

# Rettt

quadrimestrale di informazione e attualità sulla sindrome di rett

spedizione in a.p. - taxe percue art. 2 comma 20/C legge 662/96 filiale di milano - anno VII, n. 36 gennaio 2004

ILARIA

**Editoriale:**  
**UNA SORELLA SPECIALE**

**Legge e sanità:**  
**L'ESENZIONE SANITARIA  
NEI CASI "DEFINII RARI"**

**Acquaticità e handicap:**  
**LA MAGIA DELL'ACQUA  
DIARIO DI GIORGIA**

#### 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

Lucia DOVIGO DELL'ORO

Rossana GROSSO CINEL

Donatella CIARLINI PADRIN

#### 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

### 4 LETTERA DEL PRESIDENTE

A

### 5 EDITORIALE

Una sorella speciale

### 6 L'UNIONE FA LA FORZA

In ricordo di Carlotta

### 7 L'UNIONE FA LA FORZA

Pedalata della solidarietà - II edizione

### 8 Legge & sanità

L'esenzione sanitaria nei casi definiti "rari"

### 9 SPAZIOTELETHON

Con il cocktail giusto tornano memoria e apprendimento

### 10 HANDICAP&SCUOLA

Un progetto pilota nelle scuole lombarde

### 16 ACQUATICITÀ&HANDICAP

La magia dell'acqua

### 17 ACQUATICITÀ&HANDICAP

Diario di Giorgia

### 22 IN EUROPA

Zagabria, 24 maggio 2003: le associazioni si riuniscono

### 24 I GENITORI RACCONTANO...

Come le rose blu

### 26 NOVITÀ EDITORIALI

Per saperne di più sulla malattia

### 27 RICEVIAMO&PUBBLICHIAMO

Grazie...

Ciao Roberta

Auguri a Monica e Marco

Fiocco Rosa

### 28 Chi siamo, cosa facciamo

### 29 Leggere la Sindrome di Rett

### 30 Numeri utili

## QUOTA ASSOCIATIVA 2004

**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



ILARIA

### 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.

### L'AIR (Associazione Italiana Rett)

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

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

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

## Cari associati,

un altro anno si è concluso, e come accade spesso, è tempo di bilanci, e progetti per il futuro. Sebbene non ci siano grosse e rilevanti novità, il 2004 è tuttavia iniziato con la speranza che la ricerca prosegua così come nel 2003, con attività e progetti in tutto il mondo. Chissà che presto non si possa annunciare la cura per le nostre meravigliose bambine, ormai ragazze.

Anche la nostra Associazione sta percorrendo la via della speranza, attraverso corsi e iniziative sparse un po' su tutto il territorio nazionale. Stanno infatti proseguendo con successo i corsi di aggiornamento promossi e realizzati da Rosa Angela Fabio e Alessandra Orsi, professioniste ed esperte conosciute ormai da tutti noi. Ricordo che le regioni che ancora non si sono attivate per la promozione dei corsi possono farlo contattando preventivamente i diversi Responsabili regionali.

Novità anche nel web. Il nostro sito sta finalmente funzionando, ([www.airett.it](http://www.airett.it), per coloro che ancora non lo sanno), e il primo ringraziamento va naturalmente a colui che rende possibile tutto ciò, Silvio Crispiatico, web master ufficiale dell'AIR.

A conclusione di questo anno alcuni ringraziamenti sono doverosi. Grazie a: Ivo Ieva, Giovanni Bonomi, Andrea Vannuccini, Donatella Ciarlini, Lucia Dovigo, Rossana Cinel, Paolo Fazzini e a tutti i Responsabili Regionali attivamente impegnati. A tutti, inoltre, un grazie per l'impegno e la dedizione con i quali svolgono le varie mansioni all'interno dell'Associazione. Grazie, davvero grazie a tutti coloro che incessantemente ed instancabilmente si adoperano per raccogliere fondi destinati alla sopravvivenza della nostra Associazione.

Grazie alle nostre meravigliose bambine, alle nostre ragazze che ogni giorno ci trasmettano la forza e l'entusiasmo necessari per proseguire con impegno nella lotta contro la malattia.

Per concludere, un auspicio. Cosa ci porterà l'anno nuovo? Posso anticipare quello che già è in previsione. Un gruppo di genitori si sta adoperando per organizzare una giornata dedicata alla riabilitazione. E ancora. Non dimentichiamoci del nostro tradizionale appuntamento a Siena dove oltre alla consueta assemblea annuale ci si incontra per scambiare le reciproche esperienze.

Altre novità sono in arrivo ma non voglio anticipare nulla... sarete informati al più presto, sulle pagine di questo giornale!

Sfogliando proprio questo numero di *ViviRett* prestate particolare attenzione all'articolo dedicato alla legge 279 del 18 maggio 2001. Qualora aveste dei dubbi, sulle istruzioni avete a disposizione dei recapiti telefonici a cui potete rivolgervi.

Non mi rimane altro che fare un augurio di vero cuore affinché il 2004 vi porti tutto ciò che desiderate. Quindi un sereno e felice anno a tutti voi.

P.S.

Da questo numero riceverete due copie del nostro giornale. Potrete consegnarlo alle scuole delle vostre bambine e ragazze, oppure donarlo a parenti ed amici per diffondere la conoscenza sulla SR.

Marinella De Marchi



# UNA SORELLA SPECIALE

*Come reagiscono i fratelli di fronte alle necessità di una sorella “speciale”? Cosa domandano ai loro genitori? Non è facile vivere la condizione di fratello di una bambina rett. Una condizione difficile, complicata, fatta di amore e silenzi, di lacrime e gioia insieme. Spesso i fratelli si trovano combattuti fra sentimenti contrapposti, ma ciò che desiderano in cuor loro, credo, sia semplicemente affetto e amore da parte dei propri genitori.*

**MARINELLA DE MARCHI**

*Qualche tempo fa lessi queste righe; colpirono molto la mia attenzione tanto che decisi di appuntarle su un foglio in modo che non andassero perdute:*

*“Il silenzio di una bambina Rett fa male al cuore. Il suo sorriso è gioia per me. Le sue mani sono umide, i suoi capelli in disordine. Ma lei è speciale per me”. Sono parole scritte da chi vive quotidianamente la malattia, ma non direttamente, sulla propria pelle, è qualcuno che la vive senza per questo esserne affetto. Sono parole che ogni fratello –o sorella- di una bambina Rett può aver pensato, pronunciato, scritto.*

*Non è facile vivere la condizione di fratello di una bambina speciale. Una condizione difficile, complicata, fatta di amore e silenzi, di lacrime e gioia insieme. Spesso i fratelli si trovano combattuti fra sentimenti contrapposti, ma ciò che desiderano in cuor loro, credo, sia semplicemente affetto e amore da parte dei propri genitori; desiderano soltanto che i loro genitori si rendano conto che hanno gli stessi bisogni, le medesime esigenze della loro sorella malata. Tuttavia credo che sebbene loro abbiamo bisogno di molto affetto e dedizione, allo stesso tempo i fratelli e le sorelle sono in grado di superare e vincere ogni barriera, mostrando di meno le preoccupazioni che spesso molti genitori vivono per il fatto di sentirsi “speciali” o addirittura “diversi”.*

*Spesso molte madri, molti padri si chiedono come spiegare ai propri figli che la sorella ha bisogno di attenzioni e cure speciali. Non è per niente facile. Credo sia utile ricordarsi che ogni figlio ci domanda lo stesso bisogno di amore che trasmettiamo alla sorella, anche se in modo diverso.*

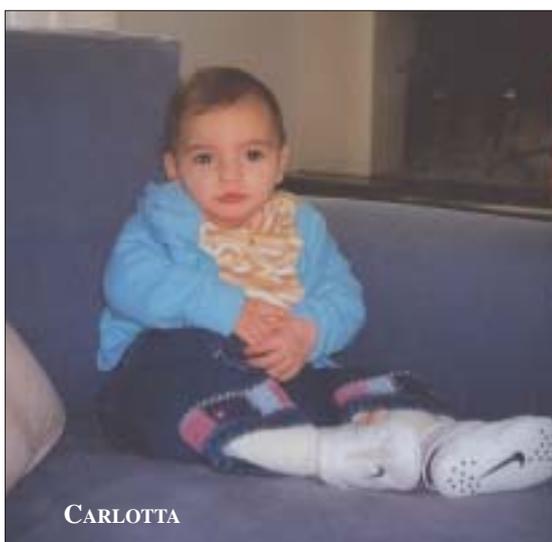
*Talvolta i nostri figli reagiscono a situazioni difficili in maniere differenti, mostrando interesse o indifferenza, assumendo atteggiamenti scostanti, difficili o, viceversa, eccellendo a scuola e con gli amici. Cercheranno di rifuggire i problemi evadendo da una realtà “scomoda” e faticosa o potrebbero compensare cercando di essere il migliore atleta o studente della scuola.*

*Nella maggior parte dei casi, però, credo che più semplicemente i bambini si lascino guidare dai propri genitori, e che i loro comportamenti riflettono proprio i comportamenti dei loro genitori. Pertanto, se voi saprete come affrontare il problema, anche i vostri figli impareranno a farlo.*

edizionale

# IN RICORDO DI CARLOTTA

*Il coraggio e la forza di Fiorella e Luca, i genitori di Carlotta recentemente scomparsa, in campo per sconfiggere la malattia raccogliendo fondi utili alla ricerca.*



Non aveva ancora due anni quando Carlotta si è spenta nell'aprile scorso. Non si è spenta però la forza di Fiorella e Luca Landi, i suoi genitori, impegnati con coraggio in una grande raccolta fondi per sostenere la ricerca sulla Sindrome di Rett.

