

# Viv Rett

quadrimestrale di informazione e attualità sulla sindrome di rett

speciazione in a.p. taxe percue art. 2 comma 20/C legge 662/96 filiale di mila - anno VII, n. 35 settembre 2003



MADDALENA

**LETTERA A  
FAMIGLIARI E AMICI**

**SPECIALE SIENA**

**I GENITORI RACCONTANO**

**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  
**Lettera a famigliari e amici**
- 6** L'UNIONE FA LA FORZA  
**Vestiamoci... per solidarietà**
- 7** SPECIALE SIENA  
**Siena 10 maggio 2003: gli associati si incontrano**
- 8** SPECIALE SIENA  
**Sperimentazione genetica: si aprono le porte della speranza**
- 10** TERAPIE RIABILITATIVE  
**Crescere assieme ad Alice**
- 12** CORSI & INCONTRI  
**I corsi per comunicare: un bilancio positivo**
- 13** SEGNALIAMO  
**Pet therapy, ovvero terapie assistite con animali**
- 14** I GENITORI RACCONTANO...  
**Storia di Rachele**
- 15** I GENITORI RACCONTANO...  
**Una scuola a misura di bambino**
- 16** I GENITORI RACCONTANO...  
**L'acqua come elemento primario nella riabilitazione**
- 18** I GENITORI RACCONTANO...  
**Cara redazione ti scrivo**
- 19** I GENITORI RACCONTANO...  
**Semplicemente grazie**
- 20** L'UNIONE FA LA FORZA  
**Finite le vacanze... si ricomincia!**
- 21** NOVITÀ EDITORIALI  
**Per saperne di più sulla malattia**
- 22** LEGISLAZIONE  
**Agevolazioni fiscali per i disabili**
- 24** **Chi siamo, cosa facciamo**
- 25** **Leggere la Sindrome di Rett**
- 26** **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 aggiorna sulle novità associative.

È stata una piacevole sorpresa vedere che anche quest'anno un folto numero di associati ha preso parte alla consueta assemblea annuale tenutasi a Siena nel maggio scorso.

Un momento per incontrarsi, conoscersi e scoprire cosa c'è di nuovo sul fronte ricerca e sperimentazioni, sui corsi e gli incontri che organizza l'Associazione.

Proprio sul fronte ricerca genetica e sperimentazioni le novità più importanti giungono dall'America, dove Daniel Glaze, presente all'assemblea senese, vive e lavora. La relazione dettagliata che il medico statunitense ha tenuto davanti a un numerosissimo pubblico di associati la potrete trovare alla pag. 8 di questo numero di Vivi Rett.

Non si è parlato solo di sperimentazioni e successi nel campo della genetica, ma anche di incontri e corsi, come quelli che Rosa Angelo Fabio e Alessandra Orsi tengono ormai da tempo in molte regioni italiane. Tema degli incontri, la comunicazione aumentativa e alternativa nei casi di sindrome di Rett e forme di riabilitazione per migliorare la qualità della vita le competenze di base nelle bambine rett. Un resoconto importante su questo tipo di riabilitazione è quello che potrete leggere a pag. 10, in cui si riporta la storia di Alice, i progressi e i benefici di un percorso riabilitativo effettuato sotto il profilo psicomotorio e logopedico.

L'augurio è che i corsi tenuti dalle dottoresse Fabio e Orsi possano ripetersi al più presto; l'invito lo rivolgo ai responsabili regionali di quelle regioni che ancora non hanno organizzato gli incontri e che desiderano, visto l'interesse collettivo, farlo al più presto.

Sul fronte delle novità come non ricordare il ritorno di una grande iniziativa così cara a molti associati: le T-shirt targate AIR che quest'anno tornano rinnovate nei modelli e nelle stampe; l'intento, però, rimane lo stesso: incentivare le raccolte fondi per la ricerca e aiutare così la nostra associazione. Troverete tutte le informazioni e i dettagli a pag. 6.

Vi ricordo che per conoscere e apprendere novità, informazioni e notizie sull'attività dell'Air e sulla malattia è sufficiente navigare fra le pagine web del nostro sito aggiornato e arricchito proprio di recente. Il forum, ad esempio, può rappresentare un valido supporto di scambio, incontro e aiuto fra associati e genitori che desiderano in tempo reale conoscere le risposte ai loro molteplici dubbi.

Buona navigazione, dunque, e soprattutto buone vacanze a tutti!

Ci scusiamo con i nostri lettori con gli associati se questo numero di Vivi Rett ha subito ritardi nell'uscita solitamente prevista per luglio.

Marinella De Marchi



# LETTERA A FAMIGLIARI E AMICI...

*La società ci dice che abbiamo bambine speciali, che siamo genitori speciali e la maggior parte di noi ne è convinta. Crediamo che tutto ciò che facciamo sia eroico e il mondo non smette di ricordarci quanto siamo “santi”. Siamo circondati da amici e conoscenti che ci considerano speciali e sono convinti che per questo non abbiamo bisogno di aiuto o sostegno. Non sempre questo è vero. Abbiamo risorse normali, noi, genitori “speciali”, mentre le nostre figlie spesso ne hanno di eccezionali e sorprendenti.*

**MARINELLA DE MARCHI**

*Quante volte abbiamo sentito parlare delle nostre figlie come di bambine speciali, circondate e attorniate da genitori altrettanto speciali, e la maggior parte di noi ne è convinta. Crediamo che tutto ciò che facciamo sia eroico e il mondo non smette di ricordarci quanto siamo “santi”. Abbiamo invece risorse normali, noi, genitori “speciali”, mentre le nostre figlie spesso ne hanno di eccezionali e sorprendenti.*

*Ritengo che la maggior parte delle persone non sa realmente cosa significhi vivere una vita con la Sindrome di Rett.*

*È difficile capire quello che un genitore vive quando alla propria figlia viene diagnosticata la malattia. Siamo costretti a subire una svolta nella nostra vita, una sferzata, un cambiamento che non avremmo voluto, perché in realtà non si è mai preparati a tutto questo, non si è pronti ad affrontare un futuro così impegnativo e apparentemente privo di soddisfazioni. Siamo messi a dura prova, ci viene lanciata una sfida e noi non possiamo permetterci di perderla.*

*Si vive spesso la quotidianità, la nostra vita è scandita dal trascorrere dei giorni, uno così diverso dall'altro... Ci sono giorni buoni e giorni cattivi, ed è soprattutto in quei momenti, in quelli “cattivi” che abbiamo bisogno dell'aiuto e del sostegno degli altri. Degli amici, dei parenti, delle persone care, che sono disposti a dare una mano, a offrire aiuto e sostegni, ma spesso non sanno da dove cominciare.*

*Molti spesso ci chiedono come essere d'aiuto. Penso che talvolta basti davvero poco, come circondarsi di affetto e amicizie vere, sincere, conoscere e apprezzare persone coraggiose e positive.*

*Mi rivolgo dunque a tutti voi, amici e conoscenti: non celate le vostre paure, non temete di chiedere o domandare delle nostre bambine, cercate, per quanto possibile, di considerare le nostre bambine come un vero membro della famiglia: includetele nelle attività degli altri bambini, ad esempio; probabilmente non riuscirà a fare tutto ciò che fanno gli altri, ma è importante renderle partecipi. Parlate delle nostre bambine con i vostri figli; non abbiate paura di affrontare la diversità, la malattia.*

*Parlate con queste bambine, salutatele, abbracciatele e sorridete loro anche se loro non vi potranno rispondere o ricambiare di tanto affetto ricevuto. Pensate a loro durante le ricorrenze, i compleanni, le festività: ci sarà sicuramente qualcosa che le possa rendere felici.*

*Ma soprattutto, amici carissimi, non dite che siamo stati scelti per queste nostre figlie. Siamo genitori normali (ma cos'è poi la normalità?) che lottano quotidianamente contro circostanze a volte straordinarie. Non siamo stati scelti. Semplicemente è capitato a noi. Poteva capitare a chiunque e chiunque sarebbe stato in grado di fare del proprio meglio, perché la condizione del genitore è una conquista quotidiana; genitori non si nasce, si diventa.*

edittoriale

# VESTIAMOCI.. PER SOLIDARIETÀ

*Si rinnovano i modelli e le stampe, ma l'intento rimane lo stesso: incentivare le raccolte fondi per la ricerca. Le magliette dell'Associazione: un must per tutti coloro che vogliono regalarsi un capo simpatico e pratico e nello stesso tempo offrire una speranza in più alla grande mondo della solidarietà.*

Riparte la collezione delle T-Shirt AIR per l'estate 2003.

Si rinnovano i modelli e le stampe, ma l'intento rimane

lo stesso: incentivare le raccolte fondi per la ricerca.

Le magliette dell'Associazione sono diventate ormai un must che tutti gli associati conoscono da tempo. Sono un capo pratico e simpatico presente nel guardaroba di ognuno. Le T-Shirt AIR sono però speciali, perché ognuna di loro racchiude una speranza: la speranza nella ricerca, nella solidarietà per sostenere il duro e prezioso lavoro dei ricercatori della Sindrome di Rett.

Ecco che allora diventa fondamentale il lavoro di tutti gli associati e non solo, che in tutti questi anni hanno allestito centri di raccolta e bancarelle sparse in tutta Italia per vendere le ormai note T-

Shirt targate AIR. Chi era presente all'ultimo incontro annuale degli associati a Siena ha potuto ammirarle in anteprima, per gli altri rimane solo l'imbarazzo della scelta: bianco, blu, nero: questi i colori proposti per l'estate 2003, su cui campeggiano simpatiche immagini di bambine sorridenti che recitano slogan sulla musica, sul bisogno di coccole, sull'amicizia.

Non resta quindi che organizzarsi, chiedendo magari aiuto ad amici e parenti.

Per ogni tipo di informazione rivolgersi a Giovanni Bonomi, curatore di quest'ultima edizione:

0577-374065 oppure 335-7594924.



