

ViviRett

quadrimestrale di informazione e attualità sulla sindrome di rett

L'unione fa la forza:

- Un goal per la solidarietà
- Spiccare il volo dal nido... alla materna

Seminari & Convegni

- Migliorare la qualità della vita attraverso la riabilitazione motoria
- Programma Livorno

Speciale Zagabria:

- I benefici della fisioterapia
- Come gestire le difficoltà di nutrimento

VERONICA

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

Tariffa Associazioni senza scopo di lucro:

*"Poste Italiane Spa - Spedizione in abbonamento
Postale - D.L. 353/2003 (conv. In L. 27/02/2004
n° 46) art. 1 - comma 2 - DCB Milano*

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 inse-
rire 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
Cari associati
- 5** EDITORIALE
La forza dell'associazione
- 6** L'UNIONE FA LA FORZA
Un goal per la solidarietà
- 7** L'UNIONE FA LA FORZA
Spiccare il volo dal nido... alla materna
- 8** SPECIALE CONVEGNO LIVORNO
**Migliorare la qualità della vita attraverso la
riabilitazione motoria**
- 9** SPECIALE CONVEGNO LIVORNO
Programma del convegno
- 10** TERAPIE&RIABILITAZIONE
**Progetto di intervento musicoterapico per l'armonizzazione della
struttura funzionale dell'handicap
Alla scoperta del pianoforte**
- 11** TERAPIE&RIABILITAZIONE
**Le abilità grosso-motorie. Il potere delle aspettative,
della motivazione e della programmazione**
- 16** SPECIALE ZAGABRIA
Breve sintesi sul convegno annuale a Zagabria
- 17** SPECIALE ZAGABRIA
I benefici della filiosioterapia
- 21** SPECIALE ZAGABRIA
Come gestire le difficoltà di nutrimento
- 26** NOVITÀ
**Il punto sulla riabilitazione. Un questionario tra i
progetti futuri**
- 27** ASSOCIAZIONE
**Siena, 29 maggio 2004. Gli associati si riuniscono.
Chi siamo, cosa facciamo**
- 28** ASSOCIAZIONE
Chi siamo, cosa facciamo
- 29** **Leggere la Sindrome di Rett**
- 30** **Numeri utili**
- 31** **Scheda di adesione al convegno di Livorno**

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



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 spazio dedicato alla nostra Associazione, a ciò che è avvenuto e ciò che avverrà nei prossimi mesi.

Innanzitutto volevo ringraziare coloro che hanno partecipato alla consueta Assemblea Annuale a Siena. In molti si sono ritrovati come ogni anno per ascoltare le novità associative, ma anche per rivedersi. Molte famiglie si ritrovano infatti a questo appuntamento diventato irrinunciabile come fosse una boccata d'ossigeno, un sorso d'acqua fresca, una carezza alle nostre emozioni... Il sabato dedicato all'assemblea annuale dell'AIR.

Un altro evento che richiede la nostra attenzione è la partecipazione della nostra Associazione alla riunione della RSE (Rett Sindrome Europee) e al seminario sulle "problematiche della SR" che si è tenuto a Zagabria dal 20 al 22 Maggio u.s.. Un ringraziamento particolare va ai coniugi Dell'Oro e al Dott. Giorgio Pini di Viareggio, che hanno partecipato per conto dell'AIR. Un grandissimo ringraziamento va alla dottoressa Ilaria Castelli, che con il suo intervento (sostituiva la dottoressa Rosa Angela Fabio che per motivi di salute non era presente) ha degnamente rappresentato l'Italia a livello europeo.

Alla riunione della RSE si è anche parlato di un questionario che Lucia Dovigo illustra a pagina 26 della rivista. Volevo rivolgere un invito a tutti Voi che a settembre riceverete detto questionario da compilare. Per fare il punto sulla riabilitazione è necessario che tutti noi partecipiamo alla raccolta dei dati. Quindi Vi chiedo di compilarlo e rispedirlo entro breve tempo. Un grazie anticipato a tutti per l'impegno.

