

Viv Rett

quadrimestrale di informazione e attualità sulla sindrome di rett

spedizione in a.p. taxe percue art. 2 comma 20/C legge 662/96 filiale di milano - anno VII, n. 33 dicembre 2002

**UN BIGLIETTO DI NATALE
PER L'AIR**

**A CHE PUNTO È
LA RICERCA**

**UN CENTRO A MISURA
DI FAMIGLIA**

FRANCESCA & ALESSIA

**QUANDO L'ASSISTENZA
INFERMIERISTICA
È FONDAMENTALE**

DIRETTORE RESPONSABILE

Marinella PIOLA

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

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

VIVIRETT 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:

VIVIRETT via Trento 7 - 20029 Turbigo (Mi),

oppure via e-mail: dmmredaz@tin.it

SOMMARIO

- 5** L'UNIONE FA LA FORZA
Pedalata per la solidarietà
- 6** L'UNIONE FA LA FORZA
Un biglietto di natale per l'AIR
- 7** NOVITA'
Anche in Italia un protocollo sulla Sindrome di Rett
- 10** RICERCA & SPERIMENTAZIONE
A che punto è la ricerca
- 13** RICEVIAMO & PUBBLICHIAMO
Dedicato alle mamme
- 14** STRUTTURE & SANITA'
Un centro a misura di famiglia
- 15** ULTIME DALLA RICERCA
Gli studi sul fenotipo: ultime notizie dalla ricerca inglese e da una ricerca italiana
- 19** MUSICOTERAPIA
Approcci alla musicoterapia
- 21** LA STORIA
La nascita di un bambino
- 22** RICEVIAMO & PUBBLICHIAMO
Quando l'assistenza infermieristica è fondamentale
- 25** RETT ON WEB
La Sindrome di Rett in rete
- 27** RINNOVO CARICHE SOCIALI
Chi siamo, cosa facciamo
- 28** VOGLIA DI COMUNICARE
Il desiderio di parlare
- 29** **Leggere la Sindrome di Rett**
- 30** **Numeri utili**

QUOTA ASSOCIATIVA 2002

GENTORI € 50

SOSTENTORI € 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

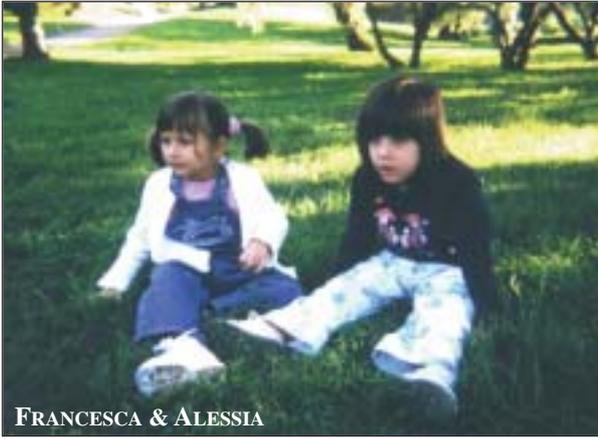
intestato a: **A.I.R. Associazione Italiana Rett Onlus**

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



FRANCESCA & ALESSIA

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, blui e gonfi a causa di problemi di trofismo.

L'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,

Come di consueto, eccoci al tradizionale appuntamento che informa sulle novità e gli appuntamenti che riguardano la nostra associazione.

Sul fronte della ricerca genetica ancora un grande passo avanti: continua la proficua e preziosissima collaborazione di Telethon, che anche quest'anno, dopo il sostegno offertoci negli anni passati, ha finanziato un grande progetto di ricerca del CNR di Napoli.

Proprio di ricerca e sperimentazioni si parla anche all'interno di questo numero, con i contributi di Rossana Grosso Cinel, da tempo impegnata attivamente, con la sua piccola Cecilia, nel campo delle ricerche e degli studi sperimentali sulla malattia. La ricerca dunque prosegue e ci fa ben sperare per il futuro.

Per ciò che riguarda più direttamente la nostra associazione, oggi più che mai operativa ed efficiente, ricordo che gli appuntamenti più interessanti sono quelli rivolti ai terapeuti, agli insegnanti e ai genitori stessi, tutti chiamati a partecipare ai corsi di formazione tenuti da due fra le più autorevoli studiose in questo settore: Alessandra Orsi, psicologa presso il centro senese, e la dottoressa Rosa Angela Fabio, già direttore del centro di potenziamento cognitivo di Milano. Tutte le informazioni e le modalità di iscrizione possono essere richieste al responsabile della regione in cui si tiene, o si desidera che si organizzi, uno dei corsi. L'augurio più grande è che tutti i responsabili regionali vengano mobilitati al fine di rendere operativi i corsi stessi, in grado di offrire le principali basi terapeutiche e riabilitative e segnalare le strategie migliori nelle abilità cognitive e comunicative della sindrome di rett. Affrettatevi, dunque, segnalando anche le eventuali defezioni dei responsabili stessi, i quali potranno rendere nota la loro rinuncia all'incarico attraverso una semplice segnalazione all'Associazione.

Un altro invito è invece quello al rinnovo del pagamento della quota annuale, cifra decisamente irrisoria se si considerano i numerosi e gravosi costi a cui l'Associazione è sottoposta (borse di studio, finanziamenti per la ricerca, convegni e congressi). Il contributo di tutti è davvero prioritario, giusto e legittimo apporto per la sopravvivenza dell'Associazione stessa.

È dunque indispensabile rilevare la volontà effettiva di ognuno di rimanere legati all'Associazione e quindi di disporre di tutte le agevolazioni che ciò comporta. Se può apparire eccessiva la quota annuale, si richiede almeno un contributo del tutto simbolico sufficiente almeno a coprire le spese del notiziario. Si ricorda che i pagamenti vanno effettuati unicamente a mezzo bollettino di c/c postale predisposto dall'Associazione e che trovate allegato a questo numero di *ViviRett*.

Le novità comunque non mancano: le iniziative di solidarietà si stanno moltiplicando: anche quest'anno, infatti, è partita la tradizionale iniziativa per la solidarietà legata alla vendita dei biglietti natalizi. Tanti i motivi per aderire, ma uno su tutti: un Natale senza un augurio non è un Natale speciale, soprattutto se i biglietti sono firmati AIR. Tutte le notizie a riguardo a pag 6.

Grazie a Ivo Ieva, dunque, artefice e promotore non solo di questa simpatica iniziativa che, ne siamo convinti, riscuoterà grande successo, ma anche per il contributo dato al rinnovo del sito AIR; nuova veste, nuove immagini e colori; gli amanti del web potranno divertirsi a navigare fra le pagine del nostro nuovo sito! Naturalmente chi volesse aggiornare i contenuti proponendo nuovo materiale, può farlo, contattando, anche via mail, Ivo Ieva.

L'anno sta ormai per chiudersi, il Natale è alle porte, ma vi ricordo che il nuovo anno non sarà avaro di sorprese e novità. Una su tutte il ritorno a grande richiesta di un'iniziativa che ha fatto la storia dell'Associazione e ha contribuito a diffondere non solo la conoscenza sulla malattia, ma anche a sostenere la solidarietà: in primavera saranno di nuovo disponibili le famose T-shirt dell' AIR, nuove, colorate ed originali. Un ringraziamento a Gabriella e Marina, indispensabili artefici dell'iniziativa.

Presto si riunirà il Consiglio Direttivo dell'Associazione che ha in serbo tante preziose e originali sorprese. Ma per questo vi rimando ai prossimi numeri di *ViviRett*.

Buon Natale e un sereno anno nuovo a tutti, dunque, e a presto!

Marinella De Marchi

l'unione fa la forza

PEDALATA PER LA SOLIDARIETÀ

ERIDO MORATTI

A Tuenno, nel trentino, si è organizzata una singolare e simpatica iniziativa che non solo ha fatto riscoprire il piacere di passeggiare in bicicletta, ma soprattutto ha coinvolto moltissimi cittadini all'insegna della solidarietà e del sostegno alla Associazione Italiana Rett.

Si è tenuta a Tuenno (in provincia di Trento), paese dove abita Sofia, una singolare iniziativa denominata "PEDALATA DI SOLIDARIETÀ". Questa proposta è sorta da un'idea dell'Associazione Amici della Bicicletta di Tuenno e ha visto il coinvolgimento di varie Associazioni culturali e sportive locali: il Gruppo Frind – la S.A.T. – il Sci Club e con il patrocinio del Comune, con l'obiettivo di realizzare una manifestazione adatta alle famiglie e nel contempo promuovere la solidarietà..

Sabato pomeriggio 24 agosto, nonostante le nubi minacciose e qualche piovasco, numerosi partecipanti si sono ritrovati in piazza per pedalare insieme per sei chilometri circa alla volta della località "Campo di tamburello" vicino al lago di Tovel. Sofia ha percorso invece il tragitto in carrozzina accompagnata da un gruppo di simpatiche podiste determinate a raggiungere il tra-

guardo senza troppo distacco dai ciclisti. All'arrivo tutti hanno potuto rifocillarsi con una squisita cena a base di polenta e salsicce.

Tra i bambini partecipanti alcuni più fortunati hanno ricevuto a sorteggio una maglietta o una tuta dell'AIR.

Il pomeriggio ha avuto come epilogo una breve spie-

gazione ai presenti della sindrome di Rett e la presentazione dell'A.I.R.,

Anche attraverso le pagine del giornalino vogliamo ringraziare gli organizzatori di questa bella iniziativa, il divertimento e la socializzazione hanno contribuito a sostenere l'associazione, ma anche a sensibilizzare le persone alla realtà dell'handicap.



ERIDO MORATTI, MARISA E SOFIA

SOS fra associati

Tendine achilleo. Che fare?

I dubbi di una mamma che ha necessità di sottoporre la propria bambina a intervento chirurgico.

L'appello a tutti i genitori che si sono trovati nelle sue stesse condizioni

Cari associati,

Sono la mamma di Clementina Di Rito di 9 anni che presenta un accorciamento del tendine achilleo al piede sinistro. Mi è stato consigliato di sottoporla a intervento chirurgico. Vorrei sentire l'esperienza di qualcuno che ha avuto questo stesso problema per sapere come sono andate le cose.

Vi prego gentilmente di chiamarmi al seguente numero telefonico e sarò io stessa a richiamarvi per poter parlare del problema. Tel: 0873/547746

Se non mi trovate in casa potete lasciare il vostro numero alla segreteria telefonica e vi richiamerò.

Grazie

Sabine Mastronardi, San Salvo (CH).

UN BIGLIETTO DI NATALE PER L'AIR

IVO LEVA

Anche quest'anno al via la tradizionale iniziativa per la solidarietà legata alla vendita dei biglietti natalizi. Tanti i motivi per aderire, ma uno su tutti: un Natale senza un augurio non è un Natale speciale, soprattutto se i biglietti sono firmati AIR.

Come accennato già nello scorso numero di Vivi Rett, anche quest'anno ripetiamo l'iniziativa della vendita di biglietti augurali per le aziende e per i privati.

Dei quattro nuovi soggetti, due sono stati realizzati da Silvia, studentessa dell'Accademia di Brera di Milano e due sono di Giulia, una simpatica ragazzina che ama e sa disegnare bene.

Silvia e Giulia hanno accolto con grande entusiasmo l'invito a realizzare un soggetto per i nostri biglietti e penso siamo tutti d'accordo nel dire che ci sono riuscite proprio bene!

Questa iniziativa è bene ricordarlo, è importante per vari motivi.

Non solo è una fonte immediata e preziosissima per sostenere le iniziative e le attività che la nostra associazione promuove durante tutto l'anno, ma non dimentichiamoci che spesso accade che chi compra o riceve il biglietto di auguri decide a sua volta di fare una donazione a favore dell'AIR.

La vendita dei biglietti è poi una semplice ma diretta forma di pubblicità dell'esistenza dell'Associazione.

