

M Rett

quadrimestrale di informazione e attualità sulla sindrome di rett

spedizione in a.p. art. 2 comma 20/C legge 662/96 filiale di Milano - anno VII, n. 32 giugno 2002

**CHI FA CRESCERE
L'ASSOCIAZIONE**

**LA RIABILITAZIONE
NELLA SINDROME DI
RETT**

**CHI SIAMO,
COSA FACCIAMO**

CECILIA

DIRETTORE RESPONSABILE

Marinella PIOLA in DE MARCHI

VICEDIRETTORE

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

Spedizione in a.p.

art. 2 comma 20/C

legge 662/96

filiale di Milano

anno VII, n. 32 giugno 2002

STAMPA

Risso Gianpiero Tipografia

Via S. Anna 1

20012 Cuggiono (Mi)

CONSIGLIO DIRETTIVO AIR

PRESIDENTE

Marinella PIOLA in DE MARCHI

VICEPRESIDENTE

Ivo IEVA

CONSIGLIERI

Giovanni BONOMI

Andrea VANNUCCINI

Leda MIELE

Lucia DOVIGO DELL'ORO

Rossana GROSSO CINEL

COLLEGIO REVISORI

PRESIDENTE

Paolo FAZZINI

REVISORI

Mauro RICCI

Giovanni VENTICINQUE

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

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

SOMMARIO

- 5** EDITORIALE
Chi fa crescere l'Associazione
- 6** L'UNIONE FA LA FORZA
Ricerca: la parola d'ordine per un futuro migliore
- 7** L'UNIONE FA LA FORZA
Un messaggio di solidarietà
- 8** NUOVE TERAPIE RIABILITATIVE
La riabilitazione nella Sindrome di Rett
- 11** NUOVE TERAPIE RIABILITATIVE
Programma di intervento riabilitativo e
educativo nella Sindrome di Rett
- 13** VOGLIA DI COMUNICARE
Il desiderio di parlare
- 15** GENETICA & SPERIMENTAZIONE
Il punto sulle cure sperimentali
- 16** SERVIZI E STRUTTURE SANITARIE
Medici in prima linea
- 19** HANDICAP & SCUOLA
Proposte pedagogiche nella Sindrome di Rett
- 23** NOVITA'
Permessi per l'assistenza ai portatori di
handicap
- 26** RINNOVO CARICHE SOCIALI
Chi siamo, cosa facciamo
- 27** NUMERI UTILI

QUOTA ASSOCIATIVA 2002

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

Tutti i versamenti di contributi volontari si possono effettuare
anche attraverso **BONIFICO BANCARIO** su:

CRAS Banca di Credito Cooperativo Sovicille

Ag. Monteroni D'Arbia (Si)

ABI 08885 - CAB 71890 - CC n° 11607

intestato a: **A.I.R. Associazione Italiana Rett Onlus**

Viale Bracci 1

53100 Siena

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



CECILIA

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,

Benvenuti al consueto appuntamento che vi informa e vi aggiorna sulle attività dell'Associazione.

Il 4 maggio scorso si è tenuta a Siena la tradizionale assemblea annuale Air, animata da un folto pubblico di associati in attesa di ricevere preziose informazioni e tante novità riguardo la ricerca e le terapie riabilitative, ma anche intorno agli avvenimenti che hanno riguardato più specificamente l'Associazione.

Per ciò che concerne la ricerca genetica, il professor Michele Zappella è intervenuto facendo il punto sugli studi e sull'attività scientifica internazionale. Si sta lavorando intensamente, questa la conclusione, aspettiamoci quindi molte, imminenti novità.

La ricerca prosegue, dunque, e con essa anche le cure e le terapie sperimentali in atto presso il Policlinico di Siena sotto la supervisione del dottor Joussef Hayek.

In agenda un nuovo corso che in autunno affiancherà quello che di recente ha realizzato la dottoressa Alessandra Orsi; si tratta di una serie di incontri che Rosa Angela Fabio, responsabile del Centro di potenziamento cognitivo di Milano, terrà sul tema "L'intervento riabilitativo e educativo nella Sindrome di Rett". Ai responsabili regionali il compito di organizzare il corso. Maggiori dettagli li troverete a pag. 11 di questo giornale.

Segnalazioni, incontri, corsi e seminari, tutti strumenti che l'Associazione mette a disposizione delle famiglie, che, sulla base dei reali bisogni individuali, saranno in grado, consapevolmente, di scegliere per il bene delle proprie figlie.

Come molti di voi sapranno, l'assemblea annuale è anche la sede in cui, con cadenza triennale, si procede al rinnovo delle cariche associative. A pag. 26 potrete trovare tutti i nomi nei nuovi e vecchi membri eletti, le mansioni e i ruoli, i recapiti telefonici, gli indirizzi mail.

Il 31 maggio u.s. è scaduto il termine ultimo per il pagamento della quota associativa (Euro 50). Qualora non abbiate ancora provveduto, allegato al giornale troverete il bollettino di conto corrente postale già prestampato necessario per effettuare il versamento.

Per agevolarvi ulteriormente nell'inviarci i vs contributi, nella controcopertina del giornale vi abbiamo segnalato la banca per effettuare i versamenti tramite bonifico bancario. Sia per quanto riguarda il conto corrente postale che bancario è indispensabile che segnaliate la causale di versamento così da facilitare la stesura contabile.

L'ultima segnalazione è per tutti quelli che desiderano inviare fotografie per il giornale. L'archivio fotografico necessita periodicamente di un rinnovo sistematico, ed è per questo che è indispensabile la vostra collaborazione. Inviateci dunque tanto materiale fotografico, servirà ad arricchire le pagine del nostro giornale. Ringraziandovi ancora tutti quanti vi auguro buone vacanze.

Marinella De Marchi

CHI FA CRESCERE L'ASSOCIAZIONE

Una grande indispensabile risorsa, così consideriamo la folta schiera di persone impegnate all'interno dell'Associazione. Uomini, famiglie, tutti accomunati dalla volontà di far crescere l'AIR nel nome della solidarietà per incentivare la raccolta fondi, per diffondere informazioni, per gestire e coordinare le numerose iniziative.

MARINELLA DE MARCHI

Speciali. Così sono le persone che si occupano della nostra Associazione, e speciale è ciò che compiono e riescono a realizzare ogni volta.

Già, perché voi, il grande e numeroso popolo dei soci, rivestite all'interno dell'Associazione un ruolo davvero speciale: organizzate eventi, gestite attività, coordinate le iniziative, intervenite nelle decisioni; più semplicemente ci siete e operate con molto impegno e spirito di dedizione.

L'AIR cresce e cresce soprattutto grazie a voi: uomini, donne, a volte siete intere famiglie che dedicate un grande spazio della vostra vita a quella dell'Associazione; non importa la mansione e l'incarico, ciò che realmente conta è esserci e rendersi utile perché la vita e il futuro dell'Associazione sono anche un po' i vostri e delle vostre figlie.

Siete persone comuni a tutti noi: una famiglia, una casa, dei figli da accudire e mantenere, e poi la malattia e le problematiche quotidiane a cui ogni giorno è necessario far fronte.

Molti fra voi comprendono bene queste parole. Ciò nonostante, di fronte agli impegni e ai doveri che comporta una famiglia, non rinunciate mai alla vostra inesauribile fonte di entusias-

simo e sollecitudine che spesso, solo chi conosce il disagio e la malattia, la sfiducia e lo scoraggiamento, riesce a far emergere con forza e decisione.

Fra queste persone non c'è pessimismo e indifferenza, non c'è disinteresse e apatia, ma impegno, attivismo, operosità e intraprendenza che si manifesta ogni volta nelle attività e nelle iniziative di cui si fanno carico.

“Condivisione di una causa comune”, così mi piace definire questo grande interesse per l'Associazione. Comune perché riguarda tutti voi, tutti noi, e ciò che viene realizzato e deciso all'interno di essa è merito e conquista anche vostra di cui ognuno di noi può godere e averne beneficio.

Grazie dunque a tutti voi, grazie a chi da tempo ha intrapreso questo percorso e a chi l'ha fatto solo di recente dopo le nuove nomine; grazie, carissimi soci, del vostro entusiasmo che incoraggia e vince sempre lo sconforto e la sfiducia, al vostro desiderio di impegno reale e costante per una causa, la nostra, la vostra, che non dà profitti, se non l'orgoglio e la soddisfazione di aver creato e sostenuto i sogni e le speranze di molte madri, di molti padri.

edittoriale

RICERCA: LA PAROLA D'ORDINE PER UN FUTURO MIGLIORE

La raccolta fondi è indispensabile per l'Associazione. L'appello che un'associata ha rivolto a tutti durante l'assemblea annuale e che ripropone qui, sulle pagine del giornale. Per credere nel futuro e nel desiderio di migliorarlo; un invito a sostenere la solidarietà, questo il messaggio prioritario da diffondere.

ROSSANA GROSSO CINEL, MEMBRO CONSIGLIO DIRETTIVO AIR PER LA RICERCA

Durante l'Assemblea dell'Air il 4 maggio scorso, la nostra Presidente Marinella De Marchi, ha illustrato la situazione finanziaria - per nulla incoraggiante - della nostra Associazione e come non siano stati, per questo motivo, destinati considerevoli fondi a sostegno della ricerca.

Raccogliere fondi è veramente indispensabile per il futuro della nostra Associazione, per nuove iniziative e soprattutto per la ricerca. Ognuno di noi può aiutare e dare una mano in questo senso.

Innanzitutto, per chi non lo è già, il primo passo può essere quello di diventare associato pagando la quota associativa. Far conoscere a parenti e amici la nostra Associazione e invitarli a fare un'offerta che anche se piccola è pur sempre importante.

L'Air, la nostra associazione. L'Air siamo tutti noi e le nostre preziose bimbe che tanto amiamo e per le quali desideriamo un futuro migliore. Ma per offrire loro l'opportunità di un futuro migliore, è necessario crederci e lottare; non lasciamoci abbattere da chi si ostina a ripetere che non c'è

niente da fare. Non è vero, si può fare molto invece, tutti insieme. Ci sono decine e decine di progetti di ricerca in tutto il mondo, esistono moltissimi medici e scienziati che stanno lavorando per trovare la soluzione del mistero Rett.

Ogni anno vengono presentati nuovi progetti di ricerca ma perché possano andare avanti devono essere sostenuti economicamente.

Il Consiglio Direttivo si è

riunito a Bologna il 1° giugno scorso e uno dei punti all'ordine del giorno è stata proprio la raccolta fondi. Se riusciamo a raccogliere fondi da destinare alla ricerca, questi dovranno essere assegnati ad un progetto realmente valido, anche se il nostro apporto sarà solo una parte che completerà la cifra necessaria a realizzarlo. Noi cercheremo di fare del nostro meglio, ma abbiamo bisogno del vostro aiuto e sostegno.



STEFANIA

l'unione fa la forza

UN MESSAGGIO DI SOLIDARIETA'

IVO IEVA

RESPONSABILE INIZIATIVA BIGLIETTI AUGURALI

In occasione delle passate feste natalizie abbiamo dato vita a un'iniziativa che, nonostante i ritardi organizzativi, ha dato un ottimo esito: la vendita dei biglietti augurali.