E' tutto pronto ormai per l'evento più importante dell'anno: infatti tutti noi dobbiamo partecipare al Convegno di Livorno che si terrà il 2 Ottobre prossimo.

Avrete sicuramente già ricevuto qualche settimana fa la busta contenente la locandina e la brochure che illustrano il programma. Se per disguidi postali non aveste ricevuto nulla, potete chiamare il n° 0331 898507, provvederò a rispedirvi il tutto.

L'obiettivo alla base del primo importante Convegno sulla riabilitazione motoria sarà quello di intervenire sulla malattia attraverso terapie puntuali ed efficaci per migliorare la qualità della vita delle nostre bimbe/ragazze. Il Convegno affronterà infatti la riabilitazione nella molteplicità dei suoi aspetti; la presenza a Livorno di esperti provenienti dalla Svezia, Norvegia ed Inghilterra, paesi all'avanguardia nello studio delle SR, rappresenta un momento importante per tutti i genitori ed un aggiornamento di alta qualità per operatori, insegnanti, terapisti e medici che, accanto alle famiglie, sono le figure più vicine e a stretto contatto con le nostre bimbe/ragazze. Il giorno successivo inoltre sarà data la possibilità ad alcune famiglie di far visitare le proprie figlie dalla Dott.ssa Alison Kerr, uno dei medici più esperti al mondo sulla SR.

Quello di Livorno sarà quindi un appuntamento da non mancare. Arrivederci a tutti.

Marinella De Marchi

LA FORZA DELL'ASSOCIAZIONE

Unione, condivisione, collaborazione. Queste le basi su cui fondare una realtà associativa, ovvero i punti di forza della nostra associazione e attraverso i quali superare gli ostacoli, vincere le difficoltà.

MARINELLA DE MARCHI

Quando penso alla nostra associazione e penso ai traguardi superati, alle conquiste fatte, alle speranze maturate e coltivate nel tempo, penso che tutto ciò sia stato possibile grazie a un gruppo ben assortito di persone, di uomini e donne uniti, che negli anni si sono adoperati con mezzi e strumenti diversi per un obiettivo comune, un'idea collettiva: il benessere delle proprie figlie, che è poi alla base della serenità e della tranquillità familiare.

Forza, unione, questo il segreto quindi, ma anche condivisione, collaborazione, termini diffusamente usati nel nostro linguaggio e talvolta adoperati senza farvi poi più tanto caso, cardini e fondamenti che abbiamo saputo mantenere solidi nel tempo e intorno ai quali abbiamo costruito il futuro della nostra associazione.

Si è parlato e si parla ancora di collaborazione come unione di forze per portare al successo iniziative, operazioni benefiche, manifestazioni pro Sindrome; ma è anche un invito spontaneo e sincero a una collaborazione estesa al giornale, ad esempio, a questa importante operazione editoriale che offre ad ogni inizio di stagione, spazi e pagine a tutti coloro che intendono occuparle con racconti, inviti, cronache di successi, di eventi, servizi, inchieste sul mondo legato alla malattia, alla solidarietà, all'impegno, e da cui trarre spunti, esperienze, segnalazioni utili.

La collaborazione è imprescindibile dall'unione, dalla condivisione: unione intesa come risorsa capace di superare le avversità, gli ostacoli più insormontabili, condivisione come desiderio di sentirsi meno soli anche attraverso i legami che talvolta si costruiscono tra le famiglie, tra esperienze comuni e vicine.

Senza tutto questo, senza le collaborazioni reciproche, senza l'unità delle forze e delle risorse, senza la condivisione delle nostre storie, la nostra associazione non sarebbe qui, non avrebbe raggiunto i traguardi prefissati nel tempo, il cammino da percorrere sarebbe stato ancor più arduo e faticoso, le energie sarebbero andate disperse e gli sforzi resi vani.

