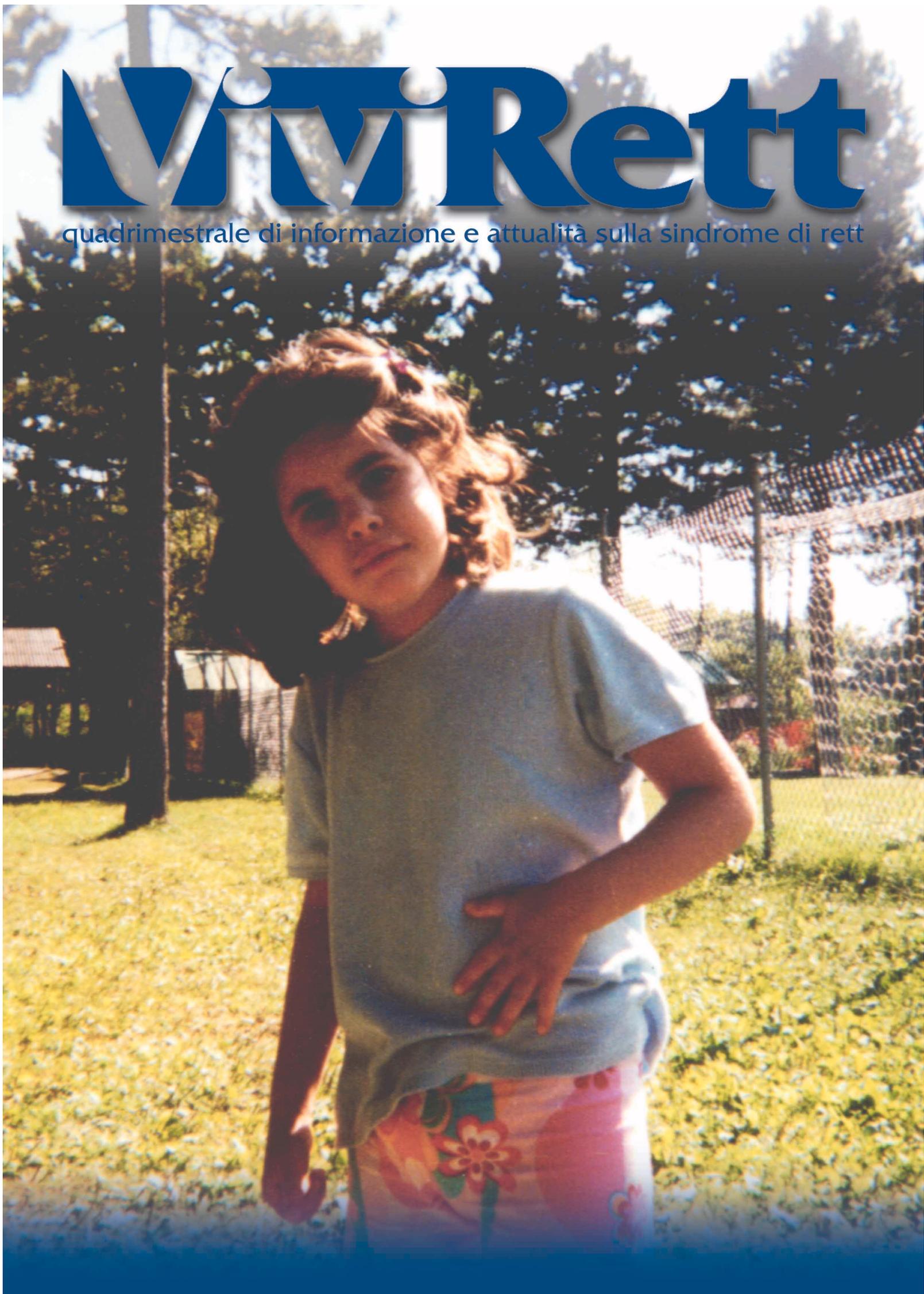


Viv Rett

quadrimestrale di informazione e attualità sulla sindrome di rett



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** EDITORIALE
Io sono la bambina...
- 6** VOGLIA DI COMUNICARE
Incontrarsi e condividere le esperienze
- 7** L'UNIONE FA LA FORZA
Un grazie a chi ci vuole bene
- 8** I GENITORI RACCONTANO...
Un altro bambino nella nostra vita
Cara redazione...
- 9** I GENITORI RACCONTANO...
Storia di Carlotta
- 10** RICEVIAMO E PUBBLICHIAMO
Santa melatonina
- 12** INCONTRI & CORSI
Interventi riabilitativi ed educativi:
alcune considerazioni
- 13** I GENITORI RACCONTANO...
Lavori in famiglia
- 14** I GENITORI RACCONTANO...
Agevolazioni navigando in rete
- 15** SERVIZI & HANDICAP
Perché anche i disabili continuano
a vivere a casa
- 16** RICERCA GENETICA
Sindrome di Rett:
correlazione genotipo-fenotipo
- 19** COSA È SUCCESSO
Bratislava, 25-26 maggio 2002:
le associazioni europee si incontrano
- 22** SCUOLA & HANDICAP
Creatività e cooperazione a scuola
- 28** IN BACHECA
Assemblea annuale AIR
- 29** **Leggere la Sindrome di Rett**
- 30** **Numeri utili**

QUOTA ASSOCIATIVA 2003

GENITORI € 50
SOSTENITORI € 25

da versare sul **CC POSTALE 10976538**

intestato a

AIR ONLUS, V.le Bracci 1
Policlinico Le Scotte,
Neuropsichiatria Infantile
53100 Siena

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

CRAS Banca di Credito Cooperativo Sovicille
Ag. Monteroni D'Arbia (Si)
ABI 08885 - CAB 71890 - CC n° 11607

intestato a: **A.I.R. Associazione Italiana Rett Onlus**
Viale Bracci 1
53100 Siena

COMMISSIONE SCIENTIFICA

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



CHE COS'È LA SINDROME DI RETT?

La Sindrome di Rett è una malattia neurodegenerativa dell'evoluzione progressiva che si manifesta prevalentemente nei primi due anni di vita.

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

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

DIAGNOSI DELLA SINDROME DI RETT

Diagnosticare la Sindrome di Rett significa riscontrare queste caratteristiche:

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

Gli stadi clinici della Sindrome di Rett:

fase ① tra i 6 e i 18 mesi. durata: mesi

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

fase ② Da 1 ai tre anni. durata: settimane, mesi

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

fase ③ stadio pseudo stazionario. durata: mesi, anni

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

fase ④ all'incirca dopo i 10 anni. durata: anni

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

I' AIR (Associazione Italiana Rett)

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

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

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

Cari associati,

eccoci al tradizionale appuntamento che vi informa e vi aggiorna sulle attività della nostra associazione.

Il primo appuntamento che riguarda tutti gli associati è la consueta assemblea annuale che quest'anno si svolgerà nella giornata del 10 maggio sempre a Siena, naturalmente. Un momento per incontrarci, comunicare e apprendere le ultime novità riguardanti la ricerca, ad esempio. Infatti, proprio durante l'assemblea di quest'anno, incontreremo Daniel Glaze, il medico statunitense che sta procedendo con le cure sperimentali a base di Cystadane con una paziente italiana. Se n'è parlato a lungo nell'articolo "Il punto sulle cure sperimentali" (Vivi Rett n. 32 – giugno 2002) nel quale Rossana Grosso Cinel ha dettagliatamente descritto lo studio che il medico del Texas Children's Hospital di Houston sta conducendo su alcune giovani pazienti tra cui la sua Cecilia. Da molto tempo Rossana si sta adoperando affinché il Cystadane, la cui efficacia pare essere riconosciuta per migliorare la sintomatologia della Sindrome di Rett, sia facilmente reperibile anche in Italia e incluso nei farmaci di fascia A. Novità, ospiti e informazioni sull'assemblea li potrete leggere nel programma dettagliato che troverete allegato a questo numero.

A tutti i navigatori della rete, e non solo, una piacevole sorpresa. Il nostro sito è stato aggiornato e arricchito nei contenuti e nello stile. Consultazione più agile, argomenti accattivanti e stimolanti, queste le caratteristiche che rendono il sito dell' AIR uno strumento di informazione e aggiornamento decisamente prezioso. Accanto alle tradizionali pagine informative, ampi spazi sono stati dedicati al forum per comunicare in rete, alle iniziative in corso e in programma, alle novità riguardanti gli eventi e la ricerca genetica, senza dimenticare le numerose testimonianze dei genitori e gli indirizzi dei link. Un sito tutto da visitare e da scoprire subito perché nuovo, aggiornato e ricco. L'unica cosa che non è cambiata è l'indirizzo: www.airett.it, naturalmente. Un grazie particolare per il lavoro di creazione, aggiornamento e restyling del sito va al dott. Silvio Crispiatico, il cui prezioso aiuto ha contribuito ad arricchire notevolmente uno spazio così importante come il sito internet.

Ma le novità non terminano qui. A grande richiesta torna l'iniziativa che nel tempo ha riscosso maggiore successo all'interno dell'associazione. Si tratta delle T-Shirt AIR che molto probabilmente verranno presentate in anteprima durante l'assemblea senese; anche queste saranno nuove nei modelli e nelle stampe, ma sempre utili, simpatiche e alla moda. Nuovi slogan, immagini e colori compariranno sulle magliette targate 2003, che grazie al contributo di Gabriella e Marina, saranno in distribuzione molto presto, tutte da scoprire e da indossare. Maggiori informazioni verranno date dal responsabile dell'iniziativa, che quest'anno sarà Giovanni Bonomi.

Per scoprire tutte le altre novità sull' AIR, le iniziative, i programmi e gli incontri, non mi resta che dare appuntamento a tutti gli associati a Siena il maggio prossimo. Arrivederci a presto, dunque.

Marinella De Marchi

IO SONO LA BAMBINA...

Io sono la bambina che non può parlare, che non può camminare, correre o giocare come gli altri bambini. Ma sono la bambina che insegna fede e speranza, che trasmette l'opportunità di vedere e scoprire la vita con occhi diversi. Dal Manuale sulla Sindrome di Rett ancora messaggi di come la diversità possa essere vissuta con pienezza e fiducia.

MARINELLA DE MARCHI

Sfoglio le prime bozze del libro che in questi ultimi mesi ho letto e riletto con attenzione e interesse; il libro che ha catturato così spesso i miei pensieri, che mi ha fatto riflettere e pensare sul senso della diversità, di questa nostra vita a tratti complicata, e di come, per certi versi, basti poco per renderla sorprendentemente normale. Pagine intense e dure nello stesso tempo, cariche di realtà e verità, e forse è proprio per questo che ogni volta riesco a stupirmi, sconvolgermi, meravigliarmi.

“Io sono la bambina che non può parlare”, inizia così un nuovo intenso capitolo. “Spesso senti pena per me. Lo vedo nei tuoi occhi. Ti chiedi quanto io sia in grado di capire... anche questo vedo. Posso capire molto: se sei contento oppure triste... Mi meraviglio della tua frustrazione, sapendo che la mia è maggiore, perché io non posso esprimere i miei desideri, tanto meno le mie necessità come te”.

*“Non ti offro conversazioni intelligenti; non ti do le risposte alle domande di tutti i giorni. Non ti posso dare comprensione come tu la intendi. **Ciò che io ti posso dare ha molto più valore... io ti do, in cambio, opportunità. L'opportunità di scoprire la profondità del tuo carattere, l'intensità del tuo amore, l'opportunità di esplorare il tuo animo più in profondità di quanto tu possa immaginare.***

*Continuo a leggere catturata da queste parole, dai messaggi di verità che esse trasmettono. “Io sono la bambina che non può camminare. Il mondo alle volte sembra lasciarmi in disparte. **Ma il mio regalo per te è far sì che tu ti renda conto della fortuna che hai, le tue gambe, la tua indipendenza, l'opportunità di agire da solo. Talvolta le persone sembrano non rendersene conto. Io ti offro anche questa consapevolezza”.***

*Tutto questo sono le nostre bambine. Bambine che a loro modo ci comunicano voglia di vivere, il desiderio caparbio di vivere con semplicità e pienezza. Ma forse è proprio questo il senso della nostra vita, non solo la loro. Anche noi possiamo, dobbiamo, vivere in questo modo, cercando con tenacia la speranza e la semplicità dei piccoli gesti che le nostre figlie quotidianamente ci offrono, un abbraccio, una carezza. “... Io sono la bambina che sa godere e apprezzare infinitamente le cose semplici. Io non sono angosciata come te da liti e conflitti di una vita complicata. **Il mio regalo per te è darti la libertà di godere delle cose come fa un bambino, insegnarti cosa significano le tue braccia intorno a me, darti amore: ti offro il regalo della semplicità”.***

editoriale

INCONTRARSI E CONDIVIDERE LE ESPERIENZE

Incontrarsi e condividere le proprie esperienze, è quello che hanno fatto Lucia e Laura, dopo che quest'ultima aveva fatto appello, sulle pagine di ViviRett, a tutti i genitori che come lei avevano desiderio di parlare, confrontarsi, incontrarsi. Ecco cosa è accaduto.

LUCIA RUSOLO, LAURA SISTI

prattutto al fatto che non mi conoscesse per nulla, senza pensare se potesse darle fastidio il mio abbraccio... ma in quel momento ho rivisto nei suoi occhi gli stessi di mia figlia, la stessa grande espressività, e non ho potuto farne a meno...