Diciamolo pure: uno dei nostri primi compiti è di far conoscere la nostra associazione e più di tutto la sindrome di Rett perché ancora oggi è una malattia poco conosciuta. Farci conosce-

re vuol dire allargare i nostri confini e avere più possibilità di aiutare chi, purtroppo, vive non sapendo gestire la malattia di cui sono affette le proprie figlie.

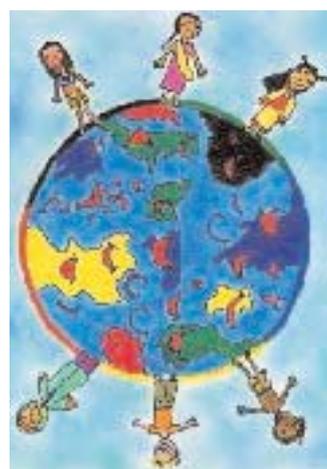
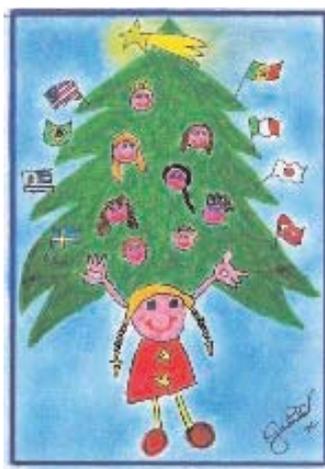
Ma torniamo ai biglietti.

L'obiettivo di vendita per quest'anno è ambizioso ma siamo fiduciosi di raggiungerlo! Diamoci una mano tutti!

Per tutti coloro che volessero maggiori informazioni: le potrete trovare sul sito www.airett.it

Allora, forza, cosa aspettiamo! Sarà certamente un Natale speciale, perché speciali saranno gli auguri inviati con i biglietti firmati AIR.

Buone feste a tutti!



AUGURI

C'è una nuova presenza in casa Recchia.

E' nata Alessia, figlia di Maria e Mariano Recchia. Ai genitori e ad Antonella e Sara vanno le nostre felicitazioni ed un abbraccio affettuoso.

ANCHE IN ITALIA UN PROTOCOLLO SULLA SINDROME DI RETT

LEDA MIELE

In Italia le persone che presentano Sindrome di Rett non godono ancora di un Protocollo standardizzato e unico utilizzato dai Servizi di Neuropsichiatria Infantile. Ecco perché ci si è dati appuntamento a Rimini per definire una bozza da inviare al Ministero della Sanità. Presenti molti fra i più autorevoli medici e studiosi della malattia. Obiettivo: offrire uno strumento per la diagnosi e la riabilitazione, così da giungere a diagnosi precoci e a trattamenti accreditati, funzionali e sostenibili erogati dal S.S.N.

A questa esigenza l'Associazione ha ritenuto opportuno rispondere grazie ad una opportunità offerta dalla socia sig. Ines Brunelli di Rimini, mamma di Alice, 18 anni affetta da S.R.

La sig. Brunelli si è attivata presso alcuni professionisti ricevendo da loro la disponibilità a sedersi attorno ad un tavolo per stendere appunto il Protocollo che sarà successivamente presentato al ministero della Sanità per l'approvazione.

L'obiettivo è quello di dare uno strumento definito ai Servizi comunemente deputati alla diagnosi e alla riabilitazione, così da giungere a diagnosi precoci e a trattamenti accreditati, funzionali e sostenibili erogati dal S.S.N.

Lo scorso 20 ottobre, grazie all'ospitalità offerta dalla Cooperativa Luce sul Mare di Bellaria Igea Marina, presso il Centro riabilitativo Luce sul Mare, si è svolto l'incontro preliminare per la stesura del Protocollo diagnostico-riabilitativo per la Sindrome di Rett. I professionisti presenti erano: prof.ssa Veneselli E. neuropsichiatra Ospedale Gaslini di Genova; dr.ssa Orsi A., psicologa Centro Interregionale per la Sindrome di Rett, Policlinico Bracci Le Scotte, Siena; dr.ssa Morrone E. Fisiatra Centro Luce sul Mare, dr.ssa Migani

M. Logopedista Centro Luce sul Mare Bellaria Igea Marina, dr.ssa Fossati T. Psicomotricista Centro Luce sul Mare, dr.ssa Rosa Angela Fabio, Psicologa, Milano. La sottoscritta Leda Miele consigliere e coordinatrice del Protocollo su incarico del Direttivo di AIR e ultima ma di importanza vitale la gent.ma sig. Ines Brunelli di Rimini. La dr.ssa Orsi era presente su incarico e a nome del prof. M.Zappella e del dr. Hajek G. del Centro Interregionale per la Sindrome di Rett, Policlinico Bracci Le Scotte, Siena. I professionisti che hanno dato la loro disponibilità a collaborare alla stesura del protocollo (oltre a quelli presenti e già nominati) sono:

Prof. M. Zappella e dr. G. Hajek del Centro Interregionale per la Sindrome di Rett, Policlinico Bracci Le Scotte, Siena; prof.ssa M. L. Uzzielli, Genetista Università di Firenze; dr.ssa Ba-

glietto, neuropsichiatra; Ospedale Gaslini di Genova; dr. P.L. Bruschetti Pediatra, Ospedale Gaslini di Genova; dr. F. Nardocci, Neuropsichiatra Inf. Consulente Asl Rimini, dr. Goran Dzingalasevic Neuropsicologo Consulente Progetto Autismo Ulss 9 TV; dr. Bruno Giometto Neurologo Clinica Neurologica università di Padova.

Come coordinatrice del protocollo ho fatto presente le indicazioni datemi dal Direttivo sui requisiti che il Protocollo doveva presentare:

- Serietà e rigore scientifico.
- Conformità ai Livelli essenziali di Assistenza con in più le specificità attribuibili alle malattie rare
- Contenuti applicabili in tutte le ASL o indicazioni specifiche perché ogni utente venga avviato alle strutture più vicine e riceva il protocollo adeguato e standardizzato.



L'Associazione si riferisce al Centro Interregionale per la Sindrome di Rett, Policlinico Bracci Le Scotte, Siena, come capofila del Protocollo e richiede che il Centro stesso produca la collaborazione necessaria a tal fine tra i vari professionisti che hanno dato la loro disponibilità.

Si è passati quindi a definire i ruoli delle figure che dovranno svolgere il Protocollo:

La figura del Neuropsichiatra ha il titolo per la diagnosi clinica della patologia su invio da parte del Pediatra di Base.

La figura del Genetista ha il titolo per l'indagine genetica

La figura del Neuropsicologo ha il titolo della valutazione funzionale in stretta collaborazione con:

Le figure di Logopedista, fisiatra, psicomotricista hanno il ruolo di implementare i progetti riabilitativi e collaborare nelle valutazioni iniziali e di follow up periodici.

Le fasi del Protocollo proposte sono queste:

- 1) Diagnosi : fatta dal N.P.I. su invio del Pediatra anche in base all'ultimo Documento di Neurologia Pediatrica stilato dalla Commissione Consensus Conference e secondo i criteri del DSM IV.
- 2) Indagine Genetica : fatta su invio del N.P.I. con le indicazioni per i Centri più vicini ai pazienti

- 3) Diagnosi Funzionale e programma riabilitativo: Fatta da Neuropsicologo Clinico esperto in valutazione dei processi cognitivi secondo le scale standardizzate e in uso per il controllo dell'efficacia del trattamento, su indicazioni specifiche per area inviate da Logopedista, Fisiatra , Psicomotricista.

- 4) Applicazione del Programma e follow up periodici (ogni sei mesi) fatte da Logopedista, Fisiatra, Psicomotricista per le aree specifiche e da Neuropsicologo per l'area cognitiva e psico-educativa.

Ne ricaviamo che le Asl dovranno dotarsi di un team di professionisti in grado di lavorare insieme e con determinati criteri di preparazione professionale.

E' stato richiesto alla dr.ssa Orsi che le figure professionali che lavoreranno con le nostre bambine- ragazze, vengano accreditate esclusivamente dal Centro Interregionale per la S.R. onde evitare che chiunque, possa pretendere di lavorare con la Sindrome di Rett, magari con pratiche miracolose agli occhi dei genitori.

La bozza è stata elaborata sulla base del Protocollo per la Dislessia già presentato e approvato dal ministero per la Sanità.

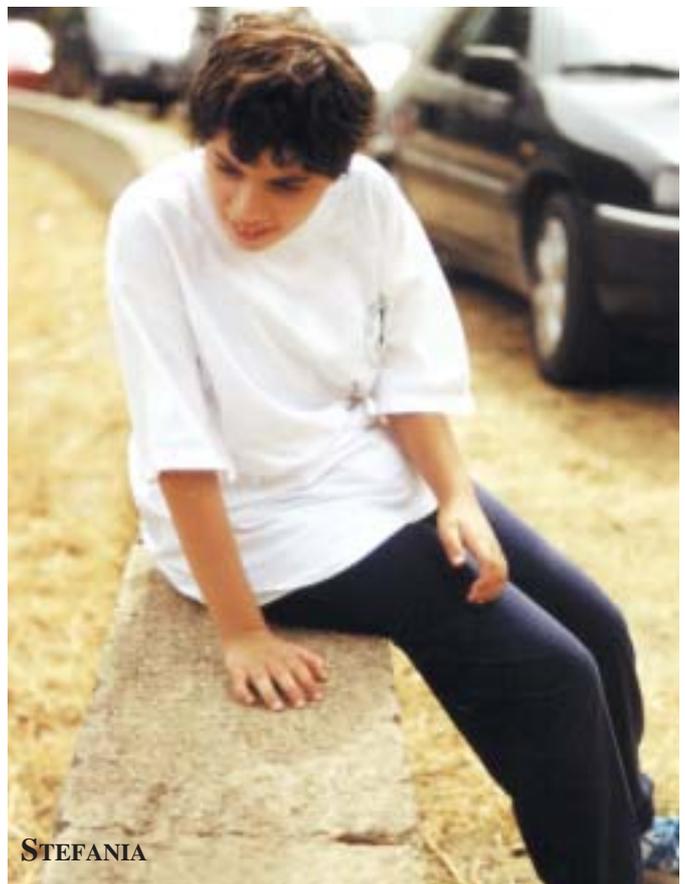
La dr.ssa Orsi si è presa carico di attivare immediatamente il Prof. Zappella e il dr. Hajek che coordineranno e completeranno il

protocollo interpellando gli altri professionisti per le fasi 1 e 2. Per le fasi 3 e 4 la dr.ssa Orsi e il Centro Interregionale per la S.R. sono stati incaricati di coordinare un incontro specifico tra i professionisti interessati e una volta completato il protocollo di essere riferimento unico per l'accreditamento degli specialisti che opereranno all'interno del protocollo nelle fasi 3 e 4.

Il mio lavoro di coordinatrice è stato agevolato moltissimo dalla presenza preziosissima della prof.ssa Veneselli che ringrazio cordialmente a nome di tutti i genitori. Ringrazio sentitamente la Cooperativa Luce sul Mare che ha generosa-

mente ospitato tutti i presenti offrendo oltre che la professionalità degli specialisti coinvolti nel protocollo anche un delizioso spazio per la nascita di questo importante Protocollo completato da un ottimo pranzo in amicizia tra persone diverse ma accomunate da uno stesso obiettivo: le nostre ragazze che meritano tutto il bene possibile.

**Un grazie speciale
alla famiglia
Poli Costa per il
contributo dato
all'Associazione
Italiana Rett
in ricordo della
cara Ave.**



STEFANIA

AZIENDA OSPEDALIERA SENESE

COMPLESSO OSPEDALIERO DI RILIEVO NAZIONALE E DI ALTA SPECIALIZZAZIONE

*DIVISIONE DI
NEUROPSICHIATRIA INFANTILE*

CENTRO RETT

*“ LE SCOTTE ”
V. BRACCI, 1 SIENA
TEL. 0577-586.585
FAX. 0577-586150*

Alla cortese attenzione di
Coordinatore protocollo Rett-AIR
Sig.ra Leda Miele
E
Sig.ra Ines Bianchi
E
p.c.