Quest'anno, in occasione di una mostra allestita a Vicchio, nel Mugello, all'interno dello stand della Pro Loco c'era qualcosa di veramente particolare, qualcosa che non è passato inosservato e soprattutto ha colpito la sensibilità della gente. Fiorella e Luca distribuivano materiale informativo alla gente e vendevano le ormai note magliette dell'AIR per raccogliere fondi a favore della ricerca.

Tutto ciò è stato davvero una grande iniziativa, se si pensa che l'affluenza del pubblico è stata notevole come la somma raccolta a favore dell'Associazione Rett.

Della storia di Carlotta se n'è occupato anche il giornale locale, raccontando i momenti più importanti che hanno segnato il lungo calvario della bambina e occupandosi dell'impegno dei suoi genitori, di cui si ricorda la grande dignità e la forza d'animo, la forza di una giovane coppia che ha deciso di continuare la propria battaglia, questa volta sul fronte della solidarietà.

*“Vorrei che nessuna bambina fosse mai colpita da questa malattia”, afferma Fiorella “ma la Sindrome di Rett purtroppo esiste e la ricerca è importante affinché altre bambine non soffrano”. E queste parole giustificano il loro impegno nella raccolta fondi. Lo stand era affollato di gente; tante le ormai note magliette dell'AIR che sono state vendute e insieme a loro molto materiale informativo, perché è giusto che ci si informi e si prenda consapevolezza dell'esistenza di una malattia rilegata ancora fra quelle “rare”.*

Insomma, un vero successo che in pochi giorni ha portato alla raccolta di più di 2000 euro. *“Ringraziamo tutti quelli che hanno contribuito e che vorranno farlo in futuro... Grazie a Vicchio, alla Pro Loco e a tutti gli amici che ci hanno aiutato...”*. Queste le parole di Luca e Fiorella a cui va il nostro unanime grazie di cuore.

## AGEVOLAZIONI PER GENITORI CON FIGLI A CARICO

Ai genitori di un figlio portatore di handicap riconosciuto tale ai sensi della legge 104/1992, spetta una detrazione d'imposta pari a € 774,69 a prescindere dall'ammontare del loro reddito complessivo.

Per i figli non portatori di handicap la detrazione è minore e dipende dal reddito complessivo dei genitori.

# **PEDALATA DELLA SOLIDARIETÀ II EDIZIONE**

*Tuenno, cittadina in provincia di Trento, è stata protagonista della seconda edizione della pedalata della solidarietà, iniziativa patrocinata dal Comune e da diverse associazioni locali per riscoprire il piacere di passeggiare in bicicletta, ma soprattutto coinvolgere i cittadini all'insegna della solidarietà e del sostegno all'Associazione Italiana Rett.*

Si è tenuta a Tuenno, Trento, paese dove abita Sofia, la seconda edizione dell'iniziativa denominata "Pedalata di solidarietà". La manifestazione è stata organizzata dalla cooperativa Andino di Tuenno la quale si occupa dell'inserimento delle persone disabili nel mondo dello sport e tempo libero, con la collaborazione e il coinvolgimento delle diverse Associazioni locali: Associazione Amici della Bicicletta di Tuenno, Gruppo Frind, S.A.T. Io Sci Club e con il patrocinio del Comune. Alla manifestazione erano presenti anche alcuni atleti paraplegici con speciali biciclette. Quest'anno il ricavato è stato diviso con l'ADMO – Associazione Donatori Midollo Osseo di Trento, di cui fa parte una famiglia di Tuenno.

Sabato pomeriggio 30 agosto, in una bella giornata soleggiata e calda, numerosi partecipanti, ben 190, si sono ritrovati in piazza per pedalare insieme per sei chilometri verso la località "Capriolo" vicino al lago di Tovel. Sofia ha invece percorso il tragitto in carrozzina accompagnata da un gruppo di simpatiche podiste determinate a raggiungere il traguardo senza troppo distacco dai ciclisti. L'assistenza e la sicurezza sul percorso è stata assicurata dalla Polizia Municipale, dal Corpo dei Vigili del Fuoco Volontari e dalla Croce Bianca di Tuenno. All'arrivo tutti hanno potuto rifocillarsi, come si conviene alle più tradizionali feste paesane, con una squisita cena a base di polenta e salsicce.

Il ringraziamento più grande va agli organizzatori e a tutti i partecipanti di questa straordinaria iniziativa. Il divertimento e la socializzazione hanno contribuito a sostenere la nostra associazione e l'Admo – Associazione Donatori Midollo Osseo, ma anche a sensibilizzare le persone verso la realtà dell'handicap e della malattia. Perciò, evviva queste manifestazioni!



# L'ESENZIONE SANITARIA NEI CASI DEFINITI "RARI"

MONICA CEDRINI, AVVOCATO (RIMINI)

*L'entrata in vigore del Decreto Ministeriale n. 279 del 2001 rappresenta l'introduzione di un sistema legislativo volto a disciplinare, per tutti coloro che sono affetti dalle così dette "malattie rare", le condizioni e le modalità di esenzione nelle prestazioni sanitarie.*

*Ecco nel dettaglio di cosa si tratta.*

## **Sindrome di Rett e malattie rare**

L'entrata in vigore del D.M. 18 maggio 2001, n. 279 rappresenta l'introduzione di un sistema legislativo volto a disciplinare le condizioni e le modalità di esenzione dalla partecipazione del costo delle prestazioni sanitarie per tutti coloro che sono affetti dalle così dette "malattie rare".

L'anzidetto Decreto individua 284 malattie e 47 gruppi di malattie rare (fra le quali la Sindrome di Rett), prevede l'istituzione di una Rete assistenziale costituita da presidi accreditati ed appositamente individuati dalle singole Regioni, sancisce l'istituzione di un Registro Nazionale delle malattie rare (tenuto presso l'Istituto Superiore della Sanità ed avente lo scopo di sorvegliare le malattie a livello nazionale), prevede, appunto, **il diritto all'esenzione per le prestazioni correlate alla malattia e rientranti nei Livelli Essenziali di Assistenza (L.E.A.).**

Il Decreto in esame, in considerazione del fatto che le necessità individuali dei soggetto affetti sono estese e variabili, non definisce puntualmente le prestazioni erogabili in esenzione, ciò nonostante "garantisce" il diritto all'esenzione per tutte quelle prestazioni che risultino appropriate ed efficaci per il trattamento e il monitoraggio della malattia accertata e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

Data l'ampiezza della disciplina legislativa che qui interessa e, pertanto, la potenziale applicabilità a tutti quei trattamenti, indagini, riabilitazione e quanto altro possa palesarsi come necessario ed appropriato, si invita il soggetto interessato all'esenzione (da richiedere all'ASL di residenza) a munirsi di un progetto medico individuale dal quale si evinca con assoluta chiarezza che i trattamenti, ivi individuati, sono indispensabili per la cura e la sorveglianza della malattia.

Il diritto all'esenzione, in quanto soggetto portatore di malattia rara, è riconosciuto dall'A.S.L. di residenza dell'assistito sulla base della diagnosi (Sindrome di Rett - codice MR: RF0040) certificata da un Presidio di Rete accreditato dalla Regione (ov-

vero da un Presidio accreditato all'ASL qualora la Regione non abbia ancora effettuato l'individuazione dei Centri di Rete).

L'assistito, ottenuta tale certificazione medica dal Presidio di Rete, deve rivolgersi al CUP dell'ASL di residenza al fine di ottenere la tessera di esenzione ex D.M. 279/2001-D.M. 329/99.

Tale attestazione darà accesso al diritto di ottenere in esenzione le prestazioni sanitarie rientranti nei L.E.A. ed appropriate per la cura, il monitoraggio e la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

Per una più corretta ed ottimale applicazione della normativa vigente, si forniscono alcune indicazioni pratiche sulle modalità da seguire al fine di ottenere l'erogazione delle prestazioni sani-

tarie in regime di esenzione:

- ottenere dal Presidio di Rete la prescrizione delle prestazioni sanitarie (farmaci, attività riabilitativa, etc.) indispensabili per il soggetto affetto dalla malattia.
- il medico che rilascia detta certificazione non deve lasciare spazi interpretativi; per contro deve essere perentorio e non probabilista (es. "potrebbe..., sarebbe...necessario, etc...") sono termini da sostituire con "è necessario..., è indispensabile... che il paziente segua un ciclo di terapia riabilitativa denominata .... per un periodo non inferiore a sei mesi con frequenza almeno di giorni tre alla settimana, etc");
- L'anzidetta certificazione dovrà essere depositata presso l'Ufficio Disabili - Invalidi dell'ASL al fine di ottenere il necessario nulla-osta.