Ma torniamo a noi. Abbiamo trascorso un po' di tempo sedute sul prato, abbiamo parlato un po' di tutto (soprattutto della malattia), ci siamo scambiate informazioni, novità, terapie... Ricordo di aver parlato tantissimo, constatando che sia Laura sia il marito fossero bravi ascoltatori, ed anche le bambine non facevano che guardarci!

Spero di aver trovato un'amica prima che una compagna di viaggio, già, perché di questo si tratta, di un viaggio meraviglioso che solo chi condivide i tuoi stessi problemi può capire. Gioie, speranze, emozioni se ride, se ti guarda, se ti bacia...

Spero di incontrare Laura molto presto, anche se in compenso ci si sente spesso per telefono; sono sicura che la "voglia di comunicare" porti altre famiglie a fare esperienze come la nostra, perché chiudersi e non parlare può essere uno sbaglio enorme.

Lucia

Mi sono chiesta più volte cosa facesse scaturire quell'emozione così grande nell'attesa di incontrarci e conoscerci. In fondo avevo già visto altre bambine rett in occasione dei ricoveri a Siena, ma stavolta era diverso, il coinvolgimento emotivo era più grande.

Ancora oggi cerco la risposta, ma l'unica possibile

è che Lucia, la mamma di Francesca, mi ha subito trasmesso una grande carica, una sensibilità particolare, e poi è stata la prima a rispondere al mio appello, alla mia voglia di comunicare così forte.

Roma è una città difficile per gli spostamenti e muoversi anche per pochi chilometri può significare molto tempo in macchina e non sempre le nostre bambine gradiscono le file snervanti nel traffico.

Ma torniamo a noi, al "primo incontro"... abbiamo scelto il verde dei giardini che circondano il laghetto dell'Eur e in un bel pomeriggio di un sabato di settembre ci siamo dati appuntamento su un ampio piazzale adiacente al lago. È stato anche buffo (ripensandoci ora): per un attimo ci siamo anche chieste come fare a riconoscerci... Ma quale altra bambina avrebbe fatto tanti movimenti con le manine? Non potevamo sbagliarci!

Credetemi, non è stato necessario guardare le mani di Francesca, già ad una certa distanza ho visto una coppia con una bimba ed un simpatico cagnolino e "qualcosa" mi ha detto che dovevano essere loro.

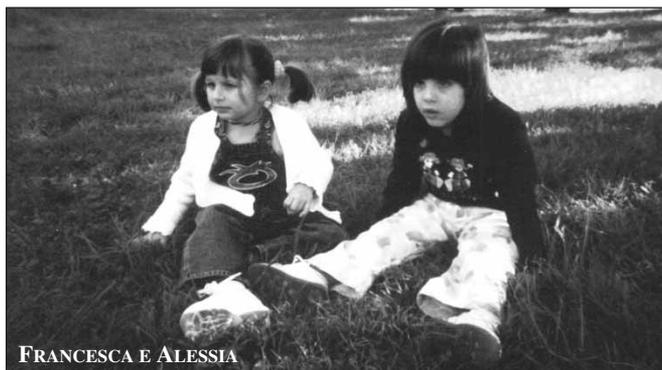
Finalmente, quella che per solo una voce nelle nostre lunghe telefonate si materializzava in Lucia, e soprattutto po-

tevo vedere gli occhi di Francesca, belli come una porta aperta verso il mondo (come tutte le bambine) e di un azzurro disarmante.

I papà non me ne vogliono se sono poco nominati, erano lì con noi, affettuosi, sicuramente emozionati, ma senza darlo troppo a vedere!

Abbiamo trovato un angolino di prato tranquillo tutto per noi, e lì ci siamo raccontate le vacanze appena trascorse, i piccoli aneddoti della vita quotidiana, il grande amore che non c'era bisogno di raccontare perché era ed è tangibile.

Intanto osservavo Francesca e non l'avevo ancora abbracciata né baciata, perché penso (ma è proprio una mia idea) che i bambini (tutti) non amino essere "sballottati" soprattutto da un estraneo. Hanno sempre e comunque bisogno di un tempo, anche breve, per guardarci, odorarci, accettarci o rifiutarci proprio come facciamo noi "grandi". E così, dopo una buona mezz'ora sedute sul prato, e dopo essermi assicurata che mia figlia Alessia non si ingelosisse, finalmente ho messo Francesca seduta sulle mie gambe e ci siamo guardate, le ho fatto qualche complimento e finalmente mi ha regalato uno dei suoi bellissimi sorrisi.



FRANCESCA E ALESSIA

UN GRAZIE A CHI CI VUOL BENE

Ivo Ieva

Alessia osserva tranquillamente, nel frattempo aveva fatto conoscenza con Lucia e Fabio e poi si era accoccolata con il suo papà e per lei è il massimo della felicità!

Le due bimbe si sono guardate, ma la loro attenzione, secondo me, è stata catturata da noi e del nostro fiume di parole e emozioni.

Con Lucia siamo riuscite a rivederci solo una volta senza famiglie al seguito approfittando della pausa pranzo e della vicinanza del mio ufficio alla sua abitazione per scambiarsi ancora informazioni, notizie, speranze *guardandoci in viso*.

In compenso ci telefoniamo tanto e ci teniamo costantemente aggiornate e informate sugli sviluppi positivi e negativi delle nostre splendide cuciole.

Credo di aver trovato soprattutto nuovi amici, persone che vivono la nostra stessa realtà, con cui si riesce a parlare lo stesso linguaggio, con le quali l'intesa è immediata, e i commenti non sono mai impregnati di "pietismo" o "vittimismo"; siamo sulla stessa lunghezza d'onda e combattiamo le stesse battaglie quotidiane sicure che prima o poi vinceremo la guerra.

Siamo piene d'amore e pronte a distribuire a chi lo sa interpretare tra i nostri mille gesti bruschi. Io e Lucia abbiamo un solo rammarico: abitiamo dalla parte opposta della città e non riusciamo ad incontrarci così spesso come vorremmo, ma abbiamo già una certezza: il legame che si è creato è forte e cercheremo di rimanere vicini per vedere crescere insieme le nostre splendide figlie.

Laura

Il ritorno da un viaggio. La giornata lunga e faticosa. Il pensiero corre ai figli, alla moglie e a tutti coloro che dimostrano, attraverso un semplice gesto di solidarietà, di provare affetto verso altre persone.

La giornata è stata lunga e mentre torno a casa guardando dal finestrino dell'aereo il panorama di luci sottostante lascio che la mia mente rifletta sulle cose fatte e su quelle da fare. Il lavoro, quello fatto oggi, gli impegni di domani; la famiglia, mia moglie Alessandra, i miei bambini, Ilaria, Riccardo e Maria Chiara. Chissà se dormiranno questa notte perché sinceramente mi sento un po' stanco. È bello pensare a loro e ricordare il loro sorriso, i loro occhi. Quando sono solo e la malinconia mi prende, allora pensare ai miei bambini mi aiuta a sentirmi meno solo. Mi piace ricordare le loro espressioni e a volte mi viene proprio da ridere! Ognuno ha la sua caratteristica che lo contraddistingue dagli altri: la malizia innocente di Maria Chiara, la sensibilità di Riccardo, la dolcezza di Ilaria. Il suo sguardo, la capacità di trasmettere quello che ha dentro con la profondità del suo sguardo. Dimenticavo l'associazione, il prossimo consiglio direttivo fra tre giorni, le cose che abbiamo in corso e le cose nuove che potremmo fare per le nostre bimbe e per le nostre famiglie. Ci sarebbe da dedicare molto più tempo perché cose da fare ce ne sono e ce ne sarebbero veramente tante! Così saltando tra un pensiero e l'altro mi viene in mente un nome: Maristella. Maristella, con cui ho condiviso anni di lavoro e che poi, anche se ognuno ha preso strade professionali diverse, è rimasta vicina a tutti noi. E quando dico "noi" mi riferisco tanto alla mia famiglia quanto a tutti noi. Maristella è una persona che senza essere coinvolta in primis ha deciso di dedicare buona parte del suo tempo a tutti noi. Si è prodigata a vendere tute e magliette tre anni fa e da due anni tiene le fila della operazione biglietti di Natale. Tutte iniziative che hanno portato importanti contributi all'associazione. Mi capita di pensare a volte a Maristella e al significato di volontariato. Il tempo che personalmente dedico all'AIR è sì volontariato, ma lo è in forma indotta. Il volontariato di Maristella invece è nobile perché è una scelta precisa ed è una sincera manifestazione di affetto verso Ilaria, verso tutte le nostre bimbe e per tutti noi.



MARISTELLA CON IVO

Il tempo che personalmente dedico all'AIR è sì volontariato, ma lo è in forma indotta. Il volontariato di Maristella invece è nobile perché è una scelta precisa ed è una sincera manifestazione di affetto verso Ilaria, verso tutte le nostre bimbe e per tutti noi.

Maristella così come molte altre persone (meno male!), di fronte all'indifferenza sempre più marcata verso questa vita, ci dimostra che non siamo soli a combattere la nostra battaglia contro un nemico che non c'è, e che con il suo contributo ci fornisce un po' più di energia spingendoci ad andare avanti.

Lo sa, lo sappiamo. Ma è altresì importante, almeno per me, riconoscerlo. Quindi a Maristella e tutti coloro che si adoperano come lei rivolgo un semplice ma sentito grazie.

UN ALTRO BAMBINO NELLA NOSTRA VITA

Priscilla e poi l'arrivo di Gabriele. La voglia di un altro figlio. Una mamma si racconta.



PRISCILLA

Questa è Priscilla, ha compiuto 6 anni il 14 dicembre ed è una bimba con la Sindrome di Rett.

Spero tanto che le sue foto vengano pubblicate sul vostro prezioso ed utile quadrimestrale d'informazione e attualità.

L'ultima pubblicazione l'ho letta come sempre con molta attenzione e interesse e, fra le tante pagine, mi ha colpito la storia La nascita di un bambino (ViviRett n 33, ndr).

Mi sono identificata in quasi tutta la storia; anche Priscilla ha avuto da poco un fratellino, Gabriele, dopo una non facile decisione da parte mia e di mio marito. Oggi, possiamo constatare con gioia che è stata la decisione più giusta da prendere. Con quest'altro bimbo, la nostra vita e quella di Priscilla ha assunto i colori dell'arcobaleno che erano andati via via sfumando quando la malattia si è fatta presente colpendo Priscilla. I suoi bellissimoi occhi si riempiono di una luce scintillante e di gioia immensa ogni volta che guardano Gabriele, il pulcino che ha scosso e cambiato la sua vita in modo positivo, facendola spesso uscire dal suo mondo non tanto bello, ed entrare in quello gioioso e meraviglioso quale dovrebbe essere per ogni bimbo.

Infine, vorrei dare un consiglio alle tante famiglie che, come noi, si trovano nella difficoltà di prendere la decisione così difficile di avere un altro figlio. Posso dire che la grande paura che si ha, alla fine, si risolve con un'immensa gioia e con il ritorno della serenità in famiglia.

Cordiali Saluti.

Lucia (Avola, Siracusa)

Speriamo di vedere presto pubblicata la fotografia di Elisabetta, in ricordo della sua Prima Comunione.

Era indescrivibile la gioia che si leggeva nei suoi occhi, e indimenticabili erano i suoi sorrisi più eloquenti di qualunque altra parola.

Elisabetta è per noi un angelo, e come tutti gli angeli regala a tutti coloro che incrociano il suo sguardo, momenti magici e speciali.

Dobbiamo ringraziare il Signore per questi doni stupendi, perché sono loro che con il loro amore sincero, i loro sorrisi e i loro sguardi, ci fanno capire tutto ciò che c'è da capire.

Grazie e arrivederci.

Famiglia Angione



ELISABETTA

STORIA DI CARLOTTA

La nascita, le prime complicazioni, le angosce per quei disturbi a cui nessuno riusciva a dare risposte concrete. I viaggi della speranza fino alla diagnosi definitiva: variante di Sindrome di Rett precoce, di questo è affetta Carlotta, quindici mesi. La mamma ci racconta la sua storia.

FIORELLA BALDASSARRI

Carissimi amici dell'Associazione, è da poco che vi conosco, però sento il bisogno di raccontare la storia della mia piccola Carlotta, quindici mesi ma già diagnosticata bambina Rett.

In gravidanza ho avuto due distaccamenti di placenta nei primi tre mesi, poi tutto regolare fino alla fine; il parto è stato drammatico: Carlotta ha mostrato subito alcuni problemi: era cianotica e sofferente; aveva bevuto il liquido amniotico e dopo cinque ore dalla nascita ha subito uno stress respiratorio.

Chiaramente non si è attaccata al mio seno e comunque già da subito è stato difficile alimentarla. Aveva cianosi periferiche e anche nei giorni e mesi successivi masticava e vomitava molto; dal terzo mese mi accorsi che sbavava in maniera esagerata.

Mi ero resa conto che qualcosa non andava. Insistevavo con il pediatra delle mie preoccupazioni, angosce; gli chiesi se era il caso di intervenire con un vaccino, data la sofferenza alla nascita. Continuavo a non capire, e Carlotta stava così male...

Le venne fatto il vaccino, il pediatra mi assicurò dell'assenza di controindicazioni; dai tre mesi di grida, insonnia e sofferenze, passammo a un'apatia totale, con lunghi digiuni e febbre nei mesi successivi; blocco della crescita e dello sviluppo motorio furono conseguenze inevitabili.