Presidente Sig.ra Marinella De Marchi

**Consigliere incaricato
rapporti con Centro Rett Sig. Giovanni Bonomi**

In seguito all'incontro tenutosi il giorno 20 ottobre '02 a Rimini presso il Centro Luce sul Mare ho riportato le conclusioni e le richieste formulate ed elaborate durante l'incontro della commissione al presidente del Comitato Scientifico e del responsabile del Centro Rett nelle persone di Prof. Zappella e Dott. Hayek che hanno accettato capito e condiviso il bisogno di stilare un protocollo di diagnosi e trattamento della Sindrome di Rett.

E' quindi Nostro vivo impegno di elaborare un piano dopo la consultazione privata di alcuni tra i principali esperti riconosciuti professionisti del settore riconosciuti in campo internazionale (alcuni tra i primi ad essere contattati saranno la Prof. A. Kerr, Dr. P. Julo, Prof. von Teztchner, ...)

Il professor Zappella ritiene quindi più utile ed opportuno una consultazione di questo tipo, piuttosto che un incontro del comitato scientifico che non si esclude di poter fare in seguito.

Cordiali saluti,
Dr.ssa A. Orsi

Siena, 24 ottobre 2002

A CHE PUNTO È LA RICERCA?

ROSSANA GROSSO CINEL

Terapie farmacologiche, progetti di lavoro, attività di ricerca in Italia e nel mondo: le ultime notizie sulla genetica e sugli studi effettuati intorno alla malattia.

Nel numero precedente del nostro giornale forse molti di voi hanno letto l'articolo sulle cure sperimentali che si riferiva all'esperienza che stiamo vivendo con la nostra Cecilia. Ho parlato di recente con la Prof.ssa Giovannucci Uzzielli, a cui tempo fa ho in-

viato un campione di Cystadane (Betaina) e che mi ha confermato di aver continuato la raccolta sui dati su questo farmaco: il prodotto della Polichimica è esattamente lo stesso del Cystadane, che è il farmaco che assume mia figlia, e il suo costo si aggira sui 36 \$ al Kg.

È in attesa della consulenza scritta di una collega di un'altra città che ha analizzato i due prodotti. Nel contempo ha contattato il Dott. Glaze a Houston per confrontarsi con il suo protocollo di cura, per partire eventualmente con dati preziosi sull'esperienza americana di questi ultimi due anni.

La Prof. ssa Giovannucci Uzzielli mi ha comunicato

che hanno potuto trovare, con una nuova tecnica di analisi a livello molecolare, la mutazione del MECP2 in un caso in cui l'analisi di sequenza ha fallito, si può ben immaginare l'importanza per i casi apparentemente negativi per la mutazione.

Questo è quanto mi ha scritto la Prof.ssa Giovannucci Uzzielli in un fax che mi ha inviato:

È molto bello ricordare, che pochi e molto uniti tra loro, erano fino a pochi anni fa i gruppi di ricerca, nel mondo, impegnati nella diagnosi e prevenzione di questo disordine, per il quale si ipotizzava da tempo una base genetica.

Il gruppo di ricerca del Centro di Genetica e Medicina Molecolare del dipar-

timento di Pediatria della Università di Firenze, faceva parte di questi gruppi ed ha iniziato già nel 1982 lo studio della Sindrome di Rett, sia a livello clinico che di laboratorio.

Le varie tappe che hanno portato alla individuazione del gene MECP2 sono state molto appassionanti, ed hanno visto i ricercatori dei vari gruppi uniti per anni in un lavoro comune, con scambi di esperienze, progetti di lavoro, e raccolta di notizie sempre più interessanti, relative alla base genetica di questo misterioso disordine genetico che interessa una femmina su 15.000 neonate, ed anche alcuni soggetti di sesso maschile.

Con l'analisi a livello molecolare, utilizzando princi-

Grazie...

Scrivo queste righe per ringraziare Ilaria e la sua famiglia. Ilaria ha dieci anni ed è una delle tante bambine Rett dal sorriso dolcissimo, le mani che battono e gli occhi straordinariamente belli.

Proprio quegli occhi e quei sorrisi mi hanno insegnato più di quanto possano fare milioni di parole; mi hanno fatto capire ciò che nella vita è importante e ciò che non lo è, ciò che si deve cambiare e ciò che si deve accettare. Proprio quello che i suoi occhi raccontano la rendono "speciale". Ringrazio la sua famiglia, che con pazienza, con il suo dolore e anche il suo umorismo e la voglia di vivere, è la dimostrazione che anche nella sofferenza la speranza c'è sempre.

Grazie.

Federica Sebastiano (Brescia)



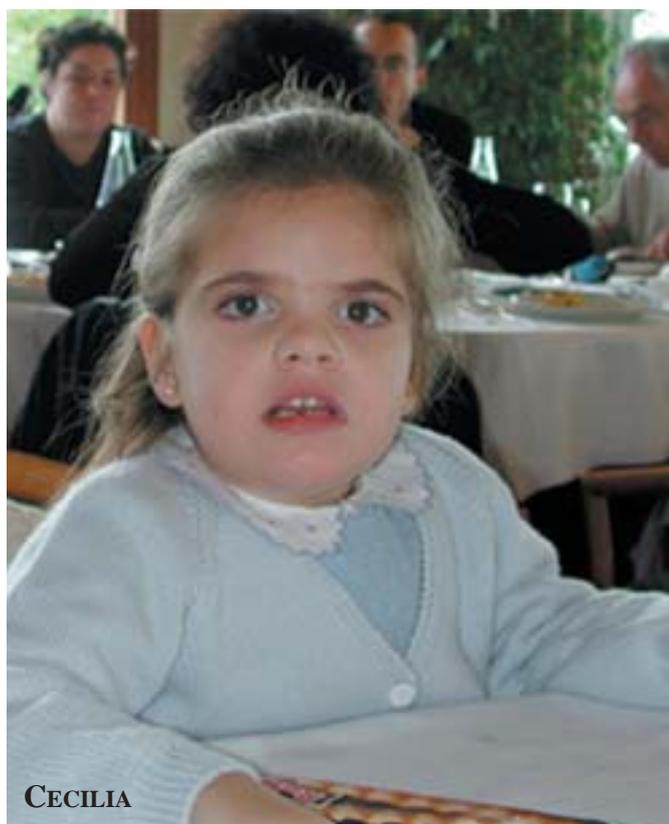
ILARIA E LA SUA ASSISTENTE FEDERICA

palmente il metodo della sequenza diretta del DNA, preceduta da altre metodiche di prescreening, tutti i gruppi di ricerca hanno confermato che le mutazioni del gene MECP2 non sono evidenti nel 15-20% dei soggetti con Sindrome di Rett.

Il gruppo di ricerca della Università di Firenze ha lavorato e sta lavorando moltissimo in questi anni, con l'analisi delle mutazioni in più di 120 soggetti italiani, 70 provenienti dalla Russia, e molti altri Paesi (Cuba, Giordania, Egitto, Polonia, ed altri ancora): si tratta di un impegno importante assunto con la consapevolezza dell'importanza scientifica, ma anche umana e sociale di questo progetto.

Il programma di ricerca del gruppo di Firenze ha privilegiato proprio il problema della apparente mancanza di mutazioni del gene MECP2 in una parte dei soggetti con Sindrome di Rett. Partendo dalla osservazione di caratteristiche particolari della sequenza del gene in una delle bambine seguite in collaborazione con la Associazione Italiana Rett, i ricercatori di Firenze hanno fatto una ipotesi che la mutazione del gene MECP2 effettivamente ci fosse, ma che non fosse evidenziabile con le tecniche pur sofisticatissime della analisi di sequenza.

Nel luglio 2000, lo studio di questo soggetto è stato portato in Giappone, al Congresso Internazionale sulla Sindrome di Rett. In quella occasione, la Professoressa Maria Luisa Giovannucci Uzzielli, con l'allieva Laura Giunti, particolarmente



CECILIA

impegnate nella ricerca, hanno illustrato ai ricercatori di Houston, all'avanguardia nello studio della Sindrome di Rett, ed anche altri colleghi, gli importanti risultati raggiunti, sostenuti allora da una tecnica che richiedeva ulteriori riprove.

Il gruppo di Firenze ha continuato a studiare questo aspetto e, con l'aiuto di una nuova tecnica, ha ora dimostrato definitivamente la mutazione del gene MECP2 in un soggetto che sembrava negativo per la mutazione stessa.

Questi risultati sono stati a Baltimora al Congresso annuale della American Society of Human Genetics, nell'ottobre 2002, e sono in corso di pubblicazione. Si tratta di risultati importanti, mai riportati in letteratura, che dimostrano la possibilità di mutazioni del gene

MECP2, anche in soggetti che sembrano non averla.

I ricercatori di Firenze vogliono comunicare questi risultati, in anteprima, alle famiglie dell'Associazione Italiana Rett, ben sapendo quanto importante sia la conferma della diagnosi di un disordine severo per il quale speriamo ora tutti in una terapia genica ancora lontana, ma certamente possibile. Un grazie di cuore alla Prof.ssa Giovannucci Uzzielli e ai suoi collaboratori per l'impegno e la dedizione che hanno dimostrato e dimostrano verso le nostre bambine.

Ci sono anche delle novità importanti sul fronte della ricerca. Questo è quanto ho tratto da RSRF NEWS ALERT:

La dottoressa Huda Zoghbi del Baylor College di Houston (ndr scopritrice

della mutazione nel gene MECP2), ha creato un topolino affetto da Sindrome di Rett che mima la stessa mutazione che si riscontra negli umani. Questo topo differisce da quello che era stato creato dai Dottori Bird e Jaenisch che mancava completamente della proteina del MECP2. Il topo creato dalla Dottoressa Zoghbi manifesta molti dei sintomi visti in pazienti Rett incluse le caratteristiche stereotipie delle mani. La RSRF (Rett Syndrome Research Foundation) ha recentemente finanziato il Dott. Juan Young perché lavori nel laboratorio della Dott.ssa Zoghby, I due medici cercheranno di rispondere alla domanda: la Sindrome di Rett è reversibile?

Riguardo a ciò ci sono due progetti in corso: uno nel laboratorio della Zoghby stessa e l'altro in quello del Dott. Jaenisch. Attraverso differenti metodologie, introdurranno una copia sana del gene MECP2 nei loro rispettivi modelli di topo Rett (quello di Jaenisch mancante della proteina del MECP2 e quello della Zoghby che imita una delle mutazioni umane), per determinare se i sintomi della Sindrome di Rett possano essere prevenuti, reversibili, o migliorati.

La Dottoressa Zoghby sta studiando la Sindrome di Rett dalla metà degli anni ottanta, quando incontrò per la prima volta una bimba con la Sindrome di Rett e decise di iniziare la ricerca del gene responsabile della malattia.

Dopo 14 anni di ricerche una scienziata che lavorava

nel laboratorio della Dott.ssa Zoghby scopriva che un gene chiamato MECP2, mutava nelle pazienti affette da Sindrome di Rett. Non è ancora chiaro come la mutazione del gene possa tradursi in difetto neurologico.

Da allora è stato possibile creare un test per la diagnosi della Sindrome, ma si è anche scoperto che il gene è responsabile di una gran varietà di disordini. Dice la Zoghby: “Noi ora sappiamo di casi di autismo classico e schizofrenia che sono causati da una mutazione del gene MECP2. Lo spettro clinico è così grande che ancora non si sa la vera prevalenza di questa mutazione. Lei stima che la mutazione sia due volte più comune di quello che si pensa attualmente”.

Ciò che è chiaro, è che il gene MECP2, che si trova alla fine del braccio lungo del cromosoma X sia degli umani che del topo, gioca un ruolo vitale nella messa a punto dello sviluppo del sistema nervoso durante uno stadio cruciale, quando i bambini imparano a star seduti, camminare, parlare.