# SIENA, 10 MAGGIO 2003: GLI ASSOCIATI SI INCONTRANO

Oggi, 10 maggio 2003, presso l'Hotel degli Ulivi, in Via Lombardi 41 Siena, alle ore 10,00, in seconda convocazione, il presidente Marinella De Marchi ha aperto i lavori dell'assemblea ordinaria dell'A.I.R. per il 2003, con il seguente ordine del giorno:

- saluto del Presidente e Relazione sull'attività A.I.R.;
- saluto del Prof. Michele Zappella;
- terapia sperimentale con "Cystadane": relazione del Dott. Daniel G. Glaze Direttore Medico del The Blue Bird Circle Rett Center Houston U.S.A.;

Discussione;

Progetto Epidemiologico, Sito Internet, Protocollo;

Saluto Dott. Giuseppe Hayek;

Testimonianze di genitori su risultati ottenuti dai corsi Dott.ssa Rosangela Fabio;

Pet Therapy nella S.R. presentata dall'A.N.U.C.S. (Associazione Nazionale Utilizzo del Cane per Scopi Sociali) di Roma;

Relazione sui "corsi di formazione e counselling per in-

segnanti/terapisti di bambine/ragazze con S.R." Dott.ssa Alessandra Orsi;

Esame ed approvazione bilancio consuntivo 2002 e preventivo 2003;

Varie ed eventuali.

Il Presidente ha ringraziato i presenti ed in particolare la famiglia Cinel per quanto fatto al fine di consentire la partecipazione del Dott. Glaze all'incontro.

Ha inoltre proseguito l'introduzione alle attività dell'assemblea con l'elencazione delle attività svolte dall'Associazione durante l'anno 2002, citando in particolare le attività relative a Magliette, Corsi sulla Comunicazione, Regolamento delle Sezioni Regionali e Sito Internet.

All'intervento della Presidente sono seguiti il saluto del Prof. Zappella (ha accennato a casi di Rett senza mutazione del gene) e la relazione del Dott. Glaze (importanza dell'individuazione della mutazione in età giovane, possibili riscontri positivi della Carnetina, stadi clinici e ricerca genetica al

Blue Bird Circle).

Dopo la pausa pranzo le relazioni sono proseguite con il Dott. Hayek che ha accennato alla nuova strumentazione disponibile per lo studio dei metaboliti.

Il Vice Presidente Ieva ha relazionato sul progetto epidemiologico rifacendo la storia del Registro Nazionale (registro che al momento risulta essere attivo esclusivamente nella Regione Toscana) e ribadendo la volontà e l'interesse dell'Associazione a contribuire al suo completamento anche in altre regioni. La relazione è proseguita sul tema del Sito Internet.

Nell'ambito delle testimonianze di genitori e terapisti sui corsi della Dott. Fabio, il Consigliere Sig.ra Dovigo ha esortato i genitori ad organizzare anche nelle rimanenti regioni i corsi sulla comunicazione di Fabio e Orsi, auspicando la possibilità che l'Associazione possa finanziare anche incontri successivi di verifica.

Le relazioni sono proseguite secondo gli argomenti previ-

sti, vale a dire:

- relazione su Pet Therapy (risultati incoraggianti su di una ragazza Rett);
- intervento della Dott.ssa Orsi (importanza del "protocollo");
- illustrazione del bilancio consuntivo 2002 e preventivo 2003.

Nell'ambito della discussione sul bilancio è intervenuto un associato per esortare un maggior rigore da parte dell'Associazione sul versante dei costi, riferendosi in particolare alla "esagerata" ricchezza del giornalino ViviRett; una maggiore trasparenza nei confronti dei finanziatori al fine di aggiornarli puntualmente sullo stato di avanzamento dei progetti ai quali hanno partecipato con le sovvenzioni.

Il Bilancio è infine approvato con 43 voti a favore ed 1 astenuto.

Alle ore 17,00 il Presidente dichiara chiusa la seduta.

*L'estensore:  
Giovanni Ampollini*



# SPERIMENTAZIONE GENETICA: SI APRONO LE PORTE DELLA SPERANZA

*Un importante intervento del dottor Glaze di Huston ha aperto le porte della speranza nel campo della terapia genica. Sperimentazioni genetiche effettuate su cavie di topi hanno infatti dato buone speranze di trovare presto una cura per la Sindrome di Rett.*

**ROSSANA GROSSO CINEL**

Il 10 maggio scorso si è tenuta a Siena l'Assemblea annuale della nostra Associazione. Mi era stato richiesto d'invitare il Dott. Glaze del Baylor College di Houston. Il Dott. Glaze dirige la Blue Bird Clinic che è un centro per la cura della Sindrome di Rett che si trova al Texas Children's Hospital al Baylor College di Houston. Ho quindi contattato il Dottor Daniel Glaze che ha accettato con entusiasmo il nostro invito.

Durante il suo intervento il Dott. Glaze ha trattato diversi argomenti e aspetti della Sindrome di Rett. Per facilitare la comprensione e superare lo scoglio della lingua Inglese, ha distribuito ai presenti la traduzione in Italiano delle diapositive che avrebbe presentato e illustrato. Ha inizialmente parlato di come si manifesta la malattia, i diversi stadi e la genetica della Sindrome di Rett, e l'effetto delle mutazioni nel ge-

ne MECP2. Dopo questa introduzione ci ha parlato del modello di topo Rett. Questo modello di topo Rett è stato creato dalla Dottoressa Huda Zoghbi sempre del Baylor College. Il topolino ha una mutazione del gene MECP2 e manifesta la stessa sintomatologia delle bimbe affette dalla Sindrome. Il Dott. Glaze ci ha mostrato dei brevi filmati dove si sono potuti vedere al confronto un topolino sano e uno con la

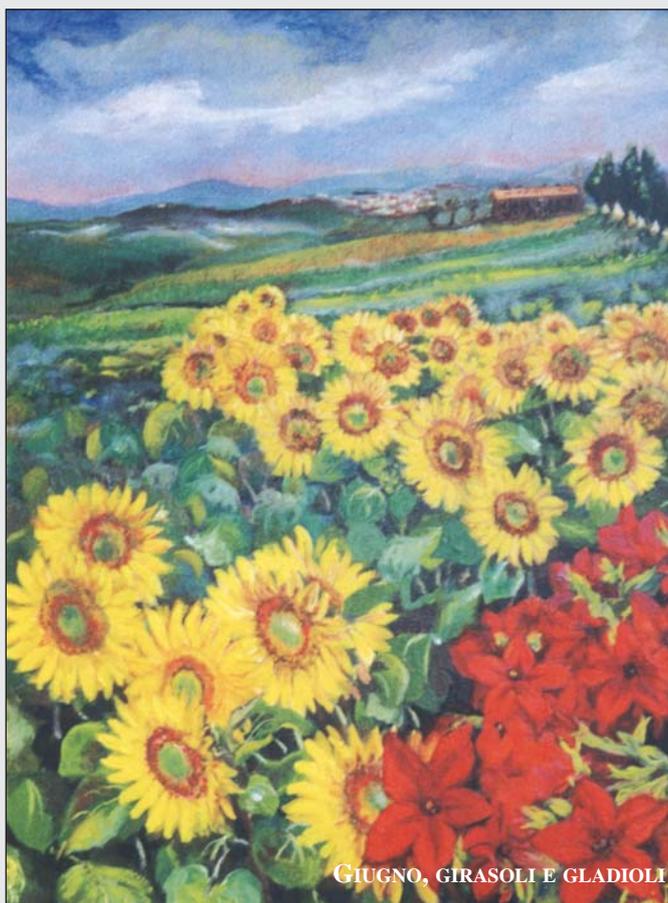
Sindrome di Rett. Il topolino malato presentava evidenti disturbi motori, le stereotipie delle zampette anteriori, che se sottoposto a stress aumentavano, e crisi epilettiche. I topolini malati di Rett sono maschi e questo è per una ragione ben precisa. Le femmine di qualsiasi animale e anche dell'uomo, come ben sappiamo, hanno due cromosomi X che però non lavorano entrambe al cento per cento, ma in maniera proporzionale, per esempio: una X funziona al 40% e l'altra al 60%. Non è possibile stabilire quale delle due X è responsabile di una particolare azione del nostro corpo, come per esempio alzare una mano. Nel caso della sindrome di Rett la mutazione del gene MECP2 avviene solo in un cromosoma X mentre l'altro è perfettamente sano. Usando topi maschi e quindi con una sola X è più facile stabilire quale comportamento sia da imputare alla X mutata e quindi studiarlo.

La creazione di questi topolini ha spalancato una porta importantissima per la ricerca di una terapia genica. Avere la possibilità di studiare un



**IL PROFESSOR GLAZE CON  
ROSSANA CINEL E MARINELLA DE MARCHI**

modello di topo dà la possibilità ai ricercatori di capire moltissimi aspetti di questa misteriosa malattia ed eventualmente trovarne una cura. Il Dott. Glaze ha quindi sottolineato che una diagnosi precoce potrà essere estremamente utile per intervenire prima che la malattia si manifesti o prima che la regressione abbia inizio. Da queste sue affermazioni è facile dedurre che se ci sarà una cura sarà per bambine molto piccole che ancora non sono regredite. Dal momento che gli facevo da interprete e da "guida" ho approfittato dei momenti che ho avuto con lui per porgli le mille domande che desideravo fargli ma che purtroppo il tempo a disposizione durante l'assemblea non mi permetteva. Gli ho chiesto qualcosa che, credo, ogni genitore di bambina Rett avrebbe voluto sapere: "E per le più grandi ci sarà qualche speranza"? Pare proprio di sì. Il Dott. Glaze mi ha spiegato che esperimenti fatti su topi adulti hanno dato buoni risultati e che quindi non è escluso che anche le bambine più grandi possano trarre dei benefici da una eventuale cura. Altra cosa che mi premeva sapere erano i tempi. Quanto ci vorrà perché si arrivi a scoprire una cura, è qualcosa a breve, medio o lungo termine? Lui mi ha detto che a suo giudizio è a medio termine, al che mi sono preci-



GIUGNO, GIRASOLI E GLADIOLI

pitata a farmi tradurre in anni questa definizione, e lui mi ha detto dai cinque ai dieci anni. Dal punto di vista scientifico non sono molti, da quello di un genitore mi sono sembrati e mi sembrano un'eternità.