Su consiglio medico iniziammo un lungo iter di ana-

lisi dettagliate: esami metabolici, test allergici, ecografie, gastroscopie... tutto diede esito negativo.

"Signora ha provato a far gestire la bimba da qualcuno?... Signora è lei che ha trasformato l'ora del pasto nell'ora della tensione?... Signora deve essere calma...." Questo era quello che mi sentivo ripetere, mentre Carlotta aveva sette mesi, e guardandola vedevo una bambina di due mesi.

Al compimento dell'ottavo mese di Carlotta ritornammo a casa dopo trenta giorni di degenza al Gaslini, senza diagnosi e senza risposte, ma con tanti problemi perché il quadro neurologico-motorio sembrava sensibilmente peggiorato; al Gaslini erano ricorsi al sondino naso-gastrico per nutrirla, dato che ormai Carlotta non mangiava più.

Non avevo ancora disfatto le valigie che il giorno successivo eravamo di nuovo all'Ospedale di Borgo San Lorenzo, dove risiedo. Diagnosi: polmonite asintomatica.

È stato lì, dopo aver analizzato per una settimana i nostri comportamenti di genitori, per capire se c'era realmente qualcosa di grave o se noi eravamo psicopatici, che Carlotta manifestò spasmi in flessione. Le fu riscontrata un'isparitmia e diagnosticata la Sindrome di West.

Chiaramente la Sindrome di West non è una diagnosi definitiva, vale a dire che in genere c'è sempre un'origine genetica, metabolica o mancan-

za di ossigeno alla nascita.

Fu così che Carlotta iniziò la terapia orale per bloccare gli spasmi (epilessie), ma dovettero arrivare all'ACTH, cortisone e ormoni intramuscolo, tanto che lei andò quasi in coma vegetale perché la parte in causa era proprio il sistema neuro-vegetativo.

Mostrava anche apnee e lavaggio alle mani (ma questo già al terzo mese), e quindi furono eseguite le analisi genetiche per la Sindrome di Rett e Angelman, ma dettero esito negativo.

A settembre, quasi a dieci mesi, ritornammo a casa. Poco dopo, l'unica pediatra umana e sensibile che ha sempre seguito Carlotta presso l'Ospedale di Borgo San Lorenzo, e che sosteneva da sempre che la bambina fosse affetta da Sindrome di Rett, ci consigliava di far visitare Carlotta dal professor Zappella. Fu così che arrivammo alla diagnosi clinica di una forma precoce di Sindrome di Rett. Si trattava di una variante talmente precoce che neppure a Siena furono in grado di dare risposte precise a questo problema.

A tal proposito colgo l'occasione per ringraziare il professor Zappella e il dottor Hajek e tutto il reparto di neuropsichiatria infantile per la loro disponibilità e delicatezza.

Attualmente Carlotta manifesta forti infezioni alle vie urinarie, digrigna i denti, iperventila e sta ipotonicamente seduta con sostegno. Ha abbandonato il lavaggio delle

mani, ma ha forti movimenti steriopatici del cavo orale e della lingua. Non si toglie le mani dalla bocca e si stropiccia ripetutamente gli occhi e il naso.

Mio figlio, ormai da quindici mesi, aspetta di poter vivere con Carlotta, ma lei è sempre negli ospedali e quelle poche volte ch'è a casa la vede star male e attaccata ad una pompa per mangiare.

Lui ripete che le vuole tanto bene, nonostante la sua sofferenza, ed io sono certa che se Carlotta fosse stata sana, non sarebbe stata così speciale per tutti.

C'è sicuramente un motivo per tutto questo, anche se lo accetto difficilmente, ma soprattutto non accetto il calvario di Carlotta. La nostra vita stessa è un calvario. Ci sentiamo impotenti, e anche se parliamo con altri genitori, ci sentiamo ancor più soli perché la nostra Carlotta ha soltanto quindici mesi, ha tutti i sintomi patologici concentrati e ogni giorno che passa è sempre più precaria e debole.

Per concludere desidererei sapere se esiste tra gli associati qualche altro caso di Sindrome di Rett precoce con questo grave problema di nutrizione e conoscere quanto più possibile su questa variante specifica.

Grazie per il tempo che mi avete dedicato e per quello che mi potrete dedicare prendendo in considerazione le mie richieste.

Fiorella Baldassarri
(055-8401691)

SANTA MELATONINA

PATRIZIA FELTRIN (MILANO)

Sono la mamma di Lucia, una ragazzina di 19 anni, che per qualche anno ha fatto parte della famiglia Rett, con qualche dubbio sulla diagnosi, ma insomma aveva un “quadro compatibile con la SR”. Dopo una serie di travagliate circostanze è stata definitivamente esclusa la diagnosi Rett, ma vuoi perché comunque Lucia presenta tante caratteristiche simil-Rett, vuoi perché queste è stata la prima e finora unica ipotesi di diagnosi, che mi ha permesso di conoscere un po’ più da vicino il fantastico mondo Rett, qualunque sia il motivo, continuo a sentirmi affettivamente vicina a questa realtà e quindi mi faccio molto volentieri “ospitare” nello spazio di questa rivista.

Lucia è sempre stata una dormigliona, fin da piccola crollava letteralmente addormentata e si faceva le sue belle 9, 10 e anche 12 ore di sonno. Il sonno è stato da sempre un bisogno fondamentale e la sua mancanza aveva inevitabilmente pesanti ripercussioni. Da quando è più grande, dopo i 13-14 anni, Lucia dorme meno, sia perché giustamente va a letto più tardi, sia perché magari si alza per bere o per andare in bagno. Il 2002 è stato per Lucia un anno impegnativo, per gravi disturbi alimentari che hanno comportato svariati ricoveri, esami, ecc. In ottobre ha iniziato a svegliar-

Cosa fare per una ragazza di cui non si conosce la patologia e di cui è difficile prevedere le risposte ai farmaci? Forse vale la pena tentare con un’alternativa che non presenta alcun rischio, la melatonina, una sostanza prodotta fisiologicamente dal nostro corpo. Ecco l’esperienza di chi ha percorso questa strada.

si più spesso di notte, sempre più spesso, fino a ridurre le ore di sonno a 5-6, oltretutto intervallate dai frequenti risvegli. Le conseguenze sono facilmente immaginabili: nervosismo, irrequietezza, pianti, drastica riduzione della sua disponibilità a qualsiasi attività.

Ho chiesto aiuto alla specialista che da tempo e con grande disponibilità segue Lucia. Cosa fare per una ragazza di cui non si conosce la patologia, di cui è difficile prevedere le risposte ai farmaci? Forse vale la pena tentare prima con un’alternativa che non presenta alcun rischio, la melatonina.

Che cos’è la melatonina?

Mi sono informata, ho letto un po’ di notizie sull’argomento. La melatonina è una di quelle sostanze che ogni tanto arrivano alla ribalta come rimedio di tutti i mali e poi ripiombano nell’oscurità, e questo fenomeno di per sé mi induceva allo scetticismo, ma poi come spesso accade, più ci si informa, più ci si rende conto di quante cose si ignorano: la melatonina è una sostanza prodotta fisiologicamente dal nostro corpo durante la notte, i livelli di melatonina sono più alti di notte e scendono di giorno. La medicina cosiddetta delle evidenze ha permesso di conoscere molte proprietà di questa sostanza e i suoi ef-

fetti, alcuni sicuramente provati, altri invece descritti come “possibili benefici”.

Non voglio scrivere un trattato sulla melatonina, non ne sarei capace, voglio solo raccontare un’esperienza personale, e cioè che ho potuto fortunatamente riscontrare l’effetto di regolazione del sonno, riportato tra quelli “sicuramente provati”. Ed è andata bene: inizialmente, le prime due settimane, i risultati sembravano addirittura miracolosi, sonno ininterrotto fino al mattino, netto miglioramento dell’umore, maggiore partecipazione, attenzione e interazione. Via via l’effetto è andato un po’ calando, come se ci fosse una specie di “assestamento”: Lucia ha ripreso a svegliarsi qualche volta, ma per adesso sta ancora sentendo i benefici dell’assunzione di melatonina. Anche se di notte si sveglia, comunque non sta sveglia a lungo, e in ogni caso persiste il miglioramento delle sue condizioni di giorno, è molto più serena, disponibile alla relazione e quindi più capace di dare risposte adeguate.

Questo non intende sicuramente essere un invito all’assunzione di una sostanza, che in ogni caso va concordata con il medico, ma semplicemente un “passaggio di informazione”, un modo per dire: ho tentato questa strada, per adesso mi sembra che funzioni.



LUCIA

INTERVENTI RIABILITATIVI ED EDUCATIVI: ALCUNE CONSIDERAZIONI

ERIDIO MORATTI, RESPONSABILE REGIONALE PER IL TRENTINO ALTO ADIGE

*Ecco cosa è successo durante il primo incontro che la dott.ssa Rosa Angelo Fabio ha tenuto a Bolzano sul tema “programma di intervento riabilitativo ed educativo nei casi di Sindrome di Rett” (v. *ViviRett* n.32, giugno 2002)*

Si è svolto a Bolzano nei giorni 4 e 5 ottobre 2002, presso la “Kolpinghaus” il primo incontro con la dott.ssa Rosa Angelo Fabio inerente il programma di intervento riabilitativo ed educativo nella Sindrome di Rett.

Le bambine interessate all’incontro erano tre: Sofia, Veronica e Marlene. Con loro i genitori, le insegnanti e le responsabili neuropsichiatriche che le seguono, più una serie di altre persone in stretto contatto con le

bambine: psicomotriciste, logopediste... All’incirca una ventina di persone in tutto.

Il lavoro svolto dalla dott.ssa Fabio è stato articolato in due giornate.

Il primo incontro, avvenuto in mattinata, ha avuto essenzialmente un carattere generale, dove sono stati esposti aspetti riabilitativi nella Sindrome di Rett e sulle tecniche della comunicazione aumentativa e alternativa.

Terminata la prima parte, si è dato inizio ad un lavoro individualizzato con Sofia, alla presenza delle sue insegnanti e del personale neuropsichiatrico che la segue. La dottoressa Fabio ha rilevato il livello cognitivo della bambina, indicando le modalità di intervento per migliorare la comunicazione, l’apprendimento e l’autonomia.

Nella giornata seguente il percorso riabilitativo ed educativo suggerito dalla dottoressa milanese è stato applicato anche sulle altre due giovani pazienti.

Le considerazioni finali non possono che rilevare il nostro grado di soddisfazione per quanto svolto e suggerito dalla dottoressa Fabio: percorsi riabilitativi e didattici, consigli e suggerimenti, proposte di lavoro individualizzato da svolgere a scuola o nei centri specializzati atti a migliorare il livello di apprendimento e di autonomia delle bambine. Per tutto ciò che ha fatto e ha reso possibile, un ringraziamento speciale va quindi alla dottoressa Rosa Angelo Fabio, per la disponibilità e professionalità dimostrata.



ALFRED SISLEY “INONDAZIONE A PORT-MARLY”, PARIGI - MUSÉE D’ORSAY, OLIO SU TELA

LAVORI IN FAMIGLIA

LAURA (MAMMA DI GIORGIA), *alessandro8@virgilio.it*

Con una bambina Rett ci sono molte difficoltà; le autonomie difficilmente sono raggiungibili, ma la strada più efficace è un'educazione speciale per quel tipo di personalità che deve essere individuata e rispettata con tutte le sue esigenze e richieste. Bisogna quindi incoraggiare ogni loro gesto e azione per arrivare ad amplificare ed aumentare le poche doti di cui queste bimbe sono munite. Ecco quanto è stato svolto in famiglia con una bambina Rett.

Un'indagine genetica eseguita presso il Dipartimento di Pediatria Università di Firenze di cui è responsabile la Prof. M.L. Giovannucci Uzzielli ha confermato la diagnosi di Sindrome di Rett per Giorgia, 12 anni, che presenta un quadro clinico di ritardo mentale grave, con compromissione neuromotoria ed epilessia (crisi definite atoniche).

Si è ritenuto pertanto indispensabile il mantenimento di un intervento psicoeducativo costante, strutturato e individualizzato.

Con una bambina Rett molte sono difficoltà da affrontare. Le autonomie in-

fatti difficilmente sono raggiungibili, ma la strada più efficace è un'educazione speciale per quel tipo di personalità che deve essere individuata e rispettata con tutte le sue esigenze e richieste. Bisogna quindi incoraggiare ogni loro gesto e azione per arrivare ad amplificare ed aumentare le poche doti di cui queste bimbe sono munite.

Difficilmente le giovani pazienti Rett riescono ad indicarle, a trasmetterle, ma è su quello che riescono a fare a volte casuale, a volte voluto, che dobbiamo agire.

È un lavoro lungo e lento forse proprio perché si deve partire dalla disponi-

bilità che le bimbe offrono a volte veramente scarsa quasi nulla.

Con Giorgia abbiamo lavorato anche per lo sviluppo del linguaggio verbale, accompagnando fin dall'inizio i nostri gesti con le parole appropriate: presentare immagini per portarla ad indicare le cose che le piacciono di più e per poter esprimere i propri sentimenti di gioia, collera, bisogno di coccole.

È sicuramente molto difficile mettere in pratica un programma educativo con questo tipo di handicap, ma è utile farlo allo scopo di non aggravare l'handicap della bambina.

È importante poi che la bambina non perda mai quello che ha acquisito, pertanto le attività devono essere svolte quotidianamente, costantemente e in un contesto sereno e tranquillo, in modo che possa manifestare la sua disponibilità.