Per capire i dettagli molecolari di ciò che ad un certo punto “va male” gli scienziati avevano bisogno di creare un modello di topo affetto dalla Sindrome. Il primo tentativo di un modello di topo Rett, in cui il gene MECP2 fu completamente eliminato, risultò in severa malattia dell'animale e morte precoce. La Dott.ssa Zoghby e i suoi colleghi cercarono di creare un modello di topo che potesse imitare il più possibile la progressione del disordine così come si manifesta negli umani. Quindi

studiarono le varie mutazioni che avevano riscontrato nelle loro pazienti, per poter progettare un topo mutante che potesse produrre una proteina parzialmente funzionale.

Il risultato è stato un topo che imita molti degli aspetti della malattia così come si osserva negli esseri umani. Usando il modello di topo, gli scienziati investigheranno come la proteina del MECP2 può influire sulle funzioni cerebrali in uno stadio così cruciale dello sviluppo.

La seconda parte sarà scoprire cosa questa proteina fa al cervello, dice la Zoghby. Può essere, continua la Zoghby, che ad un certo stadio dello sviluppo, il cervello all'improvviso richieda la funzione di questa proteina.

L'infanzia è un momento critico dove le esperienze sono fondamentali per lo sviluppo sinaptico. Forse compiti più impegnativi richiedono l'input di questa proteina per cui la sua perdita diventa cruciale. Qualcosa comincia a non funzionare e le bimbe regrediscono. Non si conosce ancora il meccanismo, ma l'aver il modello di topo permetterà di trovare delle risposte.

La Dott.ssa Zoghby spera che studiando il modello di topo si potrà trovare una cura per migliorare la sintomatologia della malattia ed eventualmente curarla. Ho avuto il piacere di conoscere personalmente la Dott.ssa Zoghby: è una persona che ama profondamente il suo lavoro e con amore si sta dedicando alla ricerca di una cura della Sindrome di Rett.

corsi di formazione

Un'esperienza significativa

Desidero rendere pubblica la lettera spedita a me e alla Sig.ra Brunelli da parte di Roberta Follo, terapeuta della riabilitazione e della Prof.ssa Edvige Veneselli, neuropsichiatra dell'Istituto Gaslini di Genova, poiché penso sia motivo di soddisfazione per l'Associazione.

Mi unisco a loro rinnovando i ringraziamenti al centro Luce sul Mare e a Tiziana e Morena, terapisti, per l'ospitalità riservatami.

Lucia Dovigo

Gent.ma sig.ra Lucia Dovigo Dell'Oro,

Desidero esprimere la mia gratitudine alla Vostra Associazione, ai signori Brunelli, al centro Luce sul Mare, alle terapisti Tiziana e Morena, preziose colleghe, per l'accoglienza riservatami nei due giorni di corso a Rimini (“Programma di intervento riabilitativo ed educativo-Comunicazione aumentativa e alternativa nella Sindrome di Rett”, dott.ssa Rosa Angela Fabio, ndr).

Sono state due giornate di studio gradevoli e costruttive, durante le quali, con infinito piacere ho potuto assistere alla professionalità della dottoressa Rosa Angela Fabio. Oltre alla chiarezza nell'affrontare e sviluppare le fasi delle sue lezioni, mi ha colpito la sua disponibilità non comune nell'accostarsi alle bimbe, nel proporre il suo metodo senza dimenticare mai che possono dare più di quello che ci si può aspettare, associando un atteggiamento professionale a un'autentica passione per il suo lavoro, ma in particolare per le nostre bambine.

Credo che per l'Associazione sia importante avere accanto dei professionisti così autentici e validi che valorizzino, offrendo anche versioni più semplici, l'approccio alla comunicazione aumentativa e alternativa.

La gioia di comunicare che ho visto rispecchiarsi nello sguardo delle bimbe, dei loro genitori e della dottoressa Fabio, ha commosso anche me.

In attesa di rivederci alle prossime lezioni, vi giungano i miei più cordiali saluti.

Roberta Follo

Terapista della riabilitazione-psicomotricista NPI,
Istituto Gaslini, Genova.

Gent.ma Sig.ra Brunelli,

Ringrazio Lei e il Consiglio dell'Associazione Rett per l'opportunità che avete dato alla nostra terapeuta della riabilitazione Roberta Follo di partecipare al corso “Programma di intervento riabilitativo ed educativo-comunicazione aumentativa e alternativa nella Sindrome di Rett” tenuto dalla Dott.ssa Rosa Angela Fabio, da cui ha acquisito nuove competenze abilitative per le nostre assistite.

Con i migliori saluti,

Edvige Veneselli

DEDICATO ALLE MAMME

Questa è una lettera del 1998 che ho ricevuto grazie al fatto di aver conosciuto il dr. Theo Peeters a Prato, durante un corso teorico di base sull'autismo. Neurolinguista ed esperto in comunicazione umana, Peeters è davvero una persona straordinaria. Da moltissimi anni lavora con le persone affette da autismo e insegna agli altri come lavorare con loro. Gli ho chiesto un consiglio, visto che sono madre di una bimba Rett, su come potevo pensare al progetto di vita per la mia Giulia. Lui mi ha avvisato che con la Rett ci sono molte difficoltà, che le autonomie difficilmente sono raggiungibili, ma che la strada più efficace è una educazione speciale, su misura per le abilità di Giulia, una educazione aumentativa per amplificare le poche doti che una natura avara le aveva concesso. Così mi diede l'indirizzo di un'altra mamma che lui stesso aveva potuto direttamente aiutare, imparando a sua volta a lavorare con le difficoltà aggiuntive che la Rett impone.

Mi disse di non scoraggiarmi ...

In seguito ho fondato con altri genitori Autismo Triveneto, abbiamo organizzato diversi corsi di formazione con il dr. Peeters, a Vicenza. Ho potuto usare vari accorgimenti di buon senso che hanno reso a me e soprattutto a Giulia, la vita più facile e ci hanno dato voglia di imparare ancora altre piccole cose, ogni giorno. È per questo che dedico questa lettera a tutte le mamme come me che non rincorrono i miracoli, ma lavorano silenziosamente e serenamente per un futuro migliore.

Leda Miele

Dedicato alle mamme di una bimba Rett.

Ho ricevuto la vostra lettera, siete stati molto gentili, scusatemi ma non parlo e non scrivo l'italiano. Theo è un amico personale che conosce molto bene la mia famiglia e di conseguenza mia figlia Martine (15 anni il mese scorso).

Lei è effettivamente affetta da Sindrome di Rett,

l'abbiamo capito noi stessi verso i 18/24 mesi d'età.

La Sindrome di Rett è diversa dall'autismo, anche se all'inizio i sintomi si possono confondere con quelli autistici. Invece mia figlia dimostra che benché i disturbi sono simili, il contatto umano e sociale generalmente è maggiore.

Martine può contare fin da piccola su un progetto educativo (stabilito da noi stes-

si) il quale ha modificato il suo comportamento. Abbiamo lavorato e continuiamo a lavorare sulla motricità fine, lei sa oggi con un semplice ordine verbale (anche se lei non parla) vestirsi, svestirsi, mangiare da sola, andare in bagno da sola ecc... È sicuramente molto difficile mettere in pratica un programma educativo con questo tipo di handicap, ma è vitale farlo allo scopo di non aggravare l'handicap della bambina. Grazie a questo Oriane ha una grande autonomia e capisce tantissime parole. Noi abbiamo lavorato sempre anche per lo sviluppo del linguaggio verbale accompagnando fin dall'inizio i nostri gesti con la parola appropriata. Lei ha sviluppato un linguaggio molto povero (3 parole: bere, mamma, papà), ma sa farsi comprendere molto bene indicando con il dito. Sul

piano affettivo, i modi di comunicazione sviluppati (verbale per darle ordini semplici, immagini per indicare le cose che le piacciono particolarmente) le permettono di esprimere i propri sentimenti: gioia, colera, chiedere coccole ecc...

Direi che il progetto educativo nel caso della mia bambina le ha permesso e continua a permetterle di esprimersi e comprendere il suo modo circostante. La portiamo fuori con noi, dappertutto, ad esempio nei negozi le abbiamo insegnato ad aspettare in coda alla cassa, insomma non vi disperate, la cosa più efficace è stabilire un progetto educativo.

Anche in Francia le strutture educative sono inesistenti e in più la "vecchia psichiatria" vigila per "eliminare" qualunque approccio educativo.

PICASSO "UNA CAVA"
MALAGA ESTATE 1896, OLIO SU TELA



UN CENTRO A MISURA DI FAMIGLIA

Servizi, consulenza e professionalità. È quanto offre uno dei centri più all'avanguardia del nord Italia. La struttura IRCCS Eugenio Medea di Bosisio Parini (Lecco), infatti, in collaborazione con l'Unità di Riabilitazione 2, ha definito un percorso diagnostico e valutativo per tutti i soggetti affetti da Sindrome di Rett, mentre, per le famiglie che si affideranno ai servizi del centro lecchese, ha attivato un percorso di presa in carico.

Nello specifico, due validissime consulenti dell'Istituto lombardo - la dr.ssa Elisa Mani e la dr.ssa Laura Villa - per garantire una continuità di sviluppo del lavoro clinico e riabilitativo a favore delle giovani pazienti rett, saranno un prezioso riferimento clinico per le famiglie in carico presso il raggruppamento.

L'aspetto psicologico non viene trascurato: il servizio di Psicologia dell'educazione, infatti, assicurerà a tutti i soggetti l'utilissimo servizio di valutazione e supervisione funzionale.

Per ciò che riguarda più specificamente l'aspetto diagnostico e valutativo predisposto dal Centro, il Dottor Massimo Molteni, direttore sanitario dell'istituto Medea, afferma che è stato approntato un vero e proprio percorso al momento del ricovero: visita neuro-

La struttura IRCCS Eugenio Medea di Bosisio Parini (Lecco) ha definito un percorso diagnostico e valutativo per tutti i soggetti affetti da SR. L'Istituto, inoltre, attiverà un percorso di presa in carica per tutte quelle famiglie che si affidano ai servizi del centro lecchese.

psichiatrica, pediatrica e fisiologica; quindi una serie di valutazioni: cardiopneumologica, epilettologica e oculistica.

Queste valutazioni, continua Massimo Molteni, sono supportate da indagini strumentali come l'esame audiometrico (ABR), EEG in sonno, saturimetria notturna, ECG ed ecocardiogramma. Fondamentale, poi, per la definizione diagno-

stica, l'indagine genetica molecolare (MECP-2) eseguita all'interno dei nostri laboratori.

Quella che viene definita "valutazione funzionale" e che ha lo scopo di impostare un vero e proprio programma di intervento, comprende valutazioni di tipo cognitivo (griglie di osservazioni e, quando possibile, somministrazione di strumenti psicometrici), logopedico (valutazione mio-orale e dell'alimentazione, della comunicazione e del linguaggio), psicoeducativa (Scala Vineland, osservazione educativa ed eventuale somministrazione di strumenti formali).

Dal profilo clinico/funzionale viene quindi prospettato un "percorso individualizzato di presa in carico", che può comprendere: un intervento farmacologico antiepilettico e/o psicofarmacologico se in presenza di crisi epilettiche e/o comportamenti-problema; trattamenti logopedico e fisioterapico, nonché indicazioni psicoeducative rivolte sia all'ambito scolastico che familiare.

Assistenza e consulenza: queste le due parole chiave che fanno del Centro lecchese uno dei più importanti riferimenti per la diagnosi e la cura di malattie genetiche come la Sindrome di Rett, appunto. Costantemente aperto a continui aggiornamenti di interesse scientifico, come l'attività clinico-diagnostica del resto richiede, l'Istituto Eugenio Medea attualmente sta lavorando a un'ipotesi di studio sulle necessità abilitative ed assistenziali delle bambine con Sindrome di Rett attraverso l'uso di scale e strumenti di valutazione, così da costruire un prezioso profilo di intervento utile e importante per tutte le famiglie.



VEDUTA DEL PADIGLIONE "DON LUIGI MONZA"
DEL COMPLESSO "LA NOSTRA FAMIGLIA"
DI BOSISIO PARINI

per prenotazioni ed informazioni
telefonare allo 031.877111

GLI STUDI SUL FENOTIPO : ULTIME NOTIZIE DALLA RICERCA INGLESE E DA UNA RICERCA ITALIANA

La scoperta del gene responsabile della sindrome di Rett ha costituito un vero e proprio momento di svolta nello studio della malattia. Il punto sulla situazione della ricerca degli ultimi due anni e i quesiti a cui ancora oggi si cerca di dare risposta.

