove è possibile acquistare t-shirt ed altro
- La FRSA finanzia ricerche in diversi campi svolte dal Comitato Medico Scientifico, composto da 21 medici specializzati in Sindrome di Rett (neuropediatri, psichiatri, chirurghi ortopedici, genetisti ...)
- Il Comitato Paramedico, comprendente 7 professionisti specializzati in psicologia, psicoterapia, er-

goterapia e terapia della parola, offre informazioni ed aiuto al fine di migliorare la qualità della vita delle nostre bambine

- “Spring of Rett Syndrome”: organizzazione di eventi (spesso a cura dei genitori) per aumentare la consapevolezza nei confronti della malattia e per la raccolta fondi per la ricerca medica
- l’associazione fa parte della “Rare Disease Alliance” (che accoglie 80 associazioni) e di “Eurordis” (European Organization for Rare disorders) che accoglie 180 associazioni

Relazione annuale (2000-2001)

Nel campo della ricerca, la scoperta del gene MeCP2 ha portato grandi benefici, permettendo di effettuare il test su persone già diagnosticate o meno. Abbiamo avuto casi in cui ragazze di 30 anni e più hanno ricevuto la diagnosi per la prima volta, grazie al test. La FRSA sta cercando di finanziare le ricerche in diversi campi come l’epilessia e l’osteoporosi. Scopo principale dell’associazione è comunque sempre quello di migliorare concretamente le prospettive di vita delle nostre bambine. In questo cammino siamo coadiuvati dal Comitato Medico e Scientifico e dal Comitato Paramedico, che collaborano con l’associazione per l’idea e la promozione dei progetti.

Grazie alla collaborazio-

ne attiva dei genitori che ogni anno si danno da fare per aumentare la consapevolezza della malattia e per la raccolta fondi, la FRSA prosegue nella sua campagna di sensibilizzazione nei confronti dei professionisti che si occupano di pazienti con handicap e soprattutto nei confronti del Ministero della Salute.

Inoltre, stiamo lavorando al progetto per la creazione, all’interno di ospedali e strutture mediche nazionali, di spazi multidisciplinari specializzati nella cura di persone colpite da handicap multipli; scopo del progetto è dare ai genitori la possibilità di consultare, in un’unica sede, un team di medici e specialisti, ottenendo una visione globale riguardo le potenzialità e problemi delle bambine.

Come detto, l’associazione vive grazie al costante impegno dei genitori.

GERMANIA
(www.rett.de)
e-mail: d.doerr@rett.de

Il 70% dei nuovi contatti con l’associazione avviene tramite il sito internet.

Giornale: RETTland. E’ uno strumento apprezzato dai membri dell’associazione. A volte vi pubblichiamo dei questionari utili per aggiornare il database dell’associazione.

Libro di Kathy Hunter: la versione tradotta in tedesco del libro di Kathy Hunter sarà probabilmente pronta prima della fine dell’anno. Alcune copie verranno donate gratuitamente ai mem-

bri dell’associazione, altre verranno vendute al costo di 25 marchi - più i costi di spedizione.

MeCP2: Il prof. Hanefeld della Uniklinik Gottingen ed il suo team stanno effettuando i test in seguito alla scoperta dell’MeCp2 come possibile indicatore della SR. Al momento sono stati completati 411 test, 282 dei quali sono risultati positivi. Il tempo necessario per ottenere i risultati delle analisi per ciascuna bambina è di più di tre mesi.

Meeting: Abbiamo partecipato, con un nostro “stand”, a diversi incontri (a Kiel, a Dusseldorf, etc), ottenendo degli ottimi risultati in termini di partecipazione. Inoltre, il comitato esecutivo ha partecipato a 13 eventi diversi, organizzati dalle associazioni regionali oltre che, naturalmente, all’incontro delle associazioni Rett d’Europa.

Abbiamo organizzato un incontro per la cura madre/figlia nel settembre 2000.

E’ stato creato un nuovo gruppo a livello regionale. Accogliere nuovi iscritti e, dove possibile, creare nuovi gruppi regionali sono obiettivi prioritari della nostra associazione.

Isritti. Abbiamo un aumento nel numero degli iscritti, probabilmente in seguito alla scoperta del MeCP2:

famiglie: 303

altri : 192

totale: 495

Per il prossimo anno abbiamo intenzione di aumentare la consapevolezza riguardo la malattia soprat-

tutto nel territorio della Germania orientale.

Il comitato si è riunito cinque volte; il meeting annuale ha avuto luogo a Gottingen; inoltre, si è tenuto un incontro speciale in vista della partecipazione all’assemblea di Budapest del maggio 2001.

NORVEGIA

Della nostra associazione fanno parte 97 bambine Rett; nel corso dell’anno hanno ricevuto la diagnosi circa 120 bambine.

Il comitato esecutivo si è riunito per 5 volte nel corso dello scorso anno.

Attività

- Il nostro principale progetto di quest’anno è stata l’organizzazione del week-end per le famiglie ad Haraldvangen, vicino ad un lago, in un’area di proprietà della Croce Rossa di Oslo, attrezzata per l’accoglienza di persone disabili. Vi hanno partecipato 75 persone, di cui 18 bambine Rett. Frans Brockmeier, specialista in epilessia, ha parlato del problema del “riflusso” nelle bambine affette da SR in Norvegia. Spesso questo problema viene erroneamente interpretato come attacco epilettico.
- Frambu, un’istituzione per la salute per bambini affetti da malattie rare, ha organizzato due week-end con sessioni informative per le famiglie Rett. Vi hanno preso parte 9 famiglie con bambine di età compresa tra i 2 ed i 17 anni.

Tematiche affrontate: il diritto all'educazione, musicoterapia, comunicazione, computer, attività fisica, nutrizione, dolori allo stomaco, epilessia, scoliosi.

- Due medici rappresentanti dell'associazione (Ola Skjeldal e Arve Heiberg) hanno partecipato al congresso mondiale tenutosi in Giappone.
- Due rappresentanti del nostro comitato sono stati invitati ad un incontro professionale in Svezia, dove, tra gli altri, ha conferito Beng Hagberg.
- Giornale: quest'anno ne sono stati pubblicati tre numeri. Abbiamo la fortuna di avere un genitore che traduce per noi gli articoli più interessanti letti sui giornali delle altre associazioni europee.