Si aspetterà che lei decida di lavorare o avvicinandosi al tavolo dove è raggruppato il materiale per le varie attività, o battendo la spalla di chi sta per iniziare il lavoro.

Portiamola a fare i primi passi verso un'autonomia che deve essere intesa come risposta ai nostri comandi. In tal caso per Giorgia è:

(seduta sul divano): "Vie-



GIORGIA CAMPAGNOLI

ni ti do la medicina...” (si alza viene verso di me)

“Adesso laviamo i denti...” (si dirige verso il lavandino, a volte si dirige senza che io lo dica).

Abituiamoci a lavorare con i simboli: si parte dalla presentazione d'immagini reali (anche foto di Giorgia) riguardanti cibo, arredo, parti della casa, lavandino, piatti, posate...; questo per sviluppare qualche competenza simbolica.

Il tutto deve essere svolto in maniera semplice, associando i simboli a determinate azioni molto frequenti nel corso della giornata, in modo che la bambina arrivi a fare riferimento al simbolo per esprimere un suo bisogno, stabilendo una comunicazione tra lei e gli altri. Naturalmente è opportuno iniziare con pochi simboli per non creare troppa confusione.

Abbiamo adottato la Comunicazione aumentativa e alternativa, che abbraccia tutti gli ausili di comunicazione che incrementano la comunicazione verbale, qualora, come in questo caso, risulti essere assente. Per questo è importante lavorare con mezzi ad alta e bassa tecnologia: utilizziamo tastiere con simboli e uscita in voce, con un numero limitato di messaggi per esprimere le sue esigenze quotidiane (E' stata presentata richiesta all'ASL poiché sia la tastiera che il SoftWare “COMUNICA” sono prescrivibili tramite il S S N : D M 2 7 - 8 - 99n°332GU279-99n176/L riconducibili al nomenclatore tariffario).

Nell'attesa di essere forniti del materiale soprallencato Giorgia lavora già con simboli, foto reali, color cards.

Tutti i simboli reali riguardano la casa (piatti, bicchieri, posate, wc, lavabo, ecc.) e sono associati a determinate azioni molto frequenti nel corso della giornata, in modo che Giorgia cominci a fare riferimento al simbolo per esprimere un suo bisogno. I simboli per ora sono uno per il cibo (pane) l'altro per l'acqua (bicchiere).

Al computer lavoriamo con programmi specifici per la conoscenza di concetti come “piccolo”, “grande”, “alto”, “basso”, sui colori e sugli stimoli tattili e visivi.

Il nostro PC è dotato di emulatore “Magic Touch” e di programmi quali: “Giochi di pensiero 1”, “La casa della matematica di Millie”, “La casa della scienza di Sammy”, “Primi passi”.

Bisogna presentare immagini su schermo grazie a programmi specifici, da noi

poi diversificati a seconda dei momenti, delle condizioni, delle situazioni della bambina. L'importante è che abbia stimoli più volte nella giornata e al momento opportuno.

Eseguiamo inoltre esercizi motori, in casa, a tappeto e fuori. Oltre alle passeggiate, se le condizioni climatiche lo consentono, Giorgia fa esercizio sul tapis roulant da noi acquistato con la legge 23/99.

In conclusione, il piano di lavoro individualizzato svolto in famiglia ha come obiettivo la comunicazione per esprimere le esigenze primarie (fame sete, dolore inteso come disagio causato da situazioni particolari oltre a quello fisico); desideri (uscire, movimento, silenzio); fare niente (sì, no)

Tutti gli obiettivi raggiungibili con simboli PCS, con Comunicatore, con PC.

grazie a...

La Scuola Media di Cimadolmo, Treviso

Alcune classi della Scuola Media Statale Ippolito Nievo di Cimadolmo, Treviso, ed in particolare la II B, sensibilizzati verso il mondo della ricerca, hanno attivato una raccolta fondi devolvendo la somma all'AIR.

Alunni e insegnanti della Scuola Ippolito Nievo ringraziano l'Associazione Rett per il lavoro svolto, e l'AIR non può che ringraziare tutti loro per la solidarietà dimostrata.

AGEVOLAZIONI NAVIGANDO IN RETE

LAURA (MAMMA DI GIORGIA)

alessandro8@virgilio.it

Chi vi scrive è la mamma di Giorgia una bimba di 11 anni affetta da Sindrome di Rett.

Non sto ad elencare tutti i disagi e le difficoltà che noi genitori dobbiamo affrontare e superare quotidianamente, voglio solo manifestare la mia rabbia per la mancanza di informazione a livello legislativo.

Mi riferisco ai pochi vantaggi che i genitori (lavoratori e non) con un figlio portatore di handicap hanno.

Visitando il sito www.easylabs.it per raccogliere materiale che poteva essere utile per Giorgia ed eventualmente ordinarlo con il contributo fornito in questo caso dalla regione Lombardia (legge 23/99 Acquisto ausili alta tecnologia) di scoprire quanto segue:

Comunicatori simbolici:

- SPEAK EASY sono prescrivibili tramite il SSN
- 4 TALK 4 N. 332 GU 279-99
- GO TALK N.176/6
- Riconducibili ISO 214206003 (ex 401.21.13) Comunicatore simbolico 100 caselle. Vale a dire prescrivibile tramite le ASL in base al nomenclatore tariffario.

Alcuni comunicatori hanno un prezzo che si aggira intorno ad euro 241.00+iva 4% utile per la comunicazione al-

Notizie, curiosità, leggi e strumenti software; tutto ciò che si può conoscere e acquistare in rete per migliorare le problematiche quotidiane legate alla malattia.

ternativa aumentativa (una strada che secondo me si può tentare di intraprendere con le nostre bambine).

Sempre visitando il sito ho trovato Comunica con simboli PCS: è un software di comunicazione con uscita in voce 4800 simboli, anche questo prescrivibile come software specifico per comunicazione riconducibile al Codice ISO 214206.006 come comunicatore simbolico 100 caselle (ex 401 21 11).

Inoltre per i genitori lavoratori importante è la legge 104, per mezzo della quale si possono ottenere sia per-

messi retribuiti tre giorni al mese, sia il congedo biennale retribuito per tutto l'arco lavorativo del genitore.

Detto congedo viene autorizzato a quei genitori che possono esibire il certificato di gravità riferito alla figlia disabile rilasciato da almeno 5 anni (art.80 Legge 388/2000).

Questo congedo può essere preso anche per mezza giornata e non viene ad interferire con la fruizione dei permessi della Legge 104/92 anche da parte dell'altro genitore.

Il genitore lavoratore con figlia disabile maggiorenne in condizioni di gravità, con-

vivente e con il coniuge non lavoratore (casalinga o disoccupato/a), può ugualmente usufruire delle agevolazioni sopra riportate.

Sempre leggendo e curiosando qua e là ho scoperto che nei paesi del Nord le famiglie con figli portatori di handicap hanno contributi adeguati al tenore di vita (non ridicoli come le nostre pensioni). Ottima assistenza scolastica (non come le nostre ore di sostegno max. 16 la settimana divisibili con altri handicap). Inoltre i genitori hanno diritto ad un mese l'anno di vacanze pagate con un'assistenza adeguata per il figlio/a (si rendono conto a quale tipo di sforzi un genitore è sottoposto).

Ottima è poi l'assistenza domiciliare che veramente esiste.



PERCHÉ ANCHE I DISABILI CONTINUINO A VIVERE A CASA

È quanto si propone la Fondazione Onlus Trustee di Parma per la domiciliarità dei disabili, affinché anche loro possano avere una vita quanto più simile a quella fruibile in una famiglia serena e ricca di occasioni e iniziative.

Legalmente costituita a Parma nel 2000 dalla sezione parmense dell'ANFFaS, dalla cooperativa sociale "Dopo di noi", dal Consorzio di Solidarietà Sociale e dall'Associazione Traumi di Parma, la Fondazione Trustee è impegnata da anni sul fronte dello studio e della ricerca degli strumenti necessari per garantire nel futuro dei disabili una buona qualità di vita.

Molte le finalità che la fondazione di Parma persegue; prima fra tutti realizzare e rendere effettivo il concetto di domiciliarità. "La domiciliarità", spiegano quel-

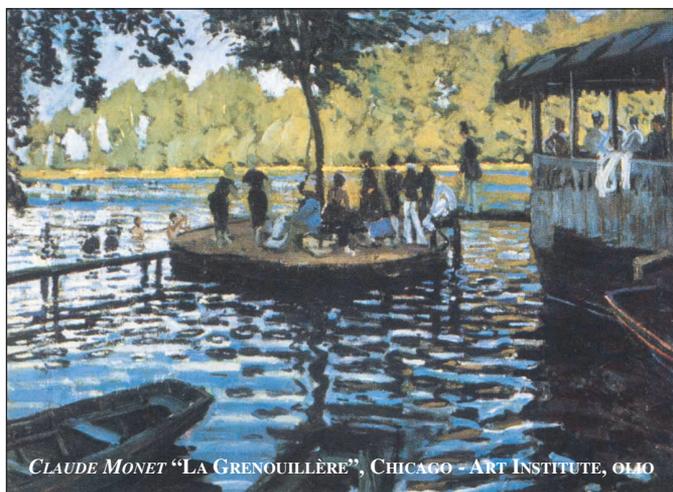
li della Fondazione, "è un modello di vita secondo cui una persona vive in casa, che per alcuni potrà essere la propria, magari condivisa con un gruppo ristretto di altre persone". Vivere il concetto di domiciliarità rappresenta la creazione di rapporti interpersonali per chi necessita di aiuto nella cura della propria persona e nella quotidianità; ma nello stesso tempo è la tutela della dignità e dei diritti di chi è meno capace di chiedere alla società e alle istituzioni quanto gli spetta.

La Fondazione Trustee ha come scopo, inoltre, quello

di attuare una forte collaborazione con i parenti e gli amici dei disabili, con il volontariato e con le istituzioni pubbliche che si occupano dell'assistenza. Tra gli operatori che collaborano a questo progetto, vi è la volontà di formulare per ogni disabile un progetto individualizzato globale che tenga presente la salute, l'apprendimento, l'affettività, il lavoro e il tempo libero, insieme a eventuali necessità di abilitazione e riabilitazione.

La Fondazione per perseguire queste finalità utilizza lo strumento del trust, proponendosi ed agendo come trustee. Ma di cosa si tratta in particolare?

"Il trust", affermano, "è un contratto stipulato tra vari soggetti che ha origine dalla legislazione anglosassone. Per la Fondazione Trustee si tratta di un contratto stipulato con la famiglia del disabile per offrire alla Fondazione la disponibilità di beni sufficienti atti a garantire la domiciliarità e una buona qualità della vita al disabile".



CLAUDE MONET "LA GRENOUILLÈRE", CHICAGO - ART INSTITUTE, OLIO

Per maggiori informazioni:

ANFFaS (presso cui si trova anche la sede della Fondazione), via Bassano del Grappa 10/a, 43100 Parma. Tel. 0521-782260

DOPO DI NOI coop.sociale a r.l., strada Cavagnari 3, Parma

CONSORZIO SOLIDARIETÀ SOCIALE, coop. a r.l., strada Cavagnari 3, Parma

ASSOCIAZIONE TRAUMI, via Gramsci 14, Parma

SR: CORRELAZIONE GENOTIPO-FENOTIPO

Oggi siamo a conoscenza del fatto che accanto alla forma definita 'classica' esistono delle bimbe che presentano una manifestazione più sfumata dei sintomi, col mantenimento di alcune abilità (forme definite varianti). Da cosa può dipendere tale diversità? Come si spiegano tali differenze di fenotipo in soggetti che presentano una mutazione all'interno del medesimo gene? Ecco alcune ipotesi.

DR.SSA FRANCESCA COGLIATI, SPECIALISTA IN GENETICA MEDICA (LABORATORIO DI CITOGENETICA E GENETICA MOLECOLARE ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO, MILANO)

La Sindrome di Rett può essere una realtà complessa dal punto di vista diagnostico. Tale complessità è resa evidente, pur all'interno di un profilo di regressione e di un andamento sequenziale abbastanza caratteristico nell'evolversi della sintomatologia delle bambine, dalla presenza di quadri clinici variabili.

Oggi i clinici sono a conoscenza del fatto che accanto alla forma definita 'classica', esistono delle bimbe che presentano una manifestazione più sfumata dei sintomi, col mantenimento di alcune abilità (forme definite varianti): alcune la capacità di dire qualche parolina ed eccezionalmente brevi frasi; in altre la vera e propria regressione comincia più tardi, a partire dall'età scolare; in altre ancora i cosiddetti criteri di supporto che aiutano il medico all'inquadramento clinico compaiono tardivamente, solo con l'infanzia inoltrata. Purtroppo esistono anche forme più gravi, in cui la sintomatologia tipica della regressione comincia così precocemente che non è possibile identificare quella fase della primissima infanzia caratterizzata da un decorso normale. Oltre a questa

variabilità, che consente di distinguere le pazienti con un quadro classico da quelle con un quadro variante, esiste comunque una variabilità anche fra le bimbe definite come 'classiche': alcune mostrano segni di epilessia, altre no; manifestazioni quali le anomalie respiratorie, del tono muscolare, la scoliosi, il ritardo di crescita, i disturbi del sonno, le urla, possono essere presenti in alcune pazienti e assenti in altre. A che cosa può essere ascrivibile tale diversità?