ALESSANDRO ANTONIETTI, UNIVERSITÀ CATTOLICA DEL SACRO CUORE - MILANO

LILIA CASTELLI, UNIVERSITÀ CATTOLICA DEL SACRO CUORE - PIACENZA

ROSA ANGELA FABIO, UNIVERSITÀ CATTOLICA DEL SACRO CUORE - PIACENZA

ANTONELLA MARCHETTI, UNIVERSITÀ CATTOLICA DEL SACRO CUORE - BRESCIA

La scoperta del gene responsabile della sindrome di Rett (SR) ha costituito un vero e proprio punto di svolta nello studio sulla sindrome (Amir et al., 1999), non soltanto per quanto riguarda le indagini della causa della patologia, ma anche per le ricadute che le scoperte nel campo genetico possono avere nell'ambito clinico e riabilitativo.

A questo proposito Kerr (2002), facendo il punto della situazione sull'attività di ricerca degli ultimi due anni, ha messo in luce i quesiti che attendono ancora risposte dalla ricerca genetica, che potremmo sintetizzare come segue:

- sono state identificate più di 100 mutazioni sul gene MECP2, ma resta da definire l'estensione dello spettro clinico dovuto alla mutazione. In altre parole, dato che ogni bambina può presentare una differente mutazione sul gene, la posizione della mutazione sul gene in questione potrebbe essere indicativa della gravità dei sintomi, dunque della variabilità all'interno della sindrome;

- il MECP2 è un gene che a propria volta regola l'espressione di altri geni, ma di tale meccanismo e di quali siano questi altri geni non si sa ancora nulla;

- la presenza di casi maschili di SR (Cohen et al., 2002; Leonard et al., 2001) ha suggerito che lo spettro fenotipico delle mutazioni del gene MECP2 possa estendersi ben al di là della classica diagnosi di SR.

Questi punti hanno aperto una nuova finestra nella ricerca sulla SR: la questione dello spettro fenotipico. Si tratta di una questione molto interessante perché strettamente legata a un altro importante aspetto della SR: la variabilità interindividuale riscontrata al suo interno. Questo aspetto necessita di essere studiato se si intendono proporre adeguate procedure di valutazione delle abilità delle bambine con SR e interventi "su misura" per ogni singolo caso (Antonietti, Castelli, Fabio, Marchetti, in preparazione).

Che cosa ha determinato l'apertura di questa nuova finestra? Sicuramente il contributo della scoperta gene-

tica è stato fondamentale; alcuni ricercatori (Auranen et al., 2001) hanno portato infatti l'attenzione sul seguente dato: il fenotipo di pazienti con SR classica e quello di pazienti con ritardo evolutivo unito alla presenza di tratti simili alla Rett è risultato correlato alla presenza e al tipo di mutazione del gene MECP2 (nonché all'inattivazione del cromosoma X).

Ci si è chiesti quindi quanto possa essere ampio lo spettro della SR e quale legame sussista tra fenotipo e genotipo. Per rispondere è necessario innanzitutto descrivere accuratamente le caratteristiche cliniche, osservabili (il fenotipo, appunto) delle bambine e ragazze con SR, differenziandole da quelle di individui con altre patologie, ad esempio autismo e ritardo mentale grave.

Di queste tematiche si sta occupando, grazie alla collaborazione dell'Associazione Inglese SR (Rett Syndrome Association United Kingdom), il gruppo del Professor Charman dell'"Institute of Child Health" di Londra, con il quale siamo in contatto.

Presentiamo qui i risultati dei lavori condotti da questo gruppo di ricercatori sul fenotipo della SR per due ragioni: innanzitutto per informare sugli esiti più recenti della ricerca in tale settore; in secondo luogo perché anche il nostro attuale studio sulla SR si va inserendo in questa direzione. Il piano di un'indagine tuttora in fase di svolgimento grazie alla disponibilità delle famiglie sinora contattate comprende infatti un'intervista semi-strutturata, da noi elaborata e proposta individualmente dal ricercatore ai genitori (sinora è sempre stata la mamma ad essere intervistata), volta a raccogliere informazioni circa il fenotipo delle bambine e ragazze con le quali stiamo lavorando.

Pertanto illustreremo di seguito i risultati del gruppo inglese e poi presenteremo il nostro strumento.

ULTIME NOTIZIE DALLA RICERCA INGLESE SUL FENOTIPO

Per definire il fenotipo della sindrome, il gruppo di Charman ha iniziato con l'esaminare una quarantina di lavori sulla SR prodotti negli anni Ottanta e Novanta che avevano cercato di definirne le caratteristiche comportamentali ed emozionali (Mount et al., 2001). Essi hanno passato in rassegna questi lavori per individuare le caratteristiche che potrebbero essere specifiche della SR. Sono così arrivati a restringere il campo a tre categorie:

1. le stereotipie delle mani
2. i comportamenti legati alla respirazione e al sonno
3. i comportamenti simil-autistici

Queste potrebbero costituire la base per una definizione del fenotipo della SR. Tuttavia, gli autori hanno sottolineato un problema: non tutti gli studi passati in rassegna prevedevano anche la presenza di gruppi di controllo. Per ovviare a ciò gli stessi studiosi hanno organizzato una ricerca (Mount et al., in stampa) in cui le caratteristiche comportamentali ed emotive di un gruppo di 143 pazienti con SR sono state confrontate con quelle di un gruppo di controllo costituito da 85 ragazze con ritardo mentale da grave a profondo di eziologia mista. Da questa ricerca è emerso che le bambine con SR presentano:

- un minor numero di comportamenti antisociali rispetto al gruppo di controllo
- un maggior numero di comportamenti simil-autistici rispetto al gruppo di controllo.

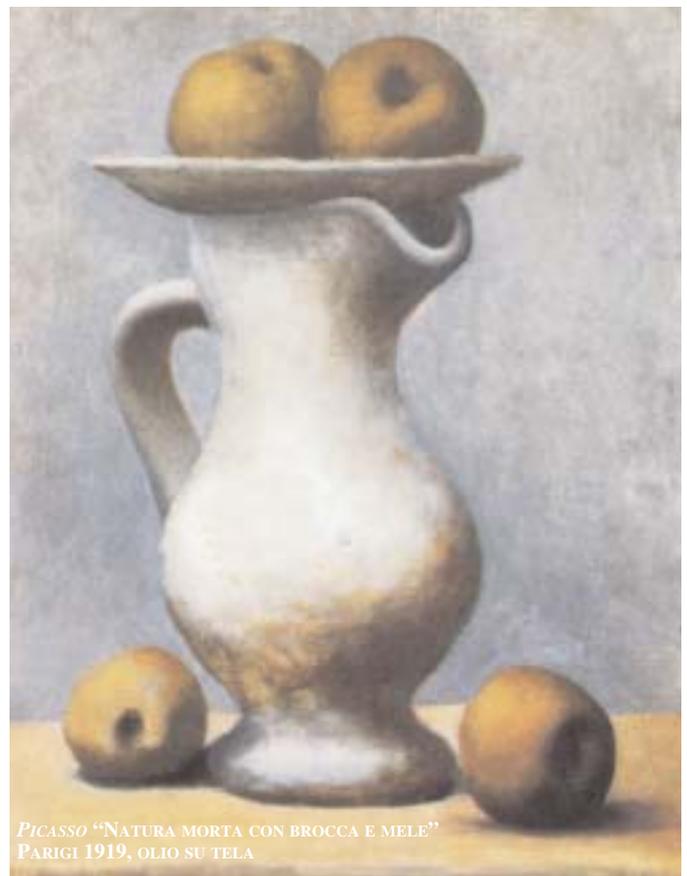
Fin qui pare non vi sia molto di nuovo. Sappiamo che nella SR sono presenti tratti autistici, così come sappiamo che le bambine con SR tutto possono sembrare fuorché "antisociali": sono bambine piacevoli, sorridenti, amano essere coccolate, non sono aggressive. Tuttavia, è emerso un aspetto interessante: a un ulteriore confronto con un nuovo gruppo di controllo costituito questa volta soltanto da soggetti autistici, è ri-

sultato che le bambine con SR non presentano un gran numero di caratteristiche tipicamente autistiche, ma semmai altri deficit di natura sociale, come l'essere poco attive o il dormire troppo.

I risultati di questi primi due studi hanno così portato gli autori a costruire uno strumento che permettesse di definire le caratteristiche comportamentali ed emozionali delle bambine con SR (Mount et al., in stampa) e ad approfondire lo studio delle componenti autistiche nella SR e in un gruppo di controllo (Mount et al., in stampa).

Per studiare quanto le tre categorie individuate dalla prima ricerca (stereotipie, disturbi della respirazione e del sonno, comportamenti

simil-autistici) fossero specifiche di pazienti con SR in confronto con pazienti con ritardo mentale grave, i ricercatori inglesi (Mount et al., in stampa) hanno messo a punto un questionario, da inviare ai genitori, che riguarda questi tre aspetti nella SR. Esso tratta delle abilità finomotorie, delle stereotipie, di problemi della respirazione e del sonno, disturbi dell'umore, del contatto sociale ecc; ai genitori è chiesto di definire quanto le affermazioni riportate siano vere o false per il comportamento della propria figlia nel corso degli ultimi sei mesi. Effettivamente questo strumento, applicato a 143 ragazze con SR e a 85 individui con ritardo mentale grave, riesce a discriminare bene tra i due grup-



PICASSO "NATURA MORTA CON BROCCA E MELE"
PARIGI 1919, OLIO SU TELA

pi, cioè riesce a individuare con affidabilità caratteristiche fenotipiche specifiche per la SR.

Quali sono queste caratteristiche fenotipiche specifiche per la SR?

- Alcune di esse sono quelle che già fanno parte dei criteri necessari e supportivi per la diagnosi, individuati nel 1988 dal Rett Syndrome Diagnostic Criteria Working Group (RSDCWG: Haas, 1988)
- Altre sono specifiche per le bambine con SR, come fluttuazioni dell'umore, segnali di paura e ansia, pianto inconsolabile, urla notturne, movimenti ripetitivi della lingua e della bocca, smorfie facciali.

Infine, nell'ultimo lavoro (Mount et al., in stampa), i ricercatori inglesi spiegano che identificare il fenotipo sarebbe utile anche per differenziare sempre meglio la SR dall'autismo: individuare

con accuratezza i fenotipi di entrambe le sindromi agevolerebbe nella diagnosi e nella programmazione riabilitativa. Pertanto gli autori hanno studiato la gravità e la specificità dei tratti autistici in bambine con SR e nel gruppo di controllo (individui con ritardo mentale grave) usando gli strumenti diagnostici solitamente impiegati nella sindrome autistica. È emerso che le bambine con SR ottengono punteggi più alti in due sottoscale: quella sensoriale e quella relazionale, mentre tra i due gruppi non si osservano differenze nelle altre sottoscale (uso del corpo e degli oggetti, linguaggio, scala sociale e dell'autonomia).

UNA RICERCA ITALIANA: L'INTERVISTA AI GENITORI

Il piano di una ricerca tuttora in corso da parte di chi

scrive prevede la somministrazione di un'intervista semistrutturata al caregiver (la madre) al fine di ottenere un quadro globale ma al tempo stesso preciso del fenotipo della bambina con la quale si lavorerà.

Quello che il gruppo di Charman e il nostro gruppo stanno realizzando è un survey o inchiesta, cioè l'uso di una tecnica descrittiva che consiste nel porre delle domande a un campione mediante questionario postale o intervista orale. L'inchiesta offre i seguenti vantaggi: la possibilità di quantificare i dati raccolti e così sottoporli ad analisi statistiche, la facilità con cui reperire un campione numeroso sul territorio. Tuttavia emerge una prima differenza tra il nostro lavoro e quello dei ricercatori inglesi: essi hanno infatti condotto il survey tramite questionario postale, mentre noi stiamo utilizzando l'intervista orale.