FINLANDIA

Attività 2000-2001

- Giugno 2000: Prima visita all'ospedale dei bambini di Tartu, Estonia. Sono stati presentati agli specialisti dell'ospedale ed ai genitori i metodi ed i sistemi riabilitativi utilizzati in Finlandia per le persone affette da SR.
- Agosto 2000: Seminario organizzato in collaborazione con l'associazione nazionale autismo. 40 i partecipanti. Vi è stato un incontro tra i genitori e Rosemary Crossley giun-

ta per l'occasione dall'Australia.

- Ottobre 2000: (1) Seconda visita all'Ospedale di Tartu. Medici, studenti e genitori hanno partecipato all'incontro durante il quale sono stati presentati terapie, metodi di comunicazione e di riabilitazione. Hanna Kuuluva (dell'università di Oulu) ha condotto uno studio concernente terapie e possi-



bilità di comunicazione per le persone affette da SR.

- Marzo 2001: la russa Olga Timoutsa (presente al meeting di Berlino 1999 della EARS) ha trascorso una settimana in Finlandia per studiare i sistemi educativi, i modelli di terapie e le possibilità riabilitative per le persone affette da SR. Olga ha seguito una lezione nella classe di una bambina Rett e ad alcune sessioni di riabilitazione, al fine di importare nuove idee e modelli di intervento in Russia. E' stato organizzato un incontro con le famiglie (30 partecipanti, in-

cluse bambine Rett).

- Maggio 2001: Incontro con le famiglie: "Fisioterapia per bambine affette da SR"
- Agosto 2001: Presso l'Università di Jyvaskyla, nel corso di una conferenza nazionale di pedagogisti, ci è stato concesso uno spazio per parlare di della sindrome di Rett, degli attuali metodi riabilitativi e terapie (a cura di Ulla Anttila)

un incontro per le famiglie della durata di un week-end. I temi trattati, alla presenza di genitori, bambine e personale specializzato sono: problemi della nutrizione, attacchi epilettici, musicoterapia, fisioterapia, aiuti statali, etc. Nel corso dell'incontro le bambine vengono assistite nelle attività quali il nuoto, il teatro, etc. Quest'anno cercheremo di organizzare una "serata in discoteca"

Abbiamo organizzato una giornata per le bambine e le loro famiglie durante la quale è stato possibile nuotare in una piscina riscaldata, giocare e divertirsi tutti insieme.

Per permetterci queste attività, ci finanziamo tramite raccolta fondi e sovvenzioni statali.

DANIMARCA

(www.rett.dk)
e-mail: post@rett.dk

L'associazione è stata fondata nel 1988.

In Danimarca, al marzo 2001, 79 pazienti hanno ricevuto la diagnosi di SR.

I membri dell'associazione sono 125.

Il comitato si riunisce da 5 a 10 volte l'anno.

Lo scorso anno abbiamo pubblicato un nuovo opuscolo. Sono state organizzate conferenze soprattutto per i professionisti, riguardanti tematiche quali la comunicazione e la musicoterapia.

Ogni anno organizziamo

BELGIO

(www.rettsyndrome.be)
e-mail: brsv@rettsyndrome.be

Bambine diagnosticate: 61
Membri: 300

Comitato esecutivo è composto da 5 membri e si riunisce 3 volte l'anno.

Attività:

- Giugno 2000. Partecipazione ad un seminario di genetica e ritardo mentale a Louvain. Tra i relatori, il dott. Freyns (direttore del centro di genetica umana di Louvain), ed i dottori V. de Portes e J. Chelly dell'Istituto Cochin di Parigi. In quell'occasione ci è stato chiesto di pre-

sentare il nuovo giornale dell'associazione.

- Luglio 2000: il comitato ha stanziato un finanziamento di 2.500 euro per incoraggiare una o più iniziative che possano contribuire ad un significativo miglioramento della qualità della vita di bambine/famiglie Rett
- Agosto 2000: pubblicazione della Rett Gazet (2 volte l'anno). Articoli principali:
 - *“La scoperta del gene Rett: storia e prospettive” a cura di I. Van den Veyver, assistente professore al Baylor College of Medicine di Houston, Texas*
 - *“Report dell'incontro della EARS (ora RSE) di Parigi”*
- Dicembre 2000: festa di Natale con le bambine e fratellini/sorelline con offerta di doni. I genitori hanno ricevuto gratuitamente una copia provvista di sottotitoli del documentario “Silent Angels”.
- La BRSV ha partecipato ad un incontro preliminare in Brussel per le persone disabili. Ne è risultata la creazione di una nuova associazione belga, la “Rare Disorders Belgium”(RDB)(associazione belga per le malattie rare); la RDB rappresenta il Belgio all'EURORDIS. La BRSV ha deciso di diventare associazione membro della RDB.
- Gennaio 2001 “Rett Gazet”: articoli principali:
 - “Sommario della lettura conclusiva al congresso di

Karuizawa ad opera del dott. Van den Veyver.

- “Report del congresso mondiale - prima parte”
- Un riassunto dell'articolo (pubblicato nel dicembre 2000 sull' American Journal for Human Genetics) del dott. I. Buyse, studioso presso il Baylor College di Medicina di Houston, Texas. “Test diagnostici per la sindrome di Rett: analisi del gene MeCP2”.
- Una traduzione dell'articolo pubblicato su “Vivirett” a cura di A. Penella e C. Galli dell'Università La Sapienza di Roma.
- 28 aprile 2001: incontro annuale delle famiglie. All'incontro ha preso parte il dott. Marc Boel, capo del centro per bambini epilettici di Pulderbos.

Internet:

- Gli articoli principali del giornale sono pubblicati anche sul nostro sito
- La bibliografia online sulla sindrome viene aggiornata mensilmente. Ad oggi, contiene 1.307 titoli (142 in più rispetto lo scorso anno). La media del numero visitatori del sito è salita da 5 a 17; si tratta soprattutto di genitori, parenti, studenti e professionisti, per la maggior parte di nazionalità americana. Il comitato dell'IRSA ha approvato una richiesta di finanziamento per supportare questo servizio internazionale gratuito.