Quest'anno, visto il buon risultato della precedente edizione, abbiamo deciso di ripeterci, estendendo la vendita a tutto il territorio nazionale.

I biglietti di auguri sono prevalentemente rivolti alle aziende di qualunque dimensione, a studi professionali, a liberi professionisti che come di consueto ogni anno, in occasione delle feste natalizie, acquistano un consistente numero di biglietti da inviare a clienti e fornitori legati alla propria attività.

È però sempre più consuetudine acquistare i biglietti di Natale da associazioni o enti benefici e molte volte l'acquisto stesso è accompagnato da una donazione che sostituisce il tradizionale e, aggiungiamo noi, superato, regalo di Natale spesso inutile e costoso.

Il biglietto di Natale che viene realizzato in collaborazione con l'AIR, invece, rappresenta una forma di pubblicità da non sottovalutare, poiché ogni persona che lo riceve, riceve anche un messaggio diretto ed espli-

Bilancio di un'iniziativa davvero positiva. È quello che Ivo Ieva, vicepresidente AIR, traccia dell'operazione "biglietti natalizi": migliaia di biglietti augurali venduti per sostenere la ricerca e l'associazione.

Ma la speranza e l'augurio sono quelli di replicare anche quest'anno.

cito, che parla di solidarietà, di impegno, di sostegno alla ricerca.

L'iniziativa non è tuttavia preclusa ai privati, che anche se in misura minore, destinano somme di denaro per acquistare i biglietti in occasione del Natale.

L'operazione segue una serie di fasi che vanno dalla scelta delle immagini per l'anno in corso (lo scorso anno sono stati scelti disegni eseguiti dall'Università d'Arte di Brera di Milano), alla raccolta delle previsioni d'acquisto (entro fine settembre).

Quindi si raccolgono informazioni per eventuali personalizzazioni aziendali, e si procede alla spedizione dei biglietti che deve avvenire entro novembre. Il pagamento è effettuato attraverso bonifico. Il costo del singolo biglietto provvisto di scritta augurale e busta oscilla tra un (1) euro e un euro e mezzo. La personalizzazione (così come il trasporto), è a parte e varia in funzione della tipologia e dei colori scelti.

Estendiamo a tutti l'invito a partecipare a questa iniziativa che rappresenta realmente un modo simpatico di diffondere il messaggio di solidarietà e speranza legato all'AIR e nello stesso tempo è una buona fonte di sostegno finanziario.

Mi auguro di poter ricevere presto moltissime richieste e raggiungere così l'obiettivo che ci siamo prefissati. Se l'anno scorso, nonostante i ritardi, siamo stati in grado di vendere quasi dodicimila biglietti, per questa edizione contiamo di replicare, anzi superare, il traguardo.

E allora forza!

Informazioni e prenotazioni:

IVO IEVA
ivoieva@tin.it
tel 039 744668
cell 333 9575618



GIORGIA

LA RIABILITAZIONE NELLA SINDROME DI RETT

DOTT.SSA ROSA ANGELA FABIO

La riabilitazione è un processo di risoluzione dei problemi e di educazione, nel corso del quale si porta una persona a raggiungere il miglior livello di vita possibile sul piano fisico, funzionale, sociale ed emozionale, con la minor restrizione possibile delle sue scelte operative. Non esiste un limite alla riabilitazione e soprattutto non esiste una sola persona, anche la più grave, per la quale è possibile assumere che “non c’è niente da fare”. Tutte le persone, fino a quando sono in vita, sono modificabili. Queste le teorie riabilitative esposte nel saggio di Rosa Angela Fabio, responsabile del Centro di potenziamento cognitivo di Milano.

La riabilitazione è un processo di risoluzione dei problemi e di educazione, nel corso del quale si porta una persona a raggiungere il miglior livello di vita possibile sul piano fisico, funzionale, sociale ed emozionale, con la minor restrizione possibile delle sue scelte operative (Molinari, 2002).

Non esiste un limite alla riabilitazione e soprattutto non esiste una sola persona, anche la più grave, per la quale è possibile assumere che “non c’è niente da fare” (Fabio, 2001). Tutte le persone, fino a quando sono in vita, sono modificabili.

E’ entro questi due presupposti che si collocano gli articoli che la presidente dell’associazione, sig.ra De Marchi, ha richiesto in modo che vengano pubblicati sul giornale dell’associazione.

Il primo riguarderà la sintesi di quanto è stato detto a Siena nel convegno annuale dell’associazione dal titolo “Metodologie di potenziamento cognitivo, sociale ed emotivo nella Sindrome di Rett”.

Quando si parla di riabilitazione non ci si riferisce solo a fattori cognitivi ma a tutte le componenti che ri-

guardano lo sviluppo della persona. I processi psicologici degli esseri umani funzionano in modo interattivo e si influenzano a vicenda. Cognizioni, emozioni e comportamenti non vengono quasi mai vissuti come fenomeni isolati; anzi, spesso si sovrappongono in modo considerevole. Basta modificare anche solo uno di questi aspetti per ottenere modifiche negli altri due. Tutta la psicologia che fa riferimento alla R.E.T. (Rational Emotive Therapy) ha da tempo sottolineato tali interconnessioni (Di Pietro 1998; De Silvestri e Di Pietro, 1998; Baldini, 1998).

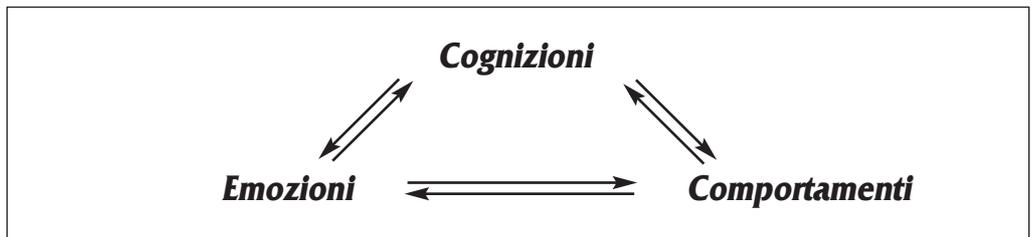


Fig.1 Interazioni fra cognizioni, emozioni e comportamenti

Nel momento della riabilitazione pertanto devono essere tenuti presente tutti gli aspetti evidenziati – emozioni, cognizioni, comportamenti e relazioni – della vita delle persone.

E’ importante che la riabilitazione nella sindrome di Rett tenga conto di queste dimensioni e coinvolga tutte le agenzie educative che interagiscono con le bambine come la famiglia, la

scuola, l’intervento individualizzato (fisioterapista, educatore professionale, psicologo, medico, logoterapista...) ed anche il gruppo dei pari.

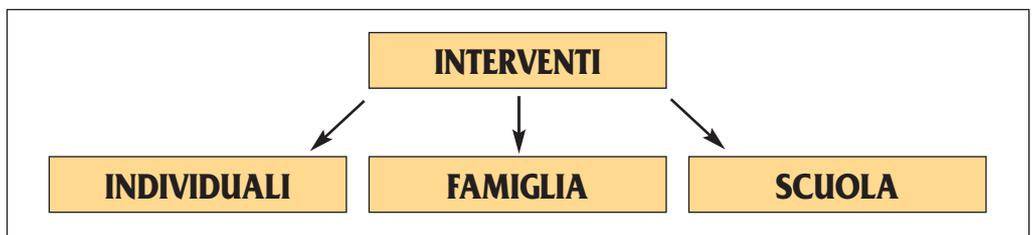


Fig.2 Interventi su più livelli

Prima di affrontare metodologie più specifiche, in questo lavoro parleremo degli aspetti più generali del momento riabilitativo ed educativo:

1. *L'accettazione incondizionata*

Le bambine con Sindrome di Rett hanno spesso livelli di attivazione (arousal) alternativamente molto alti e molto bassi, e percepiscono l'accettazione delle persone con le quali interagiscono. E' importante pertanto che le bambine percepiscano un atteggiamento di accettazione totale da parte dei genitori o degli educatori incondizionata. Hunter (2002) la presidente dell'associazione internazionale delle bambine con Sindrome di Rett, parla a questo proposito di "terapia dell'amore". Se la bambina comprende che qualsiasi cosa accada nella sua vita, le persone di riferimento ci saranno sempre, la accetteranno e la ameranno sempre, svilupperà rispetto alla vita un atteggiamento di fiducia. Avrà voglia di capire di più e di avvicinarsi agli stimoli che gli adulti le presentano. L'adulto che è vicino alle bambine piano piano arricchisce di significato i gesti che presentano e restituisce un senso. Ad esempio se una bambina sente il suono del registratore e guarda in quella direzione, è molto importante che l'adulto si avvicini, che stia attento al suo tentativo di comunicare e restituisca un senso dicendo ad es. "ti piace il registratore, sono contento; quando vuoi ascoltare la musica,

guardalo ed io lo accenderò". Da quel momento quando la bambina guarderà nella direzione del registratore, l'adulto lo accenderà e la bambina consoliderà la conoscenza che guardare nella direzione del registratore vuol dire accendilo. D'altro canto, se la bambina guarda il registratore e nessuno interviene restituendo un significato allo sguardo, la bambina piano piano smetterà di guardarlo.



Vincent Van Gogh, *La notte stellata*, 1889

2. *Le regole*

Acquisire le regole è fondamentale al processo di adattamento. E' importante dare le regole alle bambine con Sindrome di Rett. Le regole, ripetute, danno ordine al mondo esterno che altrimenti viene visto come caotico e disorganizzato.

Ci sono comunque degli accorgimenti educativi che possono aiutarci a trasmetterle meglio:

- a. Esprimere le regole al positivo
Molto spesso nella vita quotidiana sentiamo fra-

si come "Non digrignare i denti", "non muovere le mani...". Questa modalità espressiva fa concentrare involontariamente l'attenzione su ciò che viene dietro il "non...". L'alternativa è esprimerle al positivo: "Proviamo a tenere la bocca ferma...ti aiuto io".

- b. Le regole devono essere concrete

Se si danno le regole espresse in termini astrat-

sociato ad uno stimolo avversivo (rimprovero), tende ad assumere le caratteristiche dello stimolo avversivo. L'alternativa positiva è parlare delle regole nei momenti piacevoli, quando si sta bene insieme, mentre si sta giocando.

- d. Le regole devono essere poche

Se si danno molte regole contemporaneamente, l'attenzione delle bambine non ne focalizzerà più neanche una. L'alternativa è darne 1 o 2 e quando le hanno raggiunte, proporre le altre.

Dopo aver dato le regole è importante la gestione di alcune contingenze comportamentali, questa gestione avviene attraverso i rinforzi, il contenimento, lo shaping e il fading.

3. *Il rinforzo*

Sono rinforzi tutti quegli eventi piacevoli che conservano o aumentano la probabilità che il comportamento cui fanno seguito si ripresenti (Foxx,1986). I rinforzi sono strettamente individuali, è pertanto necessario che ogni educatore conosca i gusti di ogni singola bambina. C'è il rischio, infatti, che ciò che appare piacevole agli occhi di una persona, possa non esserlo altrettanto per un'altra, il rinforzo perde così significato e forza.

I rinforzi sono di vario tipo:

- Rinforzi commestibili: sono i cibi che le bambine preferiscono. Questi le motivano ad emettere risposte che avranno come

conseguenza l'accesso al cibo – rinforzo.