Gli Associati potranno ricevere maggiori ragguagli e materiale informativo rivolgendosi a:

- Ines Brunelli Bianchi - Tel. 0541 385974 dopo le ore 21,00
- Avv. Monica Cedrini - Tel. 0541 775667 il giovedì di ogni settimana dalle ore 18,30 alle ore 19,30, ovvero tramite e-mail al seguente indirizzo: avvmonicacedrini@libero.it
- Marinella De Marchi (Presidente) - Tel. 0331 898507 Cell. 339 1206715



DEBORA

# CON IL COCKTAIL GIUSTO TORNANO MEMORIA E APPRENDIMENTO

*Un cocktail composto di molecole che favorirebbero la moltiplicazione delle cellule nervose o la loro trasformazione in neuroni da sostituire e che non funzionano più: ecco tutto quello che c'è da sapere sul progetto di risveglio di cellule staminali danneggiate finanziato da Telethon.*

La nuova via del risveglio di cellule staminali nervose direttamente nel cervello, già sperimentata un anno fa, continua a produrre successi. Laura Calzà, Professore associato di Embriologia e Istologia all'Università di Bologna e coordinatrice del progetto finanziato da Telethon, insieme ai suoi collaboratori dell'ateneo bolognese, sta esplorando con successo questo originale approccio per risvegliare le cellule bambine del cervello in presenza di danni o lesioni che mimano quelle provocate dal morbo di Alzheimer: invece di prelevare le cellule staminali nervose dal paziente e indurle in laboratorio a trasformarsi in

cellule del cervello mature e funzionanti per poi reintrodurle nella zona lesionata, il piano prevede di agire dall'esterno, pilotando con un cocktail di sostanze ad hoc il risveglio delle staminali già presenti nella zona danneggiata per forzarle a ripararla. Il cocktail è fatto da molecole che servono a favorire la moltiplicazione delle cellule nervose o la loro trasformazione nei neuroni da sostituire e che non funzionano più: le prime consistono in fattori di crescita (EGF – Epidermal Growth Factor e bFGF – basic Fibroblast Growth Factor) e le seconde in acido retinoico e NGF (Nerve Growth Factor).

La possibilità di utilizzare più farmaci contemporaneamente per coinvolgere le cellule staminali del cervello sia nel proteggere dalle malattie neurodegenerative sia nel riparare la lesione nella zona in cui si trovano, potrebbe rappresentare un miglioramento del trattamento farmacologico.

Il lavoro è stato dedicato a Rita Levi Montalcini ed ha fruito anche di un finanziamento dalla Fondazione Cassa di Risparmio di Bologna (CARISBO).

*(Articolo apparso su Telethon flash, luglio 2003)*



LAURA

## UN PROGETTO PILOTA NELLE SCUOLE LOMBARDE

LUCIA DOVIGO DELL'ORO

*Anche se per ora è circoscritto alla Lombardia, il progetto "Conosciamo la Sindrome di Rett", ha ottenuto note di approvazione da parte di molti insegnanti. Finanziato da una nota multinazionale europea, il progetto ha come scopo la conoscenza della malattia e l'impostazione di un metodo di lavoro basato principalmente sulla comunicazione.*

Grazie al finanziamento ottenuto dal Gruppo Multinazionale Henkel, con la collaborazione della Sig.ra Dal Bon, e dagli amici di Bulgarograsso è partito ai primi di novembre in Lombardia il progetto pilota "Conosciamo la Sindrome di Rett".

Il progetto, che vede coinvolti il "Centro di Potenziamento Cognitivo" diretto dalla Dott.ssa Rosa Angela Fabio, e cinque bambine Rett inserite nelle scuole (Silvia, Noemi, Ilaria, Giulia e Stefania; si va dalla materna alle superiori), è finalizzato alla conoscenza della patologia e all'impostazione di un metodo di lavoro basato sulla comunicazione.

Diverse le fasi del progetto, che prevedono: un primo incontro - peraltro già effettuato - con tutto il personale docente delle scuole coin-

volte, durante il quale è avvenuta anche la presentazione dei tutor (dr.ssa Samantha Giannatiempo e dr.ssa Katia Mussini) che affiancheranno le ragazze Rett per tutto l'anno scolastico.

Una seconda riunione (anch'essa già effettuata) presso lo studio della Dott.ssa Fabio, ha coinvolto le ragazze e il personale docente della scuola, allo scopo di impostare alcuni programmi personalizzati sulla base di test specifici.

In seguito lo sviluppo del progetto verrà valutato dai tutor con monitoraggi quindicinali, effettuati presso le scuole, e sulla base degli stessi verranno apportate, se del caso, eventuali modifiche ai programmi.

Sono previsti due momenti successivi durante i quali la Dott.ssa Fabio effettuerà una

supervisione degli *assessment* e delle diagnosi funzionali per definire i progressi di ogni bambina.

Alla conclusione del progetto verrà effettuata una relazione finale con i risultati ottenuti e sarà presentata al personale docente, ai genitori ed anche ai finanziatori che ne hanno permesso la realizzazione.

Personalmente ritengo che da parte delle scuole coinvolte l'accettazione e l'accoglienza di questo progetto sia stata veramente entusiasta e questo conferma, ancora una volta, quanto da tempo affermiamo che se offriamo gli strumenti di lavoro, la volontà d'investire su queste bambine c'è, pertanto un grazie anche ai docenti e dirigenti di queste scuole.

È stato definito progetto "pilota" proprio perché si spera che sia il primo di una lunga serie, pertanto lo mettiamo a disposizione di chiunque voglia organizzarlo e riproporlo in altre regioni.

Da parte mia ci sarà l'impegno di seguire personalmente il buon andamento del progetto e questo lo ritengo doveroso nei confronti dei finanziatori, per dimostrare la corretta finalizzazione dei soldi affidatici e la serietà della nostra associazione.

Colgo l'occasione per un caloroso augurio di Buon Anno a tutti gli Associati ed alle nostre fantastiche bambine.



MICHELA

## **Conosciamo la Sindrome di Rett, Progetto pilota per la Lombardia**

*La Sindrome di Rett è un disturbo neurologico progressivo, che colpisce solo i soggetti di sesso femminile con una incidenza oscillante da 1/10.000 a 1/15.000 casi. Le bambine, nella maggior parte dei casi, presentano uno sviluppo apparentemente normale fino ai due anni di vita, parlano, si muovono, ridono e si relazionano ai genitori e ai coetanei. Successivamente a luogo un rallentamento o blocco delle acquisizioni fatte fino a quel momento. La Sindrome è caratterizzata dalla perdita del linguaggio acquisito, perdita dell'uso finalizzato delle mani che assumono movimenti stereotipati (come lo strofinio delle mani), da una diminuzione della comunicazione e socializzazione, da un grave ritardo motorio, da aprassia e atassia.*

*Tutte le abilità risultano danneggiate, ma in modo particolare le abilità comunicative che, nella maggior parte dei casi, scompaiono totalmente. Le bambine affette dalla Sindrome di Rett non hanno una modalità comunicativa che permetta loro di esprimere i bisogni, le esigenze, le richieste.*

*La Sindrome di Rett è quindi grave e rara, poco conosciuta anche dagli operatori del settore. Le bambine inserite nei Centri Socio Educativi o nelle scuole vengono viste come gravemente ritardate e trattate di conseguenza solo con interventi di accudimento.*

*Di recente si è visto, anche grazie alla collaborazione della nostra Associazione con il Centro di Potenziamento Cognitivo della Dott.ssa Rosa Angela Fabio – docente all'Università Cattolica di Milano – che con opportune metodologie riabilitative (Fabio, 1999; Fabio, 2001; Antonietti, Castelli, Fabio e Marchetti, 2001; Fabio e Mussini, 2001) le bambine imparano progressivamente a comunicare ed a esprimere i loro bisogni.*

*Per questo l'AIR (Associazione Italiana Rett) ha pensato di partire con un progetto pilota in Lombardia su 5 bambine inserite nelle scuole per far conoscere la malattia ed insegnare un metodo di lavoro alle persone che le seguono.*

*Il progetto prevede il coinvolgimento di personale specializzato con laurea in Psicologia o in Scienza dell'Educazione che affiancherebbe, per ogni singola bambina in qualità di tutor, insegnanti e terapeuti.*

*Il progetto si svolgerebbe in quattro fasi:*

### **Formazione del personale**

*Si effettuerà un incontro di formazione metodologica con il personale che attuerà gli interventi individualizzati con le bambine.*

### **Assessment e procedure di diagnosi funzionale**

*Per ogni bambina sarà predisposta una batteria di test finalizzati alla valutazione delle potenzialità e delle abilità di base, al fine di impostare un programma di lavoro personalizzato.*

### **Osservazione e supervisione**

*Osservazione delle risorse, umane e materiali, presenti nell'Istituto dove è inserita ogni bambina.*

*Incontri di supervisione quindicinale per il monitoraggio e le eventuali indicazioni alternative degli interventi.*

### **Assessment e supervisione**

*Verranno riproposte, in due successivi momenti, le procedure di assessment e di diagnosi funzionale, al fine di mettere in evidenza i progressi di ogni bambina.*

*Il Piano Scientifico di questo progetto pilota prevede un Base-line multiplo:*

**A1:** Valutazione iniziale delle potenzialità e delle abilità di base. (novembre)

**B:** Attuazione degli interventi individualizzati con monitoraggio quindicinale. (novembre, dicembre, gennaio)

**A2:** Valutazione delle potenzialità e delle abilità delle bambine per valutare i progressi. (febbraio)

**B:** Attuazione degli interventi individualizzati con monitoraggio quindicinale. (marzo, aprile, maggio)

**A3:** Valutazione finale delle potenzialità e delle abilità delle bambine. (maggio)

*Una relazione sul lavoro svolto ed i risultati raggiunti verrà prodotta al termine del progetto e consegnata a tutte le persone coinvolte.*