Pubblicazioni:

- Il nostro “Rett Book” (una

traduzione del libro di Barbro Lindberg) è stato ristampato. Una compagnia belga ha finanziato questo progetto. E' stata inserita una pagina riportante informazioni riguardanti recenti sviluppi nella ricerca (MeCP2).

- Il video dell'IRSA “Silent Angel” è stato sottotitolato in lingua olandese a cura di uno studio belga. La realizzazione di questo progetto è stata resa possibile grazie al supporto dell'IRSA che ha fornito gratuitamente il copione originale. La versione sottotitolata è stata accolta con gioia dai genitori e dalle persone interessate, sia belghe che olandesi.
- Le associazioni belga e olandese stanno cooperando alla traduzione del libro di Kathy Hunter “Rett Syndrome a handbook”.

AUSTRIA

Al congresso mondiale tenutosi in Giappone, è intervenuto per la nostra associazione il dottor Michael Freilinger, che ha in seguito fatto una relazione ai membri dell'associazione in occasione dell'incontro annuale di novembre.

L'ÖRSG è stata fondata nel 1996; oggi spediamo il nostro materiale a 64 famiglie di ragazze e donne affette da SR e ad altre 160 persone (dottori, terapisti, insegnanti). Inoltre, inviamo sempre una copia del nostro giornale informativo ai

medici che si occupano di bambini, in cliniche private o in ospedali pubblici. Abbiamo avuto anche uno “passaggio” televisivo, presso una nota rete austriaca.

Nell'aprile 2001 abbiamo sperimentato per la prima volta una “Rett Clinic”(Ambulatorio Rett), presso l'ospedale universitario per i bambini di Vienna. Tre bambine sono state visitate da diversi medici e terapisti; sono state sottoposte ad esami del sangue, EEG e EKG. Questa esperienza è stata molto apprezzata dalle famiglie.

Il nostro obiettivo per il futuro è aumentare la consapevolezza nei confronti della malattia e raccogliere fondi per la creazione di un “database” e per effettuare i test genetici; è infatti difficile ricevere pagamenti dalle compagnie assicurative per pazienti adulti.

SERBIA

Rett Association of Serbia
e-mail: rett@jbi.bg.ac.yu
(Boyana Mihailovic e Dejan Djordjevic)
katia@ptt.yu (Snezana Ilic e Vlada Ilic)

Almeno 44 sono le bambine affette da SR e quasi tutti i genitori di queste bambine fanno parte dell'associazione. Abbiamo tre tipi di membri: famiglie (genitori, fratelli e sorelle, etc.- circa 100 membri) professionisti (dottori, psicologi, etc. - circa 20) amici (circa 30). Non è richiesto nessun tipo di pagamento all'iscrizione.

Il comitato si incontra quattro volte l'anno. Le nostre attività includono:

- raccolta di informazioni riguardo la SR
- educare e supportare le famiglie
- fornire sedie a rotelle ed altro materiale ortopedico
- organizzare terapie adeguate per le bambine
- distribuzione di medicine e pannolini
- favorire la comunicazione tra professionisti e le famiglie

Stiamo lavorando all'organizzazione di un centro diurno (una specie di scuola) per le bambine di Belgrado e di interventi "a domicilio" per coloro che abitano lontano dalla città.

MALTA

Ronnie(Inghilterra) ci ha messo in contatto con la famiglia di una bambina maltese ricoverata in Inghilterra per sottoporsi ad un'operazione alla scoliosi. Ora le bambine a noi note affette da SR in Malta sono 4.

TURCHIA

Nel 1998 28 mamme si sono incontrate ed hanno creato l'associazione Rett turca. Non sappiamo con precisione il numero di casi di bambine affette da SR in Turchia; secondo le stime mediche, dovrebbero essere circa 3000.

Obiettivi della nostra associazione:

- creare collegamento tra le famiglie
- fornire informazioni e sup-

porto psicologico alle famiglie

- dare un aiuto economico alle famiglie sr disagate.

Il nostro obiettivo principale è ora quello di costruire una scuola in cui le bambine possano trascorre l'intera giornata; sarebbe un aiuto notevole, sia per le bambine, sia per le famiglie. Infatti, in Turchia, generalmente, le mamme di bambine Rett, vivono una situazione di doppio disagio: non potendo contare sull'aiuto di strutture esterne nella cura delle loro figlie, non hanno la possibilità di lavorare, aggiungendo al problema di tipo psicologico quello economico.

POLONIA

Membri dell'associazione: 97

Non sappiamo con sicurezza il numero delle bambine affette da SR in Polonia. Vi sono 95 bambine Rett che fanno parte dell'associazione, e circa 130 alla quali è stata diagnosticata la sindrome.

Ci incontriamo due volte l'anno, una per la terapia ed una in occasione della conferenza. A causa di problemi di tipo economico, non è possibile organizzare incontri della durata di un week-end. Manteniamo i contatti con i nostri membri tramite telefono e posta normale, dal momento che in pochi sono dotati di collegamento internet.

Attività:

- abbiamo organizzato una vacanza (3 settimane) di riabilitazione per 20 fa-

miglie Rett durante la scorsa estate nella Polonia centrale

- abbiamo allestito il sito internet polacco (www.rett-syndrom.gd.pl) e stiamo al momento cercando di offrire informazioni più professionali riguardo i metodi terapeutici non solo ai genitori ma anche ai medici, terapisti, educatori e a tutti coloro che sono interessati.

- "Children Neurology Days", presso Olsztyn. Abbiamo preso parte all'incontro, al quale ha preso parte Kathy Hunter, i prof. Bengt e Gudrun Hagberg e altri, oltre che specialisti polacchi. Partecipanti: 300 persone.

- Incontro di un gruppo di genitori e di bambine Rett con Kathy Hunter, Bengt Hagberg, Alina Midro e neurologi polacchi.