Questo dunque è stato negli anni –e sarà in futuro- la chiave di lettura del nostro “successo”, la nostra forza: l'aver saputo mantenere vivi e saldi questi principi di unione, collaborazione e impegno, di aver convogliato verso questi le nostre energie, i nostri sforzi maggiori.

Non potremo mai sentirci soli né abbandonati, perché ognuno di noi potrà contare su un'associazione presente e forte, in cui i cardini di unione, collaborazione e condivisione sono più vivi che mai. Questa è stata e sarà in futuro la nostra immagine vincente, il segreto dei nostri successi, il collante del nostro operato.

editoriale

Un goal per la solidarietà

“Mano nella mano con la Sindrome di Rett” è la nota iniziativa che periodicamente si allestisce per le raccolte fondi a favore dell’AIR. Questa volta protagonista è stato il calcio: a Mede, nel pavese, un triangolare fra comuni, vecchie glorie e comici della televisione ha contribuito a diffondere la conoscenza sulla malattia e a finanziare il prossimo convegno di Livorno.

Uno stadio, un pubblico che incita e acclama i suoi beniamini: parrebbe una partita come un'altra durante una domenica di campionato, ma questa volta si è riso molto e si è parlato di solidarietà grazie anche ai comici di Zelig e alla loro squadra “Smemoranda Comedians”, fra i protagonisti dell’iniziativa “Mano nella Mano con la Sindrome di Rett”.

Il 15 maggio scorso, infatti, allo stadio comunale Fantelli di Mede nel Pavese, si è giocato un triangolare di calcio di solidarietà, durante il quale un folto pubblico ha seguito con grande entusiasmo le partite che si sono disputate tra le vecchie glorie della Medese, i Comuni della Lomellina e la squadra dei noti protagonisti TV.

Quest’ultima soprattutto, che raccoglie i volti più noti della popolare trasmissione televisiva da tempo impegnati in associazioni no profit, ha riscosso l’applauso più grande di un pubblico accorso numerosissimo per l’occasione.

Tra una partita e l'altra e qualche goal segnato (per la cronaca, il triangolare è stato vinto da Smemoranda Comedians) c’è stato anche il tempo non solo per dispensare sorrisi e autografi (i comici di Zelig in testa), ma anche di parlare di solidarietà e impegno benefico.

L’iniziativa ha infatti permesso di far conoscere a molti la realtà dell’AIR e della Sindrome di Rett, e di raccogliere fondi che andranno a sostegno del prossimo Convegno che si

terrà a Livorno il 2 ottobre prossimo.

Grazie dunque a tutti coloro che hanno contribuito e sostenuto l’iniziativa: il Comune, la Pro Loco e l’Associazione Calcio di Mede, i Comuni della Lomellina e le vecchie glorie della medese che hanno disputato le partite e naturalmente i volti della “Smemoranda Comedians” presenti: Angelo e Marco (Pali&Dispari), Fabrizio Fontana, Antonello Catalano, Pino Nocera, Natalino Balasso, Rudi Rezzoli, Stefano Salghini, Francesco Foti, Max Pisu, Nico Colonna, Andrea Santonastaso, Davide Paniate, Franz (Ale&Franz), Enrico Bertolino, Raul Cremona, Leonardo Manera, Rino Ceronte.

Grazie a Fabio Milanesi, prezioso coordinatore della manifestazione affiancato da Binelli, Vecchio, Mazzitello, Visini, dalla A.C. Medese.

Un riconoscimento particolare va alle famiglie Recchia, Riva, Sini, Piazzon e ai loro fedeli collaboratori che hanno contribuito in modo impeccabile alla realizzazione della manifestazione.

Un riconoscimento particolarissimo va a Laura, Alessandro, Giorgia e Giovanna Campagnoli che, instancabili, per mesi hanno supportato il Presidente nelle serate precedenti la manifestazione per l’organizzazione della stessa.