- **Rinforzi sensoriali:** sono le sensazioni che le bambine mostrano di gradire. Queste sensazioni possono essere provocate tramite il contatto fisico, la stimolazione uditiva, la stimolazione visiva, secondo ciò che è più gradito.
- **Rinforzi sociali:** sono le lodi e i complimenti che esprimono il soddisfacimento per il comportamento emesso.

Dal momento che alcuni momenti dell'evoluzione delle bambine comportano molti sforzi, è importante essere gioiosi e piacevoli nel rinforzo. Pensiamo ad esempio quanto può essere lunga la strada per imparare a comunicare di dover fare la pipì per le bambine con Sindrome di Rett. Se però lungo questo percorso gli educatori la sostengono, le fanno capire quanto è stata brava nelle varie fasi, la bambina potrà essere motivata e superare la fatica che è richiesta da questo training. Anche durante l'apprendimento della prensione del cucchiaino durante i pasti è molto importante dire "Brava...vedi che ce la stai facendo...continua così...".

4. Il contenimento

Alcune volte è importante per le bambine con Sindrome di Rett avere un contenimento fisico che può essere per esempio l'abbraccio o il tenere ferme le mani. Il contenimento può es-

sere utile nelle stereotipie. Se è vero da una parte che la funzione delle stereotipie è quella di scaricare le tensioni, è anche vero che purtroppo la stereotipia crea un feed-back interno alla bambina che concentra le sue risorse attentive sul proprio corpo e non riesce a stare attenta all'esterno.

Pertanto, al fine di aumentare l'attenzione al mondo esterno può essere utile in alcune attività specifiche – come l'apprendimento della lettura o il potenziamento cognitivo - tenere con dolcezza le mani della bambina (o meglio una mano) in modo che tutta la sua attenzione si concentri sugli stimoli che presentiamo. Se le bambine imparano a conoscere gli stimoli e imparano le discriminazioni di base possono comprendere meglio il mondo esterno, attribuirvi più significato ed avere più gioia di vivere.

5. Lo shaping

Lo shaping o modellaggio, consiste nel rinforzare ogni approssimazione sempre più simile al comportamento che si vuole raggiungere, finché la bambina non emette un comportamento – meta che prima non apparteneva al suo repertorio (Foxx, 1986). Sappiamo che imparare alcune abilità è molto difficile, pensiamo ad esempio a quando insegniamo a una bambina ad emettere un suono per dirci che vuole andare in bagno. All'inizio la bambina potrebbe, su imitazione, emettere solo un soffio oppure solo aprire la bocca e non emettere aria;

allora è importante che anche questa fase intermedia venga rinforzata dicendole "Brava tesoro!!! Sei riuscita a dirmi di andare in bagno....", e così attraverso approssimazioni successive si arriva alla meta.

6. Il fading

Il fading consiste nel dare inizialmente molti aiuti e nel togliere progressivamente tutti gli aiuti che abbiamo dato alle bambine affinché progressivamente eseguano determinate attività senza il nostro aiuto. Pensiamo ad esempio alla coordinazione oculo-motoria; per alcune bambine è difficile imparare a seguire con lo sguardo un oggetto che si muove nello spazio o su un foglio (penna che lascia il segno); inizialmente possiamo aiutarle muovendo con dolcezza la testa e usando degli stimoli luminosi, progressivamente possiamo togliere la luminosità e l'aiuto fisico e la bambina continuerà a mantenere la coordinazione.

In questo numero della rivista abbiamo presentato le parti generali di un intervento riabilitativo, nei prossimi numeri si presenteranno parti più specifiche relative ai diversi settori. Se le famiglie fossero interessate ad un'area precisa della riabilitazione possono scrivere alla sig.ra Lucia Davigo-Dell'Oro (troverete indirizzo ed e-mail in questo numero del giornale) e la tratteremo prima delle altre. Tutti gli strumenti di cui parleremo comunque saranno inclusi in un volume della Carocci editore che ho scritto in collaborazione con Antonietti, Marchetti e Castelli.

Desidero concludere con una frase che mi ha colpito tratta da internet:

"Ogni qualvolta psicologi, neuropsichiatri e educatori pensano che nella mente dei ragazzi esistono dei limiti oltre i quali non è possibile procedere, probabilmente questo è vero. I limiti esistono, ma sono collocati nella testa di psicologi, educatori e neuropsichiatri"

(Naele)

Bibliografia

- Baldini F., *La supervisione didattica e clinica nella RET. In: La terapia razionale-emotiva, (a cura di) Di Pietro M., Roma, Bulzoni Editore, 1998.*
Di Pietro M., *L'assessment nella Terapia Razionale-Emotiva. In: La terapia razionale-emotiva, (a cura di) Di Pietro M., Roma, Bulzoni Editore, 1998.*
Fabio R.A., *L'attenzione. Fisiologia, patologie e interventi riabilitativi. Milano, Franco Angeli editore, 2001*
Fabio R.A., *L'intelligenza potenziale. Strumenti di misura e di riabilitazione. Milano, Franco Angeli editore, 2002.*
Foxx R.M., *Tecniche base del metodo comportamentale. Sviluppare abilità e ridurre comportamenti problema in persone con handicap grave o autismo, Trento, Erickson, 1986.*
Molinari E., *Clinica psicologica in sindromi rare. Milano, Boringhieri editore, 2002.*

PROGRAMMA DI INTERVENTO RIABILITATIVO E EDUCATIVO NELLA SINDROME DI RETT

Partirà a settembre un nuovo corso che avrà come scopo “L'intervento riabilitativo ed educativo nella Sindrome di Rett”, tenuto dalla dottoressa Rosa Angela Fabio. Programma e obiettivi del corso saranno la trasmissione di training riabilitativi e forme di integrazione educativa e scolastica delle bambine con sindrome di Rett.

DOTT.SSA ROSA ANGELO FABIO, DIRETTORE RESPONSABILE DEL CENTRO DI POTENZIAMENTO COGNITIVO DI MILANO*

Il programma ha un duplice scopo:

- a) insegnare dei **training riabilitativi** specifici nella Sindrome di Rett che investano tutte le aree di sviluppo delle ragazze;
- b) pensare alle forme di **integrazione educativa e scolastica** delle bambine con Sindrome di Rett e alla sinergia fra famiglia, scuola (sia insegnanti di sostegno sia insegnanti di classe) e educatori specializzati (logoterapisti, fisioterapisti, psicologi, neuropsichiatri, assistenti).

Il programma viene svolto con contatti diretti con le famiglie, gli educatori e il personale della scuola in 5 diverse unità. Le prime tre unità riguardano la trasmissione di strumenti operativi di assessment delle abilità di base e metodologie di intervento.

Queste due unità possono essere svolte a distanza molto ravvicinata (anche con work shop intensivo nei fine-settimana).

Le ultime due unità riguardano invece la verifica dell'applicazione dei programmi di base e devono avvenire la prima a distanza di 2 mesi dalle prime 3 unità e la seconda a distanza di 4 mesi.

Unità 1

Procedure di assessment nella Sindrome di Rett: come individuare le abilità residue e le potenzialità di base delle bambine:

- contatto oculare e coordinazione oculare
- linguaggio residuo
- abilità fino e grosso-motorie
- socializzazione
- autonomia
- cognizione (arousal e attenzione selettiva, memoria)
- indici di piacevolezza specifici (reazione a situazioni, ambienti, persone)

La relazione: scuola/famiglia/educatore.

Unità 2

Presentazione degli interventi riabilitativi e articolazione nelle tre aree:



Strumenti base:

- REGOLE
- RINFORZO
- ESTINZIONE
- CONTENIMENTO
- TECNICHE MODELING
- SHAPING
- FADING
- LE DISCRIMINAZIONI SENZA ERRORI
- AUTONOMIA
- FIDUCIA E MOTIVAZIONE
- LA GESTIONE DELLE EMOZIONI

ANALISI DEI PRINCIPALI ERRORI EDUCATIVI

Unità 3

Applicazioni delle metodologie per

1. Aumentare i concetti di base: colori, forme, dimensioni, topologia, tempo, causa-effetto
2. Aumentare le abilità motorie e delle autonomie: vestirsi, mangiare, andare in bagno (presentazione toilet training).
3. Aumentare le cognizioni e emozioni: attenzione selettiva, le discriminazioni di base delle emozioni, presentazione programma di comunicazione attraverso la lettura.

Unità 4

Verifica delle metodologie, eventuali integrazioni e monitoraggio programmi.

Unità 5

Verifica delle metodologie, eventuali integrazioni e monitoraggio programmi.

P.S. per ognuna delle unità saranno forniti i materiali e gli strumenti necessari alla realizzazione degli interventi con le ragazze, saranno inoltre forniti esempi concreti videoregistrati per ognuno dei training di riabilitazione presentati.

** Centro di potenziamento cognitivo*

Via Valtellina, 6, 20100, Milano Tel.: 02-6684180; Fax: 02-6686928;

e-mail: centropotcog@libero.it ;

Sito: www.centropotenziamencognitivo.it

ALL'ATTENZIONE DEI RESPONSABILI REGIONALI

Nella seduta del consiglio Direttivo, svoltasi a Bologna il 01 Giugno 2002, è stata approvata l'attuazione del corso che sarà tenuto dalla Dott.sa Fabio del "Centro Potenziamento Cognitivo di Milano".

Tale corso, rivolto alle famiglie, agli educatori ed agli insegnanti delle bambine RETT, si articola in cinque diverse unità.

Poiché lo stesso sarà effettuato contemporaneamente a quello della Dott.sa Orsi, già di nostra conoscenza, si precisa quanto segue:

- Le regioni che hanno già iniziato il corso con la Dott.sa Orsi, e continuano ad avere una buona frequenza da parte degli associati è consigliabile portarlo a termine; se invece c'è mancanza d'interesse e quindi di partecipazione il responsabile regionale può contattare le varie famiglie e, sentito il loro parere, richiedere il corso della dott.ssa Fabio.
- Quelle che l'hanno già ultimato, potranno prenotare quello relativo alla Dott.sa Fabio, qualora ne fossero interessate, (previa consultazione degli associati).
- Le regioni che non hanno ancora intrapreso nessun tipo di corso, potranno decidere quale delle due proposte scegliere (sempre previa consultazione degli associati).

Sempre nel consiglio direttivo del 1/6/2002 si è stabilito che:

- il sig. Giovanni Bonomi (tel. 0577374065) sarà il responsabile dei corsi della dott.ssa Orsi
- la signora Lucia Dovigo Dell'Oro sarà la responsabile dei corsi della dott.ssa Fabio (tel. 024983940 cell. 3487107426)

pertanto si farà riferimento a loro per eventuali prenotazioni, informazioni, ecc.

Per quanto riguarda i corsi della dott.ssa Fabio sarebbe preferibile che eventuali adesioni avvenissero entro fine settembre.

Si precisa infine che, mentre i costi di entrambi i corsi saranno a totale carico dell'Associazione, (tranne eventuali buffet), le prerogative indispensabili per potervi accedere sono: che vi siano almeno 5 famiglie partecipanti (escluse le regioni che hanno meno di 5 associati) e che le stesse siano in regola col pagamento della quota associativa. Sarà compito dei Responsabili Regionali verificare tale regolarità.