# RICERCA SULL'INTERVENTO NELLA SINDROME DI RETT



2

## POTENZIAMENTO COGNITIVO

**CHI?**

**EQUIPE DI LAVORO**

**FAMIGLIA**

**SCUOLA**

**TERAPISTI**

- Genitori
- Educatori in famiglia

- Docenti di classe
- Docenti di sostegno
- Dirigente scolastico

- Equipe psicopedagogica
- Educatori professionali
- Neuropsichiatri

**A CHI?**

**BAMBINE  
RETT**

**GENITORI**

**DOCENTI  
Attore/Utente**

**PER QUANTO TEMPO?**

ottobre 2003  
giugno 2004

# METODOLOGIA DI LAVORO

## ASPETTI ORGANIZZATIVI

Impostazione orizzontale.  
Condivisione di decisioni alla  
presenza di un coordinatore

Le decisioni vengono prese dal  
gruppo di lavoro con  
frequenza da stabilire

## ASPETTI OPERATIVI

PREPARAZIONE TEST

SOMMINISTRAZIONE

RILEVAZIONE ABILITÀ DI BASE

SOCIALI

AFFETTIVI

COGNITIVI

COMPORTAMENTALI

## OBIETTIVI

Stare bene

Aumento  
discriminazione  
emozioni e  
tolleranza alle  
frustrazioni

Diminuzione  
comportamenti  
problematici

Potenziamento  
cognitivo  
e CAA

# PROGRAMMA DI INTERVENTO

Soggetti	Pretest	Training	Post test 1	Post test 2
5 Bambine Rett	Punteggi Portage Punteggi Vineland Minuti att. selettiva individuale Numero di rinforzi  Diagnosi funzionale individuale Ceck-list	Intervento con insegnanti* Interventi con i genitori** Interventi individuali***	Punteggi Portage Punteggi Vineland Minuti att. selettiva individuale Numero di rinforzi  Diagnosi funzionale individuale Ceck-list	Punteggi Portage Punteggi Vineland Minuti att. selettiva individuale Numero di rinforzi  Diagnosi funzionale individuale Ceck-list

## INTERVENTI



## INTERVENTI

Monitoraggio

Analisi risultati ottenuti

Elaborazione dati

# LA MAGIA DELL'ACQUA

SILVIA GIUZZARDI, "TATA" DI CAROLINA

*Un altro contributo riguardo un'esperienza fatta con una bimba di sette anni in piscina, conferma ancora una volta la straordinaria influenza positiva dell'acqua a livello psico-motorio per queste bambine.*

Ho deciso di dare anch'io il mio contributo riguardo la mia esperienza fatta con Carolina in piscina, per confermare ancora una volta la straordinaria influenza positiva dell'acqua a livello psico-motorio per queste bambine.

Ho intrapreso la mia esperienza in piscina con Carolina, una bellissima e dolcissima bambina di sette anni, durante l'estate del 2002. Per il primo approccio con l'acqua ho deciso di utilizzare solitamente dei braccioli galleggianti e osservare il suo comportamento.

Notai immediatamente il piacere che Carolina provava a stare nell'acqua; il problema era distoglierla dal mettersi eccessivamente le mani in bocca con conseguente bevuta d'acqua dovuta allo sbilanciamento in avanti. In poco tempo Carolina ha imparato ad acquisire un buon galleggiamento e quando si sbilanciava in avanti riusciva, con la forza delle gambe e del busto, a sollevarsi e buttare fuori, eventualmente, l'acqua dalla bocca.

Decisi che era arrivato il momento di proporle il tubo galleggiante. Con questo strumento Carolina ha fatto miglioramenti enormi: in principio, in posizione prona, teneva il tubo passante davanti al petto e sotto le ascelle e la stimolavo a fare degli spostamenti; in seguito, sempre prona, afferrando il tubo con le mani, tenevo le mie sopra le sue. Poi iniziai a farle fare alcuni spostamenti in scivolamento trascinando e alzando,



alternativamente, le mie mani dalle sue. Notai, con stupore, che con la mano sinistra riusciva a mantenere la presa molto più a lungo che con la destra.

Passò del tempo prima del grande successo: Carolina era in grado, trascinata negli scivolamenti, di eseguire l'esercizio senza che tenessi le mie mani sulle sue.

A seguito dei buoni risultati ottenuti, proposi un altro esercizio sfruttando la notevole potenzialità e il controllo muscolare acquisito nelle braccia. In posizione prona, Carolina cingeva la mia vita mentre eseguivo spostamenti in acqua relativamente lenti affinché percepisce la corretta presa delle sue braccia sulla mia vita; in un secondo momento i miei spostamenti di-

vennero sempre più veloci, con repentini cambi di direzione e la sua presa sempre più decisa e forte.

Quest'estate Carolina ha raggiunto l'obiettivo più difficile che mi ero proposta: riuscire a stare in posizione supina mediante il tubo galleggiante posto sotto il collo. Le prime volte non fu semplice, perché in quella posizione, come accade spesso a molti bambini, si sentiva sopraffatta; non mi persi d'animo. Continuai a proporle l'esercizio: avvicinandomi al suo viso cantavo canzoncine che le piacevano e ricercavo il rilassamento attraverso il naturale massaggio che l'acqua esercita sul corpo. Una volta accettato l'esercizio decisi di incoraggiarla a muovere le gambe che all'inizio erano tanto rigide, a piegarle e a muoverle come nel dorso. Le

dicevo "Carolina solleva le gambe come fai nella vasca quando vuoi schizzare il tuo fratellino!", e così, aiutata anche manualmente, riuscì a muovere le gambe a fasi alterne.

Con il passare del tempo Carolina è riuscita a percorrere tragitti sempre più lunghi solamente con il tubo sotto il collo. A fine estate riusciva a fare questo esercizio per ben quindici minuti, e in acqua bassa e senza ausilio, è riuscita a ottenere risultati migliori nella deambulazione rispetto all'anno precedente. Ho aggiunto quindi una difficoltà ulteriore: tenere davanti a sé con le mani il tubo galleggiante con lo scopo di non farle perdere la presa o di appoggiarsi troppo perdendo l'equilibrio.

Alla fine dell'estate, nonostante fosse la prima esperienza di idroterapia, eravamo tutti molto felici e soddisfatti dei progressi di Carolina.

L'esperienza proseguì così durante il periodo invernale.

Tra gli obiettivi futuri che spero di raggiungere in tempi brevi ci sono il galleggiamento supina senza ausilio, il tuffo senza tubo galleggiante e regolarizzare la respirazione per potere metter la testa sott'acqua.

Va constatato che Carolina adesso cammina meglio, è più armonica nella deambulazione e sta eretta con il busto e la testa, cosa che prima non era in grado di fare.

"Carolina, ringrazio la vita per avermi dato l'opportunità di incontrarti e condividere con te momenti difficili e straordinari. Con amore, la tua tata Silvia".

## DIARIO DI GIORGIA

*Non avevo un obiettivo preciso in mente, né sapevo cosa avrei potuto aspettarmi da questa esperienza per me del tutto nuova, ma ho pensato subito che l'aspetto più importante fosse un buon approccio iniziale con la bambina, proprio per la difficoltà che ha nel relazionarsi col mondo esterno. ... È stato stupendo vedere come l'acqua piace ai bimbi, come li accoglie e permette loro di muoversi come altrimenti non potrebbero fare.*

**MARCO SARI** fisioterapista

*Un particolare ringraziamento alla mia collega ed amica Daniela per il suo instancabile entusiasmo ad insegnarmi.*

Giorgia è una bambina di tredici anni, è stupenda, tutta da raccontare: ha un viso molto dolce esaltato da espressioni buffe, che la rendono subito simpatica a chi le sta di fronte. Gli occhi parlano e dicono tutto di lei: i suoi stati d'animo, le sue paure, la sua gioia, ma bisogna saper ascoltare per capire ciò che vuol dire, perché lei non parla con la voce, bensì con tutto il suo corpo.

Ho conosciuto Giorgia per mezzo del servizio Voucher, che dà la possibilità di poter disporre di un periodo di trattamento fisioterapico a domicilio facendone richiesta all'ASL, tramite il proprio medico curante.

La mamma Laura è venuta a conoscenza di questo servizio grazie al proprio comune di residenza e ha contattato la struttura in cui lavoro per concretizzarlo.

Il suo intento era quello che Giorgia ottenesse un miglioramento dal punto di vista motorio.

La scheda fornita dall'ASL indicava come tipo di trattamento "rieducazione neuromotoria", termine che indica in modo generico un trattamento previsto per le patologie neurologiche.

Si intuisce come sia difficile porre un protocollo di trattamento ad una patologia che risulta sconosciuta alla maggior parte degli operatori sanitari in genere.

Anch'io sentivo nominare per la prima volta la Sindrome di Rett, per cui è stato importante parlare con la mamma

della patologia in termini clinici, grazie al supporto di materiale informativo, e in termini più umani, conoscere Giorgia direttamente.

Ho chiesto da quale équipe specialistica fosse seguita, se assumesse farmaci, che esperienze avesse avuto dal punto di vista fisioterapico, del rapporto instaurato con le precedenti fisioterapiste, del tipo di trattamento effettuato, e della sua risposta a questo trattamento; se fosse stata visitata da medici neuropsichiatri o seguita da psicomotricisti, e poi ancora della situazione familiare, del rapporto con la madre e il padre, con la sorellina più piccola e con la badante; di come si rapporta la bambina all'ambiente in cui vive (come si muove, le protezioni, come fa le scale, come mangia, come comunica) e come è organizzata la sua giornata nei vari giorni della settimana (in casa, a scuola, in piscina).