I componenti della squadra di Smemoranda Comedians

Spiccare il volo dal nido... alla materna



Il saluto affettuoso di Alessia alle sue insegnanti del nido, speciali come angeli che sorvegliano e proteggono fino a quando non arriva il momento di diventare grandi, di spiccare il volo.

Eccomi qua!
Pensavate di esservi liberate di me e invece so che la mia prima scuola, il “Principe Ranocchio” di Roma è abbonata a Vivirett e così approfitto per salutare le mie maestre.

Quest'anno siete “ripartite” dai lattanti in un percorso ciclico che ogni tre anni vi fa conoscere nuovi cucciolotti; i nuovi ancora non sanno quale fortuna gli è capitata ad essere accuditi da voi !!

Io ancora ripenso alla bellissima festa di fine anno che c'è stata a Giugno e nel corso della quale avete coinvolto tutti i genitori, i

nonni, gli amici e sono stati venduti dei dolci devolvendo il ricavato all'AIR.

Una bella sorpresa e un'altro bel gesto d'affetto e di sensibilità verso di me.

Per fortuna abito sempre vicino alla scuola così potrò venire a trovarvi ogni tanto.

Voi siete state il mio primo approccio verso il mondo esterno, è stata proprio la vostra sensibilità e professionalità a cogliere i primi cambiamenti legati alla malattia, ma li avete subito accettati, vissuti e capiti per ben 5 anni. ...Non sono pochi!

Racchiuderli tutti in poche righe non si può. Fatica, sorrisi, lacrime e amore sono nella mia testolina impressi per sempre.

Ora ho spiccato il volo fuori dal nido, ora sono passata alla materna, non sono più la gigante della classe .

Sto crescendo e vivendo nuove esperienze ma non vi dimenticherò mai.

I miei genitori ve lo hanno già detto più volte, grazie di tutto ma soprattutto dell'amore che mi avete donato.

Un abbraccio grande,
Alessia Angelini



Migliorare la qualità della vita attraverso la riabilitazione motoria

Intervenire sulla malattia attraverso terapie puntuali ed efficaci per migliorare la qualità della vita delle ragazze, questo l'obiettivo alla base del primo importante Convegno sulla riabilitazione motoria che si terrà a Livorno il 2 ottobre prossimo grazie anche ai fondi raccolti con l'aiuto dei comici di Zelig.

“Acqua Musica, Movimento e comunicazione nella Sindrome di Rett. Opportunità per una vita migliore”. Sarà questo il titolo dato al Convegno di Livorno sulle principali problematiche legate alla riabilitazione motoria e finanziato grazie anche ai fondi raccolti durante il triangolare di Mede che ha visto l'impegno benefico, tra gli altri, dei comici della popolare trasmissione Zelig. (v. “Unione fa la forza”, su questo numero, ndr)

Una manifestazione, quella di Livorno, rivolta ai genitori, alle famiglie e particolarmente a tutti i terapisti della riabilitazione, che vedrà il supporto prezioso di noti relatori europei, i quali metteranno a disposizione la loro esperienza nel campo della riabilitazione motoria, affrontando temi come la scoliosi e la retrazione del tendine di achille, ad esempio, solo alcuni fra i disturbi più frequenti che regolarmente colpiscono le nostre giovani pazienti.

Nelle bambine con Sindrome di Rett, infatti, l'aspetto motorio è spesso compromesso: molte di loro non hanno autonomia nella deambulazione; la forzata immobilità, l'atonia muscolare e la rigidità possono avere gravi ripercussioni sull'equilibrio e sul controllo del corpo; l'assunzione di



posture scorrette determina una scoliosi spesso grave. Ecco perché gli interventi riabilitativi, tempestivi e mirati, diventano pertanto assolutamente necessari.