IL DESIDERIO DI PARLARE

Parte da questo numero di Vivi Rett una rubrica dal titolo "Voglia di comunicare". Nata dall'esigenza di mettere in contatto fra loro molte famiglie che in tutti questi anni ne hanno fatto richiesta attraverso le numerosissime lettere giunte in redazione, questa nuova rubrica rimarrà una pagina fissa all'interno del giornale.

Un filo diretto fra associati, quindi, per scambiarsi idee, consigli, opinioni. Per comunicare sarà sufficiente inviare una mail, un fax, una lettera e apporvi l'indirizzo o il recapito telefonico a cui desiderate essere contattati. A inaugurare la rubrica, una nuova famiglia associata di Roma.

Chi vi scrive sono i genitori di Alessia, una splendida "cucciola" di tre anni affetta da Sindrome di Rett.

Mi rivolgo al giornale perché dopo aver superato la fase di "scoperta" della malattia, quella di "organizzazione della vita quotidiana" (visite, esami, ricoveri, terapie, scuola etc...), oggi siamo arrivati alla "voglia di comunicare....."

Ci piacerebbe avere la possibilità di metterci in contatto con altre famiglie che risiedono a Roma con bambine Rett di un'età vicina a quella di Alessia per poter avere uno scambio di idee, informazioni, conoscenze e speranze.

Sappiamo però che per effetto della legge sulla privacy non possiamo chiedere né alla vostra redazione, né ai rappresentanti regionali dell'associazione i recapiti di alcuno e quindi abbiamo pensato di trasmettere, attraverso le pagine del giornale, i nostri dati cosicché chi, come noi, vuole uno scambio di idee e ha voglia di contattarci, può farlo.

Vi ringraziamo fin d'ora per l'attenzione e lo spazio che vorrete dedicarci sulla vostra preziosa rivista.

Cari saluti e buon lavoro

Alessia, Luca e Laura Angelini

Tel. 06/8270194 - Cell. 338/1202391 (Laura)

In genere siamo disponibili la sera dalle 19,30 alle 20,30

laura_sisti@it.ibm.com



ALESSIA

IL PUNTO SULLE CURE SPERIMENTALI

Il punto sulle cure sperimentali cui una bambina italiana è sottoposta negli Stati Uniti. A più di un anno dalla prima cura, le speranze e gli interrogativi dei genitori in una lunga lettera scritta da Rossana Grosso Cinel, mamma della piccola Cecilia.

ROSSANA GROSSO CINEL

Cari genitori, sono Rossana Grosso Cinel. Da quest'anno faccio parte del Consiglio Direttivo dell'Air e mi occuperò della ricerca e del contatto con i medici.

La mia bimba, Cecilia, come molti di voi già sapranno, sta partecipando ad una cura sperimentale presso il Texas Children's Hospital di Houston, Texas. Il medico che la sta seguendo è il dott. Daniel Glaze. Cecilia ha già fatto un anno di doppio cieco e ormai sta terminando l'anno di open trial, in altre parole, sia il medico che i genitori/paziente, sanno che è somministrato il farmaco e non il placebo.

Lo studio non è ancora finito e quindi non sono ancora stati pubblicati i risultati ufficiali. Cecilia è notevolmente migliorata e da quanto ho saputo dal Dott.

Glaze anche altre bambine hanno fatto dei progressi.

Un altro medico, il dott. Alan Percy dell'Università dell'Alabama a Birmingham sta facendo lo stesso studio sperimentale che conduce il dott. Glaze. Nel sito dell'IRSA (International Rett Syndrome Association), ho trovato una relazione del dott. Percy dove dà una valutazione dello studio in base al numero delle bambine che hanno finora hanno partecipato allo studio. Anche lui ha riscontrato gli stessi miglioramenti che ha avuto mia figlia e non ha riscontrato evidenti effetti collaterali.

Circa un anno fa, Cecilia ha completato l'anno della sperimentazione in doppio cieco, e ha iniziato l'open trial, abbiamo saputo del nome del farmaco che fino a

quel momento era genericamente chiamato Betaina.

Il farmaco in questione è il Cystadane, prodotto dalla Orphan Medical Inc e distribuito in Italia dalla Orphan Medical Italia. Durante la fase del doppio cieco i farmaci erano forniti direttamente dall'ospedale di Houston, poiché non si sapeva se la bambina assumeva il farmaco vero o un placebo e ovviamente a costo zero. Durante l'open trial, invece i farmaci sono a carico dei pazienti.

Procurarmi il farmaco qui in Italia è stata veramente un'avventura. Anche se l'Orphan ha un suo distributore in Italia il Cystadane non si può acquistare in farmacia. Deve essere prescritto da un medico ospedaliero e acquistato dalla farmacia dell'ospedale.

Il Cystadane è usato per un'altra malattia rara che è l'omocistenuria. Per questa malattia il farmaco viene prescritto e appartiene alla categoria dei farmaci di fascia A. Per la Sindrome di Rett il Cystadane si sta usando in forma sperimentale quindi non è prescrivibile perché non ne è previsto l'utilizzo per questa malattia.

Ho dovuto seguire una trafila lunghissima per riuscire ad averlo. Finalmente dopo tre mesi ci sono riuscita anche perché ho potuto di-



CECILIA CON LA MAMMA

mostrare che Cecilia stava partecipando a una cura sperimentale e non poterle somministrare il farmaco l'avrebbe interrotta. Nei tre mesi in cui Cecilia non ha assunto il farmaco abbiamo notato un leggero e graduale peggioramento, dopo la ripresa regolare del Cystadane gradualmente è migliorata di nuovo.

Alcuni genitori mi hanno contattato perché volevano iniziare la cura ma non sono riusciti a procurarsi il farmaco. A parte la difficoltà tecnica ad acquistarlo, il Cystadane ha anche un altro "difetto": è molto caro, circa 400 dollari il mese.

Da molti mesi mi sto operando per trovare una soluzione che possa far sì che, se questo farmaco sia effettivamente riconosciuto efficace per migliorare la sintomatologia della Sindrome, sia facilmente reperibile anche in Italia e, se possibile, o che sia incluso fra

i farmaci di fascia A, oppure trovare un farmaco con lo stesso principio attivo ma che abbia un costo più accessibile.

Una mamma ha trovato un farmaco su internet che si chiama TMG ed è una betaina anidra come il Cystadane, ma costa decisamente molto meno e si può ordinare via internet.

Nella mia ultima visita a Houston nel febbraio di quest'anno ho portato il TMG al dott. Glaze per sentire il suo parere. Lui mi ha confermato che si tratta di una betaina anidra, l'unica cosa da valutare è se la concentrazione del farmaco è la stessa o inferiore per stabilire un esatto dosaggio del TMG. Ho lasciato a loro il farmaco perché lo analizzassero e lo comparassero con il Cystadane. Purtroppo a tutt'oggi non mi hanno ancora risposto perché hanno avuto dei problemi burocratici in quanto loro

hanno fondi che possono utilizzare solo per la sperimentazione e non ne è previsto l'utilizzo per altri fini, come un'analisi chimica farmaceutica.

Nonostante ciò, stanno cercando anche loro una via per farlo analizzare in quanto il Cystadane è piuttosto caro anche in America, circa 100 dollari il mese.

Visto che finora non ho avuto una risposta chiarificatrice da Houston mi sono messa in contatto con altri medici qui in Italia per far analizzare e comparare i due farmaci o trovare un farmaco alternativo che però abbia le stesse caratteristiche.

La Prof.ssa Giovannucci Uzielli dell'ospedale Meyer di Firenze ci ha esposto un suo progetto al riguardo. Ha trovato una Betaina anidra prodotta dalla Sigma che ha un costo decisamente basso. Ora è da vedere se una volta analizzata risulterà uguale al Cystadane.

La Prof.ssa Giovannucci Uzielli ha in programma di mandare una sua allieva a Houston per due mesi e di contattare il dott. Glaze per proporgli una collaborazione con L'Italia e poter quindi iniziare un protocollo di cura anche nel nostro paese seguendo le loro indicazioni.

Ricordo ai genitori che se si inizierà anche in Italia un protocollo di cura con Betaina e folato è indispensabile che le vostre bambine abbiano fatto il test del MECP2 e siano risultate positive. Vi sono vari centri che attualmente sono in grado di fare il test; se avete bisogno di ulteriori informazioni potete contattare l'Associazione o me.

C'è ancora molta strada da fare ma non lasceremo nulla d'intentato. Se ne sentite la necessità, potete contattarmi, i miei dati li troverete all'interno del nostro giornale.

Grazie a...

Grazie a tutti loro, perché hanno devoluto all'associazione italiana Rett un'importante somma in ricordo di Michele Rindone, bisnonno di Francesca Greco e scomparso il marzo scorso.

Grazie a Rocca Pace e a: *Fonti Vittorio, Tamburello Angela, Merlino Pino, Merlino Liborio, Merlino Filippo, Guarnieri Giuseppe, Guarnieri Vincenzo, Guarnieri Filippina, Marotta Pina e figlie, Di Cataldo Francesco, Buttafuoco Vincenzo, Rindone Vincenzo, Rindone Vincenzo, Rindone Vincenza, Rindone Mina, Rindone Lucia, Messina Maria, Tolaro Francesco e Filippa, Di Natale Enzo, Tolaro Michele, Paci Carmela e figli, Giordano Salvatore, Rindone Antonietta, Siciliano Lino, fam. Menelle, fam. Masella.*

MEDICI IN PRIMA LINEA

DAMA, acronimo di Disabled Advanced Medical Assistance, ma anche il nome del primo progetto di assistenza integrale ai disabili che coinvolge l'azienda ospedaliera San Paolo di Milano, la Lega per i diritti degli handicappati (Ledha), la Regione Lombardia e l'Università di Milano.

EMILIO BARBERA
Comprendere il malessere di quei disabili che non riescono a esprimerlo, è impresa spesso assai ardua, anche per i loro familiari. Impresa difficile ma non impossibile. Da oltre un anno ci provano gli operatori del Progetto Dama dell'Ospedale San Paolo di Milano che, dal maggio del Duemila, hanno avviato un servizio di assistenza integrata ai disabili, a partire dal coinvolgimento e dalla collaborazione tra famiglia e medico di base. È sufficiente una telefonata a un numero verde per attivare il servizio: un operatore darà una prima risposta medica all'allarme che si crea nelle famiglie quando si verifica un mutamento comportamentale in un loro congiunto con gravi disturbi di comunicazione e che segnala una sofferenza nuova. "Il più delle

volte -ci dice il dottor Angelo Mantovani, coordinatore del progetto e chirurgo all'Ospedale San Paolo- riusciamo per telefono a smorzare l'allarme e ad avviare un percorso diagnostico in tempi rapidi".

Ma che cos'è il Progetto Dama? Quali scopi e obiettivi si prefigge?

"È una proposta nuova -dice Mantovani- finalizzata all'accoglienza medica dei disabili, segnatamente quelli più gravi, con particolare riguardo a quelli portatori di importanti incapacità comunicative, proprio quelli che nel momento in cui insorge un problema medico comune a tutta la popolazione non sono in grado di comunicarlo, di spiegarlo, e possono unicamente manifestare un disagio che solo la famiglia o chi gli è abitualmente vicino è in grado di raccogliere e talvolta interpretare.