Non avevo un obiettivo preciso in mente, né sapevo cosa avrei potuto aspettarmi da questa esperienza per me del tutto nuova, ma ho pensato subito che l'aspetto più importante sarebbe stato un buon approccio iniziale con la bambina, proprio per la difficoltà che ha nel relazionarsi col mondo esterno.

Un altro fattore importante era che la mamma aveva già fatto fare della fisioterapia a Giorgia portandola presso strutture ambulatoriali; in questo caso sarebbe stato il terapeuta ad andare da

Giorgia, senza che lei dovesse cambiare luogo, evitando già così una serie di problematiche.

Il primo ciclo di fisioterapia prevedeva tredici sedute da effettuare possibilmente nell'arco di un mese, quindi ho pianificato tre sedute settimanali a giorni alterni per quattro settimane; la seduta aveva una durata di circa tre quarti d'ora.

*Lunedì 22 settembre*

Inizio primo ciclo di fisioterapia: presa in carico della paziente.

Ho visto Giorgia per la prima volta, nella sua stanza al piano superiore della casa in cui abita con la mamma, il papà e la sorellina più piccola. Era in piedi,



la prima cosa che mi è balzata agli occhi è stato quel suo muovere le mani in modo stereotipato e le sue apnee, e quel suo modo di camminare un po' disorientato.

Per le prime sedute ho cercato di vedere come mi avrebbe accolto la bimba nella sua stanza e come avrei potuto stabilire un contatto che non la infastidisse, premesso che solo la mia presenza avrebbe potuto infastidirla. Ho osservato molto all'inizio, come si comportava, come si muoveva nella stanza, come passava il tempo abitualmente. Tutto ciò era molto divertente per le innumerevoli espressioni buffe del suo viso, per quel suo stare in piedi così precario, ma stabile, per quella sua andatura barcollante e tutto ciò che faceva era condito da un'apparente indifferenza nei miei confronti che poi trapelava in occhiate traverse e sguardi come se volesse dire: "ma cosa vuoi da me?"... Il primo approccio è stato mettermi seduto in fianco a lei, nessuna reazione, allora mi sono messo in ginocchio davanti a lei e le ho preso le mani muovendole gentilmente le braccia nello spazio e tutto sommato è andata bene. Ho evitato di toccarle le gambe perché si pensa che il bambino interpreti questo tipo di contatto come un'aggressione, e mi sono limitato a muoverle un pochino il tronco, la testa, le spalle. Giorgia aveva un'espressione stupita...

#### *Venerdì 26 settembre*

Necessità di cercare un "contenitore", dove avrei avuto una possibilità di lavoro. Ho cercato una posizione che mi permettesse di tranquillizzare Giorgia e l'ho trovata mettendomi seduto su un materassino dietro di lei, e piano piano facendola appoggiare a me. Subito ho notato che in questa posizione le continue apnee che la bimba faceva cessavano e il respiro si faceva tranquillo e regolare. Ho trovato conferma che questa fosse una buona posizione di approccio anche nelle sedute successive: tutti noi passiamo da uno stato di con-



tenimento materno durante il periodo fetale e post-natale fino ad abbandonare questo stato quando inizia il periodo della curiosità, della scoperta del bambino nei confronti dell'ambiente circostante e quindi del progressivo abbandono di questo ruolo "contenitore" che è la mamma. Essendo che dagli studi compiuti si pensa di un arresto della crescita cognitiva in un'età relativamente precoce nelle bambine con Sindrome di Rett, è sicuramente problematico l'abbandono di questo stato. Da qui forse la spiegazione del perché la bimba si trova a suo agio in questa posizione "contenitiva".

È stato un ottimo inizio perché mi permetteva di mobilizzarla in una condizione di rilasciamento che era impossibile durante le apnee dove si irrigidiva continuamente.

In questa posizione ho lavorato un po' la porzione cervicale e i muscoli masticatori che apparivano contratti dal continuo digrignare i denti durante le apnee.

#### *Mercoledì 1 ottobre*

Come poteva proseguire il lavoro in questa posizione?

Ho tentato l'utilizzo di un oggetto per farla partecipare.

Ho utilizzato una palla di gomma e ho

cominciato a manipolarla tenendola tra le mani di Giorgia, lei non ha mai accennato a stringerla, però mi permetteva di dare una finalità alla mobilizzazione degli arti superiori.

A questo ho fatto seguire un accompagnamento del tronco che mi permetteva di portare la palla in un raggio più ampio e di flettere, estendere, inclinare, ruotare il tronco. La bimba non aveva reazioni



importanti e sembrava si lasciasse muovere per qualche minuto.

Questi bimbi sono a rischio di scoliosi per un deficit muscolare generalizzato, in questo senso la mobilizzazione del rachide poteva essere un'idea valida, tanto più se la bambina avesse attivato la muscolatura durante l'esercizio.

A questo scopo ho deciso di provare a destabilizzare un po' le posture di Giorgia, stimolando l'attivazione dei riflessi di difesa e di raddrizzamento. Inizialmente non aveva molto pronta la risposta, ma dopo qualche esercizio rispondeva positivamente alle mie sollecitazioni.

Quando finivamo gli esercizi sul materassino, la invitavo ad alzarsi in piedi compiendo tutta una serie di passaggi posturali che anche la mamma con un minimo aiuto fa ripetere a Giorgia.

#### *Venerdì 3 ottobre*

Lavoro in piscina.

Ho seguito una giornata in piscina con Giorgia e la mamma, mentre la faceva

nuotare in acqua alta supportata dai bracciacioli e da un ludo-tubo che la cinge sul davanti fin sotto le spalle. È stato stupendo vedere come l'acqua piace ai bimbi, come li accoglie e permette loro di muoversi come altrimenti non potrebbero fare. Anche in questo caso ho compreso che l'acqua stessa assume il ruolo di contenitore, per le sue stesse caratteristiche. Avendo svolto per un lungo periodo un lavoro in acqua con un'istruttrice molto brava, Giorgia è riuscita a migliorare molto la sua postura in acqua e il suo "muoversi" in essa. Vedendola mi è sorta un'idea: cambiare il fulcro di appoggio che il ludo-tubo e i bracciacioli le avevano fornito fino a quel giorno. In breve, il fulcro di sostegno era a livello delle ascelle, e questo inizialmente era stato utile per aiutare la bimba a sostenere il capo, ma avendo progressivamente migliorato la sua po-



stura, era il caso di spostare questo fulcro più caudalmente per permettere a Giorgia di essere più orizzontale possibile, attivando a pieno la muscolatura estensoria del tronco, del capo e degli arti inferiori. A questo scopo abbiamo sostituito i due ausili con una cintura galleggiante.

In questo modo la bimba aveva la possibilità di tenere con più facilità in posizione orizzontale il tronco, ma soprattutto gli arti inferiori con un fulcro più equilibrato. Un'altra cosa positiva era che in questo modo gli arti superiori erano più liberi di muoversi nell'acqua.

Successivamente anche la mamma di Giorgia ha constatato che la bimba riusciva con più facilità a "nuotare" e a galleggiare.

#### *Lunedì 13 ottobre*

Ho provato in questa settimana a lavorare a gattoni: non è una posizione che a Giorgia piace molto, ma riesco a farla divertire giocando con lei. Si riesce a stimolare l'estensione del tronco e della nuca, la reazione di spinta degli arti superiori.

Ho notato che se arrivo in casa con l'idea di fare un certo tipo di lavoro, puntualmente Giorgia mi fa capire che sono io a dovermi adattare a lei, al suo stato d'animo, alla sua stanchezza, alla sua voglia di giocare o di star tranquilla, per cui ogni volta è una sorpresa.

Il non imporre il trattamento non è stato per me una perdita di ruolo, ma è stato necessario assecondare la bambina e adattare di volta in volta il programma della seduta per ottenere migliori risultati.

Ho compreso che restare al di fuori del suo mondo, per un fisioterapista, sarebbe molto più facile: meno coinvolgimento emotivo e sedute pre-impostate, ma quanto potrebbe servire?

È necessario chiedere un "permesso" per essere partecipi di una vita dove non filtrano suoni e sensazioni, dove il tempo non è scandito. Quando finalmente riesco ad interagire anche per pochi istanti attraverso un contatto di sguardo, un'emozione o una sensazione di essere veramente presenti in due, comprendo come possa essere sgradevole per Giorgia un contatto forzato.

Prima del termine del primo ciclo di servizio Voucher, la mamma ha chiesto il rinnovo alla struttura in cui lavoro, che in accordo col medico curante e con l'ASL, ha concesso un secondo ciclo in modo consecutivo.

#### *Venerdì 24 ottobre*

Ho iniziato a far conoscere a Giorgia il pallone Bobath, ho pensato di usarlo con lei seduta sopra ed io posizionato

dietro di lei a contatto per darle una sensazione di appoggio e di sicurezza. Inizialmente siamo rimasti fermi, poi ho incominciato a muovermi lentamente formando un tutt'uno con la bimba, lei un po' mi seguiva e un po' spingeva con



le gambe per contrastare il movimento che inducevo. Proseguendo con le sedute, mi staccavo da lei sbilanciandola un po' per vedere le sue reazioni che apparivano buone per circa due minuti in cui la bimba sembrava divertita, dopo di che si alzava in piedi e non ne voleva più sapere.

L'alternanza era tra sedute "tranquille", in cui la bimba era "rilassata" e il respiro "normale", e sedute un po' più "movimentate" dove alla richiesta di "collaborazione" la bimba faceva le apnee.