Sempre durante il suo discorso ha parlato anche della terapia in corso di sperimentazione con il Cistadane e l'acido folico. Da molto tempo aspettavamo delle risposte che tutti ci auguravamo fossero positive perché poteva essere una speranza in più per le nostre bambine. Purtroppo

pare non essere così. Lo studio non è ancora terminato, ma sono stati raccolti ed esaminati i dati del primo gruppo di bambine che hanno partecipato allo studio. Il numero di bambine che ha avuto degli effetti positivi non è sufficiente a provare che la cura sia realmente efficace. Mia figlia Cecilia ha partecipato alla sperimentazione e tuttora assume il Cistadane e l'acido folico. Lo Studio si concluderà nel febbraio del 2004 e verranno resi pubblici i risultati definitivi. Il Dottor Glaze ha perciò racco-

mandato ai genitori di non iniziare la terapia ma di attendere i risultati finali dello studio. Ho chiesto al Dottor Glaze cosa dovevo fare con mia figlia dal momento che Cecilia in effetti è migliorata durante la cura, cosa che lui ben sa, visto che è una sua paziente. Mi ha detto che dal momento che non sono stati riscontrati effetti collaterali se lo desidero posso continuare e che sua premura avvisarmi tempestivamente se dovessero scoprire qualche controindicazione. Il Dottor Glaze mi ha comunque ribadito che, anche se ci sono state delle bimbe, che come mia figlia sono migliorate o comunque hanno tratto giovamento dalla terapia con il Cistadane e l'acido folico, non sono un numero sufficiente per poter affermare che la cura è efficace. Questa, lo so, non è una bella notizia per nessuno di noi. Durante l'intervallo il Dottor Glaze, che era accompagnato dal figlio che parla la nostra lingua, è passato per ogni tavolo incontrando le bambine e i loro genitori e rispondendo alle loro domande. Riteniamo che la venuta del Dottor Glaze sia stata un avvenimento importante per la nostra Associazione perché non solo portatore di novità, ma anche fonte di stimolo e di confronto con le nostre realtà.

## CRESCERE ASSIEME AD ALICE

*Il percorso riabilitativo che due tecnici hanno svolto su Alice dal punto di vista psicomotorio e logopedico. Riabilitazione intesa non solo come lavoro sui processi cognitivi, ma a tutte le componenti che riguardano lo sviluppo della persona. (case report presentato al convegno di Siena il 10 maggio 2003)*

**Tiziana Fossati, psicomotricista; Morena Migani, logopedista**

La nostra esperienza come tecnici - psicomotricista e logopedista - sulla Sindrome di Rett si è arricchita nell'ultimo anno grazie all'AIR (Associazione Italiana Rett) che ci ha dato l'opportunità di partecipare al Corso sul potenziamento cognitivo e la comunicazione aumentativa-alternativa, tenutosi, presso il Centro in cui lavoriamo, dalla Dott.ssa Rosa Angela Fabio.

Il nostro intervento con le ragazze Rett, che seguiamo da diversi anni, è la riabilitazione riferita non solo ad un lavoro sui processi cognitivi, ma a tutte le componenti che riguardano lo sviluppo della persona, come sottolineato più volte nei vari libri ed articoli dalla Dott.ssa Fabio.

Uno dei casi che seguiamo da diversi anni è Alice (A.B.).

Con la ragazza, dopo la diagnosi funzionale effettuata dalla Dott.ssa Fabio nel Luglio 2002 e il Corso di formazione, è stato impostato un intervento individualizzato sul potenziamento cognitivo e lo sviluppo di una comunicazione non verbale attraverso la C.A.A. (Comunicazione Aumentativa e Alternativa) intesa come un sistema di strategie atto ad aumentare le possibilità espressive e/o ricettive (Fabio 2002).

L'intervento viene svolto quotidianamente in sinergia fra la famiglia, le educatrici del Centro Diurno frequentato dalla ragazza e noi tecnici con l'obiettivo più ampio di mi-

gliorare le competenze e la qualità della vita.

Dalla diagnosi funzionale si evidenziava che la ragazza presentava livelli alti di arousal (attenzione generalizzata), dispersività e livelli deficitari di attenzione selettiva autonoma protratta. Altresì possedeva la capacità di contatto oculare sia spontaneo che su richiesta, oltre la capacità di scelta e discriminazione.

Il potenziale di apprendimento era definito buono; gli indici che hanno avvalorato questa ipotesi sono stati la capacità dietro induzione di protrarre i tempi di attenzione; la capacità di avvalersi delle strategie suggerite per operare sulle discriminazioni di base.

La valutazione dinamico funzionale dei processi cognitivi ha interessato nello specifico le seguenti aree:

Modalità di apprendimento: la ragazza presentava un buon potenziale di sviluppo (parametri: passaggio di transfert su colori, forme, dimensioni, tempo), il suo livello generale di funzionamento cognitivo era influenzato dai comportamenti legati alle stereotipie e dalla dispersione dell'attenzione.

Area emotivo - affettiva : la ragazza nel contesto sociale presentava contatto oculare spontaneo e su richiesta ed attenzione condivisa. Dimostrava di gradire le stimolazioni sensoriali e le carezze, ricercare lo sguardo dei famigliari e delle persone co-

nosciute, sorride e cerca l'attenzione.

Area linguistica: la ragazza ha dimostrato di comprendere anche due unità correlate. Per quanto riguarda la produzione verbale la ragazza si è dimostrata in grado di emettere solo alcuni fonemi. La sua comunicazione era comunque buona: la ragazza emetteva comportamenti costanti per comunicare un bisogno (es per andare in bagno) e quando era contenta sorridendo guardava a lungo l'interlocutore.

Area sensoriale: la funzionalità uditiva, visiva e tattile si sono dimostrate nella norma. La ragazza sembrava avere una ipersensibilità sia a livello uditivo (suoni acuti provocavano una reazione di



ALICE CON LA MAMMA E MARINELLA

trasalimento ) sia a livello visivo.

Area motoria: la ragazza era in grado di camminare da sola, la motricità fine (uso delle mani) non era allenata e andava sviluppata.

Area Neuropsicologica:

Processi di attenzione: la ragazza presentava livelli di arousal molto alti, la capacità di cogliere gli elementi dell'ambiente esterno si è dimostrata buona, ma si presentava in forma iperattiva.

Tale iperattivazione, determina un bombardamento di stimoli ed una soglia di ricezione bassa. Probabilmente l'emissione di stereotipie serve funzionalmente ad abbassare lo stato di tensione, ma viene intaccata l'attenzione selettiva.

L'attenzione selettiva era discontinua e deficitaria, anche a causa dell'emissione di comportamenti di autostimolazione e alle stereotipie .

Processi mnestici: la ragazza sembrava ricordare i luoghi e gli ambienti in cui era stata.

Orientamento spazio temporale: la ragazza riusciva a comprendere "prima -dopo".

Gli strumenti di base generali a cui ci siamo rifatte nell'intervento con A. sono stati l'accettazione incondizionata (per il lavoro con A.B. si è rivelato importantissimo, il sentirsi accettata totalmente in qualsiasi situazione e la dimostrazione dell'affetto che le persone hanno verso di lei sia verbalmente che fisicamente), le regole (le regole vengono proposte ad A. sempre in senso positivo ed in numero limitato fino a che non vengono interiorizzate ), il rinforzo (con A. sono stati usati rinforzi commestibili, e

sociali) il contenimento (il tenere ferme le mani per contenere le stereotipie in modo che l'attenzione si concentri sugli stimoli presenti) lo shaping (il rinforzare ogni risposta anche approssimativa simile al comportamento che si vuole raggiungere finché A. non arriva alla meta) e il fading (dare aiuti in fase iniziale togliendoli successivamente in modo graduale).

Le aree di intervento sono state:

Attenzione: si è lavorato per aumentarne il tempo ( blocco della stereotipie delle mani, contatto oculare ecc.) . Nell'allenamento progressivo dell'attenzione selettiva abbiamo utilizzato la tecnica del rinforzo durante l'emissione del comportamento.

Area motorio-prassica : stiamo lavorando sulla motricità globale per il controllo del capo e del tronco;

sulle prassie linguo- buccali; sulla motricità fine per stimolarla a toccare e trattenere (molto importante anche per le autonomie come il mangiare);

sulla coordinazione oculomotoria.

Area cognitiva: stiamo lavorando sulle discriminazioni di base, secondo le indicazioni della Dott.ssa Fabio per aumentare il repertorio di conoscenze, attraverso un training sistematico per il riconoscimento:

di oggetti di uso comune legati al suo vissuto quotidiano (alimentazione, igiene, vestiario);

di persone;

il successivo passaggio dagli oggetti a dalle persone alle immagini;

dei colori;

delle dimensioni;

Il materiale proposto è stato, sia per gli oggetti che per le immagini, quello realmente esperito dalla ragazza e somministrato secondo randomizzazione destra/sinistra con due stimoli.

Area linguistica: stiamo lavorando

sulla comprensione di messaggi e consegne semplici con il fine di supportare il lavoro sul cognitivo;

sull'intenzionalità nella sua scelta ecc.

Area prelettura: stiamo lavorando sulla discriminazione di parole globali ( papà, mamma, Alice);

sulla corrispondenza biunivoca diretta (foto-parola);

sulla discriminazione percettiva del sì e del no, per passare in un secondo momento all'uso funzionale;

Area autonomia: le educatrici del centro diurno e la famiglia stanno lavorando in maniera sistematica sull'autonomia nel pasto ( scelta del cibo tra due pietanze, l'uso del cucchiaino ecc.) e sul controllo degli sfinteri .

Conclusioni:

La ragazza è stata sottoposta al trattamento sopra descritto per 8 mesi.

Globalmente si osserva un miglioramento nelle prestazioni e una serie di apprendimenti a livello cognitivo riferiti alla dimensione (grande-piccolo), al riconoscimento e alla discriminazione in immagini di persone, di oggetti (interessando varie categorie come cibo, il vestiario) e di luoghi frequentati (come casa, centro diurno, mare ecc. importantissimi per l'uso funzionale nella comunicazione).