Nell'ambito del Progetto, inoltre, ci si prefigge di creare un archivio clinico computerizzato in grado di raccogliere e analizzare tutti i dati della storia clinica del paziente; sarà possibile accedere all'archivio mediante una card sanitaria di volta in volta aggiornata".

In questo modo non c'è il rischio di tagliare fuori il medico di base?

"No. Il progetto punta anche al coinvolgimento del

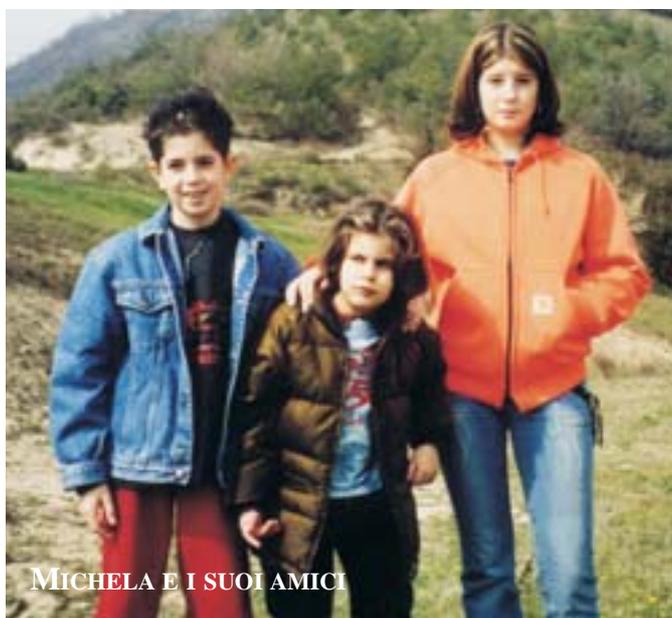
medico di famiglia, che deve diventare il protagonista della salute del paziente, consapevole della presenza di una risposta qualificata e multidisciplinare dell'istituzione sanitaria che, attraverso una comunicazione efficace, sa di poter contare su di lui per una continuità assistenziale".

Nel progetto sono coinvolti quattro soggetti: l'Ospedale San Paolo, la Regione Lombardia, la Ledha e l'Università di Milano. Può dirci in che modo interagiscono?

"Il 4 aprile 2001, dopo che la regione Lombardia ha deliberato l'istituzione del progetto e attribuito il finanziamento necessario (n. Deliberazione VII/4094 del 30-03-2001), i quattro soggetti che lei ha citato hanno sottoscritto un protocollo d'intesa con cui si definisce il loro rispettivo impegno a portare a termine le finalità del progetto secondo specifici e autonomi compiti.

La Regione finanzia, coordina e supervisiona il progetto, presiede altresì al monitoraggio e alla verifica dei risultati, sia in itinere sia alla scadenza del progetto. A tal fine è stato istituito un apposito Comitato Scientifico.

L'azienda ospedaliera si assume la responsabilità tecnica e realizza il progetto mettendo a disposizione il personale sanitario con tut-



MICHELA E I SUOI AMICI

te le sue competenze, le strutture, le tecnologie

Per l'Università, la facoltà di Medicina e chirurgia promuove innanzitutto l'inserimento del tema della disabilità nei propri percorsi formativi a tutti i livelli, coordina la progettualità e gli indirizzi della ricerca scientifica, organizza e partecipa a convegni e seminari sul tema della disabilità promuovendo la diffusione dei risultati ottenuti dalla ricerca nella comunità scientifica. Inoltre, con il proprio servizio di disabilità ed handicap, l'Università mantiene un rapporto convenzionale con il Progetto Dama nell'ambito del suo intervento relativo all'assistenza, integrazione sociale e diritti delle persone disabili iscritte ai vari corsi di laurea.

Infine, la Lega per i diritti degli handicappati svolge due funzioni preminenti: collabora con i propri volontari professionalizzati allo svolgimento dei percorsi di accoglienza garantendo assistenza al personale sanitario, alla famiglia e ai pazienti, svolge il lavoro di comunicazione e sensibilizzazione presso gli utenti, le associazioni di volontariato, gli organismi pubblici e privati che verranno coinvolti nel servizio offerto”.

Per garantire alle famiglie i servizi di progetto Dama, è disponibile un call center raggiungibile mediante un numero verde: 840 027999. La chiamata viene raccolta da un componente del progetto che provvede a indirizzare l'utente verso uno dei tre percorsi possibili, identificati ciascuno con un co-

lore: verde, giallo e rosso.

Il primo percorso risponde all'esigenza di un inquadramento diagnostico di base del paziente, alla raccolta di suoi dati clinici, alla scoperta di eventuali malattie non note di cui è portatore e alla necessità di valutazioni specialistiche per problemi medici che non rivestono carattere di urgenza, in poche parole a un check-up mirato.

Il percorso giallo consente un ricovero in regime di day hospital, finalizzato al completamento diagnostico, alla valutazione multidisciplinare, all'esecuzione di indagini specialistiche, che, se si tratta di pazienti non collaboranti, spesso comportano la necessità di sedazione farmacologica (TAC, RNM, indagini endoscopiche, ecc...). I parenti vengono successivamente richiamati per un colloquio che consente una valutazione d'insieme e la programmazione concordata delle necessità terapeutiche per il disabile, e, se occorre, un supporto psicologico particolare per i familiari. Il percorso rosso, infine, si svolge nell'area dell'urgenza, cui i pazienti accedono sia dopo la chiamata al numero verde, sia direttamente, per problemi ritenuti dai parenti di carattere urgente. Al loro arrivo seguono i percorsi previsti normalmente in funzione della gravità del problema; vengono comunque coinvolti i medici del progetto, e se la situazione non riveste il carattere dell'emergenza, accedono a locali dedicati dove possono stare insieme ai loro accompagnatori, seguiti dai medici e

dal personale del progetto che gestiscono la situazione concordemente a quelli già presenti nell'area dell'urgenza.

“Vorrei sottolineare –dice il dottor Mantovani- che tale sforzo organizzativo può essere efficace se utilizzato nel modo più coerente, sfruttando il più possibile la risposta ottenuta al numero verde. È chiaro che corsia preferenziale non significa scorciatoia per ottenere una prestazione. Un uso improprio delle risorse comporta un intasamento e quindi il mancato soddisfacimento delle esigenze, costituendo anche un danno per tutta la popolazione che accede all'area dell'urgenza. Posso peraltro affermare con grande soddisfazione che non si sono mai verificati abusi in questo senso, anche per l'efficace comunicazione effettuata con la collaborazione delle associazioni e delle famiglie”.

A proposito di associazioni; qual è il rapporto con esse?

“Quello con le associazioni è un legame stretto, sia perché costituisce uno stimolo reciproco che rende estremamente dinamico il processo di scelta degli indirizzi nell'accoglienza, e soprattutto nell'elaborazione della comunicazione.

Il compianto Edoardo Cernuschi, presidente e fondatore della Ledha, recentemente scomparso, ci ha affidato una missione importante: mantenere uno stretto e vicendevole rapporto, come quello tessuto in questi due anni che hanno visto la creazione del progetto

Dama”.

Corsia preferenziale non vuol dire scorciatoia per ottenere una prestazione. Non vuol dire nemmeno creare un reparto per soli disabili?

“Nella ideazione del progetto vi è stato il rifiuto di considerare il disabile come “individuo comunque medicalizzato” e abbiamo ritenuto che il criterio uniforme debba essere quello di non discriminare il paziente affetto da una disabilità, garantendogli percorsi preferenziali all'interno dei normali percorsi sanitari, secondo quanto suggerito dalle Regole Standard delle Nazioni Unite: “Gli stati dovrebbero vegliare affinché i disabili beneficino di cure sanitarie di qualità uguale a quelle di cui beneficiano gli altri membri della società, e questo nel quadro dello stesso sistema di prestazioni”. Non un reparto per handicappati, dunque, ma la presenza, qualora si rendesse necessario, di medici del progetto in grado di collaborare all'accoglienza secondo le modalità già dette”.

Il progetto Dama è ormai operante da più di un anno. Ci sono elementi per tracciare già un primo bilancio?

“Da maggio 2000 ad aprile 2001, il progetto ha avuto una sua fase sperimentale che si è conclusa con la firma del protocollo d'intesa. Da quel momento si è provveduto a dotare il progetto di un organico medico, infermieristico ed amministrativo, attualmente in

via di completamento, in grado di rispondere in modo adeguato alle richieste delle famiglie, dei disabili e delle istituzioni a loro dedicate, che frequentemente richiedono un supporto per lo più specialistico, diagnostico e multidisciplinare.

Tuttavia, già nella prima fase, pur con un contributo volontario dell'equipe medica, è stato possibile affrontare una domanda che è cresciuta in maniera esponenziale e ciò è stato possibile unicamente per la disponibilità, competenza, entusiasmo manifestati dai colleghi di tutte le discipline e dal personale infermieristico dell'ospedale. Certo non tutto è stato così evidente, ma, mi creda, le difficoltà si sono rivelate a misura delle nostre modeste capacità. Emergono, comunque, alcune considerazioni generali che riguardano la popolazione che si rivolge al nostro servizio: innanzitutto l'assenza o l'insufficienza di una diagnosi iniziale della causa e della definizione della disabilità; poi lo stupore che la rapidità della risposta provoca nei famigliari che, sorprendentemente, solo al momento del contatto e dell'accoglienza, vengono a conoscenza dell'esistenza di associazioni in grado di rappresentare e raccogliere le loro esigenze.

Da questa considerazione nasce la volontà di suggerire l'esportazione di un modello simile in altre strutture e zone del nostro Paese.

Il progetto è diventato una creatura di questo ospedale, ed è sicuramente entrata nella mentalità di tutti la sua

funzione. Ogni giorno ci rendiamo conto di quante persone e famiglie non ci conoscono ancora, e questo costituisce uno stimolo per impegnarci maggiormente nell'ambito della comunicazione all'esterno".

Da esperienza prettamente milanese, il progetto DAMA si è trasformato in una sorta di modello da proporre sia a livello regionale, sia nazionale. Quali, dunque, i possibili sviluppi a medio e a lungo termine?

"Per quanto riguarda la realizzazione del progetto, pur seguendo la normale evoluzione di rotta in funzione delle differenti realtà che incontreremo, è evidente sempre più che un'iniziativa di questa portata definisce, nel-

la realtà, l'esistenza di un punto di riferimento per tutto il mondo della disabilità e a questo ci sentiamo in dovere di dare una risposta qualitativa ma anche quantitativa.

Credo sia doveroso sognare, ma si deve anche camminare con il passo della nostra realtà sanitaria, ed evitare qualunque sconfinamento nelle competenze già esistenti e qualificate.

Per quanto attiene alla sua esportabilità, ritengo che il periodo di sperimentazione globale sarà utile per definire non solo le risorse necessarie, ma anche le dimensioni corrette di un servizio efficace. Si deve peraltro operare fin d'ora per costruire altre realtà analoghe e incontrarsi: medici,

amministratori e associazioni, con l'obiettivo di costruire gruppi di lavoro efficaci nel definire e confermare, pur nelle differenti realtà sanitarie, una caratteristica funzione di accoglienza medica, che deve, a nostro parere, avere obiettivi chiari e non lasciare spazio a malintesi che finiscono poi sempre per gravare sulle persone più disagiate e indifese. Ritengo pertanto ragionevole, per i prossimi due anni, l'avvio di analoghi progetti nei capoluoghi regionali. Successivamente non è difficile pensare a una rete di iniziative mirate a una accoglienza medica dedicata, magari con iniziative consorziali per quanto riguarda la componente specialistica e multidisciplinare".