SPAGNA

Informazioni:

- In Spagna esistono tre associazioni Rett: catalana, valenziana, andalusa
- Su una popolazione di 40 milioni di abitanti:
 - bimbe affette da SR: 600
 - contatti effettivi: 315
 - associati: 67
 - con MeCP2: 162
 - famiglie attive nelle associazioni: 23
 - membri del comitato direttivo: 12

Principali obiettivi:

- Per le bambine affette da SR: *migliorare la qualità della vita dal punto di vista*

medico, educativo ed economico

- Per le famiglie: *arrestare le continue "peregrinazioni" alla ricerca di risposte/aiuti medici, sviluppare una rete di supporto e di scambio di informazioni tra i genitori*

- Per la società: *migliorare le infrastrutture, aumentare la consapevolezza*

SVEZIA

L'associazione svedese (RSIS) è stata fondata nel 1996. Per dieci anni, dal 1986, è esistita come sezione dell'associazione "National Society for Autism".

Oggi fanno parte dell'associazione 230 membri; le bambine che hanno ricevuto la diagnosi di SR sono circa 210.

Del comitato fanno parte 7 persone (più tre persone a disposizione)

Incontri: oltre a quello annuale, organizziamo una settimana per le famiglie. Solitamente 20 famiglie prendono parte a questi meeting. Durante la giornata vengono proposte diverse attività alle bambine (cavallo, nuoto, etc.); alla sera i genitori si incontrano per affrontare tematiche riguardanti le bambine e la malattia. Questi incontri sono in genere finanziati tramite raccolta fondi.

Nel 2000 abbiamo dato inizio ad una nuova attività: il week-end per i fratelli e le sorelle delle bimbe Rett.

La RSIS fa parte della "Swedish association for rare disorders" (associazione svedese per le malattie ra-

re), fondata nel 1988 al fine di curare gli interessi delle piccole associazioni che si occupano di handicap in Svezia. A sua volta, questa organizzazione fa parte dell'associazione europea "EURORDIS".

GRAN BRETAGNA (Rett Syndrome Association UK: RSAUK)

Dati statistici

- Persone con diagnosi di SR: circa 950
- Membri dell'associazione affetti da SR: 547 femmine e 2 maschi
- Dell'associazione fanno parte inoltre: familiari SR: 2119
- Professionisti: 222, Parenti ed amici: 331, Altri: 109
- In totale fanno parte della RSAUK 2741 persone.

Struttura:

- un comitato di volontari che si riunisce 4 volte l'anno
- un ufficio aperto dal lunedì al venerdì (dalle 9.00 alle 17.00)(tre persone vi sono impiegate full-time, altre tre part-time)
- organizziamo 15 gruppi di auto-supporto in Inghilterra, Scozia, Galles ed Irlanda.

Servizi

- Ambulatori di diagnostica e gestione: sono organizzati ogni due anni, in diverse località del Paese. Vi partecipano esperti del

la malattia, fisioterapisti, membri del comitato direttivo e genitori. Nel corso della visita, della durata di circa 45 minuti, la paziente viene visitata dai diversi specialisti.

- Ambulatori terapeutici: almeno due per anno in diverse località. Sono presenti un consulente, un terapeuta della parola, un fisioterapista, un musicoterapista ed un terapeuta occupazionale.
- Gruppi di auto supporto:

che. (diagnosi, supporto economico, pubertà, morte) Su richiesta dà aiuto e consigli.

- Weekend delle famiglie: appuntamento annuale (da venerdì a domenica). Ogni anno vi partecipano circa 50 persone affette da SR; tutti i membri della famiglia sono benvenuti. Vi sono 35 persone che si occupano dell'animazione per le bambine ed i loro fratelli/sorelle. Con i genitori vengono affrontati

blicato due nuovi opuscoli: "Un'introduzione alla Sindrome di Rett" e "Sindrome di Rett: adolescenza ed età adulta"

2) Pubblicazione di "Rett News"; quattro numeri l'anno.

3) Il nostro sito internet è in corso di ristrutturazione e sviluppo.

4) Stiamo inoltre sviluppando e migliorando il nostro database.

- Finanziamento di progetti per la SR (ad es.: un progetto di ricerca per verificare informazioni riguardanti le caratteristiche cliniche delle persone affette da SR e mettere in relazione queste informazioni al quadro genetico)

- Consapevolezza pubblica: due settimane in ot-

tobre per aumentare la consapevolezza della malattia. Lo scorso anno abbiamo contattato giornali locali e nazionali, radio e televisioni, sul tema della MeCP; li abbiamo invitati a contattare le famiglie che avevano precedenza dato il loro consenso ad essere intervistate. Abbiamo ottenuto molti articoli sui giornali ed alcuni spazi alla radio

Abbiamo inoltre iniziato a fare sentire la nostra voce presso il Parlamento.



abbiamo sviluppato una rete in Inghilterra, Scozia, Galles e Irlanda di gruppi di genitori ed educatori.

- Contact supporters: (18) rispondono telefonicamente alle domande/ricieste. Si tratta di persone, soprattutto genitori, che hanno ricevuto una formazione specifica per svolgere questo ruolo.
- Social worker (lavoratore nel sociale): impiegata full-time che contatta le famiglie fornendo informazioni in aree specifi-

temi importanti riguardanti la malattia.

- Giornate della famiglia organizzate a livello regionale: due volte l'anno, in zone diverse del Paese.
 - Presentazioni ai professionisti: ogni due anni, della durata di un pomeriggio. Si tratta di conferenze tenute per informare medici e professionisti. Nella primavera del 2002 organizzeremo un corso per circa 50 medici inglesi.
 - Informazioni scritte.
- 1) Quest'anno abbiamo pub-

L'avventura di Brico il lombrico

GIAN LUCA FRANCINI

Fiabe minute, racconti brevi, storielle semplici ma divertenti. Non hanno un grande scopo se non quello di allietare e divertire i piccoli bambini, i fratellini e sorelline delle nostre bambine.