Oggi sappiamo che l'80%-90% delle bimbe con la Sindrome di Rett presenta mutazione nel gene MECP2: come si spiegano tali differenze di fenotipo in soggetti che presentano una mutazione all'interno del medesimo gene?

Si possono fare delle ipotesi.

I fattori che influenzano le manifestazioni cliniche sono molteplici; ci sono sia influenze ambientali che di carattere genetico: la presenza di altri geni diversi da MECP2 che creino un contesto 'favorevole' può risultare in un quadro clinicamente grave; alternativamente una combinazione sfavorevole degli stessi può

aggravare la manifestazione cliniche della malattia. Tale discorso è valido per qualsiasi patologia, non solo per la sindrome di Rett, e l'influenza di tale 'contesto' genetico, così come dell'ambiente, non è purtroppo quantificabile.

Esistono due fattori però che sicuramente possono influenzare la presentazione della malattia:

- a) Il tipo e/o la posizione della mutazione all'interno del gene MECP2;
- b) Il fenomeno della inattivazione del cromosoma X.

a) TIPO E POSIZIONE DELLA MUTAZIONE

Il gene MECP2 codifica per una proteina che agisce impedendo la espressione di altri geni (non noti), ovvero fa sì che non avvenga la produzione della loro proteina corrispondente. Esegue tale compito grazie alla presenza di due regioni funzionali, chiamate 'domini': un dominio che si lega al DNA in prossimità del gene che deve reprimere (MBD, che in inglese sta per Methylation Binding Domain) e un dominio che interagisce con altre proteine per impedire la cosiddetta

'trascrizione' del gene bersaglio (TRD, che in inglese sta per Transcription Repressor Domain). affinché la proteina prodotta dal gene MECP2 funzioni correttamente e svolga la sua corretta azione di repressione è necessario che la sua struttura proteica, in particolare di queste due regioni che realizzano la sua specifica funzione, non siano alterate; la mutazione a livello del gene provoca proprio la modifica delle singole unità costituenti della catena proteica, gli aminoacidi, alterando il corretto funzionamento della proteina. Appare verosimile perciò l'ipotesi che la posizione e il tipo della mutazione possano provocare un danno diverso sulla proteina MECP2 a seconda di quale regione funzionale della proteina vadano a colpire e questo in ultima analisi determini una presentazione clinica più o meno grave. Diversi studi si sono occupati di valutare se tale ipotesi fosse corretta andando a verificare la presenza di una correlazione fra il tipo e/o la posizio-

ne della mutazione all'interno del gene MECP2 e la presenza di una sintomatologia più o meno severa, arrivando a risultati più o meno discordi e non univoci. A fronte di tali evidenze abbiamo ritenuto opportuno valutare tale ipotesi sulla casistica afferita al nostro laboratorio per lo studio di mutazione del gene MECP2 (Laboratorio di Biologia Molecolare dell'Istituto Auxologico Italiano) da Giugno 2000 ad Agosto 2002.

Sono giunte in tale periodo per tale indagine molecolare 93 pazienti con sospetto diagnostico di Sindrome di Rett. Su nostra indicazione, per ogni paziente, il medico specialista che ha suggerito l'analisi ha compilato una tabella dettagliata che teneva conto della presenza dei criteri primari e di supporto e che attribuiva ad ogni criterio un punteggio a seconda della gravità con cui si presentava tale sintomo. Ad ogni bimba risultata positiva per tale test (in totale 32) è stato perciò associato un punteggio di 'gravità' dato dalla

somma dei punteggi riferiti ai singoli parametri. Le pazienti sono state suddivise in tre gruppi a seconda del tipo di mutazione riscontrata:

- a) nel primo gruppo tutte le bimbe che avevano una mutazione chiamata di senso errato, cioè che altera una singola unità della sequenza della proteina, cioè un singolo aminoacido, senza che vi sia troncamento della proteina;
- b) nel secondo gruppo le pazienti che mostravano una mutazione che porta a un troncamento della proteina molto all'inizio, e quindi producono una proteina molto corta;
- c) nel terzo gruppo le pazienti che recavano una mutazione che troncava sì la proteina, ma solo nella parte finale, in una regione che sta al di fuori dei due domini funzionali di cui abbiamo parlato sopra e quindi che hanno una proteina più lunga di quelle del secondo gruppo.

Confrontando tali tre grup-

pi con test statistici abbiamo dimostrato che esiste una correlazione significativa fra il tipo della mutazione e la gravità: le bimbe che hanno una mutazione nella parte terminale del gene, tale da non 'tagliare via' la parte in cui sono presenti i due domini funzionali di MECP2, stanno in media meglio di quelle che recano una mutazione nella parte iniziale. Tale risultato è chiaramente preliminare e andrà riconfermato su un numero più esteso di pazienti positive, ma se riconfermato potrà avere un significato positivo in termini di prognosi dell'evoluzione della malattia.

Ma al di là della suddivisione delle mutazioni in tali gruppi, due pazienti che recano la stessa mutazione, presenteranno lo stesso tipo di gravità nella manifestazione dei sintomi?

Non necessariamente, perché entra in gioco, oltre chiaramente ad altri fattori genetici ed ambientali non facilmente quantificabili, un secondo fattore, che è la inattivazione del cromosoma X.



AFFRESCO ROMANO PROVENIENTE DA VILLA LIVIA, ROMA, MUSEO NAZIONALE ROMANO

b) FENOMENO DELLA INATTIVAZIONE DEL CROMOSOMA X

Il gene MECP2 si trova sul cromosoma X. Ogni soggetto di sesso femminile reca due cromosomi X, mentre un soggetto di sesso maschile presenta un solo cromosoma X e un cromosoma Y. Al fine di rendere simile la quantità di geni che vengono espressi dai cromosomi X fra uomo e donna, la evoluzione ha fatto sì che in ogni cellula dell'organismo femminile, che presenta il doppio dell'X rispetto agli uomini, uno dei due X, a caso, venga 'inattivato', col risultato che se si considerano tutte le cellule di tutti i tessuti presenti nel loro insieme, il 50% avrà inattivato il cromosoma X che chiamiamo A e il 50% il cromosoma X che chiamiamo B.

Questo fenomeno è irrilevante ai fini del funzionamento se tutti e due i cromosomi X funzionano al meglio nello stesso modo, ma può essere importante se, come nella sindrome di Rett, un cromosoma X contiene un gene come MECP2 che funziona correttamente e l'altro che invece porta il gene sbagliato con la mutazione. Si può infatti verificare una situazione in cui viene preferenzialmente inattivato il cromosoma X 'malato' con la mutazione, col risultato che, funzionando di più il cromosoma normale, il fenotipo viene migliorato rispetto ad una situazione in cui vengono inattivati a caso al 50%. Viceversa si può verificare la si-

tuazione opposta, in cui viene preferenzialmente inattivato l'X 'sano', per cui l'unica copia che funziona è quella che porta il gene mutato che funziona male, col risultato dell'aggravarsi delle manifestazioni cliniche in una paziente affetta da Sindrome di Rett.

Questo può spiegare il perché due pazienti che portano la stessa mutazione possano mostrare un quadro clinico differente se hanno un'inattivazione del cromosoma X diversa. Chiaramente il tessuto in cui questo fenomeno potrebbe avere una maggiore influenza è quello cerebrale, poiché la sindrome di Rett è una malattia a compromissione prevalentemente neurologica, ma tale tessuto non è chiaramente prelevabile per poter essere studiato! Quello che si può testare è il tessuto linfocitario, cioè i globuli bianchi che si isolano da un normale prelievo di sangue, anche se i risultati ottenuti da tale tessuto sono solo indicativi, nel senso che non si può escludere che la inattivazione sia diversa fra il sangue e il cervello.

A fronte di tali osservazioni riguardanti la possibile rilevanza del fenomeno della inattivazione del cromosoma X, nelle pazienti risultate positive al test per MECP2 si è proceduto all'analisi dello stato di inattivazione di tale cromosoma: quasi tutte mostrano un profilo di inattivazione casuale, cioè al 50% fra i due cromosomi, mentre due sembrano avere uno sbilanciamento. I dati però sono an-

cora troppo ridotti per poter dedurre se tale fattore sia effettivamente rilevante nell'influenzare la gravità della manifestazioni cliniche della pazienti Rett.

Ci proponiamo perciò di estendere tale studio ad un numero più cospicuo di bimbe positive all'analisi di mutazione per il gene MECP2, anche all'interno di gruppi di bimbe recanti la medesima mutazione, poiché, al di là

del ruolo esatto del gene MECP2, sul quale rimane molto ancora da scoprire, la comprensione della correlazione fra genotipo (sia in termini di tipologia della mutazione che di influenza della inattivazione del cromosoma X) e fenotipo, cioè il modo e la gravità con cui si presentano le manifestazioni cliniche, potrà essere utile per poter fare una previsione sul progredire della malattia.

ringraziamenti

Vorrei comunicare alla redazione di ViviRett e sarei felice se venisse pubblicato nel prossimo numero il successo che ha ottenuto il corso tenuto dalla dott.ssa ALESSANDRA ORSI in Sardegna, precisamente nell'isola di La Maddalena (SS). Il 16 e 17 Maggio 2003 ci sarà la seconda parte, e spero vada bene come la prima.

Oltre, naturalmente, la presenza necessaria della dott.ssa che ci ha fornito suggerimenti e strategie per poter comunicare con le nostre bimbe rett, vorrei ringraziare il liceo sociopsicopedagogico e l'associazione AMPHA che con me, mamma di Roberta quattro anni, e il patrocinio del comune di La Maddalena, hanno fatto in modo che tutto riuscisse per il meglio.

Ma il grazie più grande va ai genitori di Silvia, Flavia, Daniela e Sonia, che sono venuti con le loro rispettive bambine fino alla nostra isola. Anche gli "addetti ai lavori" erano numerosi - neuropsichiatri, logopedisti, fisioterapisti, maestre di sostegno - ed anche loro, come noi genitori, vogliono sicuramente ringraziare la dott.ssa Orsi che svolge il suo lavoro in maniera professionale ma soprattutto in modo chiaro e semplice.

GRAZIE Alessandra e... a presto!!!!!!

Titti

BRATISLAVA, 25-26 MAGGIO 2002: LE ASSOCIAZIONI EUROPEE SI INCONTRANO

ELISABETTA ARAMONI

Progetti, proposte per il futuro, discussioni e interventi. La cronaca dettagliata di quanto successo nella due giorni di Bratislava (Slovacchia), durante i quali i rappresentanti delle associazioni europee si si sono ritrovati per il consueto meeting annuale.

L'Associazione Italiana Sindrome di Rett ha partecipato nei giorni 25/26 maggio 2002 a Bratislava, Repubblica Slovacca, all'incontro annuale della RSE (Rett Syndrome Europe), l'Associazione Sindrome di Rett che riunisce i rappresentanti delle associazioni nazionali Rett europee.

La RSE, della quale l'AIR fa parte, ha lo scopo, (come indicato nello statuto dal quale riportiamo qui di seguito un passaggio) di (...) *rappresentare gli interessi delle persone affette dalla sindrome di Rett e delle loro famiglie, ed in particolare:*

- 1 *Far conoscere la sindrome di Rett in tutte le nazioni europee, in particolare a professionisti, educatori e a tutti coloro che sono direttamente coinvolti.*
- 2 *Facilitare la comunicazione all'interno della comunità Rett europea.*
- 3 *Promuovere, come organizzazione rappresentativa europea, gli interessi delle persone affette dalla sindrome di Rett e delle loro famiglie.*
- 4 *Diffondere la RSE in tut-*

te le nazioni europee e contribuire, se necessario alla creazione di associazioni a livello nazionale.

- 5 *Promuovere la ricerca sulla sindrome di Rett.*

Per la prima volta si è sperimentata, con successo, la possibilità di contribuire come associazione europea alla creazione di un'associazione nazionale, ovvero dell'istituzione dell'Associazione Rett slovacca.

Lo scopo di intervenire concretamente sul territorio è stato perseguito organizzando nella prima delle due giornate a disposizione una conferenza aperta a genitori e professionisti, ai quali è stata offerta la possibilità di seguire interventi di tipo specialistico tenuti da personale qualificato.

In particolare, la dottoressa Alison Kerr ha esposto in maniera esaustiva le caratteristiche della sindrome (gli stadi della malattia, i diversi livelli di gravità, le cure, la ricerca) ed ha risposto alle domande dei presenti.

Consultando il sito internet della RSE ([\[drome.com\]\(http://drome.com\)\) è possibile visionare i lucidi da lei presentati durante la conferenza; è inoltre possibile, su richiesta, ottenere la videocassetta in lingua inglese della conferenza.](http://www.rettsyn-</p></div><div data-bbox=)

Il meeting della RSE ha avuto luogo nella giornata successiva; nella pagina seguente è riportato il verbale della seduta, che ha visto i partecipanti fare il "punto della situazione" (in riferimento ai progetti proposti nel corso del meeting di Budapest del 2001) e a progettare le azioni future della RSE.

Verbale dell'incontro della R.S.E.

Erano presenti delegazioni dei seguenti stati: Croazia – Finlandia – Francia – Ungheria – Italia – Malta – Norvegia – Russia – Repubblica Slovacca – Svezia – Inghilterra

In riferimento all'incontro della RSE tenutosi lo scorso anno in Ungheria (Budapest) Ronnie Jaffa (Inghilterra) ha espresso soddisfazione per essere stati in grado di organizzare un incontro/conferenza a Bratislava.