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

PROGETTO DAMA

Numero verde 840 027999
e-mail: dama@hspaspaolo.mi.it

Il progetto è stato istituito con delibera della Regione Lombardia n. VII/4094 del 30 marzo 2001. Vi aderiscono, oltre alla Regione stessa, l'azienda ospedaliera San Paolo di Milano, l'Università di Milano e la Lega per i diritti degli handicappati (Ledha).

Al 31 ottobre 2001, il numero verde del servizio ha registrato 2.128 chiamate, nella struttura ospedaliera sono stati accolti 676 pazienti e 260 sono stati ricoverati in day hospital.

Attualmente lavorano al progetto quattro medici (l'organico ne prevede sei), due operatori al call center e il personale infermieristico è ancora in fase di adeguamento (si divide fra l'area dell'urgenza e il day hospital). Essenziale è il ruolo del personale volontario formato nei percorsi diagnostici e terapeutici.

Ai pazienti disabili viene garantita la disponibilità di tutte le strutture operative dell'azienda, con alcuni presidi dedicati (carrozze verticalizzate, RNM in anestesia generale di prossima messa in funzione) e tutte le indagini specialistiche in sedazione farmacologica.

Oltre ai locali per il call center e di day hospital, nell'area dell'urgenza è stato allestito un locale con due letti per offrire la possibilità di permanenza continua di un familiare.

PROPOSTE PEDAGOGICHE NELLA SINDROME DI RETT

MARCO ORTOLANI

ASSISTENTE EDUCATIVO, ISTITUTO COMPRENSIVO MERANO II - SCUOLA MEDIA STATALE "L. NEGRELLI", MERANO

"Non dobbiamo giudicare queste ragazze per quanto fanno o non fanno; ma dobbiamo considerarle in quanto persone, senza dimenticare mai che il loro mondo interno è più grande di quello esterno". L'articolo di Marco Ortolani analizza in maniera rigorosa le singole disabilità delle ragazze Rett considerandole "persone" e non solo "persone plurihandicapate".

Il libro Capire la Sindrome di Rett è stato scritto per aiutare i genitori e gli altri nel lavoro quotidiano con le ragazze. L'obiettivo dello studio era di capire i problemi e comprendere le reali capacità di azione e apprendimento delle ragazze nelle situazioni quotidiane della vita. Lo studio è stato portato a termine dopo un'osservazione di due giorni, a scuola e a casa, e con interviste sistematiche con i genitori, insegnanti ed altre persone vicine alle ragazze. L'osservazione ha permesso di appurare che gli handicap sono gli stessi, sia dal punto di vista pedagogico sia dal punto di vista medico, che però vengono "letti" da prospettive diverse; e ciò significa che uno focalizzerà diversamente, mentre un altro noterà altri tipi di problemi, di cruciale importanza nella rappresentazione e nell'apprendimento. Ci sono almeno dodici handicap che affliggono seriamente la capacità delle ragazze nell'agire e nell'apprendere:

*Deficienze nelle Percezioni e nell'Integrazione Sensoriale;
Ritardo Mentale;
Incapacità Motoria;
Comportamenti Stereotipi;
Aprassia;
Difficoltà di Coordinazione;
Tempo Lento di Reazione;
Disturbi di Comunicazione;
Dipendenza della Motivazione Emozionale;
Fluttuazioni nel Livello di Attività;
Reazioni Emozionali;
Identità Instabile.*

Deficienze nella percezione e integrazione sensoriali

Esse hanno difficoltà nel capire immediatamente e nell'interpretare le impressioni sensoriali (es.: difficoltà nella percezione di profondità; problemi nel cercare di distinguere quanto un oggetto è alto o lontano), inoltre hanno difficoltà nel Modulare la Robustezza di Impressioni Sensoriali "entranti": esse possono essere non sensibili oppure ipersensibili, o entrambi.

Scelta e Interpretazione di Diversi Tipi di Impressioni Sensoriali. Ciò significa che dobbiamo proteggerle dai disturbi, o che rischieranno di essere iperstimolate e rea-

giranno negativamente in qualche modo, in situazioni che presentano troppi nuovi e diversi stimoli. Peculiarità nell'uso degli occhi: hanno difficoltà nell'esaminare direttamente un oggetto o una persona che non è loro familiare; - possono preferire guardarlo con la coda dell'occhio, per mezzo di rapide occhiate; - se l'oggetto è sufficientemente controllato e accettato, esse lo possono fissare molto attentamente e spesso lo vogliono guardare da molto vicino come per toccare con gli occhi l'oggetto stesso. Hanno una chiara preferenza per certi stimoli visivi, scelgono spesso cose che presentano un chiaro effet-

to di sfondo (come grossi orologi con lancette particolori); sono attratte da luci e movimento, da luci che si muovono (candele, lucichio e appariscenza, amano spesso guardare le foglie ballare nel vento oppure le nuvole muoversi nel cielo). Scelgono come preferiti anche gli occhi e oggetti simili (a forma di occhi). E' bene sapere che tutte queste cose hanno un tale e forte impatto visivo, che tendono a rompere la concentrazione delle ragazze attraendo costantemente i loro occhi, e in alcune situazioni dobbiamo proteggerle da questo tipo di stimoli. Ma d'altro canto sono proprio queste le cose ad esse-

re utilizzate quando si tenta di catturare l'interesse delle ragazze, far compiere loro qualcosa, o quando si prova ad insegnare loro qualcosa.

Ritardo mentale

Ancora non è possibile stabilire il grado di ritardo mentale (primario o secondario), causa gli altri handicap, e allo stesso modo, è molto difficile valutare il grado di ritardo. Sembra utile considerare le ragazze come aventi una "Intelligenza Concreta", che implica una comprensione pari a quella dei bambini fra i tre e i cinque anni. LE RAGAZZE APPRENDERANNO NUOVE COSE, NATURALMENTE MA IL MODO IN CUI ESSE IMPARERANNO SARA' SEMPRE LO STESSO. Hanno bisogno di un'informazione concreta e tangibile; uno non può semplicemente parlar loro del mondo – esse devono fare esperienza da sole, con le proprie capacità personali e attraverso i propri sensi; hanno bisogno di guardare, ascoltare, toccare, odorare e assaggiare il mondo intorno a loro, allo scopo di comprenderlo. Così per esempio, potrebbe non essere abbastanza dire ad una ragazza di andare ad un corso di nuoto – si deve mostrare il costume da bagno per farle capire. ALLO SCOPO D'IMPARARE E RICORDARE, LE RAGAZZE DEVONO FARE LE STESSO ESPERIENZE MOLTE VOLTE. ESSE IMPARANO PER RICONOSCIMENTO. Questo significa

che cose RIPETITIVE e RITUALI sono di grande aiuto nel far capire alle ragazze ciò che accade e cosa sta per accadere. Incapacità motorie: (ipotonia, rigidità, aftezione da paralisi spastica, scoliosi, costrette alla sedia a rotelle). Hanno una totale dipendenza dalla fisioterapia e educazione motoria, gli esercizi di mobilità così come di esercizi di movimenti specifici. L'acqua calda, è di gran beneficio per le ragazze, e si raccomanda l'idroterapia e corsi di nuoto più volte la settimana. E' IMPORTANTE utilizzare e tentare di mantenere le abilità che esse hanno e cercare vari tipi di stimolazioni per grandi attività motorie (cavallo, speciali bici tandem, sci in tandem, pattinaggio).

Comportamenti stereotipati

I movimenti stereotipati delle mani continuano mentre sono sveglie, questi movimenti possono essere repressi ma non completamente eliminati. È importante sapere, per le persone che lavorano a contatto con le ragazze, che questi movimenti non sono volontari o intenzionali, non è qualcosa che le ragazze fanno attivamente è qualcosa che succede a loro. Infatti, a volte si sentono frustrate nel non riuscire a fare, poiché gli stereotipi sono loro di impedimento, in una tale situazione le ragazze hanno bisogno di aiuto, e con una semplice presa di una delle loro mani uno può rompere il modello stereotipo e la-

sciare l'altra mano libera per le loro attività. I movimenti stereotipi e, in seguito, gli handicap motori impediscono l'abilità delle ragazze per gli atti funzionali. Ma ciò che è reale prevenzione per loro da tali atteggiamenti è la loro Aprassia. LE RAGAZZE VOGLIONO FARE LE COSE, MA ESSE NON POSSONO, ESSE NON SANNO COME FARE. L'abilità motoria ci può essere ma le ragazze non sanno ancora far uso di questa. Esse provano a fare, ma ciò può finire in nulla e/o in qualcos'altro, diverso da ciò che volevano. NEL TEMPO ESSE POSSONO IMPARARE MOVIMENTI PER ESPERIENZA E PER ESERCIZIO, MA I SOLI ESERCIZI DI UN MOVIMENTO NON SONO SUFFICIENTI. È difficile per loro imparare un modello generale di movimento, esse imparano invece, un movimento specifico in una situazione specifica. Es.: una ragazza può essere molto brava a sollevare il proprio piede senza i pantaloni, ma essa può non essere capace di sollevare il suo piede per metterlo su un gradino di una scalinata. Per noi potrebbe sembrare come se ciò fosse solamente una questione di fare lo stesso movimento, ma per lei sono due cose completamente diverse, non confrontabili per niente. Anche in questo modo la RIPETITIVITA' e i RITI diventano un ottimo aiuto. Le "ROUTINE" indicheranno non solamente ciò che devono fare, ma le aiuteranno anche a eseguirle at-

tivamente. Anche se potrebbe esistere un qualsiasi potenziale per l'apprendimento di alcuni movimenti per l'esercizio, potrebbe occorrere però del tempo. La pratica non sarà mai facile per loro, e in molte situazioni si deve aiutare le ragazze a fare ciò che esse vogliono offrendo loro vari tipi di dispositivi e aiuti tecnici, ricompensandole per la loro povera abilità. Molte di loro provano e riprovano e s'infuriano quando non ce la fanno, e dobbiamo capire che, anche se hanno perso le loro abilità ad eseguire correttamente, esse non hanno perso il loro desiderio di provarci. La responsabilità nostra è quella di trovare diversi modi di successo per loro, così il loro desiderio per l'azione sarà mantenuto vivo, poiché senza tale desiderio esse non saranno capaci di IMPARARE e/o FARE qualsiasi cosa.

Aprassia

È l'handicap cruciale nella Sindrome di Rett, bisogna quindi capire pienamente come esso è molto frustrante per quelle ragazze che desiderano fare molto ma che non ci riescono. Dobbiamo intensificare gli sforzi per CERCARE o INVENTARE diversi modi di aiuto, che rendono possibile per le ragazze AFFERRARE, PORTARE, ANDARE A PRENDERE, MANIPOLARE e OPERARE con le cose che vogliono. Ultimamente è molto popolare l'uso di vari tipi di interruttori, che permettono di essere connessi

a tante cose diverse: giocattoli, registratori a cassetta, proiettori dia, massaggiatori di piedi, lampade, ascensori, app. domestici come mixer e miscelatori. **LA RAGAZZA PUO' FARE MOLTE COSE DIVERSE USANDO LO STESSO TIPI DI MOVIMENTO.** Questa è una cosa molto importante quando si ha un repertorio molto limitato di movimenti. Gli interruttori devono essere adattati alle singole potenzialità individuali, alcune ragazze possono usare pannelli a pulsante o diversi tipi di leve, mentre altre possono attivare un interruttore solamente per mezzo di una fotocellula.