#### *Lunedì 27 ottobre*

Finalmente sono riuscito a lavorare sugli arti inferiori con la bimba in posizione supina. Ho avuto la sensazione che non le desse particolarmente fastidio e ne ho approfittato per fare dello stretching graduale della catena muscolare posteriore. Ogni tanto Giorgia si muoveva ma questo andava bene perché nel muoversi contraeva i glutei.

### *Mercoledì 5 novembre*

La mamma mi ha detto di aver incontrato un conoscente che vedendo Giorgia ha notato che ultimamente il suo equilibrio è migliorato, per noi non è stato così evidente forse perché la vediamo spesso.

Oltre a ciò, la mamma mi riferisce che Giorgia fa le scale alternando i passi ad ogni gradino, mentre prima spesso si fermava con due piedi ad ogni gradino.

### *Lunedì 10 novembre*

Ho proposto a Laura di portare Giorgia in piscina al sabato per vedere come si comporta la bimba in attività in acqua bassa (cammino immersa fino all'ombelico, 50% del peso corporeo in meno, terapia cranio-sacrale se la bimba riuscisse a rilassarsi in acqua, mobilizzazione tenendola in braccio immersa nell'acqua ecc.).



In questi giorni fornisco alla mamma il nominativo di un centro ippico per un'eventuale terapia a cavallo, esperienza già effettuata precedentemente da Giorgia.

### *Mercoledì 12 novembre*

La bimba oggi era abbastanza agitata, non sono riuscito a tenerla con me vicino, perché si alzava continuamente. Allora visto che quando è così (questa è la seconda volta in un mese) lei comincia a vagare per la stanza ho pensato bene di fare quello che lei voleva. Mi sono messo anch'io in piedi dietro di lei con le mani appoggiate al suo ba-

cino e l'ho invitata a camminare per la stanza. Inizialmente la seguivo e basta, poi ho cominciato a sbilanciarla nelle varie direzioni per vedere se si correggeva e lo faceva abbastanza bene. L'ho fatta camminare all'indietro ed aveva un discreto equilibrio. Poi ho cominciato ad aumentare la velocità del cammino, con delle piccole accelerazioni finché ho provato a farla correre... più che una corsa era uno "zampettare" per la stanza, non riusciva a coordinare e mantenere il ritmo dei passi, e più che altro frenava la mia spinta, ma rideva e questo mi ha fatto capire che la cosa le piaceva.

### *Giovedì 13 novembre*

Con Giorgia ho cominciato un approccio di trattamento cranio-sacrale, adagiati su un materassino nella posizione che credo lei preferisca per rilassarsi.

Infatti una volta seduti, mi sono posizionato dietro a lei e aspettando che lei si rilassasse e si appoggiasse a me, ho notato come spesso accade, che le sue continue apnee cessavano e il respiro si faceva regolare e tranquillo. Il più delle volte dopo circa un quarto d'ora in questa posizione lei si addormentava, ma questa volta non è successo: è stata sempre con gli occhi aperti in una tranquillità poco comune alla bambina quando è sveglia, e soltanto ogni tanto girava la testa per guardare un po' in giro, ed io ho potuto appoggiarle le mani sulla testa ed iniziare la terapia. Dopo circa venti minuti ho cambiato posizione; nel farlo il timore era che Giorgia non sentendo più il contatto si agitate, allora con premura mi sono sfilato e tenendo con almeno una parte del mio corpo sempre un contatto l'ho adagiata con la testa appoggiata ad un cuscino, restandole di lato ho posizionato le mie mani: una sotto la porzione cervicale e l'altra sotto al sacro e ho continuato la terapia per altri dieci minuti senza che lei battesse ciglio, come se quello che sentiva le piacesse o per lo meno non le desse fastidio. Quando

ho tolto le mani da lei e mi sono alzato, lei si è messa seduta, ed era pronta ad alzarsi in piedi. Quello che maggiormente mi ha colpito è stato il fatto che sia rimasta sveglia, lì ferma e tranquilla fintanto che ero con lei, e dopo in piedi, abbia ricominciato le apnee.

Forse è solo un caso, e proverò per avere dei riscontri.

Prima del termine del secondo ciclo di servizio Voucher la mamma ha chiesto alla struttura in cui lavoro se era possibile procedere con un terzo ciclo. Anche se normalmente non sarebbe previsto se non dopo un periodo di pausa di quattro mesi, in quanto vedeva in Giorgia dei piccoli miglioramenti, l'ASL ha accordato la richiesta ed è stato attivato il terzo ciclo.

### *Lunedì 17 novembre*

In questi giorni la bimba è caduta e si è procurata un taglio alla nuca (4-5 punti di sutura) che oltre ad averla spaventata ci impedisce di provare il lavoro in piscina.

### *Lunedì 24 novembre*

Con Giorgia non sono riuscito a combinare praticamente nulla, era agitata e non voleva che la si toccasse o la si prendesse in braccio. Laura mi ha spiegato che ci sono stati dei problemi con la badante (che non riguardavano assolutamente il rapporto diretto con Giorgia) e che la bimba risentiva del clima "teso" creatosi in famiglia.

### *Sabato 6 dicembre*

Lavoro in piscina.

Abbiamo portato Giorgia in piscina cercando di trovare un buon metodo di lavoro in acqua bassa.

Giorgia è arrivata vestita della sua bellissima muta da sub, che funge da buon isolante per non sentir freddo, anche se l'acqua è riscaldata ed è a una temperatura di circa trenta gradi. È sempre un po' restia ad entrare in acqua, ma si abitua presto e subito le piace. Ho inizia-



to col farla camminare lungo la corsia con l'acqua che le arrivava al bacino, tenendola per le mani ed invitandola ad avanzare: in questo modo si trovava a suo agio. Dopo qualche vasca ho cambiato posizione e mi sono messo in fianco a lei con una mano a livello del bacino-tratto lombare continuando a camminare. Come ultima posizione mi sono messo dietro di lei con le mani a livello delle creste iliache e la invitavo sempre dolcemente a procedere. Avremo camminato facendo circa dodici volte la lunghezza della vasca. Giorgia ha mantenuto un buon equilibrio durante il cammino, tranne durante le apnee in cui si fermava e si irrigidiva. L'unica posizione dove lei si appoggiava di tanto in tanto a me, è stata quando mi sono messo al suo fianco. Aveva un discreto schema del passo e l'acqua in questo senso l'ha aiutata molto.

Poi sempre in acqua bassa ho tentato di ricreare una tecnica di rilassamento che prevede una presa "a culla" nella quale la bambina rimane adagiata in posizione supina e sostenuta nel capo, nelle spalle e nel bacino dalle braccia e dal corpo dell'operatore. La bambina dovrebbe essere rilassata e l'operatore, con movimenti dolci e ampi, dovrebbe

mobilizzare e portare in graduale allungamento i tessuti fino ad arrivare ad una chiusura in posizione fetale. Purtroppo Giorgia, come del resto in genere i bambini, soffre la posizione supina in acqua, tant'è che anche la posizione che a me sembrava più confortevole portava ad essere rigida la bambina. Abbiamo ripetuto la posizione di partenza in braccio alla mamma mentre la faceva sorridere, ed è andata me-

glio, in quanto la bambina aveva allentato un po' la tensione.

Da oggi in poi, se possibile, faremo due sedute di fisioterapia a domicilio e una in piscina, cercando di sfruttare l'acqua per migliorare l'equilibrio, il cammino e la scioltezza dei vari distretti corporei. Inoltre due volte alla settimana la bambina "nuota" in acqua alta supportata dalla cintura galleggiante in compagnia dell'istruttrice o della madre per proseguire il rinforzo muscolare simmetrico e fuori gravità.

*Mercoledì 10 dicembre*

Ad oggi siamo giunti a circa due mesi e mezzo di trattamento. Il servizio Voucher sarebbe sul punto di scadere e normalmente sarebbe prevista una pausa di quattro mesi prima di poter richiedere un nuovo ciclo. Su richiesta della mamma innanzitutto, valutando periodicamente le risposte della bambina e adeguandoci sempre alle sue esigenze, mi auguro di poter continuare a seguire il percorso di crescita di Giorgia, fatto di tante piccole esperienze, che spero le diano "benessere", e "benessere" sicuramente daranno a noi nel vedere Giorgia serena.



# ZAGABRIA, 24 MAGGIO 2003: LE ASSOCIAZIONI SI RIUNISCONO

DENIS GALEA, SEGRETARIO, MALTA

Dopo i saluti della Germania (Tina de Winyer), Slovacchia (Dr. Richard e Maria Simalijak), Russia (Gennai Trufanov), Polonia (Prof. Alina Midro), Gran Bretagna (Ronnie Jaffa), il congresso europeo delle associazioni Rett si apre con l'intervento di Yvonne Hilne, la quale, per facilitare la buona riuscita del Meeting, offre la presidenza a Jorma che ringrazia il precedente e l'attuale Consiglio.

## COMMENTI GENERALI

Yvonne sottolinea l'importanza della comunicazione attraverso la rete ed è per questo, aggiunge, che si deve far maggior ricorso al sito web come mezzo di comunicazione e scambio di corrispondenza.

Si procede con l'elenco degli aiuti e strumenti; si stabilisce che in Croazia verrà incaricato un terapeuta che sarà presente alla prossima conferenza annuale e darà comunicazione alle persone che parteciperanno circa gli aiuti e gli strumenti disponibili. La Croazia contatterà una persona chiave che cercherà informazioni dai paesi quali Svezia per riadattare aiuti e strumenti per le bambine Rett. Ulf è disponibile ad assisterla.