Lombrico Brico era un lombrico che si chiamava Brico, lui se ne stava tutto il giorno sotto un sasso, però non era tanto contento della sua vita, ma parlava sempre con Lella la coccinella e Armaca la lumaca e diceva: “Mi annoio tanto qui sotto, non facciamo mai niente” Guardava sempre intorno a lui, in quel prato dove giocavano tanti bambini e le loro mamme erano contente. Ma lui non lo era.

Un giorno sentì un gran baccano giungere dal prato che era poi la sua casa, andò sotto e vide che il terreno stava per crollare; allora corse strisciando in superficie per dare l'allarme, ma come attirare l'attenzione su di sé? Arrivò vicino alle mamme che erano sedute sulla panchina e con tutto il suo corpo si mise a forma di SOS per terra. Le mamme, a quella vista, scapparono inorridite, ma lui non si mosse. Una mamma, la più intelligente di tutte, si avvicinò a Brico, sentì quel gran baccano e capì che qualcosa non andava. Fece scappare tutti i bambini da quel prato.

Da lì a poco il prato franò e si formò una grande voragine che senza l'aiuto di Brico avrebbe inghiottito tutte le mamme e i bambini.

Da quel giorno brico non fu più infelice, gli fu fatta una festa e fu nominato sceriffo dei bambini che cominciarono così a giocare con lui.

Brico divenne il lombrico più felice del mondo!



È diventata una piacevolissima abitudine quella di ricordare e soprattutto ringraziare gli sposi che rinunciano alla consueta tradizione delle bomboniere preferendo invece devolvere a sostegno della ricerca pro Sindrome di Rett.

Così hanno fatto, dopo Alessia e Luca, Stefano e Annalisa, anche Giovanna e Franco Domenico, sposi il 1° Ottobre di quest'anno. Grazie!

*C'è una nuova piccola presenza nella grande famiglia AIR: si chiama **Tommaso Fazzini** ed è nato il 18 maggio di quest'anno. Un bacio affettuoso a lui, alla dolce Carolina, alla mamma Daniela e a papà Paolo da tutta l'associazione.*

LA STORIA DI ALESSIA

FRANCESCA ARMANDI (NAPOLI)

*Chi non conosce
la disperazione
profonda dalla
quale si è colpiti
quando si apprende
la notizia
della malattia
di un figlio non può
immaginare con
quanta violenza
la rabbia e il dolore
invadano l'animo.
La storia di Alessia
e della sua giovane
mamma, che hanno
conosciuto
il coraggio,
la speranza,
l'ottimismo
e la serenità.*

La storia d'Alessia, tre anni e mezzo, non è molto differente da quella di molte altre bambine e ragazze colpite dalla sindrome di rett, una realtà con cui convivono ogni giorno moltissime persone, ancora sconosciuta alla maggior parte dell'umanità. Molti ancora oggi faticerebbero non poco a comprendere quanto un esserino così piccolo e così segnato dalla disabilità e dalle barriere che la vita impone, sia stato capace di dare una svolta alla vita delle persone che lo circondano e soprattutto quella della madre, in altre parole alla mia.

Chi non conosce la disperazione profonda dalla quale si è colpiti quando si apprende la notizia della malattia di un figlio, non può immaginare con quanta violenza la rabbia e il dolore non lascino spazio a nient'altro.

Quando seppi che mia figlia non avrebbe mai avuto una vita "normale", vidi crollare tutto il mio piccolo mondo di certezze, sogni e progetti e credei che non mi sarebbe rimasto più nulla cui aggrapparmi, speravo solo che un giorno, la serena accettazione della diversità d'Alessia mi avrebbe portato ad una rassegnazione tale da farmi apprezzare la mia e la sua vita per quelle che erano.

Proprio mentre mi sforzavo di fare appello a tutte le mie risorse interiori per raggiungere quest'obiettivo, mi rendevo conto che mia figlia mi aveva preceduta: lei che era colpita in prima persona dall'inesorabilità con cui la malattia le aveva tolto quel poco che la vita aveva cominciato a darle, aveva già accettato il suo nuovo stato ed era pron-

ta a vivere ogni giorno con gioia ed entusiasmo nel suo universo dove contano le persone, la musica, i colori, e soprattutto l'amore.

È stato quando ho scoperto la forza d'animo e la tenacia con cui Alessia si aggrappa alla vita che ho scoperto che se volevo essere degna d'essere sua madre dovevo fare quanto lei aveva già fatto.

Da allora ad oggi molte cose sono cambiate e non c'è giorno in cui posso fare a meno di sentirmi fortunata per avere nella mia vita la presenza di una persona così speciale che tanto mi ha insegnato e da cui ho ancora molto da imparare.

Essere madre di una bambina rett non fa certo di me né una santa né una persona perfetta, ma di sicuro oggi sono una donna migliore e se adesso parole come coraggio, speranza e pazienza non appartengono più alla retorica ma alla realtà, lo devo solo ad Alessia.

Che bella storia! Una madre e una figlia che si aiutano a vicenda quasi inconsapevolmente. E di tutto questo non possiamo che condividere ogni parola ed essere felici con lei e per lei, Francesca.



CORSO DI FORMAZIONE E COUNSELLING

Sta riscuotendo un grande successo il corso di formazione e counselling per gruppi di insegnanti e terapisti che lavorano a contatto con pazienti affette dalla sindrome di Rett. Promosso dall'AIR e coordinato dalla psicologa Alessandra Orsi di Siena, il corso offre le principali basi terapeutiche e riabilitative, individuando le migliori strategie per la gestione delle abilità cognitive e comunicative nelle bambine Rett.

È una realtà in moltissime regioni italiane il corso di formazione e counselling per gruppi di insegnanti e terapisti di bambine e ragazze rett. Alessandra Orsi, psicologa clinica, psicoterapeuta e coordinatrice, relattrice del corso, spiega: "In seguito ad una forte richiesta da parte delle famiglie, è sorta l'esigenza di organizzare corsi pratico-teorici per fornire alle insegnanti strumenti adeguati per il piano educativo di ciascuna bambina, in considerazione sia delle caratteristiche generali della Sindrome di Rett, sia delle abilità personali di ognuna". "È proprio per questo - continua la psicologa senese - che si è deciso di rendere effettivo il progetto per la formazione di insegnanti di sostegno, assistenti, educatori e terapisti della riabilitazione che seguono e lavorano con bambine e

ragazze affette dalla sindrome di Rett".