Alice risponde alle domande a scelta binaria con contatto oculare in modo spontaneo e con tempi di reazione brevi mentre a livello motorio necessita ancora di aiuti di tipo verbale soprattutto nelle giornate in cui è più agitata.

Il lavoro di comunicazione si evidenzia nel concreto nella scelta delle pietanze (a livello oculare) dove la ragazza dimostra la sua preferenza per alcuni alimenti e non per altri.

Desideriamo concludere ringraziando Alice e la sua famiglia, la Dott.ssa Rosa Angela Fabio per la fondamentale formazione ed irrinunciabile confronto fornitoci, l'A.I.R. e la struttura "Luce Sul Mare" presso cui lavoriamo.

#### Bibliografia :

Fabio R.A., L'attenzione. Fisiologia, patologie e interventi riabilitativi. Milano Franco Angeli Editore 2001.

Fabio R.A., La comunicazione aumentativa alternativa nella sindrome di Rett. I.S.U. Università Cattolica, Milano 2002

Articoli vari comparsi su VIVI RETT anno 2001, 2002, 2003

Barbro Lindberg, Capire la Sindrome di Rett, Edizioni del Cerro 2000

# I CORSI PER COMUNICARE: UN BILANCIO POSITIVO

*Un risultato positivo quello ottenuto con i corsi sulla Comunicazione Aumentativa e Alternativa tenuti in tutta Italia dalla dottoressa Rosa Angela Fabio; un supporto valido e importante dato alle famiglie, agli insegnanti, ai terapisti.*

**Lucia Dovigo**

Penso sia opportuno fare, come già avvenuto all'assemblea del maggio scorso a Siena, un breve resoconto sui corsi svolti dalla Dott.ssa Rosa Angela Fabio sulla Comunicazione Aumentativa Alternativa.

Con il mese di giugno i 5 incontri, previsti per questo anno, per le regioni che ne hanno fatto richiesta sono terminati.

I primi tre incontri, il più delle volte svolti in una giornata e mezza di lavoro, consistevano in una veloce informazione sulle sintomatologie della Sindrome di Rett, per poi passare alla spiegazione della Comunicazione

Aumentativa Alternativa con le basi necessarie per procedere all'applicazione sulle ragazze con S. R.; negli altri due incontri si procedeva al monitoraggio del lavoro svolto.

Nelle regioni con un ridotto numero di associati si è riusciti a fare un assessment e un progetto riabilitativo, in altre il monitoraggio del lavoro svolto avveniva tramite videocassetta.

In alcuni casi ho partecipato personalmente ai corsi, in altri ho sentito i responsabili regionali e mi è sembrato che la soddisfazione sia stata unanime, sia per il tipo di comunicazione sia per la professionalità della Dott.ssa Rosa Angela Fabio.

Ritengo pertanto, soprattutto per il giudizio espresso dai partecipanti, che questa prima tranche di corsi possa definirsi più che positiva, questo non tanto per i risultati ottenuti sulle ragazze, perché è ancora troppo presto, se consideriamo che avranno fatto al massimo 2-3 mesi di attività, ma per il lavoro impostato ed il supporto dato a famiglie, insegnanti e terapisti.

Per quanto riguarda il prossimo anno avrei pensato di proporre in Consiglio Direttivo, per le regioni che hanno impostato il lavoro su questo tipo di comunicazione, di confermare gli incontri per monitorare l'attività svolta e individualizzare la terapia più adatta ad ogni singola ragazza, poiché ognuna risponde in modo diverso sia per la compromissione della malattia sia per il livello di base da cui parte.

Senza questi ulteriori incontri si rischia di vanificare la

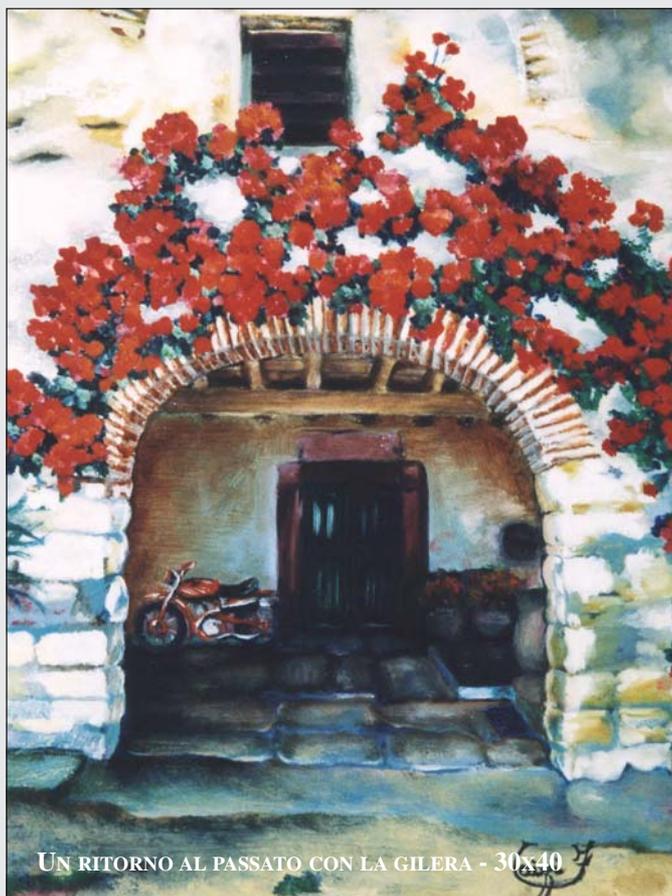
prima parte del lavoro svolto anche perché l'impegno che viene richiesto, sia ai famigliari che ai terapisti, è senz'altro notevole, le difficoltà pure e ci sono anche momenti di scoramento, è qui che si sente maggiormente la necessità di un professionista che ci supporti. Comunque (e qui parlo per esperienza personale) i momenti duri verranno dimenticati e resteranno le grandi soddisfazioni per i piccoli ma importanti passi delle nostre figlie.

A questo proposito vi voglio raccontare un fatto appena accaduto a Debora.

Prima di scrivere questa breve relazione, avevo pensato di portare Debora a fare una passeggiata. Sono le 17 e Debora si è appena svegliata, secondo me ha dormito abbastanza ed è bella riposata, la sistemo per uscire e la metto a sedere un attimo sul divano finché mi preparo anch'io. Siamo pronte, la faccio alzare e lei si risiede, così per tre volte fino a quando Debora si avvicina al comunicatore, che tengo sempre a portata di mano, schiaccia senza esitazione la casella dove c'è lei che dorme e la mia voce che dice "voglio dormire", a quel punto la riporto a letto, lei mi fa un grande sorriso, si gira dall'altra parte e si addormenta.

La mia gioia è grande perché dopo tanta fatica, io e Debora comunichiamo".

Una cosa che mi ha particolarmente soddisfatto in questo primo anno di lavoro per l'associazione, sono state le numerose telefonate che ho ricevuto da terapisti e insegnanti, un po' da tutte le re-



UN RITORNO AL PASSATO CON LA GILERA - 30x40

## PET THERAPY, OVVERO TERAPIE ASSISTITE CON ANIMALI

*Pet therapy, ovvero terapie assistite con animali.*

*La vicinanza di un animale domestico nella riabilitazione psichica e motoria di un individuo può avere un'influenza decisiva. È quanto stimano gli operatori dell'A.N.U.C.S.S., un'associazione romana che da qualche tempo propone attività e terapie di recupero utilizzando il cane.*

gioni, che chiedevano informazioni sulla Sindrome di Rett e soprattutto sul lavoro che potevano svolgere con le ragazze che avevano in carico.

Pertanto inviterei i genitori ed i responsabili regionali dal momento che l'associazione mette a disposizione due professioniste, la Dott.sa Fabio e la Dott.sa Orsi, ad organizzare corsi di formazione nelle proprie regioni, perché è fondamentale far conoscere la Sindrome di Rett ed ancora più importante indicare un metodo di lavoro a tutte le persone che sono in contatto con le nostre ragazze, perché sono profondamente convinta ma soprattutto lo sono vari professionisti, non da ultimo il Dott. Glaze, presente a Siena all'assemblea del maggio corso, che le ragazze con Sindrome di Rett hanno memoria, capacità di comprendere e di apprendere; pertanto cerchiamo di farle vivere e non sopravvivere anche se questo può voler dire lottare e soffrire (chi di noi non ha avuto ed avrà momenti duri), ma poi la sofferenza viene ripagata con la gioia di comunicare, partecipare e farsi capire; loro hanno il diritto di avere tutto questo e noi abbiamo il dovere di fare ogni sforzo per renderlo possibile. Il suggerimento che mi sento di dare: investiamo su queste ragazze, non ci deluderanno, cerchiamo di non essere noi a deluderle.

Nel caso avete bisogno di contattarmi trovate i miei riferimenti sul sito internet dell'associazione e sulla rivista ViviRett.

Un abbraccio a tutti.