Il presidente dell'Associazione Rett di Serbia-Montenegro cercherà di fare la stessa cosa.

Katalin ha fatto un breve resoconto circa i due piloti ungheresi che sono volati in Au-

*Si sono date appuntamento a Zagabria, in Croazia, le associazioni Rett di tutta Europa per discutere di malattia e non solo, per convogliare gli aiuti, coordinare le attività e i progetti, consapevoli di quanto l'unione faccia realmente la forza.*

stralia con un aeroplano leggero per aumentare la conoscenza della Sindrome di Rett. Krisztina Kalmar sarà a Bratislava ed in cooperazione con l'associazione Slovacca farà una conferenza sulla Sindrome di Rett.

## NUOVI CONTATTI

Nei Paesi dell'ex Unione Sovietica le cose sembrano an-

dare un po' a rilento. L'associazione Russa non è ancora registrata a causa di numerosi problemi ma le cose sembrano in via di risoluzione a breve, mentre l'associazione Rett dell'Estonia lamenta seri problemi finanziari.

L'Ungheria sta cercando di mettersi in contatto con qualcuno in Ucraina.

Jasmin Medic vive in Norvegia ma è originaria della Bosnia Erzegovina. E' un membro attivo dell'Associazione norvegese e svedese. Sta lavorando su un sito internet dedicato a sua figlia. Cercherà di mettersi in contatto con l'associazione croata e serba affinché le bambine Rett di questi due paesi abbiano le stesse opportunità di sua figlia in Norvegia.

Prende la parola Hanne, che ha un contatto con una famiglia moldava. Si coordinerà con Jorma per scrivere a questa famiglia in russo.

Yvonne ha attivato due contatti in Bulgaria ed i loro riferimenti saranno inseriti nella lista dei contatti dell'Associazione.



RACHELE

## **AGGIORNAMENTO DEL CONSIGLIO DIRETTIVO**

Tutti gli aggiornamenti saranno inseriti nel website.

L'AIR-Associazione Italiana Rett contatterà Denis per l'aggiornamento sul Registro Rett.

Nel frattempo Yvonne informa tutti i presenti sul progetto del Dott. Kerr's "Nephird Project". Questo è un gruppo Europeo che ha sviluppato un monitoraggio della qualità della vita e salute dei malati di malattie rare. Dr. Kerr ha richiesto aiuto all'associazione per la preparazione di un questionario.

## **BILANCIO**

Ulf presenta il bilancio dell'Associazione al 31 dicembre 2002. Bilancio approvato da tutti i presenti al meeting. L'associazione ha circa € 8000 in conto ma i costi per il Meeting di Zagabria 2003 saranno circa € 7000.

Jorma dice di voler continuare a lavorare per un difficile obiettivo cioè trovare la via per ottenere fondi dalla Comunità Europea.

Nel frattempo si affronta l'argomento "CONFERENZA DI ZAGABRIA 2004", prevista per i giorni di sabato 22 maggio e domenica 23 maggio. Qualcuno avanza l'ipotesi di iniziare gli incontri già da venerdì 21 maggio alle 10 di mattina. Molti i problemi e le difficoltà da risolvere. Sarà da valutare l'opzione di avere anche un hotel vicino a buon prezzo per chi ha limitate disponibilità economiche. L'idea è di riservare 25 camere e una sala convegni che possa contenere 200 persone nell'hotel principale e approssimativamente 15 stanze nell'hotel economico. L'hotel principale dovrà avere il servizio di traduzione simultanea.

Non ultimo il problema di contattare i ministri e le istituzioni sanitarie perché mandino dei delegati a partecipare ai lavori. I mezzi di comunicazione di massa, giornali e riviste mediche devono essere informate e contattate, così come devono essere raggiunte le società che vendono medicinali, strumenti di supporto e che sono interessate a promuovere i loro prodotti durante la conferenza. Si fa avanti l'idea di chiedere contributi finanziari alle istituzioni dell'Unione Europea, così come individuare una personalità croata che patrocinia la Sindrome di Rett nella nazione per poi ottenere un conto corrente in Croazia a nome della Rett Sindrome Europea.

## **GRAN BRETAGNA**

Yvonne informa che il Dr. Budden dagli Usa si è dichiarata interessata ad essere la speaker per Zagabria 2004.

Un noto psicoterapista in Gran Bretagna sarebbe interessato a fare una presentazione per la conferenza.

## **SVEZIA**

Ulf contatterà un fisico e musicoterapista in Svezia che sarebbe interessato a fare una presentazione per la conferenza. Anna verificherà se Bengt Hagberg sarebbe disponibile per la conferenza. Anna si coordinerà con Leena per organizzare un workshop sulla comunicazione.

## **UNGHERIA**

Resterà in contatto con i piloti e terrà informato il Consiglio sulle loro attività mentre continueranno gli aiuti alla Slovacchia e alla Croazia.

## **AUSTRIA**

Tutte le nazioni invieranno due copie dei loro materiali

pubblicitari e video a Irmgard; ella si coordinerà con Johan affinché questo materiale sia disponibile sul website europeo.

Irmgard sarà la coordinatrice per tutte le locandine e supporti sulla Sindrome di Rett. Ella invierà la seconda copia alla Croazia affinché possa trarre idee e spunti per il proprio materiale pubblicitario. Gerard si coordinerà in collaborazione con la Croazia per il programma degli eventi del prossimo meeting.

Gerard si metterà anche in contatto con un nutrizionista in Francia interessato a fare una presentazione alla prossima conferenza.

In relazione ai fondi disponibili cercherà inoltre di avere

anche altri specialisti presenti.

Compito della Serbia sarà quello di invitare connazionali a partecipare alla conferenza, mentre all'Italia quello di informare il Consiglio sui progressi del Registro Rett.

Molti i progetti futuri, tra cui alcune Conferenze internazionali: Yvonne inviterà la Bulgaria e Jorma inviterà la Russia affinché si possa organizzare una prossima conferenza in uno di questi paesi.

Un ringraziamento speciale è stato fatto a Johan Delaere per il valido lavoro fatto nell'aggiornamento costante del nostro sito web.

## **SOMMINISTRAZIONE DI BETAINA ANIDRA NELLA SINDROME DI RETT**

In Versilia alcune pazienti hanno iniziato l'assunzione di Betaina anidra, sotto la responsabilità clinica del dott. Giorgio Pini, Direttore dell' U.O. di Neuropsichiatria Infantile, presso l'Ospedale Nuovo della ASL 12 Viareggio.

Nel frattempo è stato presentato al Comitato Etico Locale dell' Azienda uno studio pilota per la somministrazione della betaina. Lo studio è all' attenzione del Comitato che dovrà esprimere il proprio parere.

Attualmente, comunque, il laboratorio farmaceutico dell' Ospedale dispone della betaina anidra che può essere somministrata, previa visita specialistica e ricetta medica magistrale, a bambine e ragazze con diagnosi (clinica o molecolare) di Sindrome di Rett.

Per informazioni telefonare o scrivere al dottor Giorgio Pini:

U.O. di Neuropsichiatria Infantile - Ospedale Versilia  
Via Aurelia 335 -55043 Lido di Camaiore (Lucca)

tel: 0584/605.9527

ovvero 0584/605.9552

fax: 0584/605.9801

e mail: g.pini@usl12.toscana.it

## COME LE ROSE BLU

*Speciali, fragili e rare, ma straordinarie e bellissime, proprio come le rose blu. Roberta, Sandra, Valentina, bambine rett, bambine speciali. Esperienze straordinarie le loro, che hanno emozionato, commosso, lasciato il segno. Eccole...*

Estate 2003: Roberta, quattro anni, velista... ma non per caso! Infatti, già dall'età di sei mesi con l'equipaggio formato da sua sorella Marta, i suoi cugini Daniele e Pierluigi, gli zii e naturalmente mamma e papà ha affrontato diverse esperienze veliche. A suo modo ci ha dimostrato il suo piacere di veleggiare. Si entusiasma molto con il vento e gli schizzi che raggiungono il suo volto. Le piace molto il contatto con l'acqua ed è veramente emozionante vederla così spensierata, felice e "consapevole" di ciò che le accade intorno.

Ci piacerebbe sapere se qualche altra bambina ha provato questo tipo di esperienza.

**colavintoni@libero.it**

I genitori e le sorelle, annunciano che Sandra, improvvisamente, li ha lasciati. Fino al giorno prima Sandra ha ripagato chi l'ha amata con grandi sorrisi e rumorose risate. Sandra era nata, gemella, il 14 ottobre del 1979. Era una bella bimba, vivace e svelta almeno quanto la sua sorellina Elena. Poi, non aveva ancora due anni, è avvenuto qualcosa, senza preavviso. Chi la vide allora fece diagnosi di regressione autistica e la sottopose a psicoterapia. Ci vollero alcuni anni prima che Sandra venisse riconosciuta come bambina Rett. Da allora Sandra ha vissuto una vita "normale": la scuola prima, il centro successivamente, fino alla fine ha sempre avuto buon appetito, ha mangiato, sorriso, camminato e perfino salito le scale da sola. Fino all'ultimo ha sorretto il suo biberon prima di andare a dormire.

Poi una mattina si è sentita male e si è addormentata tra le braccia di Elena.