Il Convegno affronterà la riabilitazione nella molteplicità dei suoi aspetti; la presenza a Livorno di esperti provenienti dalla Svezia, Norvegia e Inghilterra, paesi all'avanguardia nello studio della Sindrome di Rett, rappresenta un momento importante per tutti i genitori ed un aggiornamento di alta qualità per operatori, insegnanti, terapisti, medici, che, accanto alle famiglie, sono le figure più vicine e a stretto contatto con le bambine e le ragazze.

I numerosi interventi degli esperti presenti al convegno che nel loro paese lavorano specificatamente sulla riabilitazione nella Sindrome di Rett – come Alison Kerr,

clinico molto conosciuto e affermato in tutto il mondo solo per citarne uno - potranno fornire indicazioni molto precise e mirate a contrastare il più possibile l'effetto devastante della malattia. È dunque molto importante che accanto alle famiglie, ai genitori, via sia la presenza dei terapisti che fin qui hanno lavorato con le giovani pazienti attraverso l'ippoterapia, l'idroterapia o la musicoterapia, degli insegnanti che sono a stretto contatto con le bambine, e dei medici che le conoscono attraverso visite e controlli periodici.

“L'aver incentrato il Convegno sugli aspetti riabilitativi della malattia non è una scelta casuale - spiega la Presidente De Marchi che aprirà i lavori. “Le famiglie e i genitori e con loro gli esperti di riabilitazione che sono a contatto quotidiano con le bambine - continua - conoscono quanto faticosa

sia la strada da percorrere per giungere ad una cura farmacologica definitiva. È per questo che l'attenzione della nostra associazione si è concentrata sull'aspetto riabilitativo che, attualmente, offre gli strumenti più idonei per migliorare la qualità della vita delle bambine, ed è per questo che ogni famiglia dovrebbe allargare l'invito di partecipazione soprattutto ai terapisti che si occupano delle loro figlie e ai quali il Convegno può indicare nuove e importanti vie da percorrere nel campo della riabilitazione in generale”.

Durante il Convegno, infatti, sarà allestito uno spazio dedicato anche ai terapisti italiani che con sessioni video illustreranno il lavoro svolto su alcune bimbe. Il giorno successivo inoltre verrà data la possibilità ad alcune famiglie di far visitare la propria figlia dalla dott.ssa Alison Kerr, uno dei medici più esperti al mondo di Sindrome di Rett.

Un momento di incontro e di arricchimento davvero importante, dunque, e per il quale famiglie, genitori ma soprattutto terapisti e addetti ai lavori non dovrebbero mancare, per contribuire al miglioramento della vita delle ragazze, per realizzare interventi mirati e specifici, aggiornando così terapie e percorsi riabilitativi.