Le ragioni della nostra scelta metodologica sono le seguenti: innanzitutto, essendo prevista una serie di incontri per svolgere le prove che costituiscono la ricerca, e quindi facendo affidamento sulla disponibilità delle famiglie a impegnarsi in tale lavoro, è parso più corretto svolgere insieme l'intervista piuttosto che lasciare il genitore solo con il "compito" di compilare un questionario.

In secondo luogo, considerata la lunghezza di tale strumento, utilizzando la forma di somministrazione dell'intervista ci è parso possibile gestire meglio il rischio di noia o assuefazione, che invece insorge molto più rapidamente in caso di auto-compilazione.

Inoltre l'intervista consente a chi è intervistato di esprimersi più liberamente, di fornire particolari o dettagli o aneddoti, di chiede-



FRANCESCA COL SUO PAPÀ

re chiarimenti o esprimere dubbi, tutte informazioni che vanno a perdersi nel caso del survey via posta.

Da ultimo, ma non per questo meno importante, la possibilità di instaurare una relazione: il contatto con la famiglia avviene infatti telefonicamente, quindi poter svolgere al primo incontro un'intervista che, seppur strutturata, consenta di rompere il ghiaccio e instaurare un avvio di relazione è stato considerato un fattore positivo per la qualità della ricerca.

Veniamo alla seconda differenza tra i due strumenti: mentre il questionario inglese è puntuale (attribuire un punteggio a delle affermazioni) e sintetico, il nostro strumento è analitico e maggiormente qualitativo. Per formularlo abbiamo preso spunto dal questionario proposto dalla Lindberg (2000), ampliandolo e organizzandolo sempre entro aree specifiche. Esso è costituito da 72 item, divisi nelle seguenti aree:

- anamnesi generale
- trattamento riabilitativo e scolarizzazione
- quadro motorio: motricità mani e stereotipie, deambulazione
- area comunicativa, cognitiva, relazionale: linguaggio verbale e non, comportamenti comunicativi e cognitivi
- area emozionale
- area dell'autonomia e del controllo
- area della caratteristiche tipiche della sindrome
- analisi molecolare del gene MECP2.

La maggior parte degli item è formulata sotto forma di domanda aperta, proprio per raccogliere il maggior numero di informazioni possibili, unitamente al racconto di episodi o aneddoti che esemplifichino la risposta fornita. Infatti, anche per quelle domande che prevedono una semplice risposta affermativa o negativa, l'intervistato è invitato a fornire esempi o motivazioni a tale risposta.

In vista di una analisi statistica delle informazioni raccolte abbiamo inserito anche l'ultima domanda, l'analisi molecolare del gene (lasciando sempre a discrezione del genitore di fornire tale informazione), per riservarci la possibilità di indagare, una volta definito il fenotipo, le correlazioni con il genotipo. Sempre in prospettiva, non è esclusa la possibilità di un lavoro congiunto con il gruppo di ricercatori inglesi, ipotizzando di utilizzare entrambi gli strumenti o di adattarli l'uno all'altro per disporre di un unico strumento che coniughi necessità di sintesi ed efficacia descrittiva.

Per concludere, al momento desideriamo ringraziare le famiglie finora coinvolte nella ricerca per la disponibilità e la collaborazione sia nel sottoporsi all'intervista fornendoci informazioni precise e ricche di particolari, sia per lo svolgimento delle prove con le bambine e ragazze incontrate, delle quali contiamo di fornire una restituzione degli esiti quanto prima, essendo la ricerca ancora in fase di raccolta dati.

Bibliografia

- Amir, R. E., Van den Veyver, I. B., Wan, M., Tran, C. Q., Francke, U., Zoghbi, H. Y. (1999). Rett syndrome is caused by mutations in x-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nature Genetics*, 23, 185-188.
- Antonietti, A., Castelli, I., Fabio, R. A., Marchetti, A. (in preparazione). La sindrome di Rett: prospettive e strumenti per l'intervento. Roma: Carocci Editore.
- Auranen, M., Vanhala, R., Levander, M., Varilo, T., Hietala, M., Riikonen, R., Peltonen, L., Jaervelae, I., Vosman, M. (2001). MECP2 gene analysis in classical Rett syndrome and in patients with Rett-like features. *Neurology*, 56 (5), 611-617.
- Cohen, D., Lazar, G., Couvert, P., Desportes, V., Lippe, D., Mazet, P., Heron, D. (2002). MECP2 mutation in a boy with language disorder and schizophrenia. *American Journal of Psychiatry*, 159 (1), 148-149.
- Haas, R.H. (1988). The History and Challenge of Rett Syndrome. *Journal of Child Neurology*, 3, 825-830.
- Kerr, A. (2002). Annotation: Rett syndrome: recent progress and implications for research and clinical practice. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 43 (3), 277-287.
- Leonard, H., Silberstein, J. Falk, R., Houwink-Manville, I., Ellaway, C., Raffaele, L.S., Engerström, I.W., Shanen, C. (2001). Occurrence of Rett syndrome in boys. *Journal of Child Neurology*, 16 (5), 333-338.
- Lindberg, B. (2000). Capire la sindrome di Rett. Una guida per genitori, educatori e terapeuti. Tr. it. Tirrenia (Pisa): Edizioni Del Cerro.
- Mount, R.H., Hastings, R.P., Reilly, S., Cass, H., Charman, T. (2001). Behavioural and emotional features in Rett Syndrome. *Disability and Rehabilitation*, 23 (3/4), 129-138.
- Mount, R.H., Hastings, R.P., Reilly, S., Cass, H., Charman, T. (in stampa). Towards a behavioural phenotype for Rett Syndrome. *American Journal on Mental Retardation*.
- Mount, R.H., Hastings, R.P., Reilly, S., Cass, H., Charman, T. (in stampa). The Rett Syndrome Behaviour Questionnaire (RSBQ) : defining the behavioural phenotype of Rett syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*.
- Mount, R.H., Charman, T., Hastings, R.P., Reilly, S., Cass, H. (in stampa). Features of autism in Rett syndrome and severe mental retardation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*

APPROCCI ALLA MUSICOTERAPIA

TONY WINGRAM

(DA "MUSICOTERAPIA CON UNA BAMBINA AFFETTA DA SINDROME DI REIT")*

Percorsi riabilitativi all'insegna della musicoterapia. Li propone Tony Wingram, terapeuta

La prima fase consistette in venticinque sedute, che abbracciarono il periodo gennaio-agosto 1989. Io mi preoccupai essenzialmente di tre importanti questioni: (1) Posso costruire una relazione attraverso la musica con Helen, ad un livello attivo, oppure ricettivo? (2) Helen potrà sostenere un po' di concentrazione e di attenzione, all'inizio incitandola e persuadendola, ma poi attraverso l'auto-motivazione? (3) Riuscirà Helen ad usare le mani?

[...]

Le sedute erano abbastanza strutturate e ordinate. Ognuna conteneva le seguenti attività eseguite nella stessa sequenza.

- Canzone di saluto: io suonavo il piano e cantavo, of-

frendo ad Helen un contatto fisico, ma permettendole di essere libera di vagare (tre minuti).

- Suonare tamburi e cimbali: io aiutavo Helen a colpire i tamburi e i cimbali, usando le mani e le bacchette. Io dovevo incoraggiarla a stare sulla sedia, e spesso dovevo tenerla stretta per farla stare accanto a me (quattro-cinque minuti).

- Gioco del cimbalo-tamburello: io seguivo Helen che vagava per la stanza, presentandole il cimbalo e il tamburello, e incoraggiandola a stendere la mano per prenderli (cinque minuti).

- Duetto piano-cimbalo: io improvvisavo al piano, stimolando e aiutando Helen che sporadicamente suonava il cimbalo. Io dovevo incoraggiarla a stare sulla sedia e spesso dovevo tenerla stretta per farla stare vicina (sei-nove minuti).

- Scambi vocali: continuando dalla precedente attività, io mi muovevo vicino ad Helen e mi concentravo per lo più sull'ascolto della sua emissione vocale. Lei era

libera di vagare tutt'intorno (due-tre minuti).

- Chitarra-autoarpa/pianoforte: io la incoraggiavo a sedere, poi provavo ad impegnarla a suonare il piano, la chitarra o l'autoarpa, improvvisando del materiale musicale di supporto (sei-otto minuti).

- Canzone dell'arrivederci: io cantavo la stessa canzone ogni settimana, mentre Helen vagava per la stanza (cinque minuti).

- Discussione con la mamma: dopo che era finita la seduta con Helen, sua madre entrava nella stanza e mi raccontava ciò che era passato, mentre Helen era libera di vagare (cinque-dieci minuti).

[...]

I progressi furono lenti all'inizio, e per due o tre settimane sembrò molto improbabile che Helen potesse mai tenere gli strumenti o le bacchette. Ogni volta che le si dava qualcosa lei la lasciava scivolare sul pavimento, oppure la spingeva via. Dominava lo stereotipo del pizzicato con le mani. Dopo quattro settimane, lei era pronta a stare su una sedia per pochi minuti, ma lasciava ancora costantemente cadere i mazzuoli.

[...]

Dal punto di vista vocale ci furono alcuni piacevoli scambi, in cui lei mostrava potenzialità per un buon contatto visivo, una buona capacità imitativa, e apprezza-

mento per i miei contributi vocali, e un buon senso dell'umorismo. La sua gamma vocale era considerevole, sebbene producesse abbastanza spesso ripetitivi suoni vocali o consonanti monosillabici come "ng, ng, ng," "mer, mer, mer," "go, go, go..."

Negli scambi vocali, spesso mostrava un senso dell'umorismo che veniva fuori anche in quei giochi in cui io dovevo "inseguirla" per la stanza. In genere lei rispondeva bene ai giochi e alla "fuga".

[...]

Data l'alternanza fra attività libere e strutturate nel corso di ogni seduta, il nostro rapporto variava: poteva essere litigioso dal punto di vista fisico, frivolo, di confronto, distaccato, affettuoso e spesso divertente.

[...]

In questo periodo sono stati raggiunti diversi traguardi importanti. Lei ha imparato come tenere e conservare strumenti e bacchette. Divenne più concentrata, e fu in grado di stare seduta per periodi da quattro fino a sei minuti. Le parti più "libere" della seduta divennero più produttive, e noi due imparammo a usare i giochi per interagire. Arrivammo a taciti accordi sui periodi della seduta in cui avevamo bisogno di "lavorare", e sui periodi in cui potevamo "giocare".

Sebbene lei ancora "pizzicasse con le mani", c'erano periodi più sostenuti (da un minuto a un minuto e mez-



PICASSO "CASA IN UN CAMPO DI GRANO"
HORTA DE EBRO ESTATE 1898, OLIO SU TELA

zo) in cui lei usava le mani con uno scopo. Lei cominciò ad usare la mano destra.

[...]

Il secondo periodo di terapia è durato dall'ottobre al novembre 1990. (...) Al momento, Helen aveva raggiunto uno stato in cui lei poteva venire a sedersi con me, senza essere "contenuta". Questo era forse il traguardo più solido della prima fase, sul quale potevo sviluppare il nostro rapporto musicale e personale. Poiché lei non scaricava più strumenti e bacchette, ma cercava attivamente gli strumenti e cercava di suonarli, mi accorsi che finalmente aveva ottenuto la consapevolezza dell'efficacia che la sua musica aveva su di me, e delle mie reazioni ad essa. Era da questo punto che le nostre sedute assunsero una qualità più psicodinamica, in cui invece di fare sforzi enormi per iniziare e sostenere un'interazione musicale e quindi superare la sua patologia, io ero conscio della quantità di sentimenti ed emozioni che Helen mostrava attraverso la musica.

[...] dato che ho abbandonato le mie richieste relative alla struttura della seduta, e ho incominciato ad interagire con lei al livello in cui lei inizia il contatto con me, ci sono state volte in cui lei mi ha dato quasi l'impressione di riconoscermi come un "compagno di gioco che collabora.