*Esiste a Roma l'A.N.U.C.S.S. (associazione nazionale utilizzo del cane per scopi sociali) che, dal 1998, opera con il supporto di medici, psicologi, istruttori e operatori cinofili altamente qualificati.*

*L'associazione onlus propone programmi di pet-therapy, o terapia con animali domestici, in questo caso il cane, per la riabilitazione psichica e motoria di persone portatrici di handicap, anziani, bambini o in tutti quei casi in cui è necessario assicurare benessere e miglioramento della qualità della vita.*

*"Il cane è visto come elemento motivante nella prospettiva terapeutica", affermano gli operatori dell'A.N.U.C.S.S., poiché è l'animale più adatto a questo tipo di attività per la sua socialità, per la sua capacità di recepire e trasmettere segnali comunicativi agli esseri umani".*

*Nel rapporto con l'uomo il cane si dimostra estremamente disponibile allo scambio affettivo attraverso una comunicazione non verbale. La fa-*

*cilità a trasmettere emozioni e a inviare stimoli sensoriali reciproci costituisce per molti soggetti inibiti proprio in questo tipo di scambio, un importante strumento di espressione e comunicazione.*

*Il cane, nelle attività e nelle terapie assistite, va comunque "scelto". Ogni paziente sceglierà il cane più adatto alle sue esigenze e solo un team qualificato che preveda al suo interno operatori specializzati potrà effettuare tale scelta.*

*Ma vediamo più in particolare di cosa si tratta. Gli operatori dell'ANUCSS distinguono le semplici attività assistite con gli animali dalle terapie vere e proprie. Le prime sono attività di tipo ricreativo che hanno come obiettivo offrire ai praticanti stimoli positivi all'interno di momenti di svago e socializzazione. Le terapie, invece, sono interventi con obiettivi specifici e predefiniti, nei quali i cani diventano parte integrante di un programma terapeutico ideato ed eseguito*

*da un terapeuta professionista con esperienza specifica nel campo. L'impiego degli animali nelle attività o negli interventi terapeutici veri e propri, contribuiscono a un sensibile miglioramento di salute del paziente, potenziano e accrescono il benessere, l'indipendenza e la qualità della vita di un individuo. Terapie di questo tipo migliorano abilità motorie, favoriscono e incrementano le condizioni di equilibrio, favoriscono la capacità di attenzione, sviluppano l'autostima riducendo stati di ansia e insicurezza. Ecco perché gli interventi sono spesso indicati per quei soggetti scarsamente autonomi o in condizione di disabilità più o meno accentuate.*

Per informazioni:  
A.N.U.C.S.S.,  
via F.Paolini 14  
00122 Lido di Roma.  
Tel. 06/56352718  
fax: 06/78344811  
e mail: [info@anucss.org](mailto:info@anucss.org)  
[www.anucss.org](http://www.anucss.org)

## STORIA DI RACHELE

SILVIA E MASSIMO RISALITI, LIVORNO

Cari amici dell'associazione, chi vi scrive sono i genitori di Rachele, otto anni e affetta da variante a linguaggio conservato della Sindrome di Rett.

Non è molto che conosciamo l'AIR, ma desideriamo far conoscere la nostra storia, le nostre esperienze cariche di vittorie e paure.

Rachele è nata dopo una gravidanza perfetta; il parto si è rivelato un poco più problematico, dato che la bambina è venuta alla luce con diciotto giorni di ritardo dopo un parto indotto con flebo di ossitocina. Ciononostante alla nascita Rachele non mostrava alcun problema: peso nella norma, indice di Apgar soddisfacente, crescita ottimale. La prima, sorprendente metamorfosi attorno ai 16-18 mesi. Rachele si mostrava assente, il suo sguardo sfuggente, i movimenti goffi sembravano aver subito una profonda e repentina regressione, aveva smarrito la capacità di gattonare e sorreggersi da sola. E poi c'erano quei gesti strani, ripetitivi, stereotipati, come toccarsi i capelli e le ciglia, portarsi freneticamente il dito alla bocca, agitare la mano contro il petto (cosa che ha mantenuto).

Il nostro viaggio della speranza ha così avuto inizio: visite ed esami nei migliori centri ospedalieri italiani, incontri con medici e specialisti, tante ipotesi, diverse le diagnosi: autismo, lesioni cerebrali dovute a sofferenze prenatali, sindrome di Prader Willy, ipotiroidismo, ritardo psicomotorio destinato certamente a risolversi col tempo.

Nell'estate del 1999 venne casualmente fuori il nome di Michele Zappella. Fu proprio

*Rachele e i suoi genitori. Storia di una famiglia e del suo viaggio della speranza per scoprire, capire e conoscere il "nemico invisibile", ovvero la malattia e le problematiche che essa porta inevitabilmente con sé.*

dal professore senese che sentimmo parlare per la prima volta di Sindrome di Rett. Zappella avanzò per primo l'ipotesi che Rachele fosse affetta da una variante della malattia, quella del linguaggio conservato e ci suggerì di procedere con la ricerca della mutazione sul gene MeCP2 per confermare il sospetto di Sindrome di Rett.

Alla scoperta della malattia il mondo parve crollarci addosso con tutto il suo peso, la sua forza; eravamo impauriti, sprovveduti sul da farsi, intorpiditi dalle incognite, dal futuro che ci avrebbe atteso

Da allora non abbiamo fatto altro che comportarci da genitori che vogliono il meglio per la propria figlia; ci siamo documentati su questa "misteriosa" malattia dalle mille sfaccettature, dovevamo sforzarci di capire, ricercare, tentare l'impossibile.

La prima cosa fu quella di togliere Rachele dalle terapie che seguiva già da tempo presso l'ASL di zona che fino a quel momento non avevano dato risultati apprezzabili; venimmo a conoscenza di un metodo di recupero basato sulla riabilitazione neurosensoriale e organizzazione neurologica. Non esitammo un attimo, prendemmo subito un appuntamento e poco tempo dopo eravamo a Milano per intraprendere questa nuova av-

ventura. Rachele, dopo due anni intensi e faticosi sembrò rinata, i risultati del programma erano davvero ottimi.

Attualmente Rachele sta proseguendo la riabilitazione con l'idroterapia e anche grazie a questo la bambina cammina discretamente bene, è riuscita a raggiungere un buon equilibrio (lavorando molto sulla parte vestibolare); le visite di controllo e i day hospital a Siena sono sempre più soddisfacenti e incoraggianti, nuota senza l'aiuto dei galleggianti e ha migliorato notevolmente la respirazione.

Il suo linguaggio è ancora basato su pochi fonemi e poche sono le parole pronunciate correttamente; tuttavia riesce a comunicare molto bene i suoi bisogni e le sue sensazioni con il linguaggio del corpo e degli occhi. Sebbene nell'ultimo periodo Rachele non sia stata molto bene a causa

di frequenti crisi epilettiche, siamo comunque fiduciosi e pensiamo che in futuro potremo ottenere ancora di più e abbiamo cominciato a lavorare sulla stimolazione passiva dei muscoli facciali.

Cari genitori, il nostro messaggio di speranza è rivolto a voi. Vorremmo aver notizie di altre bambine come Rachele per valutare la natura della sua evoluzione; riteniamo che tutto ciò sia molto importante per il futuro delle nostre bambine e per aiutare quei genitori che ancora non hanno potuto offrire alcun tipo di riabilitazione funzionale alle loro figlie.

Cogliamo inoltre l'occasione per ringraziare l'intera équipe del reparto di Neuropsichiatria infantile dell'ospedale di Siena.

Noi genitori dobbiamo contribuire a unire e potenziare la ricerca senza false illusioni o futili speranze, affrontando la malattia quotidianamente, cercando di capire il "nemico invisibile" che abbiamo di fronte.

*Per contatti: Silvia e Massimo Risaliti, via Mentana 39, 57100 Livorno; tel. 0586/888532; info@rmedilia.com*



## UNA SCUOLA A MISURA DI BAMBINO

*Un genitore parla con soddisfazione della scuola nella quale è inserita la figlia; le insegnanti descrivono con orgoglio l'attività di solidarietà e umanità quotidiana dei loro alunni; e poi loro, gli alunni della II B, la classe della piccola Titti, la cui malattia non ha impedito di essere circondata da tanto affetto e comprensione.*

*Cara redazione, tempo fa scrissi circa i disagi trovati da parte di un direttore didattico durante il passaggio dalla scuola materna alla scuola elementare della mia Titti. Oggi la nostra bambina frequenta la seconda classe presso la Scuola Elementare Matteotti di Terni, nella quale è inserita fin dalla prima. La sua classe è composta di bambini a dir poco stupendi, per la sensibilità che manifestano, per come hanno accettato Titti, per come la coinvolgono.*

*Attraverso le pagine del giornale vorrei quindi ringraziare Clara Giorgi, maestra di sostegno, Rosita e Michela rispettivamente operatrice scolastica e operatrice domiciliare, le insegnanti Giuseppina e Francesca nonché l'insegnante di musicoterapia. Un ringraziamento sincero e dovuto anche agli operatori della scuola e del progetto nel quale Titti è inserita. Grazie a tutti di cuore!*

*Mario Palleschi*

Pensando di fare cosa gradita, inviamo la lettera che gli alunni della classe II B hanno scritto per mettere al corrente l'Associazione Italiana Rett dell'iniziativa da loro intrapresa a favore della ricerca sulla Sindrome di Rett, e la foto della classe nella quale è inserita Concetta Palleschi, una bambina seguita dal Vostro centro. Vogliamo segnalare la particolarità di questa iniziativa che è nata spontaneamente da questo gruppo di bambini forte-

mente motivati a capire la "diversità" della loro compagna di classe. L'amore ha guidato ogni momento del loro impegno quotidiano e il clima che si è creato durante questi cinque mesi ha attivato la capacità, da parte loro, di riuscire a rapportarsi a Titti in modo sempre più corretto e produttivo. Si sono sentiti importanti perché artefici di una concreta risposta alla domanda che si sono sempre posti: "come aiutare Titti?" La cosa più bella è che nel loro attivo coinvolgimento hanno imparato ad osservare di più i comportamenti di Titti ed hanno imparato ad apprezzare ciò che lei sa fare e come renderla felice. Siamo proprio orgogliose dei buoni sentimenti che sono riusciti ad esprimere!