PROGRAMMA DEL CONVEGNO

Ore 9,00	Saluto e presentazione convegno	Marinella De Marchi - Presidente AIR
Ore 9,15	Saluto delle Autorità Locali	Dott. Alessandro Cosimi - Sindaco di Livorno Ing. Massimo Scura - Direttore Generale USL 6 LIVORNO
Ore 9,30	Introduzione del tema trattato	Prof. Michele Zappella - Primario Sindromi Complesse - N.P.I. Ospedale Le Scotte - Siena
Ore 10,00	Livello plasmatico della Seratonina nella Sindrome di Rett	Dott. Giuseppe Hajek - Responsabile Sindromi Semplici e Sindromi Autistiche presso Unità Operativa N.P.I. Ospedale Le Scotte - Siena
Ore 10,30	Rieducazione posturale. Le patologie del sistema scheletrico e le retrazioni muscolo-tendinee	Dott.ssa Gunilla E. Larsson Responsabile riabilitazione Centro Rett - Svezia
Ore 11,15	Discussione	
Ore 11,30	Coffee break	
Ore 11,45	Rieducazione neuromotoria. Un nuovo approccio riabilitativo	Kari Kjørholt - Fisioterapista
Ore 12,45	Discussione	
Ore 13,00	Pranzo	
Ore 14,00	Movimenti espressivi e correlati fisiologici	Dott.ssa Alessandra Orsi Bandini - Psicologo Clinico presso N.P.I. Ospedale Le Scotte - Siena
Ore 14,30	Presentazione Progetto Versilia con sessioni video - Musicoterapia: un linguaggio universale - Il cavallo: un "terapista" speciale - La consulenza fisioterapica - Un viaggio nell'acqua Spazio dedicato ai video dei vincitori della selezione promossa dalla rivista Vivirett	Stefania Goti - Musicoterapista ASL 12 Viareggio Nicla Lari - Terapista ANIRE Stefania Ricco - Fisioterapista ASL 12 Viareggio Silvia Guizzardi - Istruttore ISEF
Ore 16,30	Cosa conosciamo ora sulla Sindrome di Rett?	Dott.ssa Alison Kerr - OBE FRCP&CH Academic Centre Dept Psychological Medicine, Gartnavel Royal Hospital, Glasgow
Ore 17,30	Discussione	
Ore 18,00	Conclusioni: Il futuro che vogliamo	Dott. Giorgio Pini - Primario U.O.C. di N.P.I. Ospedale Versilia - ASL 12 Viareggio

Destinatari del convegno: terapisti della riabilitazione (fisioterapisti, idroterapisti, ippoterapisti, musicoterapisti, ecc.) e genitori.

Per tutta la giornata di **domenica 3 Ottobre** la dott.ssa **Alison Kerr**, uno dei medici più esperti al mondo della Sindrome di Rett, visiterà le nostre bambine. Per prenotazioni e informazioni contattare il Dottor Giorgio Pini al numero 329 0906930

Nota informativa

L'iscrizione al convegno (via fax attraverso la scheda di adesione allegata a questo programma o via internet all'indirizzo www.airett.it/convegno) è **obbligatoria**.

La quota di partecipazione al convegno (da versare in loco) è di **Euro 10,00 per persona**, ed include il pranzo.

Il pranzo è gratuito per le bimbe/ragazze Rett presenti.

Per coloro che non intendono prendere parte al pranzo la partecipazione al convegno è gratuita.

Coloro che volessero indicazioni per il pernottamento possono rivolgersi al n. di cell. 392 3169802 (Silvia).

Per tutta la giornata del convegno funzionerà una **segreteria** che fornirà indicazioni e informazioni (Cell. 392 3169802).

LA SCHEDA DI ADESIONE AL CONVEGNO E' PUBBLICATA A PAGINA 31

Per raggiungerci

Come arrivare alla Sala Convegni Fondazione L.E.M. "Livorno Euro Mediterranea" - **Piazza del Pamiglione, 1/2 - Livorno:**

In treno:

La stazione Livorno Centrale si trova a circa tre km dalla Sala Convegni. Per raggiungere il L.E.M. è necessario prendere l'autobus N.1 e scendere alla fermata Piazza Micheli, dove si trova il monumento dei Quattro Mori, da cui poi proseguire a piedi.

In macchina:

Sia che si arrivi dall'autostrada A12, dalla superstrada Firenze-Pisa-Livorno o dalla via Aurelia, seguire sempre le indicazioni per Livorno Centro e poi quelle per il monumento dei Quattro Mori o della Fortezza Vecchia, entrambi ai lati del L.E.M. Un comodo parcheggio a pagamento è situato a fianco della Sala Convegni.

Alla scoperta del pianoforte

PROGETTO DI INTERVENTO MUSICOTERAPICO PER L'ARMONIZZAZIONE DELLA STRUTTURA FUNZIONALE DELL'HANDICAP

Progetto a cura del Centro Comunale di Musicoterapia "M.Uboldi" di Novellara, Reggio Emilia

DOT.SSA MONICA MACCAFERRI, RESPONSABILE DEL CENTRO M. UBOLDI, NOVELLARA

MATERIALI:

- Pianoforte a coda aperto;
- Palline, battenti...(oggetti vari per percuotere dall'interno dello strumento le corde secondo diverse modalità).