[...]

**TONY WINGRAM, Musicoterapia con una bambina affetta da sindrome di Rett: bilanciamento tra struttura e libertà, in Casi clinici di musicoterapia (bambini e adolescenti), a cura di KENNETH E. BRUSCIA, Roma, ISMEZ, 1995, pp. 47-60.*

CIAO ROBERTA

TOMMASINI MARIA TERESA

Vorremmo parlare di lei, dire ciò che Roberta in 26 anni ha rappresentato per noi, i suoi genitori; ma, a pochi giorni dalla sua scomparsa, tante, troppe, contrastanti sono le sensazioni che agitano il nostro animo per poter essere espresse e sintetizzate in poche righe. Lasciamo allora le parole al Sacerdote che in tutti questi anni ci è stato vicino, riportando alcune riflessioni stralciate dall'omelia delle esequie.

"Rallegriamoci ed esultiamo..." così si concludeva l'antico sogno del profeta Isaia che prevedeva, per l'umanità intera, un futuro in cui le lacrime sarebbero state asciugate, restituita la dignità ai miseri, vinta la morte stessa; "Rallegratevi ed esultate", così si conclude il discorso inaugurale di Gesù rivolto ai poveri, agli afflitti.

Solo alla luce di queste parole possiamo leggere correttamente ogni esperienza di vita.

In particolare, cosa pensare di lei, Roberta? Più che discorrere conviene pregare. Signore, noi sappiamo che sei nel cuore di tutti coloro che soffrono, ma in modo privilegiato in chi patisce il dolore innocente, come il tuo sulla croce. Le avevi negato la possibilità di camminare, di muoversi in autonomia, di co-



municare normalmente con tutti i sensi; ma le avevi donato due occhi splendidi, autentiche finestre dell'anima, scintillanti e nobilissimi nei momenti di gioia, fissi come due grandi punti di domanda nei momenti di difficoltà cui solo chi aveva grande familiarità poteva rispondere.

Le avevi dato la possibilità di sorridere dolcemente, e, alle volte, di sciogliersi in uno scoppietto di risa che riempivano la casa e compensavano in parte le fatiche e le veglie di chi non avrebbe mai voluto distaccarsi dal suo lettino.

Ora, Signore, te la sei portata con te, nella beatitudine eterna, nel posto speciale riservato a chi ha patito il dolore innocente. Signore, cosa chiedi a chi rimane quaggiù, a chi ha tenuto acceso un lumino in

tutti questi anni, curandola con tanta dedizione e amore?

Di essere umili e di lasciarsi prendere per mano da lei... Di non dimenticare il passato, ma di saper anche guardare con occhi diversi il presente: il volto dei famigliari e degli amici, le stelle nel cielo, gli eventi quotidiani di questa terra... di saper sorridere alla vita che continua, anche se attraversata da inevitabili momenti di tristezza e sofferenza...

Guardare e sorridere, è questo certamente il modo migliore per rimanere in sintonia con chi, dall'alto, guarda e sorride sempre, con la possibilità di essere lei la guida e la forza trainante per chi, stanco e disorientato, ha bisogno di luce e speranza.

LA NASCITA DI UN BAMBINO

ROSSANA GROSSO CINEL

La scelta di una mamma di avere un altro bambino, un fratellino per la sorella affetta da Sindrome di Rett. Una gioia immensa, che ha portato gioia e serenità nella famiglia



Dopo la nascita della nostra primogenita Cecilia, mio marito Antonio ed io, desideravamo avere un altro figlio.

Cecilia era nata con parto cesareo, quindi dovevo aspettare almeno un anno. La nostra Ceci cresceva bene: era una bimba bella, dolce e ci riempiva di felicità e gioia. Come tutte le mamme del mondo, fantastica sul suo futuro. Come sarebbe stato sentirle dire mamma, fare i primi passi e poi portarla a scuola, vederla diventare una bella ragazzina con i primi corteggia-

tori, chissà se si laureerà... Ricordo che quando abbiamo comprato la casa dove viviamo attualmente, mio marito un giorno mi disse: " Sai, ieri ho visto una sposa che usciva dai cancelli della sua casa, già vedo la nostra Cecilia vestita di bianco che scende il viale della nostra ". Niente di tutto questo avverrà mai perché un giorno la Sindrome di Rett è entrata nella nostra vita.

Cecilia, direi quasi di colpo, ha iniziato a regredire, i medici non sapevano darci delle risposte.

Di certo sapevamo che era una cosa molto grave. Poi un primo tentativo di diagnosi e la possibilità che si trattasse della Sindrome di Rett, come poi è risultato essere. Il nostro progetto di avere un altro figlio venne messo completamente da parte. Anche dopo aver saputo che non avevamo la mutazione e che le possibilità che si ripetesse erano più che remote avevamo deciso di rinunciare. Lo shock

iniziale era stato violentissimo, il dolore troppo grande per essere descritto. I progetti della nostra vita futura spazzati via in un attimo. Guardavo mia figlia che apparentemente sembrava così normale ma che mi stava scivolando via un po' alla volta senza che io potessi fare nulla per aiutarla e credevo d' impazzire. Ma in realtà, mio marito ed io, ci siamo resi conto presto che potevamo aiutarla ad avere una vita qualitativamente migliore e che solo noi con la nostra forza e il nostro amore potevamo farlo.

Così passava il tempo, Cecilia cresceva e un po' alla volta il desiderio di un altro figlio riaffiorava e insieme al desiderio anche la paura. Ogni tanto io e mio marito ne parlavamo: era qualcosa che ci sarebbe piaciuto ma non avevamo il coraggio di fare e detto francamente ci pareva un po' da incoscienti rischiare. Poi un giorno mi sono detta che non dovevo permettere alla paura di precludermi la possibilità della gioia immensa di un altro figlio. E' vero c'erano dei rischi ma avevo altrettante possibilità che tutto andasse bene. Non è stato semplice decidere, ho dovuto fare appello a tutto il mio coraggio, e direi che è stata la decisione più difficile della mia vita, ma anche la più saggia. Sono stati nove mesi da incubo, non

posso descriverli diversamente. I primi mesi ero in ansia perché volevo fare la villocentesi e fra i vari test ho fatto anche quello del MECP2 anche se mi avevano detto che era un maschio, perché ci sono, anche se rarissimi, dei casi di maschi Rett. Nonostante il mio medico ad ogni visita cercava di rassicurarmi e mi diceva che tutto andava bene, sono stata tranquilla solo quando finalmente ho avuto il mio bambino fra le braccia. Dovevo avere un cesareo anche questa volta e ho scelto l' anestesia epidurale perché volevo vederlo e abbracciarlo subito.

Da quando Cecilia si è ammalata io vedevo il mondo in bianco e nero, da quando Antonio Maria è nato sono tornata a vedere i colori.

Questa è l' esatta sensazione che provo, ho riprovato la gioia e la felicità. Tutto ha ritrovato un senso e l' equilibrio che si era spezzato. So anche di aver fatto un grande regalo a mia figlia: una madre serena e felice che le potrà dare di più e, ammesso che sia possibile, volerle ancora più bene.

Tutta l' AIR si unisce alla felicità e gioia della famiglia Grosso Cinel per la nascita di Antonio Maria

QUANDO L'ASSISTENZA INFERMIERISTICA È FONDAMENTALE

Nel momento del ricovero, soprattutto nei casi di patologie genetiche, l'assistenza infermieristica diventa un momento fondamentale che combina esperienza, capacità e grande forza d'animo. Una realtà ben viva al reparto di Neuropsichiatria Infantile di Siena, dove vige ed è operativo un piano assistenziale davvero efficiente.

Cari lettori, siamo il gruppo infermieristico dell'UO di Neuropsichiatria infantile senese; vorremmo raccontare ciò che quotidianamente viviamo nella nostra realtà ospedaliera, costantemente a contatto con i genitori e le loro bambine affette da Sindrome di Rett.

Quando un'infermiera si avvicina ad una bambina ricoverata e alla sua famiglia, l'assistenza infermieristica diventa allora una dura prova che non richiede anni di studio ma una ricca forza interiore che ognuno di noi matura con il tempo.

È importantissimo avvicinarsi a tali esperienze mantenendo un equilibrio emozionale in grado di "sostenere" la famiglia e assicurare una migliore qualità della vita a queste bambine. L'infermiera deve così saper fare, saper essere, essere in divenire.

Questo non significa cercare di raggiungere l'impossibile, ma porsi degli obiettivi a breve e a lunga scadenza per soddisfare i continui bisogni sia delle piccole pazienti che dei genitori.

Si parla di sinergia tra le figure operanti: infermieri, medici, terapisti.

L'assistenza ruota sempre intorno alla bambina e ai genitori e ha come obiettivo finale la soddisfazione dei bisogni primari e secondari e l'individuazione delle strategie finalizzate alla risoluzione dei problemi.

Questo il nostro piano assistenziale.

RESPIRAZIONE

Problemi	Intervento infermieristico	Verifica
Frequente ostruzione ed infezione delle vie respiratorie	- Drenaggio posturale - Aspirazione muchi - Somministrazione terapia	Miglioramento della funzionalità respiratoria
Iperventilazione	- Rispetto dei tempi della bambina (es: il risveglio) - Riduzione interventi cruenti (es: prelievo) - Predisposizione di un ambiente sereno	Riduzione episodi di iperventilazione
Apnee	- Stimolare la bambina a respirare	Ripristino attività respiratoria
Cianosi in associazione a crisi convulsive	- Somministrazione ossigeno - Somministrazione ossigeno	Ripristino attività respiratoria

ALIMENTAZIONE

Problemi	Intervento infermieristico	Verifica
Masticazione Riflesso deglutizione Inappetenza e magrezza	- Dieta semiliquida appropriata - Variazione alimenti (favorire l'uso dei sensi e creare un momento piacevole...) - Suddivisione piccoli pasti - Giusta proporzione tra liquidi e fibre - Controllo alimentazione	Valutazione del peso; Miglioramento condizioni alimentari; Valutazione idratazione cutanea;
difficoltà digestive rigurgiti vomito stipsi squilibrio idro-elettrolitico	- Posizione semiseduta dopo il pasto - Pesare periodicamente la bambina	
Sonda per alimentazione con stomia gastrica	Assistenza e manutenzione della sonda gastrica (peg)	

ELIMINAZIONE

Problemi	Intervento infermieristico	Verifica
Scarsa diuresi	Somministrazione di liquidi nella dieta	Controllo trofismo cute
Infezione vie urinarie	Curare l'igiene dei genitali (cambiare spesso il pannolino)	Verifica condizioni generali
Stipsi	- Dieta appropriata (fibre e liquidi) - Somministrazione miscela dei tre oli - Clisma evacuante periodico (non superare i tre giorni) per prevenire fecalomi	Controllo feci e regolamentazione intestinale
Iper salivazione	Posizionare in decubito laterale	

RIPOSO - SONNO

Problemi	Intervento infermieristico	Verifica
La bambina inverte il giorno con la notte La bambina è sonnolenta La bambina è agitata, non riposa in modo adeguato	Ristabilire il giusto equilibrio giorno-notte con somministrazione melatonina - Valutare terapia farmacologica con il medico - Ricercare cause fisiche e psicologiche	Ripristino ritmo sonno/veglia

LOCOMOZIONE-POSTURE

Problemi	Intervento infermieristico	Verifica
Variano in base alle condizioni delle bambine	Stimolare eventualmente la bambina a deambulare	Verifica Miglioramento del trofismo muscolare e scheletrico
Demineralizzazione delle ossa Postura non corretta Scoliosi	Per le bambine inferme cambiare postura per prevenire le piaghe da decubito - Ginnastica passiva - Fare assumere varie posture per migliorare anche il campo visivo - Applicazione busto contenitivo prescritto dallo specialista	Miglioramento del trofismo muscolare e scheletrico