Grazie al coordinamento dei responsabili regionali o di semplici associati, è stato possibile organizzare e rendere effettivi numerosi corsi su gran parte del territorio nazionale.

Torino, ma anche diverse città della Lombardia, del-

la Toscana, dell'Abruzzo e del Friuli hanno visto la presenza di un gran numero di insegnanti e terapisti alle prese con i corsi della psicologa senese, e presto questi saranno effettivi anche in Veneto e in Emilia Romagna.

I corsi, svoltisi proprio in ambito locale per assicura-

re una perfetta realizzazione e la partecipazione di numerosi interessati, hanno riscosso un positivo successo, a testimonianza di quanto sentita sia oggi l'esigenza da parte dei docenti e degli operatori sociali di aggiornarsi, "formarsi" anche in questo ambito così particolarmente difficile e avaro di conoscenze.

La consistenza numerica di situazioni di disagio e di handicap nelle scuole ha condotto alla consapevolezza di quanto straordinariamente importante sia il ruolo dei docenti e non solo di quelli di sostegno; oggi formare gli studenti, portatori o no di handicap, è un ruolo decisivo e carico di responsabilità ed è per questo che un aggiornamento costante e una formazione sistematica, in itinere, deve essere considerata proprio dai docenti un momento indi-



spensabile del proprio percorso lavorativo. Molti insegnanti sapranno quanto difficoltoso e incerto sia il lavoro con bambine con Sindrome di Rett e di quante conoscenze pratiche e teoriche necessitino. Il corso di formazione e counselling potrà davvero essere un va-

lidissimo aiuto nel difficile percorso del sostegno dato alle bambine Rett.

Per chi fosse interessato: Il corso si articolerà in 4 incontri, ogni seminario avrà la durata di 8 ore da suddividersi in due sessioni. I primi due incontri si terranno in giorni successivi (venerdì-

sabato, sabato-domenica).

Agli organizzatori: Sarà necessario reperire locali e spazi idonei allo svolgimento, contattare Alessandra Orsi per gestire gli incontri, reperire attraverso la redazione di ViviRett gli indirizzi degli associati a cui recapitare gli inviti, trasmettere al-

le Direzioni Didattiche delle scuole le date e gli incontri previsti.

Informazioni: Dottoressa Alessandra Orsi, Centro Rett Siena. Tel 0577-586568 (mercoledì dalle 14 alle 15). Reparto Siena: 0577-586543; Segreteria: 0577-586150.

PROGRAMMA:

- Basi teoriche e pratiche della sintomatologia neuropsicologica e comunicativa della Sindrome di Rett; aspetti teorici delle principali teorie riabilitative
- Valutazione delle abilità acquisite ed emergenti, impiego di strumenti (test, scale valutazione...) per una valutazione delle linee di sviluppo, analisi dei bisogni, dell'intenzionalità, delle abilità comunicative e delle risorse personali ed ambientali di ciascun caso. Indicazioni pragmatiche e strategiche.
- Strumenti di comunicazione. Indicazioni pragmatiche strategiche per la gestione delle abilità cognitive e comunicative. Supervisione pratica dei casi, interventi di modellamento del comportamento.
- Il gioco: come arricchire l'esplorazione e l'autonomia. Supervisione dei casi.
- Incontro conclusivo di verifica e stesura piano educativo per ogni partecipante.

MODALITA' DIDATTICHE

Dopo una prima parte introduttiva e teorica, gli incontri avranno uno sviluppo sul piano pratico con le seguenti modalità didattiche:

- predisposizione di situazioni attive in cui i singoli mem-

bri del gruppo sperimentano il ruolo di osservatore, modello;

- feedback immediati da parte del trainer e del gruppo guidato in presenza di prestazioni funzionali da parte dei singoli membri del gruppo;

-autovalutazione come elemento partecipativo ad un costante monitoraggio dell'attività didattica, per stimolare la capacità di osservazione, auto osservazione e autovalutazione (self-monitoring) per consentire l'instaurarsi di una progettazione educativa costruttiva;

- supervisione casi;

-prescrizioni strategiche volte a un cambiamento in tempi brevi della pragmatica comunicativa relazionale.

OBIETTIVI E FINALITA' DEL CORSO

Lo scopo principale del corso è di fornire alle figure che si occupano delle bambine e ragazze con Sindrome di Rett, strumenti di valutazione e di organizzazione dei percorsi riabilitativi ed educativi, oltre a migliorare il know-how globale della malattia.

BIBLIOGRAFIA

Sarà fornita una bibliografia originale sull'argomento.

Un grazie sincero e accorato va alla famiglia di **Aurora Bianchi di Frassini**, che ricordando la madre **Luisa**, ha donato in favore dell'**AIR**.

Con profondo dolore l'Associazione Rett e i Responsabili regionali per la Sicilia comunicano la scomparsa di **Angela Corsaro**, mamma di **Emanuela**, associata di Siracusa.

In ricordo di **Angela** devolvono un contributo a favore della ricerca.

Un grazie di cuore e un affettuoso abbraccio.

CE LA FAREMO?

TITI E ANTONELLO

Ce la faremo? È quanto si chiedono fra tanti dubbi e mille interrogativi, i genitori della piccola Roberta, che nei prossimi mesi verrà sottoposta alla terapia. Fra desiderio di perseveranza, ottimismo e speranza per il futuro, si muove questa coppia insieme alla loro figlia, mentre ci si chiede quanto sia giusto ostacolare in ogni modo il percorso delle terapie farmacologiche sperimentali in Italia.

Ce la faremo? Sono alcuni mesi che io e mio marito ci poniamo questo interrogativo e la risposta è sempre la stessa: non perdiamo la speranza!

A maggio (ViviRett n.28, ndr), abbiamo letto l'articolo di Rossana, mamma di Cecilia, sulla terapia sperimentale di Houston del professor Glaze. Ci siamo messi in contatto telefonicamente e con grande piacere ad agosto ci siamo incontrati in vacanza, in barca e con le nostre rispettive bambine, Cecilia di quattro anni e la nostra Roberta che all'epoca aveva trenta mesi.