ATTIVITÀ:

Le attività saranno di:

- ASCOLTO dei suoni e delle vibrazioni prodotte dalle corde del pianoforte direttamente a contatto con il corpo di E;
- MANIPOLAZIONE e PRENSIONE (guidata e spontanea) di piccoli oggetti con i quali percuotere le corde del PF (oltre alla percussione diretta con mani e piedi, con l'aiuto della musicoterapeuta);
- INDIVIDUAZIONE della fonte sonora (quali corde vibrano)
- PRODUZIONE diretta di suoni da parte di E.

OBIETTIVI:

L'obiettivo ritenuto più idoneo in questa situazione è quello di un intervento di musicoterapia abilitativo-riabilitativa, che agisca partendo dalle competenze residue e che lavori in più direzioni:

- 1) Rallentare la perdita di funzioni (in particolare l'uso intenzionale delle mani e la capacità di deambulazione e di equilibrio);
- 2) Favorire la nascita di nuove competenze senso-motorie;
- 3) Sviluppare la coordinazione oculo/manuale;
- 4) Mantenere e sviluppare il rapporto con il mondo esterno (stimoli ambientali e relazioni interpersonali);
- 5) Veicolare l'affettività attraverso gesti concreti, trasmettendo accettazione e fiducia.

Armonia, coordinazione, affettività e autostima, questi solo alcuni degli obiettivi che il progetto di musicoterapia curato da un centro specializzato di Novellara ha realizzato e svolto intervenendo su una giovane paziente; unico ausilio: il pianoforte.



L'obiettivo principale sarà quello di favorire una stimolazione il più possibile multisensoriale, utilizzando lo stimolo sonoro per percepire il proprio corpo e prenderne coscienza: ciò porterà ad un miglioramento globale dell'attività motoria e del tono muscolare, oltre ad una maggiore capacità per E. di attivare l'azione rispetto all'intenzionalità della stessa.

ASCOLTO:

- Mantenere e migliorare la lateralizzazione, l'individuazione della fonte sonora, rinforzando i movimenti necessari per volgersi verso la fonte sonora o per raggiungerla ed eventualmente toccarla;

- Prolungare i tempi d'attenzione.

MANIPOLAZIONE E PRENSIONE:

- Lavorare all'interno del pianoforte, strumento che per E. rappresenta il suo MEDIATORE RELAZIONALE a livello sonoro-musicale.

E. suona con le mani, aperte e/o chiuse, con l'avambraccio e con il gomito. Produce sia CLUSTERS che singoli suoni, anche con un solo dito alla volta.

In E. è evidente la difficoltà a mettere in atto la sequenza motoria necessaria per compiere l'azione: questo a causa dell'importante grado di aprassia a livello fino-

motoria; ciononostante, quando è fortemente motivata all'azione si "spinge" aumentando la spinta verso l'oggetto che la interessa, in questo caso verso la tastiera del pianoforte, spostandosi sul bordo del seggiolino e facilitando così i movimenti successivi. E. dondola il busto in avanti, tiene le braccia sollevate aprendo e chiudendo le mani, la respirazione si fa più veloce e rumorosa, finché raggiunge la tastiera.

E. dopo due anni di lavoro è in grado di svolgere un "DIALOGO SONORO" al pianoforte, articolato in una vera e propria "domanda/risposta", anche se con tempi di risposta resi prolungati dalla difficoltà motoria;

- Guidare la prensione di oggetti e stimolarne la prensione spontanea e la ritenzione;
- Stimolare la sensibilità tattile, termica, dolorifica, vibratoria e propriocettiva attraverso le vibrazioni sonore e le manipolazioni del corpo di E. da parte della musicoterapeuta.