Le insegnanti della II B (Istituto Comprensivo G. Marconi, Scuola Elementare G. Matteotti - Terni)

*Siamo i compagni di scuola di Concetta Palleschi (Titti) e frequentiamo la IIB della Scuola Elementare G. Matteotti di Terni.*

*Vogliamo tanto bene alla nostra Titti e vorremmo sempre vederla felice e sorridente.*

*Siamo ancora troppo piccoli per capire perché lei non può fare tante cose che noi facciamo e abbiamo capito che lei ha una malattia che non le permette di parlare, camminare, leggere e scrivere, correre e saltare con noi durante la ricreazione. Le nostre maestre ci hanno spiegato che questa malattia si chiama Sin-*

*drome di Rett e poiché noi volemmo saperne di più, ci hanno letto alcuni articoli pubblicati sulla vostra rivista. Così abbiamo imparato a sfogliare ViviRett e abbiamo scoperto che ci sono tante altre cose che la nostra Titti può fare... e che noi possiamo aiutarla! Ma come?*

*Osservandola più attentamente abbiamo imparato a capirla; Titti sa sorridere se è serena e piange se prova qualche disagio, sa parlarci con gli occhi, bellissimi e ricchi d'espressività, sa accarezzare, prendere in mano alcuni oggetti che noi le porgiamo con amore, ascolta la musica e ne prova piacere, sa rallegrarsi quando osserva i balletti che noi improvvisiamo per lei, sa ridere delle nostre smorfie, mangia con noi in mensa ed esprime preferenze per il cibo. Ma la cosa più bella è che sa farci capire che è contenta di stare con noi. Abbiamo capito anche quanto è importante l'amore che le offriamo*

*perché lei viene a scuola e sa di trovarlo ogni giorno.*

*Ma la cosa più importante che abbiamo capito leggendo la vostra rivista è che tante persone stanno studiando questa malattia perché vogliono aiutare Titti e tutte le bambine come lei. Perciò abbiamo deciso di aiutare anche noi la ricerca, mettendo da parte i soldini che ci danno i nostri genitori in cambio di piccole faccende domestiche. Abbiamo iniziato a gennaio a "lavorare con amore" per la ricerca, ed ora abbiamo un nostro piccolo capitale che mandiamo alla vostra Associazione.*

*Per favore, dite ai ricercatori di metterci tutta la loro bravura e il loro impegno per esaudire il nostro sogno più bello: far guarire Titti!*

*Intanto noi continueremo ad amarla per farle capire che, qualunque cosa accada nella sua vita, noi ci saremo sempre!*

*Gli alunni della II B*



CLASSE 2<sup>A</sup>B SCUOLA ELEMENTARE "G. MATTEOTTI" - TERNI  
A.S. 2002-2003

## L'ACQUA COME ELEMENTO PRIMARIO NELLA RIABILITAZIONE

*L'acquaticità piace davvero, e soprattutto a Giorgia una ragazzina di undici anni che mostra sensibili progressi da quando ha iniziato un percorso riabilitativo in acqua.*

**LAURA CAMPAGNOLI**

Ho cominciato la mia esperienza con Giorgia in piscina nell'ottobre dello scorso anno; l'avevo vista un paio di volte durante la stagione precedente, quando ero stata chiamata a sostituire la mia collega.

Di Giorgia, ragazzina di 11 anni affetta dalla Sindrome di Rett, non ricordavo molto se non i grandi occhi dolci e l'amorevole presenza della madre.

A ottobre abbiamo incominciato insieme questo percorso non sapendo esattamente dove ci avrebbe portato, ma sicuramente ricco

per me dal punto di vista interiore e per Giorgia dal punto di vista fisico e (chissà) forse anche da quello psicofisico.

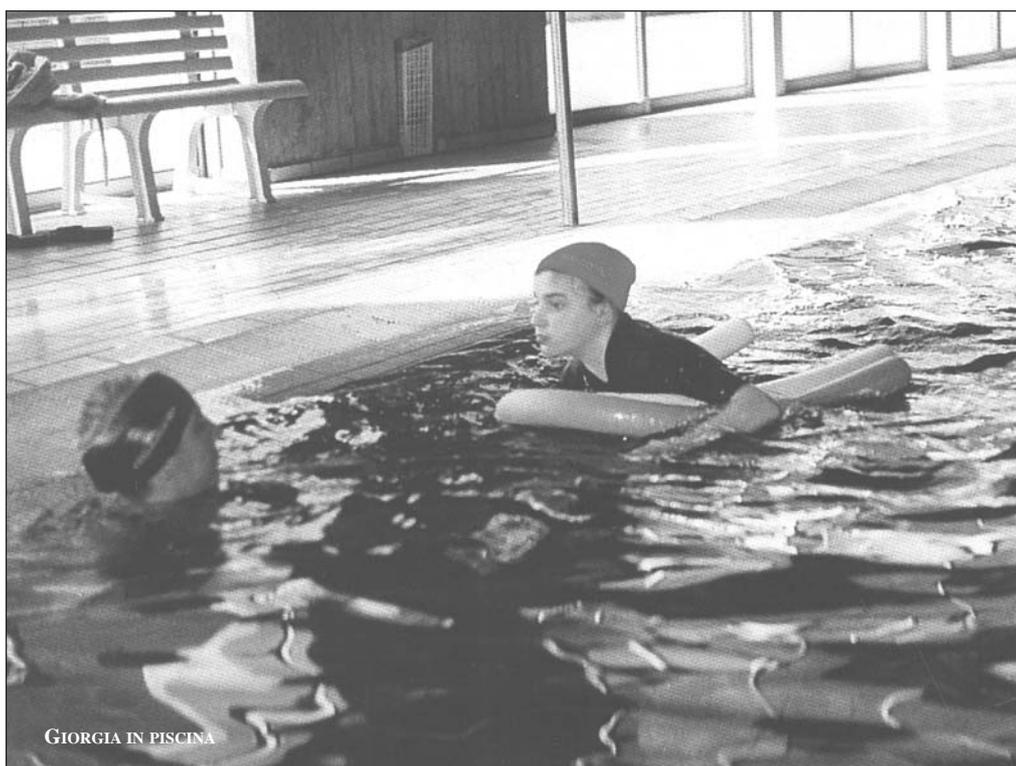
Vista l'altezza di Giorgia, avevo deciso di impostare la terapia in acqua alta; ho munito Giorgia di braccioli e di un ludo-tubo che la cingeva sul davanti fin sotto le spalle e la aiutava a sostenere la testa.

Io mi sostenevo a galla con la forza delle gambe. Per tutto il mese di ottobre ricordo una grande fatica da parte mia nel sostenere anche Giorgia così rigida, che,

nonostante i vari sostegni galleggianti faceva fatica a tenersi a galla. La testa spesso si sbilanciava in avanti con il rischio che la ragazza ingurgitasse acqua.

Il ludo-tubo è stato un valido aiuto proprio perché spesso Giorgia vi appoggiava il mento.

A volte Giorgia sembrava assente, ma non ha mai mostrato fastidio o disagio nell'essere immersa nell'acqua. Le mani assumevano atteggiamenti stereotipati, le gambe erano molto rigide, e teneva spesso una posizione quasi verti-



GIORGIA IN PISCINA



cale. La guidavo nei movimenti e nella direzione.

Dalle prime sedute di novembre, Giorgia mostrò una vera e propria metamorfosi in acqua; era più rilassata, si manteneva in posizione orizzontale, muoveva le gambe in modo meno meccanico e sosteneva la testa da sola. Io continuavo a guidarla nella direzione; fin dall'inizio seguivo i percorsi dei nuotatori, tenendo cioè la destra della corsia; quando ero in prossimità della fine vasca, la prendevo per le mani e la facevo ruotare cantandole "giro-giro-tondo". Ben presto mi accorsi che la cosa piaceva molto a Giorgia, che aspettava il momento del cambio di direzione a fine vasca per fare il "girotondo".

Ormai la capivo osservando il suo sguardo, il suo sorriso e le sue mani, anche se mostravano ancora movimenti ripetitivi e venivano portate alla bocca.

Giorgia reggeva la testa fuori dall'acqua e solo a volte (secondo me per curiosità) tirava fuori la lingua come per voler capire dove si trovasse. Raramente beveva; il più delle volte non ingurgitava l'acqua che le entrava in bocca.

Io cominciavo a fare molta meno fatica dal punto di vista fisico perché non dovevo più reggere il peso del suo corpo.

Parlando con la mamma, capimmo che i suoi progressi coincidevano con le modifiche apportate nella cura farmacologica.

Intanto i miglioramenti aumentavano sempre più.

Ora Giorgia sta in acqua in posizione orizzontale, perfettamente rilassata, a volte solo con il ludo-tubo sostiene il capo e raramente ingurgita acqua.

Non posso dire che abbia il controllo della respirazione, ma sicuramente non beve più (se non in rarissimi

mi casi); si muove da sola seguendo le direzioni impostate fin dall'inizio; si dirige al bordo quando le viene chiesto e vi si appoggia con le mani. A volte le mani sono appoggiate al tubo con movimenti stereotipati, ma se gliele afferro e le muovo meccanicamente, per un po' Giorgia lo fa da sola.

Mostra piacere quando a fine vasca si ripete il rito del girotondo e quando le cantiamo canzoncine.

Con la mamma ripete i medesimi esercizi e ci mette molto impegno visto che con lei è maggiore il coinvolgimento emotivo.

In accordo con la madre, Giorgia è stata anche portata in vasca piccola, senza sostegni e libera di lasciarsi andare. I risultati non sono stati però soddisfacenti, visto che, non essendo in grado di far galleggiare il corpo, rimane sott'acqua troppo tempo.

L'unica cosa che Giorgia sembra non gradire e la posizione a dorso, con il tubo che la sostiene sotto le ascelle e dietro la schiena. È una cosa abbastanza tipica fra i bambini (forse per via dell'acqua nelle orecchie o perché temono di perdere la stabilità acquisita) e perciò non me la sento di insistere. Insisto invece molto sulla respirazione in acqua cercando di farle capire che bisogna soffiare, soffiandole io stessa sul suo volto.

L'obiettivo non è certo che Giorgia impari a nuotare, ma che raggiunga nell'acqua il benessere fisico e mentale e lo ritrovi ogniqualvolta ne senta il bisogno.

Spero che Giorgia non si stanchi mai di nuotare e che ricerchi sempre di più il contatto con questo straordinario elemento, l'acqua, che la fa stare così bene!

## CARA REDAZIONE TI SCRIVO

*Sono moltissime le lettere che periodicamente giungono in redazione. Lettere di genitori, di amici, di insegnanti che in poche righe vogliono ringraziare, salutare, ricordare o più semplicemente trasmettere un gesto di affetto. Ve ne proponiamo alcune.*

**S**iamo Adriana e Maria, mamme rispettivamente di Roberta e Francesca.

Ci incontrammo, quando le piccoline avevano diciotto mesi, nell'atrio dell'ospedale e guardando le nostre figlie capimmo che avevamo lo stesso dolore.

Da quel giorno sono passati un po' di mesi: Roberta e Francesca oggi hanno tre anni e sono bellissime.

La nostra amicizia è iniziata in quel momento, un'amicizia profonda e sincera; ci confrontiamo, ci aiutiamo, ma più di tutto stiamo lottando insieme per il futuro delle nostre figlie che sono la gioia della nostra vita.