Difficoltà di coordinazione

Difficoltà nella Coordinazione Motoria, problemi nella Coord. Occhio-Mano. Quando gli occhi stanno fissando un oggetto, la ragazza non può allungare la mano per prenderlo, ma prima, deve distogliere lo sguardo

per poi estendere il braccio ed afferrarlo. Non possono fare due cose simultaneamente (salvo che una delle azioni non sia un comportamento automatico; es. - i movimenti stereotipati -), così dovranno scegliere una delle due azioni, oppure farne una e poi l'altra. Questo significa che mentre ascoltano, vedono, ecc..., provano a capire, in queste situazioni non ci si può aspettare più di tanto, anche se ci stanno ascoltando attivamente, e così si deve dar loro il tempo di agire e di emettere. Ma anche quando sono pronte ad agire ed a emettere, dovremo aspettare ancora, in virtù del **LENTO TEMPO DI REAZIONE.**

Tempo Lento di Reazione

Spesso, le ragazze hanno bisogno di ambientarsi prima di essere pronte ad agire, e qualche volta, non si concentrano in modo convenzionale, e questo ci induce a giudicare non correttamente le intenzioni della ra-

gazza. Per avere la capacità di agire, molte ragazze devono aumentare tutto il loro livello di attività, ed è possibile che siano molto agitate. Se una ragazza vuole afferrare una bambola, per esempio, comincia a guardarla per un lungo periodo, poi la distoglie dal suo sguardo e comincia a "ricaricare le sue batterie". Può cominciare a camminare intorno alla stanza, guardando dappertutto, salvo dove sta la bambola, respirando faticosamente, intensificando i suoi gesti stereotipi, si comporta in modo tale da dare l'impressione che ha perso completamente il suo interesse per la bambola. Ma, dopo un po' (minuti), si avvicinerà improvvisamente ad essa, e, spesso senza guardarla, estenderà la mano per prenderla. E' facile giudicare questo tipo di comportamento come non pertinente e irrazionale, è facile giudicare negativamente (cioè come una coincidenza), ma non è così. È un movimen-

to deliberato che è stato progettato e preparato, solo che lei lo fa a modo suo perché non lo può fare a modo nostro. **E' A TALE PROPOSITO CHE FACCIAMO MOLTI ERRORI, PERCHE' NON RIUSCIAMO A CAPIRE LE REALI CONDIZIONI DELLE RAGAZZE. SPESSO IMPEDIAMO ALLE RAGAZZE NEL LORO COMPORTAMENTO, PERCHÉ NON DIAMO LORO ABBASTANZA TEMPO.** Non abbiamo abbastanza pazienza, o diventiamo nervosi quando esse non sono attive nel modo aspettato. Inoltre, pensiamo che esse siano annoiate o non siano interessate, e così iniziamo a parlare o le offriamo qualche altro stimolo, e poi rompiamo la loro concentrazione, dovendo ricominciare di nuovo da capo. **IL TEMPO E' LA COSA MIGLIORE CHE POSSIAMO DARE.**

Disturbi di Comunicazione

Le ragazze con Sindrome di Rett hanno dei momenti di isolamento e dei momenti di presenza. Quando sono presenti sono interessate sia dagli oggetti sia dalle persone; ma in quasi tutte le situazioni, preferiscono le persone agli oggetti; la compagnia alla solitudine; i contatti sociali al gioco con giocattoli; quando guardano le immagini preferiscono quelle che rappresentano le persone; con la musica preferiscono ascoltare qualcuno che canta piuttosto che la musica strumentale. Hanno un buon contatto visivo, le piacciono il contatto fisico;



John Constable, *Le spigolatrici*, 1824

sono molto sensibili al tono della voce e al linguaggio del corpo. QUINDI le ragazze hanno un interesse emozionale e un desiderio per i contatti sociali, PERO' la loro capacità di espressione (bisogni, desideri), è limitata. Al momento non si sa se le ragazze possano parlare, perciò si devono trovare altre forme di comunicazione; - es.: la selezione diretta-, perché sicuramente hanno opinioni e preferenze. Attraverso lo sguardo; le immagini; con pannelli di comunicazione che rappresentano le diverse attività. Però prima sarebbe meglio continuare a provare e a capire le loro condizioni. Dobbiamo imparare a vedere ciò che è da vedere, dobbiamo imparare ad essere costanti nel pensare, le cose accadono continuamente sotto i nostri occhi, ma non le vediamo perché non accadono come noi ce le aspettiamo, o come vogliamo che accadono. Queste ragazze hanno talmente tante difficoltà nel loro comportamento che quando fanno qualcosa oltre i movimenti stereotipi, si può essere abbastanza sicuri che questo loro comportamento ha un significato. Le ragazze usano più delle altre persone i loro CANALI EMOZIONALI. Non si può dire o chiedere loro di fare qualcosa, perché così si parla al loro intelletto che, come abbiamo visto, quando incominciano a riflettere sulle loro azioni, o i loro desideri, le r. si bloccano. Il coinvolgimento emozionale facilita l'attività. Ci si deve

appellare ai loro sentimenti, andare dritti al cuore senza passare per l'intelletto. Per rendere una ragazza motivata sentimentalmente, si deve conoscere molto bene la sua sfera di interessi e usare questa conoscenza per decidere che cosa deve fare o imparare. Rispettando e utilizzando queste preferenze nella metodologia d'insegnamento. L'Anticipazione Positiva: è l'utilizzazione degli oggetti per rendere il mondo più attraente, più emozionante, è un modo per coinvolgere le ragazze e metterle in condizioni di reagire.

Dipendenza della Motivazione Emozionale

La Motivazione Emozionale è così importante che qualche volta potrebbe aiutare le ragazze a superare la loro aprassia. Un coinvolgimento carico d'emozione (positivo o negativo), può qualche volta indurre le ragazze a fare cose che normalmente non riuscirebbero a fare (movimenti, pronunciare parole), e sono proprio questi momenti così brevi, inaspettati e fuori sia dal nostro controllo sia da quello delle ragazze, che ci insegnano quanto ci rimane ancora da imparare, e quanto giudicare troppo velocemente o troppo severamente, possa essere rischioso.

Fluttuazioni nel livello di Attività

Il livello di attività si sposta da un giorno all'altro o da un momento all'altro con periodi bassi e con nessuna risposta, nessun segno di comprensione o gioia, a gior-

ni momenti che sembrano più vive, più capaci di assimilare e capire di più con migliori prestazioni. Questi cicli di alti e bassi sono fuori dal controllo delle ragazze, quindi dobbiamo adeguare le richieste al loro livello di capacità del giorno o del momento.

Reazioni Emozionali

Le abilità possedute e perse portano le ragazze a vivere conflitti e frustrazioni e potrebbero reagire con lacrime o eccessi di collera, oppure a diventare passive. Queste reazioni interferiscono con le loro azioni e il loro apprendimento, ma sono reazioni normali e comprensibili e le ragazze hanno bisogno di molto aiuto nell'adattarsi a questa loro vita limitata.

Identità Instabile

Identità Instabile dovuta a tutti questi handicap, a tutte queste difficoltà che momento dopo momento mettono a dura prova la volontà delle r., che non ricompensate e gratificate possono trovare delle difficoltà nel costruire un'immagine di sé positiva. E' un circolo poiché questa instabilità andrà

a influire sul comportamento e sulla prestazione. Per aiutarle a costruire una migliore identità, dobbiamo cercare le abilità che hanno e le situazioni più adatte per poterle esprimere al meglio. Evitare il fallimento, farla sentire una persona che conta, anche se alcune ragazze possono fare poco, c'è sempre un qualcosa che possono fare, non riuscire a vestirsi, ma decidere quale vestito portare, non riuscire a camminare, ma forse dimostrare in quale direzione andare, non usare le mani a pranzo, ma usare la volontà e fare capire se preferisce qualcosa da mangiare o da bere. Una ragazza perde ancora di più se non ha il permesso di farlo.

Non dobbiamo giudicare queste ragazze per quanto fanno o non fanno; ma dobbiamo considerarle perché persone, senza dimenticare mai che il loro mondo interno è più grande di quello esterno.

Per saperne di più, vedi anche ViviRett n°22- Anno V- febbraio-marzo 1999, p.21

LINK

Consigliato a tutti gli insegnanti, addetti ai lavori e non il bellissimo sito creato da Roberto Valota (insegnante di sostegno di una bambina Rett), ricco di iniziative, proposte di lavoro e progetti. Denominatore comune: le bambine Rett a scuola, quale percorso? Da visitare.
www.magicweb.it/sindrett

PERMESSI PER L'ASSISTENZA AI PORTATORI DI HANDICAP

Le disposizioni legislative previste dal Testo unico 151 del marzo 2001 sui benefici riconosciuti ai famigliari dei portatori di handicap e sulla tutela e il sostegno della maternità e paternità.

POTITO DI NUNZIO, CONSULENTE DEL LAVORO, MILANO
Insero di Diritto&Pratica del lavoro n. 43/2001

BENEFICI A FAVORE DEI FAMILIARI DI PORTATORI DI HANDICAP Fino al terzo anno di vita del soggetto handicappato

PROLUNGAMENTO DEL PERIODO DI ASTENSIONE FACOLTATIVA

- *Soggetti beneficiari*

La lavoratrice madre o, in alternativa, il lavoratore padre, anche adottivi, nonché gli affidatari di un soggetto portatore di handicap grave, hanno diritto a prolungare fino al terzo anno di età del bambino il periodo di astensione facoltativa post-partum, a condizione che il minore non sia ricoverato a tempo pieno presso istituti specializzati. Non è tuttavia necessaria la convivenza.

- *Trattamento economico*

Durante il prolungamento dell'astensione facoltativa spetta ai genitori lo stesso trattamento economico previsto per il normale periodo di astensione facoltativa e cioè un'indennità economica a carico Inps pari al 30% della retribuzione precedente l'inizio dell'astensione per tutto il periodo dell'astensione prolungata.

- *Modalità di fruizione*

Per beneficiare dell'agevolazione, il richiedente deve inoltrare al datore di lavoro e all'Inps una domanda in cui indica il periodo di assenza nonché la dichiarazione della Asl che attesti che l'accertamento dell'handicap è stato effettuato dalla commissione medica ovvero, in via provvisoria, da un medico specialista nella patologia denunciata, in servizio presso l'Asl che assiste il minore.

Si precisa, inoltre, che il richiedente deve allegare la documentazione richiesta per beneficiare del periodo di astensione facoltativa dal lavoro, qualora non sia già stata presentata.

Inoltre, dovrà essere allegata idonea documentazione (ad esempio atto di notorietà, autocertificazione, dichiarazione della Asl che assiste il minore, ecc.) dalla quale risulti che il bambino non è ricoverato a tempo pieno presso istituti specializzati.