Laura, la mamma, ci fa sapere che tutta la sua famiglia vuole continuare a far parte dell'Air con la stessa grande fiducia e speranza di sempre. La sua mamma, il suo babbo e le sorelle Elena e Barbara sanno che Sandra, anche se non possono toccarla o udirla, è lì, non troppo distante.

**GIORGIO PINI**

Quando per la prima volta tredici o quattordici anni fa lessi questa poesia, in un libro di lettura per la scuola elementare, pensai che spesso sono proprio le parole semplici e comprensibili ai bambini quelle capaci di esprimere le profonde verità e i grandi misteri della vita.

Qualche anno più tardi ne ho trovato una versione più lunga, che credo sia quella integrale, dove, ovviamente i concetti espressi vengono ampliati e approfonditi. L'autrice è una mamma: una mamma come noi...

Un abbraccio affettuoso a tutte le nostre Rose blu.

**ANNA BIANCHINI AREAIOLI (MAMMA DI VALENTINA)**



### LA ROSA BLU

Jenny è una bambina...

Un'adorabile bambina.

I suoi occhi sono color nocciola,  
i capelli un po' più scuri.

Se i capelli

le cadono sugli occhi,  
li scosta.

Ma la mano

non va dritta alla fronte.

Prima

Si curva come un fiore

al primo schiudersi

dei petali.

Poi

scosta

i capelli dagli occhi.

Jenny è diversa.

Per me Jenny è come una rosa blu.

Una rosa blu?

Avete mai visto una rosa blu?

Ci sono rose bianche

e rose rosa

e rose gialle

e un'infinità di rosse rosse.

Ma blu?

Un giardiniere sarebbe felice

di avere una rosa blu.

La gente verrebbe da lontano per vederla.

Sarebbe rara,

diversa, bella.

Anche Jenny è diversa.

Ecco perché, in qualche modo,

è come una rosa blu.

È come se Jenny

Vivesse dietro uno schermo

uno schermo

che non riusciamo a vedere.

Forse ha colori magnifici.

Forse quei colori

a volte distraggono Jenny

dal prestare attenzione

a quel che diciamo:

o forse ascolta una musica

che noi non possiamo sentire.

Jenny è come un uccellino

Un uccellino dalle ali molto corte,

mi capita di pensare.

Per un uccellino così, volare è difficile:

ci vuole più forza, più fatica, più tempo.

Per un uccellino con le ali normali

volare è una cosa scontata.

Ma un uccellino con le ali corte

deve impegnarsi molto per imparare.

Deve essere più bravo degli altri.

È per questo che dobbiamo capire

Che conquista è per Jenny imparare.

Non importa cosa.

Jenny è come una rosa blu,

delicata e bellissima.

Ma le rose blu sono così rare

che ne sappiamo poco, troppo poco.

Sappiamo solo che hanno bisogno

di essere curate di più.

Di essere amate di più.

**GERDA KLEN**

## UN SENTITO GRAZIE A SESTO SAN GIOVANNI

L'AIR RIVOLGE UN GRAZIE PARTICOLARE AI CITTADINI E ALL'AMMINISTRAZIONE COMUNALE DELLA CITTÀ DI SESTO SAN GIOVANNI (MI), RESISI PROMOTORI, A GIUGNO E A SETTEMBRE DI QUEST'ANNO, DI DUE NUOVE EDIZIONI DI "KERMESSE DI SOLIDARIETÀ SOCIALE", DOVE NATURALMENTE HA TROVATO POSTO ANCHE LA SINDROME DI RETT CON LE SUE BANCARELLE, I DEPLIANT INFORMATIVI, LE RACCOLTE FONDI A FAVORE DELLA RICERCA.



## UN CD ROM SULLA SINDROME DI RETT

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

*Il CD sarà accompagnato da un opuscolo esplicativo di tali filmati scritto dalla Dott.ssa Fabio che rappresentano la Comunicazione Aumentativa Alternativa (C.A.A.) attraverso l'apprendimento della lettura.*

*La pubblicazione viene effettuata dall'I.S.U. dell'Università Cattolica di Milano ed il costo è di € 8,00 più spese di spedizione.*

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

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

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

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

*Un abbraccio a Tutti*

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



# PER SAPERNE DI PIÙ SULLA MALATTIA

*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.*

**LUCIA DOVIGO, MEMBRO CONSIGLIO DIRETIVO AIR**

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!**

## Grazie...

Nel trascorrere qualche giorno di ferie al mare, ci siamo messi in contatto con il **Dott. Giorgio Pini** e abbiamo deciso di ricoverare per un breve periodo la nostra **Valentina** presso l'Ospedale Versilia; durante il ricovero Valentina è stata sottoposta ad alcuni esami che non avevamo avuto l'occasione di fare precedentemente.

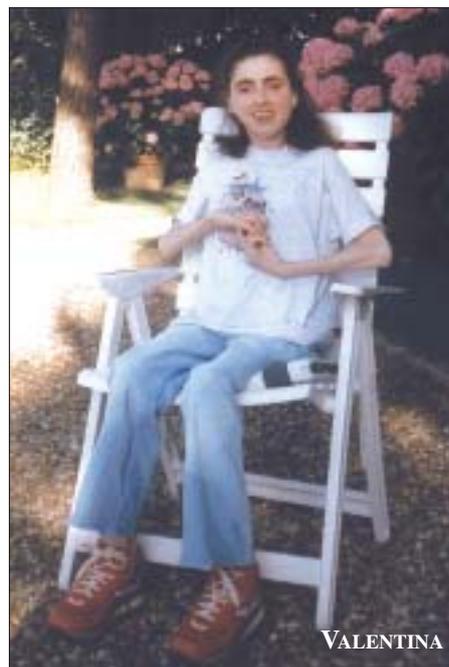
Vogliamo quindi porgere un sentito ringraziamento per l'accoglienza e la cura avuta verso nostra figlia da parte del Prof. Bonucceli, primario di Neurologia, del Dott. Caneparo e di tutto il personale del reparto di Medicina e di Neuropsichiatria Infantile di questa struttura.

Un grazie tutto particolare va al Dott. Giorgio Pini che dimostra sempre tanto affetto nei confronti delle nostre figlie, ed anche questa volta si è preso cura di Valentina con sensibilità e dedizione.

Inoltre, in questa occasione, siamo stati messi al corrente che l'Ospedale Versilia ha acquistato la Betaina Anidra che sarà a disposizione, gratuitamente, da gennaio 2004.

Chi volesse iniziare la terapia può mettersi in contatto con il Dott. Pini.

**CLAUDIO E ANNA ARFAIOLI**



VALENTINA

## Ciao Roberta

Cari Elsa, Adriano e Andrea,

vi siamo vicini in questo triste momento e siamo vicini a Roberta, che certamente è ancora vicina a voi.

Siamo sicuri che, libera dalla sofferenza, non vi lascerà mai soli ma vi condurrà per mano nei difficili momenti che verranno.

Siate forti e coraggiosi anche in questa grande prova che Dio vi ha dato, come lo siete stati quando lei era con voi. Avete avuto il grande privilegio di avere una figlia come Roberta, che tanto vi ha dato ed insegnato, nelle piccole e nelle grandi cose della vita. E' un privilegio che pochi hanno e di questo dovete essere fieri e felici.

Dio ora l'ha voluta con sé e noi non ci possiamo fare nulla. Il suo disegno è grande e ci è segreto.

Certamente Roberta serviva lassù.

## Auguri a Monica e Marco

Alcuni di noi conoscono Monica e Marco per avere usufruito della loro ospitalità presso l'agriturismo che gestiscono alle porte di Siena.

Ancora una volta hanno dimostrato la loro grande sensibilità: in un momento molto importante della loro vita, venticinque anni di matrimonio, hanno organizzato una bellissima festa chiedendo agli invitati di non fare regali bensì un'offerta a favore dell'A.I.R.

E' con grande affetto e rinnovata stima che vogliamo ringraziarli del generoso gesto di affetto e far giungere loro gli auguri più sinceri per una lunga e felice vita matrimoniale.

Gianni, Giovanna, Cecilia e tutta l'A.I.R.

## Fiocco rosa

In casa Vannuccini è nata Emma. Alla mamma Roberta, al papà Andrea, alle sorelline Elisa e Ilaria e ai nonni moltissimi auguri di tanta felicità da tutta l'A.I.R.



ELISA, ILARIA ED EMMA

# 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)

**Donatella Ciarlini Padrin**

s.padrin@infissiautomatici.it

- segreteria stesura verbali consigli e assemblee -  
tel. 0444 922494 uff. 0444 414166 fax 0444 414088  
cell. Stefano 348 7412500 cell. Donatella 347 3136600

**Andrea Vannuccini**

v.and@tiscali.it

- gestione archivio genitori e soci sostenitori-invio ringraziamenti -  
tel. 0564417696 cell. 338 2253567

### **PRESIDENTE REVISORE CONTI**

**Paolo Fazzini**

fazzini paolo@tiscali.net

- revisore conti -  
tel. uff. 0584 389059 tel. casa 0584 50366

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,  
tel. ufficio 0444-414166; fax 0444-414088  
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@vodafone.com

### 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 Fumara** Tel 095256407-8-9

### Centri per la sola diagnosi clinica:

• U.O. Neuropsichiatria Infantile Ospedale Versilia, azienda Usl 12 Viareggio, via Aurelia 355 Lido di Camaiore - **Dott. Giorgio Pini** Tel. 0584 6059527 Fax 0584 6059801, e-mail g.pini@usl12.toscana.it

• 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*