GRUPPO DI ASSOCIATI

Inoltre, si felicita per la presenza di rappresentanti della Croazia.

Programma

Data l'importanza di uno strumento quale il sito internet per gli scopi della RSE, è fondamentale aggiornare il "webmaster" Johan De-laere con indirizzi e-mail di coloro che fanno parte dell'associazione.

Condivisione di aiuti ed equipaggiamenti

Katalin Borvendeg (Ungheria) ha ricordato che una delle migliori proposte avanzate nel corso dell'incontro del 2001 riguardava la raccolta di materiale (di tipo informativo, equipaggiamento- carrozzine, etc-, ed altro) da distribuire a chi ne ha la necessità; si ritiene necessario impegnarsi per ottenere maggiori risultati. Una richiesta da parte dell'associazione ungherese riguarda una macchina fax da fornire ad un medico che lavora presso un ospedale ucraino.

A tal fine, è stato proposto

di aprire sul sito internet una pagina ("Help") in lingua inglese, dove elencare richieste ed offerte di materiali ed equipaggiamenti. L'associazione disponibile ad offrire il materiale si farà carico dell'organizzazione logistica per il recapito del materiale stesso.

Nuovi contatti

Jorma Syvajarvi (Finlandia) non è riuscita a stabilire un contatto con lo stato dell'Estonia, ma ha avuto successo nel contattare una famiglia russa che ha preso parte all'incontro di Bratislava.

Finanze

Ulf Hanell (Svezia), tesoriere, ha aggiornato i presenti riguardo lo stato finanziario della R.S.E. Escluse le spese per l'incontro di Bratislava, il saldo del conto (conto aperto in Austria) è di 7877 euro.

Ulf ha riferito che nel pagare la quota annuale, Finlandia e Danimarca hanno pagato una commissione ex-

tra (di circa 5 euro) che è stata detratta; è importante che le associazioni al momento del versamento, si accertino che il totale della quota venga trasferito sul conto della RSE.

Un importo considerevole è stato raccolto grazie allo sforzo personale di Irmgard Wenzel che ha contattato familiari ed amici per raccogliere fondi destinati alla conferenza di Bratislava.

Comitato Esecutivo

Irmgard Wenzel (presidente della RSE) ha riepilogato la situazione della Germania, regolarmente iscritta per l'anno 2002 ma in disaccordo per alcuni punti con l'associazione.

Doer Dietmar (Germania) ha informato il comitato che la Germania non prenderà parte all'incontro ed ha fatto pervenire le sue dimissioni dal Comitato Esecutivo.

Katalin Borvendeg (Ungheria) ha espresso alcune

sue difficoltà di comunicazione all'interno del comitato esecutivo della RSE di cui è membro. Ronnie Jaffa ha suggerito di migliorare la possibilità di comunicazione tra membri tramite conferenze telefoniche

Ulf Hanell ritiene utile l'incontro dei membri del comitato almeno una volta l'anno.

E' stato deciso che verrà sfruttato, ai fini di una comunicazione più efficace tra membri del comitato esecutivo, lo strumento delle conferenze telefoniche.

Anne Blom-Bakke (Norvegia) ha ricordato che uno degli scopi principali della RSE è di lavorare per ottenere fondi dall'Unione Europea.

Ivonne Milne comunica la difficoltà di ottenere informazioni sulla prassi da seguire a questo scopo.

Gerard Nguyen (Francia), informa i presenti che l'associazione Rett francese ha

presentato all'Unione Europea -in vista dell'anno 2003 dedicato ai portatori di handicap- una relazione riguardante la sindrome di Rett.

L'associazione Italiana sta lavorando ad un progetto, in collaborazione con l'Università di Milano, per la creazione di un "registro Rett", un catalogo dei casi di sindrome di Rett in Italia. Secondo informazioni ottenute, proponendo tale progetto all'Unione Europea, con la sottoscrizione di almeno tre nazioni europee che vogliano attivare lo stesso progetto a livello nazionale, si ha la possibilità di ottenere fondi europei.

L'Austria è a sua volta interessata al progetto; gli altri stati interessati possono contattare direttamente l'associazione italiana (n.d.r. ad oggi la Francia ha espresso il suo interesse; il progetto non si è ancora attivato).

I rappresentanti croati, per la prima volta presenti ad un incontro della RSE, non ancora dotati di un'associazione nazionale, comunicano che ad oggi sono stati rilevati 12 casi di sindrome di Rett in Croazia. E' loro intenzione creare un'associazione Rett nazionale, al fine di promuovere informazioni e conoscenze sulla malattia, a tutti i livelli e soprattutto a quello medico.

La RSE ha deciso di promuovere l'istituzione dell'associazione Rett in Croazia; il prossimo incontro della RSE verrà perciò organizzato a Zagabria in data 24/25 maggio 2003.

In seguito alle dimissioni di alcuni dei membri del Comitato Esecutivo, sono stati eletti i nuovi membri:

Presidente:
Yvonne Milne (Inghilterra)

Segretario:
Denis Galea (Malta)

Tesoriere:
Ulf Hanell (Svezia)

Membri Aggiunti:
Gerard Nguyen (Francia)
Gennadi Trufanov (Russia)

Firmatari del conto bancario della RSE :
Yvonne Milne
Ulf Hanell

Altro

I rappresentanti della Repubblica Slovacca provvederanno a distribuire informazioni e a produrre un video della conferenza tenutasi in Bratislava.

I costi saranno sostenuti dalla RSE.

Futuro

Ecco di seguito i progetti concordati dai presenti, a medio e lungo termine:

2002/2003

- Creare una pagina "Help" sul sito internet della RSE al fine di raccogliere e smistare materiali ed equipaggiamenti
- Creare un "Diario degli eventi" sul sito internet a disposizione delle associazioni nazionali, che potranno comunicare date e luoghi di eventi nazionali che possano essere di interesse per tutti.
- Organizzare un meeting in Croazia
- Assistere la Croazia nella creazione dell'Associazione sindrome di Rett croata
- Assistere la Russia nella creazione dell'Associazione sindrome di Rett russa.
- Aggiornare e migliorare il sito internet della RSE

2004

- Organizzare in Croazia una conferenza sulla sindrome di Rett

A tal fine, è stato suggerito ai rappresentanti croati di attivarsi nella ricerca di sponsor (compagnie commerciali. etc.) per l'organizzazione della conferenza.

Tutte le associazioni dovranno cercare di contattare rappresentanti nazionali al parlamento europeo per ottenere finanziamenti. Jorma Syvajarvi (Finlandia) ha dei contatti che cercherà di attivare a tale scopo.

L'incontro si è concluso con i ringraziamenti rivolti ai membri uscenti del comitato esecutivo, per l'ottimo lavoro svolto; un grazie speciale è stato fatto a Johan Delaere per il valido lavoro svolto come webmaster del sito internet della RSE



JOSEPH MALLORD WILLIAM TURNER "MARE IN TEMPESTA" - LONDRA, TATE GALLERY, OLIO SU TELA

CREATIVITÀ E COOPERAZIONE A SCUOLA

PAOLA BELLANDI

Cooperazione e creatività, queste le parole chiave per rendere l'integrazione di una bambina Rett particolarmente importante e produttiva. È quanto ha realizzato l'insegnante di Lucrezia, inserita in una scuola media della provincia lombarda.

Alla base del lavoro di integrazione presentato, che altro non è se non un'esperienza di buona prassi, c'è una semplice domanda:

Può l'integrazione essere frutto di cooperazione e creatività?

La presente relazione tenterà di abbozzare una risposta parlando dell'inserimento nella scuola media di Lucrezia, una bambina in situazione di handicap grave, e della relativa esperienza effettuata in una normale classe prima, partendo dalla descrizione del contesto in cui è stata attuata (scuola, tipologia di handicap della bambina, classe, insegnanti ecc..) per poi passare al modo in cui è stato ideato il percorso didattico personalizzato, a co-

me sono state individuate e poi sfruttate le risorse disponibili, fino ad arrivare ad un bilancio realistico delle difficoltà incontrate sul percorso educativo, sia inizialmente che in itinere.

ALLA BASE DEL LAVORO DI INTEGRAZIONE C'È UNA SEMPLICE DOMANDA: PUÒ L'INTEGRAZIONE ESSERE FRUTTO DI COOPERAZIONE E CREATIVITÀ?

Poiché credo che una grossa parte delle strategie vincenti per la risoluzione di problemi complessi stia nel fatto di porsi le domande giuste (le risposte e, a volte anche le soluzioni, ne sono una conseguenza diretta) proporrò alla fine della relazione una se-

rie di domande aperte, che se non altro hanno il pregio di porre l'accento su un problema, stimolando la riflessione ma senza fornire quelle fastidiose soluzioni precostituite che fanno di "ricetta magica" per la soluzione di qualsiasi problema, tranne di solito per quelli quotidiani.

Il contesto

Per chiarire il contesto possono essere utili alcuni chiarimenti relativi alla tipologia dell'handicap (Sindrome di Rett) poco conosciuto, piuttosto complesso e che riunisce in sé le caratteristiche per la definizione di "grave" soprattutto in situazione di scolarizzazione:

- Compromissione molto grave delle funzioni e ridottissi-



LUCREZIA

mo livello delle capacità di relazione e di comunicazione.

- Possibilità di recupero funzionale molto incerte o inesistenti allo stato attuale della ricerca scientifica.

- Necessità assoluta e continua di personale assistente, che compensi la mancanza di autonomia personale.

La sindrome di Rett è una rara malattia neurodegenerativa dall'evoluzione progressiva che si presenta nella grande maggioranza dei casi durante i primi due anni di vita e riguarda solo le bambine, in quanto è una malformazione a carico del cromosoma X, e ne colpisce mediamente in modo sporadico una su 10.000.

L'evoluzione della sindrome prevede quattro stadi clinici successivi che riassumono abbastanza efficacemente la situazione di handicap della bambina:

Fase della stagnazione: dagli 8 ai 18 mesi di età: durata mesi.

Fase rapido-distruttiva: si ha un vero e proprio rallentamento nella crescita della testa, nello sviluppo dei movimenti e nel linguaggio, si nota una diminuzione dell'interesse nel gioco e nella socializzazione, appare una notevole ipotonia (tono muscolare molle).

Da 1 a 3 anni di età: durata settimane, mesi; si ha una rapidissima regressione nello sviluppo che include: perdita dell'utilizzo delle mani, movimenti stereotipati delle mani (i cosiddetti movimenti a lavatrice che hanno permesso ad Andreas Rett di scoprire la sindrome, in quanto accomunano tutte le bambine), manifestazioni di tipo ar-

tistico, perdita del linguaggio, disturbi e regressioni nell'andatura, epilessia grande male, iperventilazione (respiro rapido e affannoso pur in assenza di sforzi che lo giustifichino) e frequenti apnee (respiro trattenuto fino alla cianosi, che poi riprende).

Fase pseudo-stazionaria: dai 3 ai 10 anni di età: durata mesi, anni. Si ha un evidente ritardo mentale grave e di crescita, peggiorano l'andatura e le stereotipie delle mani, appare una scoliosi pronunciata e le bambine non aumentano di peso neppure in presenza di un notevole appetito, aumentano gli attacchi epilettici. Diventano evidenti aprassia e atassia (mancanza di coordinazione dei movimenti volentari).

Fase deteriorativa delle funzioni motorie, dai 10 anni di età in poi: durata anni. Diminuisce la mobilità (sedia a rotelle o passeggino) e si nota un certo trofismo alle mani e ai piedi (sempre freddi e di colore violaceo), aumentano la scoliosi (Lucrezia ha due barre in acciaio che "a sandwich" le tengono dritta la spina dorsale, impedendole piegandosi troppo di renderle impossibile la respirazione), e la rigidità di movimento. Migliorano la comunicazione attraverso gli occhi, il ritardo della crescita e la frequenza degli attacchi epilettici.

Così si presenta la sindrome di Rett in tutta la sua devastante gravità.

Lucrezia per fortuna non è solo il suo handicap ma è anche, e soprattutto, altro.

E' una dolce bambina (tre anni fa, al momento del suo inserimento in prima media, aveva anagraficamente 13 anni) dagli occhi espressivi e luminosi, sensibile alla musica (le piacciono Jovannotti, Venditti, Albinoni e Mozart, mentre non gradisce affatto le musiche di Vivaldi e Rossini) che ama, come tutti i bambini, le sigle dei cartoni animati che trasmettono

in TV. E' anche molto sensibile al "clima emotivo" che percepisce intorno a lei (verso la fine dell'anno scolastico entrava in empatia (le scendeva-

no grossi lacrimoni sul viso) con i compagni che entravano in aula di sostegno per semplici medicazioni, o che esprimevano paura o dolore.

Nonostante la malattia comprometta la normale comunicazione verbale, Lucrezia riesce in modo efficace e puntuale a comunicare bisogni e desideri (con la direzione dello sguardo e della testa), ansie e paure (urla o piange), simpatie o antipatie (sorride o gira la testa di scatto), preferenze (cerca di prendere la mano del suo interlocutore) o stizza (cerca di tirare i capelli) e stanchezza (cerca di impedire i movimenti guidati dall'adulto sottraendo la mano). Attraverso la comunicazione corporea fa capire chiaramente ciò che vuole o ciò che non vuole.

Ama i giocattoli rumorosi che emettono suoni, come i

colori vivaci e contrastanti negli oggetti.