IGIENE PERSONALE

Problemi	Intervento infermieristico	Verifica
Inadeguata pulizia del cavo orale Carie Alitosi Ipersalivazione (sciallorea)	- Igiene del cavo orale mattina, sera e dopo i pasti con spazzolini elettrici - Uso di collutorio e garze	Riduzione della carie e dell'alitosi
Bruxismo (digrignamento denti)	Richiamare la bambina con stimoli	
Arrossamento e infezione dei genitali	Igiene dei genitali e cambio frequente della biancheria/pannolino	Riduzione dell'arrossamento genitale e delle infezioni urinarie
Autolesionismo (mordere le mani) Lavaggio delle mani	- Applicazione di guanti protettivi - Tranquillizzare la bambina - Terapia farmacologica prescritta dal medico	Riduzione dell'autolesionismo

BENESSERE PSICOFISICO

Problemi	Intervento infermieristico	Verifica
Termoregolazione Arti inferiori freddi Scarsa circolazione periferica	- Massaggio corporeo/delle estremità per aumentare la perfusione dei tessuti - Assunzione dei farmaci prescritti dal medico (acetil carnitina)	Miglioramento della circolazione corporea La bambina è più tranquilla
Irrequietezza Apatia	Musicoterapia	Diminuzione apatia Miglioramento comunicazione Si esprime maggiormente
Difficoltà a comunicare	Utilizzo di ausili (immagini, pulsante sonoro-parlante)	Migliora la comunicazione-espressione

Primario prof. M Zappella, aiuto dr. G. Hayek
per prenotazioni ed informazioni telefonare allo 0577.586543

LA SINDROME DI RETT IN RETE

ROBERT VALOTA, INSEGNANTE DI SOSTEGNO

E' passato ormai un anno dalla comparsa in rete di un sito dedicato interamente alla didattica e all'integrazione scolastica delle bambine-Rett. E' quindi il momento di raccontare alcune vicende ad esso legate e di tentare un primo bilancio di questa iniziativa. Veniamo subito al punto. Come molti avranno notato, l'indirizzo dall'aprile 2002 è divenuto www.magicweb.it/sindrett. Questo grazie alla collaborazione e alla cortesia di magicweb srl, che ha offerto, in cambio di nulla, lo spazio web per questo progetto. Colgo qui l'occasione per ringraziare pubblicamente i responsabili di magicweb: Giancarlo Varenna e Matteo Citterio: a quest'ultimo devo i preziosi consigli relativi alla concreta realizzazione del sito.

Dal maggio 2002 sono comparsi i primi interventi.

Il primo di Marco Ortolani, che, traducendo un articolo di Barbro Lindberg, analizza le singole disabilità della bambine-Rett.

Il secondo è una tesi discussa alla Scuola per Educatori Professionali di Bosisio Parini (Lecco) relativa alla comunicazione aumentativa e alternativa, con la descrizione di un approccio riabilitativo in questa direzione. Contiene anche una parte relativa all'aspetto clinico della Sindrome di Rett.

E' passato ormai un anno dalla comparsa in rete di un sito dedicato interamente alla didattica e all'integrazione scolastica delle bambine-Rett. E' quindi il momento di raccontare alcune vicende ad esso legate e di tentare un primo bilancio di questa iniziativa

Il terzo un esempio di piano educativo individualizzato realizzato in una scuola del cremonese.

Il quarto un estratto da un saggio di Tony Wigram (vedi Vivi Rett n 33, ndr) relativo alla musicoterapia con bambine-Rett (dobbiamo alla casa Editrice ISMEZ questa opportunità).

Il quinto, infine, dal titolo suggestivo Handicap, foreste e pesci tropicali, è una relazione su un progetto di effettiva integrazione scolastica nel quale sono i compagni di classe e di scuola la vera risorsa per l'integrazione.

I visitatori del sito sono stati finora circa quattrocento, con un'impennata delle visite a partire dalla fine di agosto di quest'anno, allorché il sito è divenuto visibile dai motori di ricerca. Per le ricerche il motore più utilizzato è Google (www.google.it) e la parola chiave più utilizzata per la ricerca è sindrome di Rett.

In maggio il sito è stato linkato da www.educare.it

e parecchi accessi provengono anche da quest'altro sito.

Questa, finora, la cronaca. Veniamo alle prospettive.

Indubbiamente l'aver ricevuto 5 interventi in un anno, è cosa positiva. Bisogna dire però che l'adesione all'iniziativa non è stata spontanea, come si auspicava, in quanto gli autori degli interventi sono stati esplicitamente invitati a pubblicarli in queste pagine, mediante telefonate ed e-mail - alcuni contributi erano infatti già presenti in altri siti. Inoltre il concorso bandito da AI-RETT è stato un altro canale dal quale attingere ai materiali pubblicati (la tesi di laurea di Alessia Cariboni e il PEI di Ivana Ballestreri).

Crediamo che i materiali presenti possano essere utili agli insegnanti che si vedono impegnati quotidianamente nel lavoro con le bambine-Rett, tuttavia mi preme sottolineare come manchino interventi che descrivono la quotidianità del

lavoro. Non basta scrivere un PEI: bisogna verificare che funzioni, bisogna, almeno questa è la mia esperienza, saper tornare sui propri passi e ridefinire quanto è stato ipotizzato in maniera probabilmente avventata o ottimistica. Credo anche che siano utilissime le osservazioni che gli insegnanti svolgono, i problemi che si pongono e ai quali cercano di dare risposta, le difficoltà che incontrano e come cercano di superarle.

Con molta approssimazione, ma forse non troppa, ritengo che i problemi di ogni persona che lavora con queste bambine per offrire loro delle concrete opportunità educative, siano i problemi di tutti coloro che hanno questo compito e questa responsabilità. E allora perché non condividere tutto ciò? Perché non raccontare le difficoltà, le resistenze in cui si inciampa, le domande che ci si pongono e le soluzioni che si propongono: ad es. come arredare l'aula specifica di queste bambine?, quali sono i giochi che queste bambine prediligono? quali tentativi sono stati fatti per ottenere alcune forme di collaborazione nel vestirle o nell'imboccarle?, come utilizzare i compagni per attività da svolgere insieme?, qual è il rapporto con gli altri colleghi?, qual è il rapporto con i genitori

di queste bambine?, e dopo la scuola? qualcuno ha elaborato dei progetti o ha delle proposte per illustrare quello che potrà essere il futuro migliore per queste bambine?...

Sto pensando non solo alla pubblicazione di queste riflessioni, sperando che arrivino, ma anche alla possibilità di uno scambio di informazioni fra colleghi: le email degli autori degli articoli sono pubblicate e lo saranno ancora qualora giungessero altri interventi e sarebbe bene venissero usate anche solo per avere chiarimenti o per scambiare idee. A proposito di questo faccio un esempio banale. Nella conversazione telefonica con Marco Ortolani, l'autore del primo intervento, per chiederne l'autorizzazione alla pubblicazione, si era parlato in maniera molto generica delle difficoltà del lavoro con le bambine-Rett. Marco, in queste quattro chiacchiere scambiate liberamente, mi disse che durante il pranzo non si limitò a far scegliere una sola volta il cibo (vuoi il pane o la frutta? e, a seconda della scelta il pranzo sarebbe stato costituito unicamente o dal pane o dalla frutta), ma estese la scelta a ogni boccone. In questo modo il pranzo durava molto, la scelta dei cibi era continua e la soddisfazione della bambina era notevole. Non avevo pensato, nel mio lavoro con Federica, a farle prendere decisioni in modo continuativo, tenendo in questo modo elevato il livello della comunicazione e devo ri-

conoscere che questa soluzione si è rivelata stata un'ottima trovata. Penso che siano queste piccole idee, elementari, forse, ma utilissime, a dover essere messe in circolazione, a dover diventare patrimonio di tutti. Di tutto ciò si sente la mancanza nelle pagine di questo sito.

Oltre a ciò mancano anche i riscontri, o perlomeno

quello finora giunti sono troppo pochi. A settembre nella pagina lavori pervenuti (http://www.magicweb.it/sindrett/lavori_pervenuti.html) è stato pubblicato un annuncio relativo alla traduzione di un libro scritto in lingua inglese da J.E. Lewis e C.D. Wilson: Pathways to Learning in Rett Syndrome, che ho avuto da Susanna Villa. E' arrivata una sola ri-

sposta da parte di Marco Pastorini e Marcella Mauro dell'Équipe Progetto Polo Novi Ligure (AI). Non possiamo fare altro che riproporre detto invito alla collaborazione da queste pagine e ribadire come siano necessari feedback sui contenuti del sito e sulla sua organizzazione. Solo in questo modo il servizio potrà essere migliorato.

UN CD ROM SULLA SINDROME DI RETT

Cari Genitori e Terapisti uscirà a breve un CD Rom nel quale vengono presentati i filmati della strada percorsa da alcune bambine con Sindrome di Rett per arrivare a comunicare (una piccola parte di questo CD è già stata vista a Siena in occasione dell'Assemblea Nazionale).

Il CD sarà accompagnato da un opuscolo esplicativo di tali filmati scritto dalla Dott.ssa Fabio che rappresentano la Comunicazione Aumentativa Alternativa (C.A.A.) attraverso l'apprendimento della lettura. La pubblicazione viene effettuata dall'I.S.U. dell'Università Cattolica di Milano ed il costo è di €8,00 più spese di spedizione.

Chi è interessato può ordinarlo a me tramite il seguente indirizzo e-mail:

orodel@libero.it o telefonicamente al n° 02-4983940

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

Spero che questo CD Rom possa essere di valido aiuto a tutti quelli che desiderano intraprendere la terapia della C.A.A. con le loro bambine.

Un abbraccio a Tutti

Lucia Dovigo – Membro del C.D – responsabile comunicazione rapporti con la Dott.ssa Rosangela Fabio



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)

Collabora alla stesura del protocollo Rett: Ines Brunelli - tel 0541 385974

Andrea Vannuccini

v.and@tiscali.it

gestione archivio genitori e soci sostenitori-invio ringraziamenti

tel 0564417696 cell 338 2253567

IL DESIDERIO DI PARLARE

E' già partita con il numero scorso di Viviret questa 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 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.

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

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



BARBRO LINDBERG

Capire la Sindrome di Rett

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

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

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

Marinella De Marchi (presidente AIR)

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

Katy Hunter (presidente IRSA)



GIORGIO PINI

Gli alberi delle bimbe

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

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

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

Silvia Galliani (Vivi Rett)



AA.VV.

Mano nella mano con la Sindrome di Rett

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

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

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

Si, desidero ricevere n. copia/e del libro

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

cognome nome

via

cap città prov

tel fax e-mail

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

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

PIEMONTE:

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

LOMBARDIA:

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

FRIULE:

GPiero Basso Moro
via Sarpi, 33081 Giaias 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:

Claudia Costantini,
via Mario Lizzani, 4, 00169 Roma
06-50923464 cell. 3483670335
ccostan@libero.it

MARCHE:

Gianfranco Bertozzi,
viale A. Gramsci, 26 fraz. Lucrezia, 61030 Cartoceto (PS)
0721-897048

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 Gonnesa (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 Neuropsichiatrica 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 Fumara** Tel 095256407-8-9

Centri per la sola diagnosi clinica:

- Ospedale di Viareggio Reparto di Neuropsichiatria Infantile **Dott. Giorgio Pini** Tel 0584949236 Centralino 05849491
- Centro Regionale per le Epilessie Infantili, az. Ospedaliera Fatebenefratelli ed Oftalmico, corso Di Porta Nuova, 23 20123 Milano
Dott. Maurizio Vini 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

Via fax (02 700505504)

per i lettori che desiderano comunicare attraverso il fax e segnalare, richiedere o avanzare proposte e quesiti. Metteteci al corrente delle vostre proposte, delle richieste o delle idee, se ne avete, saremo ben lieti di accontentarvi.

Avete qualche proposta o argomento da avanzare che il nostro giornale non ha ancora trattato?

.....
.....
.....
.....

Ritenete che il giornale sia completo ed esauriente?

.....
.....
.....

Vorrei informazioni su

.....
.....
.....
.....

Vorrei suggerirvi

.....
.....
.....
.....

nome cognome

via città

tel. fax

e mail

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