È stato un incontro veramente "speciale", sia per il fatto che Rossana è una mamma splendida e intraprendente, e soprattutto per aver valutato di persona l'efficacia del farmaco su Cecilia. Senza troppe illusioni, abbiamo deciso anche noi di intraprendere la via della sperimentazione, dopo averne parlato anche con il pediatra di Roberta, dottor Licheri...

Non ci è parsa cosa da poco il fatto che il farmaco diminuisca sensibilmente le

stereotipie delle mani, aumenti l'attenzione e contribuisca a far scomparire l'insonnia. Ci siamo quindi addentrati negli iter burocratici per ordinare, attraverso la ASL di zona il farmaco; non è cosa facile, poiché non risulta essere registrato in Italia né in Europa né negli stati uniti almeno per ciò che concerne la Sindrome di Rett. Forse lo sarà nell'aprile 2002, quando il Dott. Glaze pubblicherà gli esiti sulla sperimentazione.

La ditta che produce il farmaco ha sede anche a Milano; ci siamo messi in contatto e ci hanno fornito la documentazione da inviare per poterlo richiedere e ora stiamo aspettando con trepidazione una loro risposta. Ma il vero problema è questo: il farmaco non è mu-

tuabile e il suo costo si aggira intorno al milione al mese; non tutti i genitori possono affrontare una spesa simile, dato che il farmaco va assunto sempre e non solo per un periodo limitato.

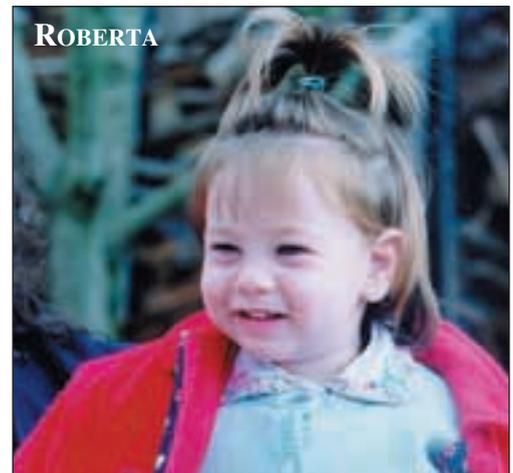
Il nostro desiderio (insieme a quello di Rossana e di molte altre famiglie) è che il farmaco, attraverso qualche centro specializzato, ASL e perché no neuropsichiatria che si occupano di Sindrome di Rett si mobilitino per renderlo disponibile nelle farmacie e presso le ASL: lo

scopo è chiaro: terapia per la Sindrome di Rett.

Ci sembra giusto che questa opportunità venga offerta anche a genitori che non possono permetterselo e non solo a coloro che in questo momento sono in grado di affrontare una simile spesa.

Non dimentichiamo che i disagi che vivono le nostre bambine sono molteplici oltre che degenerativi, ma se questo farmaco potesse aiutarle a migliorare anche di poco la loro esistenza, perché non provare? Aiutiamoci, dunque, e vedrete che ce la faremo!

Per contatti tel. 0789 738634



Da leggere, avere e conservare, ecco i testi consigliati dall'associazione per interpretare e capire la malattia.



BARBRO LINDBERG

Capire la Sindrome di Rett

a cura di Susanna Villa (prefazione di Michele Zappella)
Edizioni del Cerro, 2000. € 18,00 (pagg 199)

Il libro, consigliato dall'IRSA e curato da Susanna Villa (psicologa del Centro E.Me-dea di Bosisio Parini), è una guida indispensabile per genitori, educatori e terapisti. Con un linguaggio chiaro delinea i tratti salienti della patologia, soprattutto nell'intervento psicoeducativo e riabilitativo.

"Finalmente anche in Italia un testo che permette di orientare correttamente gli interventi psicoeducativi e riabilitativi rivolte alle nostre figlie"

Marinella De Marchi (presidente AIR)

"...L'autrice è stata in grado di esplorare profondamente le caratteristiche delle ragazze e di esprimere ciò di cui esse hanno bisogno. La comprensione porta all'accettazione"

Katy Hunter (presidente IRSA)



GIORGIO PINI

Gli alberi delle bimbe

New Magazine Edizioni, 2000. € 8,00 (pagg 55)
(Il ricavato della pubblicazione sarà devoluto all'AIR)

Nella stanza di Angela gli tornò alla mente il professor Andreas Rett un vecchio medico viennese che trent'anni prima aveva individuato un gruppo di bambine tutte con gli stessi sintomi, le bambine Rett, come vennero chiamate in seguito. "Bimbe dagli occhi belli" le definiva il professor Rett in quell'italiano a lui non familiare -bimbe che conservano una vivacità dello sguardo, che sembrano parlare con gli occhi, anche quando la malattia progredisce nel tempo".

"Un libro che si legge tutto d'un fiato; e non solo per le sue cinquanta scarse pagine che lo compongono, ma anche per la linearità di composizione, per la semplicità della prosa, che fanno di questa minuscola antologia di racconti una fra le più belle scritte in materia".

Silvia Galliani (Vivi Rett)



AA.VV.

Mano nella mano con la Sindrome di Rett

Atti del Congresso mondiale sulla Sindrome di Rett di Gotheborg, settembre 1996,
€ 8,00 (pagg 84)

Tutti gli studi internazionali sulle bambine Rett. Aspetti clinici, genetici e medici analizzati con precisione e scientificità. Per una visione globale della malattia.