Il plesso in cui è inserita Lucrezia ha tre corsi, due a tempo normale e uno a tempo prolungato, e una ventina di insegnanti, fra i quali un'unica insegnante di sostegno per le classi dei due alunni in situazione di handicap.

La scuola ha vari laboratori (ed. artistica, ed. musicale, scienze, informatica, ed. tecnica), una palestra, e due aule messe a disposizione (tre anni fa) per il sostegno: entrambe luminose, la prima, al primo piano, è un po' più piccola e adatta agli handicap cognitivi medio-lievi, cartelloni didattici, disegni, un computer, due armadi, due cattedre, una lavagna e vari banchi con relative sedie (è stata completata con computer e stampante solo a gennaio di quest'anno) permettono anche il lavoro in piccolo gruppo con parte della classe.

L'aula del piano terra messa a disposizione per Lucrezia si presentava come un grande stanzone vuoto e grigio (era un ripostiglio-cucinino dove stavano le bidelle a fare il caffè) ma luminoso. Il primo passo è stato quello di adattarlo alle esigenze della ragazza, costruire con cuscini e lenzuola colorate (cielo blu e nuvolette bianche) un "angolo del morbido" che con l'aiuto prezioso della famiglia abbiamo completato con della moquette in terra e un lettino (Lucrezia nonostante la riduzione di orario, frequenta infatti solo dalle 9 alle 12, ha spesso momenti di stanchezza e dolori alla schiena per cui si deve stendere), l'una per i giochi e l'ascolto della musica, l'altro per le pause.

NONOSTANTE LA MALATTIA COMPROMETTA LA NORMALE COMUNICAZIONE VERBALE, LUCREZIA RIESCE IN MODO EFFICACE E PUNTUALE A COMUNICARE BISOGNI E DESIDERI, ANSIE E PAURE, SIMPATIE O ANTIPATIE

L'idea è nata così, stando seduta in terra a guardare delle tristi pareti grigie e sporche con una bimba che mi rimaneva una palla di peluche.

Perché non fare di una difficoltà un punto di partenza per l'integrazione trasformandola in un momento particolarmente importante e produttivo?

Il progetto

All'inizio della prima media Lucrezia riusciva a stare in classe, situata proprio di fronte alla sua aula, a malapena per 10/15 minuti, poi il panico prendeva il sopravvento e si metteva ad urlare.

Il primo passo è stato portare da lei i suoi compagni a gruppetti di due, per la progettazione prima, per la realizzazione poi, di un dipinto murale a tempera che comprendesse tutta la parete più grande, con un soggetto scelto liberamente dalla classe.

Lo scopo principale del laboratorio artistico (oltre al precedentemente citato, cioè far conoscere a Lucrezia tutti i suoi compagni senza crearle ansia o paura), è stato soprattutto cercare di rendere come propria, attraverso il lavoro di ognuno, l'aula di Lucrezia che a fine anno oltre che nettamente abbellita era un sicuro punto di riferimento per tutti.

Ha così preso forma una coloratissima e verdeggiante foresta che ha reso orgogliosi i ragazzi e Lucrezia felice, di partecipare alla pittura pri-

ma, (e non crediate solo con le mani!) e di godersi i colori vivaci in seguito.

Non solo ma i ragazzi, arrivati in seconda media, hanno voluto eliminare anche l'ultima parete grigia, dipingendo su di essa con l'aiu-

to dell'insegnante di sostegno e dell'assistente ad personam un coloratissimo acquario tropicale.

Oggi l'aula di Lucrezia è un tripudio di colori vivaci e di disegni che la bimba ha contribuito a creare con parte del suo lavoro quotidiano:

colorare su carta con la tecnica della spugnatura, ritagliare forme di fiori e animali su cartoncino colorato con la tecnica del

punteruolo, strappare pezzettini di carta crespa utilizzati poi per creare fiori di carta, modellare con la pasta di sale e con la cartapesta frutti, fiori e piccoli animaletti.

Nella costruzione del percorso didattico/educativo l'individuazione della situazione di partenza è stata forse la parte più difficile, lenta (è servito quasi tutto il primo quadrimestre per assemblare dati sufficienti alla ideazione di un progetto organico), al di là dei dati tecnici pervenuti alla scuola attraverso la diagnosi clinica (le bambine affette da Sindrome di Rett sono curate dall'Equipe neuropsichiatrica di Siena, specializ-

zata nel seguire clinicamente questo tipo di handicap, infatti Lucrezia una volta all'anno si reca a Siena per un check up completo) frutto di attente osservazioni durante i giochi e le attività pratiche o di ascolto.

Ancora più difficile (non è mai stato impossibile fino ad oggi) è stato costruire un bilancio fra deficit e potenzialità riscontrate che fosse:

- coerente ed obiettivo, per poter attuare con successo un percorso di integrazione non ci si può permettere enfasi o peggio, commiserazione, ma bisogna per il bene dello studente in situazione di handicap agire da freddi professionisti (quali gli strumenti messi a nostra disposizione durante il corso biennale di specializzazione polivalente e il frequente aggiornamento, hanno contribuito a renderci) e compilare un bilancio realistico delle possibilità

- utile, cioè che non si risolveva in una attività fine a se stessa e quindi sterile per l'integrazione, anche se ottimo esercizio per allenare abilità individuali spendibili in triste isolamento dal resto della scuola,

- non sbilanciato troppo dalla parte dei deficit (anche in presenza di un quadro clini-

co così grave come la sindrome di Rett), in modo che non causi una sorta di scoraggiamento che finisce poi per diventare una vera e propria "paralisi didattica".

Il PEP (piano educativo personalizzato) che è nato da quest'idea di integrazione è altamente funzionale alle caratteristiche personali dell'alunna ed ha come obiettivo primario lo stare bene a scuola in mezzo agli altri e come obiettivi specifici della programmazione:

- rapportarsi con gli altri, non solo con chi si occupa di lei, ma con i compagni di classe, i docenti, i ragazzi delle altre classi durante la ricreazione, i bidelli ecc..

- aumentare i tempi di lavoro, attenzione, concentrazione, e anche di deambulazione guidata (Lucrezia con l'aiuto di appositi tutori è in grado, se completamente supportata dall'adulto che gli fa da "girello

personale", di muovere alcuni passi in piedi nella direzione voluta);

- aumentare dove possibile l'autonomia;

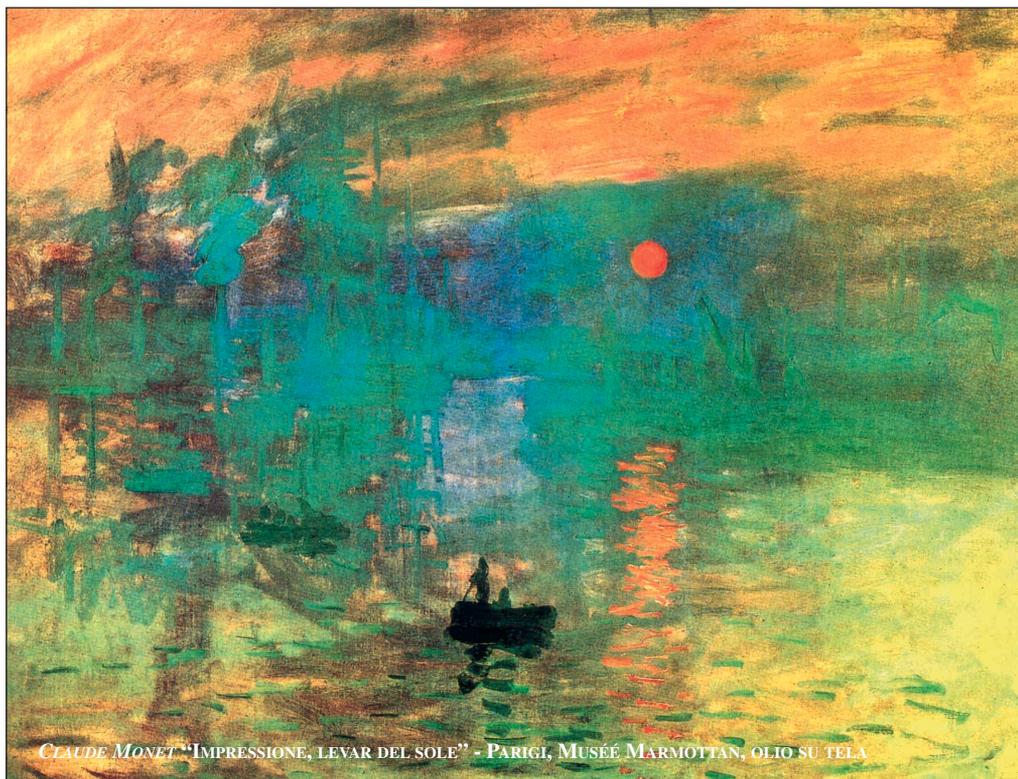
- ampliare gli interessi esistenti, per esempio farle scegliere fra due cibi simili di cui è golosa, o introducendone di nuovi, oppure sapersi muovere all'interno di uno spazio nuovo;

- scoprire altri interessi su cui far leva, (sapendo, su segnalazione della mamma, che Lucrezia guarda spesso la TV interessata alle immagini in movimento, mi è venuto il dubbio che volesse interagire con esse e messa davanti

LO SCOPO PRINCIPALE DEL LABORATORIO ARTISTICO È STATO CERCARE DI RENDERE COME PROPRIA, ATTRAVERSO IL LAVORO DI OGNUNO, L'AULA DI LUCREZIA CHE A FINE ANNO OLTRE CHE NETTAMENTE ABBELLITA ERA UN SICURO PUNTO DI RIFERIMENTO PER TUTTI.

PERCHÉ NON FARE DI UNA DIFFICOLTÀ UN PUNTO DI PARTENZA PER L'INTEGRAZIONE TRASFORMANDOLA IN UN MOMENTO PARTICOLARMENTE IMPORTANTE E PRODUTTIVO?

IL PEP (PIANO EDUCATIVO PERSONALIZZATO) CHE È NATO DA QUEST'IDEA DI INTEGRAZIONE HA COME OBIETTIVO STARE BENE A SCUOLA IN MEZZO AGLI ALTRI E COME OBIETTIVI SPECIFICI DELLA PROGRAMMAZIONE



CLAUDE MONET "IMPRESSIONE, LEVAR DEL SOLE" - PARIGI, MUSÉE MARMOTTAN, OLIO SU TELA

al computer abbiamo verificato se questo tipo di volontà esisteva.) In caso affermativo è possibile creare spunti e speranze anche per esperienze future, non è detto che tutta una vita debba risolversi nella scuola! La funzione della scuola media è viceversa scoprire le potenzialità all'interno del singolo studente che possono essere attuate poi nella vita futura, a TUTTI i livelli!

Le aree di intervento privilegiate sono state:

L'area relazionale, l'intervento ha avuto come momento centrale la costruzione del murales da parte di tutta la classe (a rotazione di coppie o terne), ma si è avvalsa di tutte le esperienze possibili per potenziare la socializzazione, come la ricreazione, lavori di gruppo, le gite scolastiche, le escursioni sul territorio, i progetti per contra-

stare disagio e dispersione ecc.. E' stato fatto un quaderno che raggruppa le fotografie delle persone di riferimento con cui Lucrezia normalmente interagisce, e lei esprime la sua simpatia/antipatia o necessità del momento indicando la persona con cui intende comunicare in quel momento.

L'area motoria, l'intervento ha privilegiato questa area per le attività pratico-manuali mirate per potenziare gli interessi e raffinare le abilità già possedute da Lucrezia, come ad esempio la coordinazione oculo-manuale o la presa complessa; oppure mirate a potenziare i muscoli che presiedono alle attività deambulatorie; o ancora mirate alle varie attività di rilassamento (musicoterapica, semplici massaggi alle mani per aiutare la circolazione, o utilizzo del testo "Contatto corporeo e comunicazione"

ed. Erickson completo di audiocassetta che in estate viene passato e utilizzato dalla famiglia dell'alunna) che venivano associate all'ascolto della musica nei momenti "difficili" della mattina o dopo un lavoro particolarmente impegnativo

L'area dell'autonomia, l'intervento è stato ideato e compiuto in accordo con la neuropsichiatria dell'Asl di riferimento (Dott.ssa Zanetti) e più dettagliatamente si è richiesto un particolare tipo di girello/deambulatore che permettesse alla bambina di muoversi in modo volontario sfruttando la forza delle gambe, per raggiungere tutta l'autonomia che la sua condizione le permette di raggiungere.

L'Area della conoscenza di sé, l'intervento ha iniziato a creare un abbozzo di schema corporeo partendo dalle varie parti del corpo, prima da ritagli di immagini da riviste

e poi direttamente di Lucrezia stessa, ingrandite. Usiamo spesso uno specchio (in realtà è una tartaruga di peluche con il fondo del guscio a specchio) per indicare soprattutto quelle del viso.

Tappe dell'integrazione

Sono lente ma inesorabili. Il primo passo è stato, come già accennato prima, portare la classe di Lucrezia a conoscerla e ad interagire con lei (favorendo ogni tipo di attività in aula di sostegno compresi laboratori di recupero di grammatica, gruppi per l'abbellimento della scuola sotto Natale o quant'altro venisse in mente a me o a loro) nonostante i comprensibili problemi di comunicazione, peraltro superati in fretta da una classe non numerosa (allora 17 oggi 15 alunni) ma dimostratasi disponibile e propositiva, pur avendo non poche situazioni problematiche al suo interno.