Vogliamo che tutte le altre mamme come noi sappiano che insieme, chiedendo aiuto, abbiamo ricevuto una speranza in più per le nostre bim-

be. Roberta e Francesca infatti, hanno potuto iniziare la cura sperimentale del dottor Glase con il Cystadane (v. ViviRett 34, ndr), e questo grazie soprattutto al prof. Pascotto del Policlinico di

Napoli, al prof. Montemarano dell'Asl Napoli 1 e ai distretti sanitari 48-49. Un grazie speciale a Rossana Cinel, mamma di Cecilia, che ha fatto conoscere a tutti noi la sperimentazione a

base di Cystadane.

Un augurio alle nostre stelline e a tutte le stelline del mondo.

Saluti affettuosi,  
*Adriana e Maria*



**S**iamo i genitori di una ragazza affetta a Sindrome di Rett, Barbara Dallari, di anni 32, residente a Reggio Emilia.

Cogliamo l'occasione per congratularci con il centro "Luce sul mare" di Igea Marina per l'interesse dimostrato nei confronti di nostra figlia e delle altre ragazze affette dalla stessa sindrome, come non era mai avvenuto negli anni precedenti.

Questo interesse è stato suscitato dal Convegno, organizzato dall'Associazione e tenuto dalla dottoressa Rosa Angela Fabio nell'ottobre scorso a "Luce sul mare", grazie all'intervento della famiglia Brunelli, residente a Rimini.

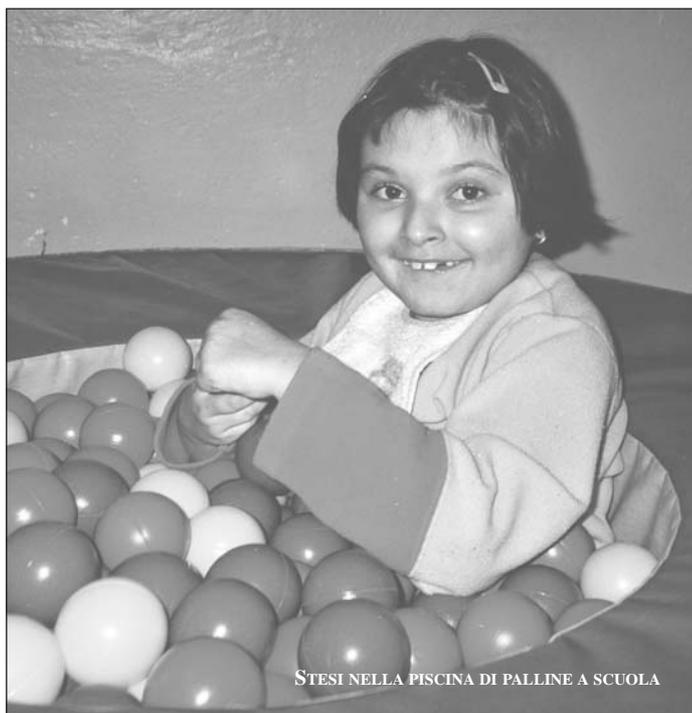
Abbiamo vissuto in prima persona questa esperienza, a nostro parere positiva, grazie all'aiuto di due giovani ragazze, Migani Morena e Fossati Tiziana, molto disponibili nello svolgere la terapia di logopedia e psicomotricità.

Ci auguriamo che l'Associazione per la Sindrome di Rett continui a portare avanti questo encomiabile progetto (messo in atto con il convegno di ottobre) e che le famiglie che stanno vivendo la nostra stessa esperienza possano, stimolando e coltivando questo interesse, trarne sostegno ed evitare che altri si ritrovino in simili condizioni e per lo meno possano affrontarle con maggiore sicurezza.

Cordiali saluti,  
*i genitori di Barbara Dallari*  
tel. 0522 844689

## SEMPLICEMENTE GRAZIE

Messaggi d'amore e d'affetto per bambine che hanno lasciato un segno profondo nel cuore di chi le ha conosciute e amate.



STESI NELLA PISCINA DI PALLINE A SCUOLA

Siamo due insegnanti della Scuola Materna di Carpenedolo, Brescia.

Al termine dell'esperienza trascorsa alla scuola dell'infanzia, desideriamo ringraziare per aver incontrato questa "nostra bambina" che ci ha sinceramente offerto l'opportunità di "crescere".

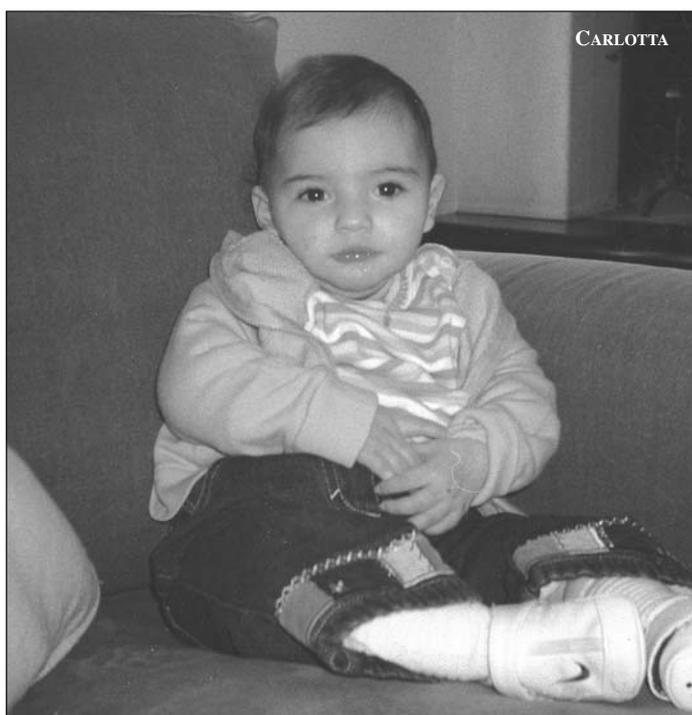
Queste righe vogliono semplicemente dire grazie a stesi per essere stata alla Scuola Materna.

Grazie per averci dato l'opportunità di incontrarti; grazie per aver contraccambiato i nostri sorrisi; grazie per esserti lasciata cullare fra le nostre braccia; grazie per averci fatto apprezzare il valore di ogni persona; grazie per averci comunicato le tue emozioni; grazie per i tuoi pianti che ci hanno spesso messo in discussione; grazie per la tua pazienza; grazie per aver condiviso le nostre proposte.

Grazie per ogni momento della giornata passata insieme, ma in particolar modo dobbiamo ringraziare i tuoi occhi.

Occhi allegri e a volte anche tristi, attenti e a volte annoiati, grandi e a volte stanchi, ma comunque sempre i tuoi occhi che dimostrano la tua voglia di vivere.

*Katia e Roberta*



CARLOTTA

La nostra piccola Carlotta si è spenta all'alba del 15 aprile, dopo un mese di sofferenza, quattro giorni prima di compiere un anno e mezzo.

Era molto piccola, ma ha lasciato un grande vuoto a noi genitori e a tutti coloro che l'hanno conosciuta.

I suoi occhi erano talmente profondi che, anche se nella sua breve esistenza non ha mai potuto parlare, si esprimeva con quelli.

Il suo sorriso ci appagava della sofferenza e ci ha dato la forza per rispettare il suo volere: diventare il nostro angelo.

Adesso la ringraziamo perché è lei che ci ha insegnato l'amore per la semplicità e ci ha fatto scoprire un mondo di valori profondi che senza lei avremmo continuato ad ignorare.

Ringraziamo anche voi e le vostre bambine, perché in un solo giorno (10 maggio 2003), ci avete dato tante emozioni, in particolare la commovente e forte sensazione di essere accanto a Carlotta.

*Landi Luca, Baldassarri Fiorella  
(Luco Mugello, Firenze)*

## **FINITE LE VACANZE... SI RICOMINCIA!**

*Le vacanze sono ormai alle spalle e pensare al Natale sembra ancora prematuro. Ma non è così se si pensa che mancano solo tre mesi! L'invito, dunque, a organizzarsi per comprare in tempo i biglietti di Natale targati AIR e diffondere così un messaggio carico di speranza, è rivolto a tutti, associati, parenti, amici.*

**Ivo Ieva**

Rieccoci. Anche l'estate se n'è andata e tutto ricomincia secondo il suo regolare corso. Anche se qualcuno è rimasto a casa possiamo dire che in genere agosto è un mese in cui tutto procede a rilento per cui una sorta di rilassamento e di riposo ha riguardato un po' tutti. Insomma mi auguro che in un modo o nell'altro vi siate riposati!

Per mitigare un po' la fine delle vacanze, al momento della partenza dal luogo di villeggiatura dove stavo con la mia famiglia, ho salutato i miei amici dicendo: "Va beh, pensate che fra tre mesi è già Natale!". É vero! Fra solo tre mesi è già Natale: i regali, il pranzo, gli auguri... gli auguri! Ma allora è già tempo di vendere i biglietti della nostra associazione!

Humm.. facciamo un po' il punto della situazione. Abbiamo incominciato a vendere i biglietti due anni fa. Il primo anno è andata bene ma si poteva fare di meglio. L'anno scorso abbiamo coinvolto più persone e i risultati non si sono fatti attendere. Bene. Ma quest'anno dobbiamo fare di meglio!

Allora inviti tutti, e dico davvero tutti, a darsi da fare per vendere un po' di bigliettini.

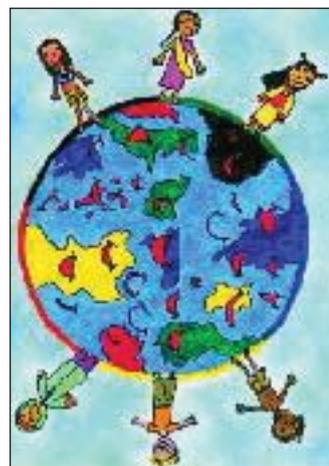
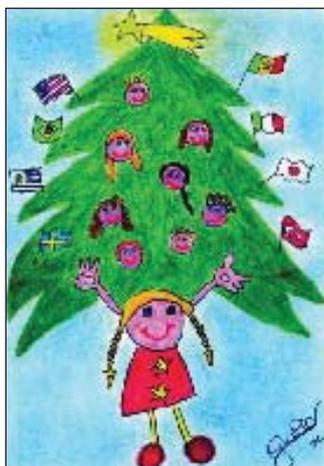
Non solo. Se avete qualche idea per i disegni da pubblicare, inviatemeli subito.