- *Contribuzione figurativa*

A favore dei soggetti beneficiari delle agevolazioni previste per il prolungamento dell'astensione facoltativa vanno accreditati i contributi figurativi.

PERMESSI ORARI RETRIBUITI

- *Soggetti beneficiari*

In alternativa al prolungamento del periodo di astensione facoltativa, la lavoratrice madre o, in alternativa, il lavoratore padre, anche adottivi, nonché gli affidatari di un portatore di handicap, il quale versi in situazione di gravità, possono chiedere al datore di lavoro di usufruire di due ore di riposo giornaliero retribuito.

- *Trattamento economico*

Per i suddetti permessi è prevista l'erogazione di un'indennità pari all'intero ammontare della retribuzione, anticipata dal datore di lavoro e portata a conguaglio con gli importi contributivi dovuti all'ente assicuratore.

- *Modalità di fruizione*

Per beneficiare dell'agevolazione in commento, il richiedente deve inoltrare al datore di lavoro e all'Inps un'apposita domanda in cui devono essere indicati i giorni di permesso nonché la dichiarazione della Asl che attesti che l'accertamento dell'handicap è stato effettuato dalla commissione medica ovvero, in via provvisoria, da un medico specialista nella patologia denunciata, in servizio presso l'Asl che assiste il minore.

Si precisa, inoltre, che il richiedente deve allegare la documentazione richiesta per beneficiare del periodo di astensione facoltativa dal lavoro, qualora non sia già stata presentata.

Inoltre, dovrà essere allegata idonea documentazione (ad esempio atto di notorietà, autocertificazione, dichiarazione della Asl che assiste il minore, ecc.) dalla quale risulti che il bambino non è ricoverato a tempo pieno presso istituti specializzati.

- *Contribuzione figurativa*

I permessi orari risultano coperti da contribuzione figurativa, riscattabili, in altre parole possono formare oggetto di versamenti volontari

Oltre il terzo anno di vita del soggetto handicappato

GIORNI DI PERMESSO MENSILE RICONOSCIUTI TRA IL 3° E IL 18° ANNO DI ETÀ DEL FIGLIO HANDICAPPATO

• *Soggetti beneficiari*

La lavoratrice madre o, in alternativa, il lavoratore padre anche adottivi del soggetto con handicap, nonché coloro che, parenti o affini entro il terzo grado, conviventi, assistano una persona con handicap in situazione di gravità, hanno diritto a tre giorni di permesso mensile coperti da contribuzione figurativa.

Analogamente al prolungamento dell'astensione facoltativa e ai riposi orari, i giorni di permesso possono essere usufruiti dai genitori (di figli minorenni) alternativamente I permessi spettano anche ai genitori adottivi e affidatari.

• *Trattamento retributivo*

Tali permessi retribuiti (in misura intera) sono posti a carico dell'Inps e per gli stessi devono essere considerati tutti gli elementi della retribuzione rientranti nel concetto di paga globale di fatto giornaliera che vengono corrisposti normalmente e in forma continuativa.

• *Modalità di fruizione*

Per usufruire dei permessi l'interessato deve presentare all'Inps e, in copia, al datore di lavoro apposita domanda valida per i 12 mesi successivi (se l'interessato non è ancora in possesso della definitiva attestazione Asl circa la gravità dell'handicap, la domanda ha una validità massima di 6 mesi).

• *Contribuzione figurativa*

I permessi mensili di 3 giorni sono coperti da contribuzione figurativa e, quindi, utili ai fini pensionistici con decorrenza dal 28 marzo 2000, data di entrata in vigore della nota legge n. 53/2000.

Per essere accreditati figurativamente ai fini pensionistici, occorre che vi sia stata espressa domanda da parte dell'interessato.

Per le pensioni ancora da liquidare o in corso di liquidazione, il relativo importo sarà determinato tenendo conto dei contributi figurativi ricompresi nel periodo utile ai fini della determinazione della retribuzione pensionabile. Al contrario per le pensioni già liquidate, sempre a seguito di istanza dell'interessato, le sedi Inps provvederanno al riconteggio tenendo conto dei contributi in questione dal 1° aprile 2000 nei limiti della prescrizione decennale.

GIORNI DI PERMESSO MENSILE RICONOSCIUTI AI GENITORI E AI FAMILIARI DI SOGGETTI HANDI- CAPPATI MAGGIORENNI

• *Soggetti beneficiari*

Successivamente al raggiungimento della maggiore età del figlio con handicap in situazione di gravità, la lavoratrice madre o, in alternativa, il lavoratore padre hanno diritto a tre giorni di permesso mensile fruibili anche in maniera continuativa nell'ambito del mese.

Tali permessi spettano a condizione che sussista convivenza con il figlio o, in assenza di convivenza, che l'assistenza al figlio sia continuativa ed esclusiva.

I suddetti permessi spettano anche nel caso in cui uno dei genitori non abbia diritto ai permessi (perché, ad esempio, non lavora).

• *Trattamento retributivo*

Tali permessi retribuiti (in misura intera) sono posti a carico dell'Inps e per gli stessi devono essere considerati tutti gli elementi della retribuzione rientranti nel concetto di paga globale di fatto giornaliera che vengono corrisposti normalmente e in forma continuativa.

• *Modalità di fruizione*

Per usufruire dei permessi l'interessato deve presentare all'Inps e, in copia, al datore di lavoro apposita domanda valida per i 12 mesi successivi (se l'interessato non è ancora in possesso della definitiva attestazione Asl circa la gravità dell'handicap, la domanda ha una validità massima di 6 mesi).

• *Contribuzione figurativa*

I permessi mensili di 3 giorni sono coperti da contribuzione figurativa e, quindi, utili ai fini pensionistici con decorrenza dal 28 marzo 2000, data di entrata in vigore della nota legge n. 53/2000.

Per essere accreditati figurativamente ai fini pensionistici, occorre che vi sia stata espressa domanda da parte dell'interessato.

Per le pensioni ancora da liquidare o in corso di liquidazione, il relativo importo sarà determinato tenendo conto dei contributi figurativi ricompresi nel periodo utile ai fini della determinazione della retribuzione pensionabile. Al contrario per le pensioni già liquidate, sempre a seguito di istanza dell'interessato, le sedi Inps provvederanno al riconteggio tenendo conto dei contributi in questione dal 1° aprile 2000 nei limiti della prescrizione decennale.

CONGEDO STRAORDINARIO

• *Soggetti beneficiari*

- i genitori, naturali o adottivi di soggetti portatori di handicap, non ricoverati a tempo pieno presso istituti specializzati, il cui stato di gravità sia stato accertato da almeno 5 anni e che abbiano titolo a fruire dei benefici previsti dalla legge quadro per l'assistenza e l'integrazione sociale delle persone handicappate
- i fratelli o sorelle del soggetto handicappato grave in caso di decesso di entrambi i genitori di quest'ultimo
- i genitori ovvero, nel caso di decesso di entrambi i genitori, i fratelli o le sorelle del soggetto handicappato, che appartengano a categorie professionali per le quali non è prevista l'assicurazione per maternità e ai quali non vengono riconosciute, a carico dell'Inps, le prestazioni economiche previste dalla legge quadro per l'assistenza e l'integrazione sociale delle persone handicappate.

• *Durata del congedo*

Il congedo straordinario, che può anche essere frazionato, viene concesso per la durata massima complessiva, nell'arco della vita lavorativa, di due anni: tale periodo costituisce anche il limite complessivo fruibile, tra tutti gli aventi diritto, per ogni persona handicappata.

• *Misura della prestazione*

Durante il periodo di spettanza del congedo straordinario, il richiedente ha diritto a percepire un'indennità corrispondente all'ultima retribuzione percepita. In particolare, si tratta della retribuzione percepita nell'ultimo mese di lavoro che precede il congedo, rapportata ad un anno, entro il limite di Lire 70 milioni.

• *Modalità di fruizione*

La domanda deve essere presentata dal lavoratore alla sede territoriale dell'Inps, mediante specifici fac-simili predisposti dall'Istituto, in due copie una delle quali, con l'attestazione da parte dell'Inps della ricezione, deve essere consegnata al datore di lavoro. Quest'ultimo è autorizzato, dal momento della consegna stessa, ad erogare la prestazione, dopo aver verificato le condizioni di erogazione sulla base della documentazione presentata.



Claude Monet, *Il levare del sole*, Impressione, 1872

CHI SIAMO, COSA FACCIAMO

Quest'anno, durante l'assemblea annuale a Siena, si è anche provveduto al rinnovo delle cariche sociali.

Accanto ai volti storici dell'Associazione, se ne sono aggiunti di nuovi che con entusiasmo e impegno metteranno al servizio dell'Associazione, di tutti noi quindi, la propria esperienza.

L'associazione è diventata grande, e ormai le attività da gestire sono sempre più numerose. Ecco perché si è deciso di assegnare a ciascuno un compito preciso. C'è chi si occuperà del giornale, chi manterrà i rapporti con il reparto di Siena, chi aggiornerà il sito dell'Associazione e chi gestirà il grande archivio dei soci. Insomma, un grande lavoro, ma le risorse, le persone qualificate, come potete vedere, non mancano. Ognuno di voi potrà rivolgersi ai rispettivi responsabili delle attività per soddisfare qualunque esigenza o risolvere problemi.

Troverete, a partire da questo numero di ViviRett e per tutti gli altri a seguire, i numeri, gli indirizzi e gli incarichi di ciascun componente il Consiglio Direttivo.

Buon lavoro a tutti, dunque!

PRESIDENTE

Marinella De Marchi

dmmredaz@tin.it

responsabile giornale ViviRett-gestione patrimonio AIR-bilancio-contatti con i genitori

tel 0331 898507 cell 339 1206715

(dalle 13.30 alle 15; dalle 20 alle 22)

VICEPRESIDENTE

Ivo Ieva

ivoieva@tin.it

sito internet-biglietti natalizi-progetto registro SR Lombardia

tel 039744668 cell 333 9575618

CONSIGLIERI

Giovanni Bonomi

boncelo@libero.it

rapporti con la direzione del reparto NPI di Siena, professor Michele Zappella, dottor Giuseppe Hayek, dottoressa

Alessandra Orsi-ritiro posta

tel 0577 374065 cell 335 6594924

Rossana Grosso Cinel

rossanagrosso@tin.it

protocollo Betaina-Folato-ricerca e contatto con i medici

tel 0438 450893 cell 328 2430495

Lucia Dovigo Dell'Oro

orodel@libero.it

comunicazioni e rapporti con la dottoressa Rosa Angela Fabio-responsabile sede periferica

tel 02 4983940 cell 348 7107426

(dalle 19 alle 21)

Leda Miele

autismo.triveneto@tiscali.it

coordinatrice stesura protocollo Rett

tel 0444 522072 cell 349 7205362 fax 0444 2777265

(dalle 19 alle 20)

Andrea Vannuccini

v.and@tiscali.it

gestione archivio genitori e soci sostenitori-invio ringraziamenti

tel 0564417696 cell 338 2253567

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:

Gabriella Riboldi,
via Messa 8, 20052 Monza (MI) 039-2021215

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 Mimmole, 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:

Sabina Masronardi,
via Ugo Foscolo 7, 66050 San SALvo (CH) 0873-547746

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
- 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