Il secondo passo è stato permettere a Lucrezia di andare dai suoi compagni quando voleva lei, con i suoi tempi e lasciando abituare alunni ed insegnanti alla porta aperta e ad un'alunna della classe che andava e veniva, che a volte voleva solo osservare e a volte voleva essere al centro dell'attenzione di compagni e professori. Oppure permetterle di fare ricreazione nell'atrio, in mezzo alla normale chiossa confusione che si concentra in quel faticoso quarto d'ora prima delle undici.

Il terzo passo è stato mettere nell'aula il banco speciale di Lucrezia in mezzo agli altri, e durante il normale svolgimento delle lezioni farla lavorare, con tempi an-

cora brevissimi, seguendo i suoi ritmi e le sue normali attività quotidiane, e quindi, infine, portare Lucrezia alla sua classe. Quest'ultimo passo è ancora da completare, ma è voluto da tutti e quindi ha ottime probabilità di successo.

Dopo tre anni Lucrezia con l'aiuto dei suoi compagni ha raggiunto obiettivi che da sola non avrebbe mai conquistato così efficacemente: si interessa all'ambiente che la circonda in modo attivo, tentando di interagire con esso, anche cogliendo dettagli apparentemente insignificanti, ad esempio abbiamo recentemente cambiato posto al porta acqua bianco del calorifero (che è invece di un bel verde bosco) e ci siamo trovati con la bambina inondata di acqua nel tentativo di afferrarlo per rimetterlo al suo posto; durante la ricreazione non ha più problemi, anzi si fa capire benissimo dai suoi compagni se hanno una merenda più buona di quella che ha mangiato, e loro sembrano non preoccuparsi troppo, gliela danno senza problemi; il lavoro nella sua aula ha visto aumentare i tempi fino a raggiungere quasi i tre quarti d'ora di fila di attività pratico-manuale senza interruzione; durante le attività esterne alla scuola c'è sempre qualcuno che mi chiede di spingere il passeggino di Lucrezia che appare raggiante se lo fa uno dei suoi compagni; si interessa anche alle persone che la circondano in modo attivo ed esprime curiosità e intenzione di comunicare anche con persone che non ha mai visto in precedenza, come nuove bidelle o madri ai colloqui in attesa nell'atrio, dove autonomamente si dirige; è più autonoma

negli spostamenti con l'aiuto del girello, viene volentieri a scuola e ci sta bene, insieme alla sua inseparabile Lady, una deliziosa barboncina nana bianca, che ci ha aiutato moltissimo all'inizio a capire quando la bambina non stava bene (non si voleva più spostare dal suo lettino) e quando i compagni di classe entravano le prime volte timidamente nell'aula di sostegno (abbaiava solo ai professori che entravano per curiosità, a quelli disponibili e ai bambini non ha mai fatto sentire la sua voce, anzi si lasciava strapazzare) trasformando l'incontro in un gioco scherzoso. In tre anni è stata assente da

scuola solo per partorire e svezzare due deliziosi cuccioli.

Possono anche sembrare piccoli passi, conquiste a volte banalmente date per scontate, spesso sembrano passare inosservate, mai dalle persone che quotidianamente in-

teragiscono con gli alunni in situazione di handicap grave, in realtà contribuiscono a realizzare

cambiamenti profondamente educativi in tutto l'ambiente che li accoglie.

Le risorse

Le risorse sono state numerose e soprattutto, come per ogni progetto di integrazione

ne che ha ottenuto successo, sono stati realmente condivisi da tutti obiettivi ed intenti.

La flessibilità e la disponibilità del Consiglio di classe e dei colleghi direttamente interessati, nonché dell'intero Collegio dei docenti (all'inizio dell'anno avevano fatto una previsione di spesa per l'intero anno scolastico di Lire 70.000 e ne hanno poi spese dieci volte tante).

L'assistente ad personam, una ragazza dolce e sensibile che aveva seguito il percorso educativo e didattico di Lucrezia fin dalla scuola elementare, disponibile e preparata, ha sempre accolto con entusiasmo e portato avanti con determinazione le proposte didattiche con i numerosi aggiustamenti che la pro-

**DOPO TRE ANNI
LUCREZIA CON L'AIUTO
DEI SUOI COMPAGNI HA
RAGGIUNTO OBIETTIVI CHE
DA SOLA NON AVREBBE
MAI CONQUISTATO**



LUCREZIA CON IL SUO CAGNOLINO

grammazione dell'alunna richiedeva. Dotata di una buona manualità, dovuta anche all'abitudine di operare nella scuola elementare si è rivelata anche un prezioso aiuto per l'attuazione di parte dei progetti di recupero che coinvolgevano a rotazione alcuni compagni di classe di Lucrezia.

La famiglia è stata sicuramente determinante per la riuscita del progetto di integrazione di Lucrezia, una mamma sorridente e sempre disponibile, soprattutto a spiegare e capire, è quanto di meglio possa sperare di incontrare un insegnante per essere realmente efficace in casi così complessi.

L'equipe dell'Asl di riferimento sul territorio, neuropsichiatria e fisioterapista, non è mai stata latitante, ma anzi puntuale nelle aspettative, disponibile e propositiva.

La classe di Lucrezia non si è mai sottratta ad una proposta didattica o educativa, ha sempre cercato di coinvolgere Lucrezia ove questo fosse possibile, ovviamente tenendo conto dei suoi problemi, ma non rendendoli un ostacolo per la comunicazione. Le domande soprattutto in riferimento all'epilessia sono state numerose e sono state puntualmente soddisfatte con ricerche varie in gruppo. I rapporti con Lucrezia sono maturati naturalmente nel "fare insieme" stando bene insieme.

La risorsa più evidente ma difficilmente quantificabile, perché data dalla qualità professionale ed umana degli elementi coinvolti, è stata sicuramente la grande professionalità di coloro che hanno partecipato alla realizzazione del

progetto "Foreste e pesci tropicali".

Le difficoltà

Non sono state poche, soprattutto nel periodo iniziale, sarebbe peccare di ipocrisia il non riconoscerlo, e a tre anni di distanza sono anche mitigate dal risultato positivo, ma non sono da dimenticare.

La più grossa è sicuramente lo stato di salute complessivo della bambina, che purtroppo in una malattia degenerativa peggiora in modo costante, anche se molto lentamente, e a volte ostacola qualsiasi attività. Anche il consolidare un semplice apprendimento viene giustamente considerato un grosso risultato.

Anche i tempi lunghi di adattamento e apprendimento che un quadro così complesso richiedono non sono stati semplici da seguire, incoraggiare, o semplicemente accettare.

Nelle difficoltà è corretto inserire i "costi" che inserimento e integrazione puntualmente esigono: flessibilità da parte di persone e strutture che non sempre hanno esigenze "compatibili", lo sforzo grande che obbliga tutti ad agire insieme se vogliamo renderle tali, non solo in termini di rapporti interpersonali interni ed esterni alla

scuola ma anche, come accennavo prima, in termini economici.

I rapporti con gli interlocutori sul territorio (dalla puntuale e rapida richiesta dell'ASL alla consegna del passaggio sono passati quasi 5 mesi) non immediatamente sensibili ai problemi che l'integrazione ci pone dinanzi.

Le difficoltà comunque sono superabili, purché si persegua un obiettivo realistico per la crescita dell'alunno in situazione di handicap.

Credo che il segreto, se un segreto esiste, sia di saper scorgere la persona che si nasconde dietro quel goffo guscio che ci appare, cosa che peraltro vale per chiunque incontriamo.

Successi, strade aperte e domande difficili

Le domande difficili sono la mia passione (ho una nipotina che puntualmente mette in

crisi la mia autostima di colto docente), basta lasciarne lì una, un po' di tempo, senza una risposta, e i fatti chiariscono i punti chiave, forse la soluzione sta nell'approfondirli con qualcuno e pensare di non aver trovato mai la risposta definitiva.

L'integrazione può essere frutto di cooperazione e creatività?

Penso che debba esserlo,

altrimenti si trasforma in apparenza, in banale inserimento.

La tentazione di chiudersi nella propria aula, soprattutto quando è luminosa e allegra, è forte ma impoverisce, responsabilizzare il consiglio di classe, coinvolgere più persone possibile è faticoso, ma raggiunge risultati che il singolo non ha semplicemente a portata di mano.

Potenziare sempre di più la formazione dei docenti, di tutti i docenti, può essere un primo passo verso una reale condivisione di obiettivi. Questa (la) oltre ad essere una strada aperta è proprio una sfida, che una scuola moderna, se vuol essere considerata tale, deve vincere.

Conclusioni

Quando Lucrezia è arrivata a scuola, il primo giorno di prima media, una collega (c'è sempre, in tutte le scuole, per esperienza personale credetemi sulla parola) mi ha chiesto: -Ma a che cosa serve inserire in una scuola media una bambina tanto grave? Non sa parlare, camminare, che senso ha questa frequenza, è integrazione?

Non ho risposto alle sue domande ma ho semplicemente ribadito che alla fine di ogni anno scolastico le avrei posto io stessa le medesime questioni, se non avesse trovato una risposta avrei ammesso il fallimento, non tanto personale, quanto di una idea di scuola di tutti e per tutti, con una legislazione tanto avanzata nel campo dell'integrazione, che tutta l'Europa ci invidia.

Fino ad oggi ha sempre trovato risposte diverse.

LA FAMIGLIA È STATA SICURAMENTE DETERMINANTE PER LA RIUSCITA DEL PROGETTO DI INTEGRAZIONE

POTENZIARE SEMPRE DI PIÙ LA FORMAZIONE DEI DOCENTI, DI TUTTI I DOCENTI, PUÒ ESSERE UN PRIMO PASSO VERSO UNA REALE CONDIVISIONE DI OBIETTIVI. QUESTA LA SFIDA CHE UNA SCUOLA MODERNA DEVE AFFRONTARE

CHI SIAMO, COSA FACCIAMO

Nel 2002, 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

tel 0444 522072 cell 349 7205362 fax 0444 2777265

(dalle 19 alle 20)

coordinatrice stesura protocollo Rett: Ines Brunelli - tel 0541 385974

Andrea Vannuccini

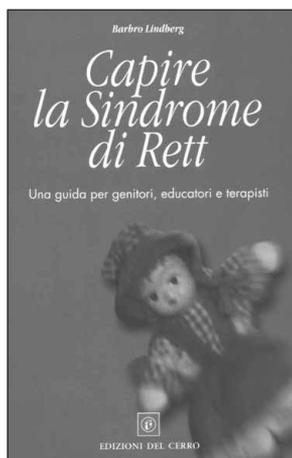
v.and@tiscali.it

gestione archivio genitori e soci sostenitori-invio ringraziamenti

tel 0564417696 cell 338 2253567



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)

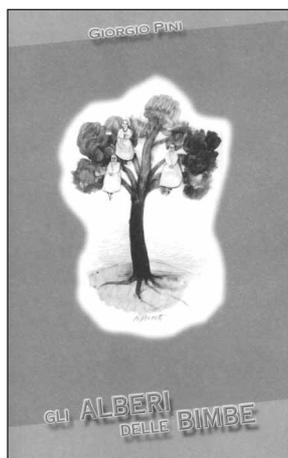
Il libro, consigliato dall'IRSA e curato da Susanna Villa (psicologa del Centro E.Me-dea di Bosisio Parini), è una guida indispensabile per genitori, educatori e terapisti. Con un linguaggio chiaro delinea i tratti salienti della patologia, soprattutto nell'intervento psicoeducativo e riabilitativo.

"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

FRIULI:

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

VENETO:

Stefano Padrin,
via De Santis, 36100 Vicenza,
0444-922494/921795; fax 044-414088
essequattro@infissiaautomatici.it

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
claudia.costantini@vodafoneomnitel.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:

Maria Intagliata Tarascio,
via Luigi Spagna 84, 96100 Siracusa 0931-441396

SARDEGNA:

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

Centri di riferimento

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

- Policlinico "Le Scotte" Primario Prof. Michele Zappella reparto Neuropsichiatria Infantile Viale Bracci, 1 53100 SIENA.

Dott. Hayek Tel 0577586543 tutti i giorni dalle 11,30 alle 12,30

- I.R.C.C.S Istituto Scientifico Eugenio Medea "La Nostra Famiglia". Via Don Luigi Monza, 20 23842 Bosisio Parini. Tel. 031877111
- Università degli Studi di Napoli, Facoltà di Medicina e Chirurgia Clinica Neuropsichiatria Infantile Padiglione XI (pediatria) Primario **Dott. Antonio Pascotto** Via San Pausini, 5 80100 Napoli Tel 0815666703
- Università degli Studi di Catania, Neurologia Pediatrica Azienda Policlinico Primario **Prof. Lorenzo Pavone** Via Santa Sofia, 78 95123 Catania - **Dr.ssa Agata Fiumara** Tel 095256407-8-9

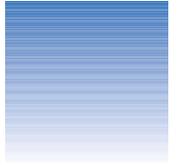
Centri per la sola diagnosi clinica:

- Ospedale di Viareggio Reparto di Neuropsichiatria Infantile **Dott. Giorgio Pini** Tel 0584949236 Centralino 05849491
- Centro Regionale per le Epilessie Infantili, az. Ospedaliera Fatebenefratelli ed Oftalmico, corso Di Porta Nuova, 23 20123 Milano **Dott. Maurizio Viri** Tel 0263632345

Centri per la sola diagnosi Molecolare (MeCP2):

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

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



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*