Inutile ricordare a tutti che la vendita dei biglietti a parenti, amici ma più di tutto ad aziende (piccole, medie, grosse), studi professionali, ecc. costituisce un' importante fonte di entrata per la nostra associazione che come sapete vive unicamente grazie ad iniziative come questa.

Un caro saluto a tutti.

Per informazioni-prenotazioni:

Ivo Ieva  
Cell. 333 9575618  
ivoieva@tin.it



# PER SAPERNE DI PIÙ SULLA MALATTIA

LUCIA DOVIGO, MEMBRO CONSIGLIO DIRETTIVO AIR

*Un nuovo  
aggiornato testo  
sulla Sindrome di  
Rett é disponibile  
per tutti coloro  
che vogliono  
conoscere  
gli aspetti ancora  
oscuri della malattia  
e gli strumenti  
più validi per  
affrontarla  
al meglio.*

È uscito il libro “La Sindrome di Rett” di Alessandro Antonietti, Ilaria Castelli, Rosa Angela Fabio e Antonella Marchetti.

La prima parte del testo fornisce un’ampia descrizione della sindrome, con la ricostruzione delle tappe della ricerca fino ad oggi, oltre a trattare la valutazione del profilo della patologia ed elencare gli strumenti solitamente utilizzati per questo, ai quali si aggiungono quelli nuovi messi a punto dagli autori del testo.

La seconda parte si focalizza sulla riabilitazione, nonché le motivazioni per la sua adozione, presentando anche alcuni esempi d’interventi riabilitativi per le bambine affette dalla Sindrome di Rett ed in particolare per il metodo suggerito dagli autori viene anche descritto il caso di una ragazza che ne ha seguito l’intero iter.

Ritengo l’uscita di questo libro, scritto da studiosi italiani, di grande aiuto sia per coloro che già hanno a che fare con questa patologia, sia per chi ne viene a contatto per la prima volta perché in esso potranno trovare non solo una dettagliata descrizione della Sindrome ma soprattutto, per chi ne fosse interessato, le indicazioni per impostare un costruttivo ed efficace lavoro di riabilitazione.

Sia come mamma di una bambina affetta dalla Sindrome di Rett, sia come membro dell’A.I.R. desidero ringraziare gli autori di questo testo per l’impegno che hanno dimostrato per migliorare la conoscenza della malattia e cercare di dare un valido aiuto e supporto alle persone coinvolte con l’obiettivo di migliorare le possibilità relazionali con le nostre bambine.

## La sindrome di Rett

**Alessandro Antonietti,  
Ilaria Castelli, Rosa Angela Fabio,  
Antonella Marchetti**

**Prospettive e strumenti  
per l’intervento**

**Carocci**

**in tutte  
le librerie  
specializzate!**

# AGEVOLAZIONI FISCALI PER I DISABILI

*In questi ultimi anni le leggi finanziarie hanno previsto numerose agevolazioni fiscali per i disabili, come le detrazioni per i figli portatori di handicap, o l'aliquota agevolata per l'uso di ausili tecnici e informatici. Nel dettaglio come poter utilizzare al meglio tutte le agevolazioni previste.*

In questi ultimi anni le leggi finanziarie si sono dimostrate sempre più sensibili ai problemi dei disabili, ampliando e razionalizzando le agevolazioni fiscali previste per loro. La legge finanziaria del 2002 (legge 28 dicembre 2001, n.448), ha migliorato in modo consistente l'importo della detrazione per i figli a carico se questi sono portatori di handicap. Ma vediamo nel dettaglio quali le agevolazioni e come utilizzarle al meglio.

In linea generale, in base al recente riordino della normativa, le principali agevolazioni sono:

**per i figli a carico:**

dal 2002, per ogni figlio portatore di handicap, una speciale detrazione pari a 774,69 euro.

**per i veicoli:**

la possibilità di detrarre dall'Irpef il 19% della spesa sostenuta per l'acquisto;  
l'iva agevolata al 4% sull'acquisto;  
l'esenzione dal bollo auto;  
l'esenzione dall'imposta di trascrizione al Pra;

**per gli altri mezzi di ausilio e i sussidi tecnici e informatici:**

la possibilità di detrarre dall'Irpef il 19% della spesa sostenuta per l'acquisto;



l'iva agevolata al 4% sull'acquisto;  
la possibilità di detrarre le spese di acquisto e mantenimento;

**per l'abbattimento delle barriere architettoniche:**

proroga per il 2002 della detrazione d'imposta (del 36%) per le spese sostenute per la

realizzazione degli interventi finalizzati all'abbattimento delle barriere architettoniche  
**per l'assistenza personale:** la possibilità di dedurre dal reddito complessivo gli oneri contributivi (fino all'importo massimo di 1.549,37 pari a 3 milioni delle vecchie lire), versati per gli addetti ai

servizi domestici e all'assistenza personale o familiare.

Entrando nel merito di ogni agevolazione prevista dalla legge, si nota che dal 2002 è stata introdotta una particolare detrazione in caso di figli portatori di handicap. La nuova detrazione, di 774,69 euro (pari a 1.500.000 lire), spetta per ogni figlio portatore di handicap (riconosciuto tale ai sensi della legge 104 del 1992), a prescindere dall'ammontare del reddito complessivo, in sostituzione a quella (di importo minore) che spetterebbe in riferimento allo stesso figlio, in assenza di handicap.

Le agevolazioni riguardano prevalentemente le spese mediche e le spese per i mezzi d'ausilio.

Sono pertanto interamente deducibili dal reddito complessivo le spese mediche generiche vale a dire, prestazioni rese da un medico generico, acquisto di medicinali, e di assistenza specifica resa da personale paramedico in possesso di una qualifica professionale specialistica come infermieri professionali o personale autorizzato ad effettuare prestazioni sanitarie specialistiche (prelievi, analisi...)

Inoltre sono ammesse alla

detrazione del 19% per l'intero ammontare le spese sostenute per il trasporto in ambulanza, per l'acquisto di poltrone speciali e apparecchi per il contenimento di fratture o per la correzione dei difetti della colonna vertebrale, per l'acquisto di arti artificiali per la deambulazione, per la costruzione di rampe per l'eliminazione di barriere architettoniche o per trasformare un ascensore adattandolo al contenimento della carrozzella. Sono inoltre detraibili le spese previste per quei sussidi tecnici e informatici "che", dice la legge, "siano rivolti a facilitare l'autosufficienza e le possibilità di integrazione dei portatori di handicap...". Con ciò si intende le spese sostenute per l'acquisto di fax, modem, computer, telefono a viva voce, schermo a tocco, tastiera espansa.

La legge poi prevede detrazioni (sempre del 19%) sulle spese effettuate acquistando mezzi necessari all'accompagnamento, alla deambulazione o al sollevamento dei disabili indipendentemente dal fatto che questi fruiscono dell'assegno di accompagnamento.

Fra la documentazione, è necessario presentare un'autocertificazione che attesti la condizione di handicap, e conservare fatture, ricevute o quietanze da esibire o trasmettere rilasciata al momento dell'acquisto. In molti casi, inoltre, (come nell'acquisto di sussidi informatici), è possibile che venga richiesta una certificazione rilasciata dal medico che riconosca la necessità di quel sussidio per il disabile.

Sull'acquisto di "ausili tecnici" -così li definisce la legge, e "informatici", per i quali si intendono mezzi necessari alla deambulazione o al sollevamento dei disabili (apparecchi di ortopedia, poltrone speciali, ma anche pannolini per incontinenti, letti e materassi ortopedici, antidecubito o terapeutici...), la legge finanziaria prevede l'applicazione di un'aliquota iva agevolata del 4%.

Per fruire dell'aliquota ridotta è necessario consegnare al venditore, prima dell'acquisto, una precisa documentazione: una prescrizione medica rilasciata dal medico specialista dell'ASL di appartenenza che riconosca l'effettivo collegamento funzionale tra la menomazione e il sussidio tecnico e informatico che si desidera acquistare, e un certificato rilasciato sempre dall'ASL, che

attesti l'esistenza di invalidità che rientri tra le quattro forme ammesse (di tipo motorio, visivo, uditivo o del linguaggio) e il carattere permanente della stessa.

#### Per saperne di più:

Guide della serie L'Agencia informa, pubblicate dall'Agencia delle Entrate, Ufficio Relazioni Esterne, sezione prodotti editoriali. [www.agenziaentrate.it](http://www.agenziaentrate.it).

## UN CD ROM SULLA SINDROME DI RETT

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

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

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

*[orodel@libero.it](mailto:orodel@libero.it) o telefonicamente al n° 02-4983940*

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

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

*Un abbraccio a Tutti*

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



# CHI SIAMO, COSA FACCIAMO

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)

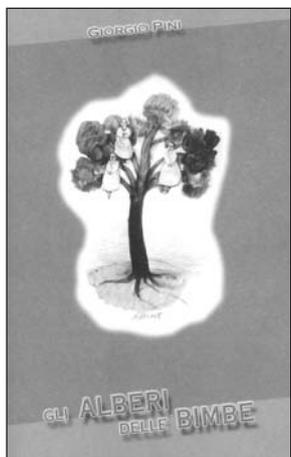
Il libro, consigliato dall'IRSA e curato da Susanna Villa (psicologa del Centro E.Me-dea di Bosisio Parini), è una guida indispensabile per genitori, educatori e terapisti. Con un linguaggio chiaro delinea i tratti salienti della patologia, soprattutto nell'intervento psicoeducativo e riabilitativo.

*"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 0444-414166  
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 Mimmoie, 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 3493185569  
Lunedì e Mercoledì mattina
- Università di Firenze, Centro di Genetica Biologica e Medicina Molecolare, Dipartimento di 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*