Per le prenotazioni basta inviare il coupon qui sotto oppure, più semplicemente, telefonare o faxare alla redazione 0331/898507 e-mail dmmredaz@tin.it

Si, desidero ricevere n.copia/e del libro

- Pagherò in contrassegno (+ sp. post.) al ricevimento dei libri
- Pagherò l'importo con bollettino postale sul c/c 10976538 intestato a AIR v.le Bracci 1 Policlinico Le Scotte, 53100 Siena precisando nella causale del versamento il titolo del libro acquistato

cognome nome

via

cap città prov

tel fax e-mail

Da ritagliare e inviare a Vivi Rett, via Trento 7 20029 Turbigo Milano, tel e fax 0331898507, dmmredaz@tin.it

Nome per nome tutti i responsabili regionali dell'Associazione e i medici del Centro Rett di Siena a cui rivolgersi per qualsiasi informazione

PIEMONTE:

Leone Greco,
via De Janeiro, 10100 Torino 011-3857979

LOMBARDIA:

Nicola Sini
via Picchi, 22100 Como 031-524259

FRIULI:

GPiero Basso Moro
via Sarpi, 33081 Giais di Aviano (PN)
0434-656681

VENETO:

Stefano Padrin,
via De Santis, 36100 Vicenza,
0444-922494/921795; fax 923552

TRENTINO:

Erido Moratti
via Leonardi, 38019 Tuenno (TN)
0463-451020

LIGURIA:

Silvia Galatini,
via Saettone, 17013 Albissola S (SV)
019-489485

EMILIA ROMAGNA:

Giovanni Ampollini, via Caprera, 43100 Parma
0521-969212

TOSCANA:

Mauro Ricci,
via delle Mimbole, 50100 Caldine (FI)
055-540695

LAZIO:

Vincenzo Mosca,
via Magna Grecia, 65, 00183 Roma
06-70453430

MARCHE:

Paola Pilisi,
via Capanna, 60019 Senigallia (AN) 071-7922079

UMBRIA:

Massimo Pispola,
via TS Marcianese, 06100 Perugia 075-388175

ABRUZZO:

Felice Bruno Di Carlo,
via La Malfa, 67051 Avezzano (AQ) 0863-414958

CAMPANIA:

Paris La Rocca,
via T. Maresca, 80058 Torre Annunziata (NA)
081-8614363

PUGLIA:

Mariella Di Pinto,
via G.Bovio, 70052 Bisceglie (BA) 080-3980301,
fax 3958087
Anna Brunetti
via Uozza, 74100 Falzano (TA) 099-7713145

BASILICATA:

Vito Tricarico,
via La Vista, 75022 Irsina (MT) 0835-518768

CALABRIA:

Roberto Montalto,
contrada Serra, 87040 Civita Luzzi (CS)
0984-542384

SICILIA:

Rosa Tarascio,
via Spugna, 96100 Siracusa 0931-441396

SARDEGNA:

Francesco Mattana,
via Garibaldi, 09010 Gonnese (CA) 0781-45703

centri di riferimento

Elenco dei centri dove è possibile effettuare sia la diagnosi che l'analisi molecolare del gene MeCP2:

- Policlinico "Le Scotte" Primario Prof. Michele Zappella reparto Neuropsichiatria Infantile Viale Bracci, 1 53100 SIENA.
Dott. Hayek Tel 0577586543 tutti i giorni dalle 11,30 alle 12,30
Dott. Vizia Tel 0577586512 lunedì dalle 14,30 alle 15,30
Dr.ssa Menchetti Tel 0577586512 venerdì dalle 15,00 alle 16,00
- I.R.C.C.S Istituto Scientifico Eugenio Medea "La Nostra Famiglia". Via Don Luigi Monza, 20 23842 Bosisio Parini. Tel. 031877111
- Università degli Studi di Napoli, Facoltà di Medicina e Chirurgia Clinica Neuropsichiatria Infantile Padiglione XI (pediatria) Primario **Dott. Antonio Pascotto** Via San Pausini, 5 80100 Napoli Tel 0815666703
- Università degli Studi di Catania, Neurologia Pediatrica Azienda Policlinico Primario **Prof. Lorenzo Pavone** Via Santa Sofia, 78 95123 Catania - **Dr.ssa Agata Fiumara** Tel 095256407-8-9

Centri per la sola diagnosi clinica:

- Ospedale di Viareggio Reparto di Neuropsichiatria Infantile **Dott. Giorgio Pini** Tel 0584949236 Centralino 05849491

- Ospedale Fatebenefratelli Padiglione Oftalmico Corso di Porta Nuova, 23 20123 Milano
Dott. Massimo Viri Tel 0263632345

Centri per la sola diagnosi Molecolare (MeCP2):

- Istituto Auxologico di Milano Laboratorio di Genetica Molecolare Viale Montenero, 32 20185 Milano
Dr.ssa Silvia Russo Tel 0255192860
- Ospedale Geriatrico Clinica Neurologica II Via vendramini, 7 35100 Padova
Dott. Piero Nicolao Tel 0498216346, cell 03493185569
Lunedì e Mercoledì mattina
- Università di Firenze, Centro di Genetica Biologica e Medicina Molecolare, Dipartimentodi Pediatria Via Masaccio, 209 50145 Firenze
Prof.ssa Maria Luisa Giovannucci Uzzelli Tel 0555662942
- Università degli Studi di Ferrara, Sezione Genetica Medica Via Borsari, 46 44100 Ferrara
Dr.ssa Alessandra Ferlini Dr.ssa Stefania Bigoni Tel 0532291380

I nomi e le sedi dei Centri che si attiveranno prossimamente, saranno comunicati tempestivamente

Puoi diventare anche tu sostenitore e amico dell'**AIR** e assicurarti così una copia della nostra rivista. Non devi fare altro che eseguire un versamento sul **CC postale 10976538** intestato a:

AIR Viale Bracci, 1
Policlinico Le Scotte Neuropsichiatria Infantile
53100 Siena

e compilare il coupon che trovi qui sotto.
I genitori ti ringraziano di cuore fin d'ora.

Sì, voglio sostenere l'**AIR** versando:

€ 25

€ 50

€ 100

€,00

Nome Cognome

Professione

Via

Città Prov.

Cap Tel..... e-mail

Firma

I dati vengono trattati nel rispetto del diritto alla privacy secondo la Legge 675/96

Inviare il coupon compilato e la fotocopia del versamento in busta chiusa a:
AIR Viale Bracci, 1 - Policlinico Le Scotte c/o Neuropsichiatria infantile - 53100
Siena