Concludo questa prima parte del lavoro problematizzando alcuni degli aspetti emersi che potrebbero costituire gli obiettivi futuri del nostro lavoro con E.:

partendo dal fatto che E. ha scelto il pianoforte come mediatore sonoro relazionale privilegiato, si può ipotizzare di continuare ad utilizzarlo come canale principale per lavorare in altre direzioni, stimolando altre potenzialità comunicative latenti?

Le abilità grosso-motorie. Il potere delle aspettative, della motivazione e della programmazione

Introduzione alla riabilitazione

La riabilitazione può essere definita come l'uso combinato e coordinato dei vari servizi medici, sociali, educativi, e di lavoro atto a favorire il recupero di un individuo al più alto livello possibile di abilità funzionale (WHO, 1969).

Per cominciare a riflettere sulla questione "riabilitazione", pensiamo al significato della parola stessa. Negli anni infatti, il concetto di riabilitazione si è notevolmente modificato fino a assumere un contenuto assai ampio ma forse sempre meno definito.

In passato il termine "riabilitazione" evocava immediatamente l'argomento "tecniche" e cioè l'insieme già definito e specifico di procedure e atti professionali che il terapeuta utilizza per ridurre il deficit della persona con disabilità. In questo senso si fa riferimento ad una rieducazione intesa come "recupero" di funzioni perse, mentre in seguito - con gli sviluppi della ricerca scientifica e l'apertura verso conoscenza multidisciplinare - la riabilitazione ha esteso la propria attenzione alla persona nella sua interezza, scoprendo l'importanza di numerose variabili emotive cognitive comportamentali, che hanno però reso più sfuggente l'intervento sulla persona.

... il focus della riabilitazione è promuovere nella persona con disabilità lo svi-

STEFANO PIRAN, CENTRO DI POTENZIAMENTO COGNITIVO, MILANO
ROSA ANGELA FABIO, UNIVERSITÀ CATTOLICA, MILANO; CENTRO DI POTENZIAMENTO COGNITIVO, MILANO

La rieducazione intesa non solo come recupero di funzioni perse, ma soprattutto come attenzione alla persona nella sua interezza, sottolineando l'importanza delle numerose variabili emotive, cognitive e comportamentali.

luppo di un'interazione con il mondo che sia personalmente soddisfacente, socialmente significativa ed operativamente efficace (Bania, 1990)...

Nel 2000 dunque la riabilitazione non viene più considerata esclusivamente un "agire terapeutico" in senso medico scientifico, ma diventa un vero e proprio pro-

getto, mirato al raggiungimento del mantenimento della condizione ottimale di benessere della persona.

In quest'ottica, lo scopo dell'intervento riabilitativo è "evitare che qualsiasi forma di disabilità si trasformi in handicap", e per questo è necessario superare gli stretti confini della diade terapeuta/paziente per chiamare in causa l'intera rete sociale che interagisce con la persona, promuovendo un cambiamento reciproco delle parti. In questo senso, gli atti professionali del terapeuta favoriscono il miglior adattamento possibile della persona disabile alla società, ma comprendono anche azioni di più ampio respiro che favoriscano lo sviluppo di nuove competenze relazionali da parte di ogni individuo coinvolto nella relazione con la persona disabile. Un'attività riabilitativa moderna non si centrerà più sull'individuo (o meglio sulla "sua" menomazione), ma piuttosto sull'intero sistema relazionale.

La riabilitazione esige la partecipazione sempre più ampia dell'individuo e l'impegno consensuale di tutti operatori coinvolti nell'elaborazione della scelta definitiva del processo riabilitativo come nella valutazione dei risultati ottenuti durante le varie fasi del processo e nelle eventuali modifiche da apportare strada facendo.



Van Gogh - Vaso di fiori

La riabilitazione nella sindrome di Rett

Quando interagiamo con persone che lavorano con le bambine con la sindrome di Rett, qualche volta incontriamo atteggiamenti di desolazione e di totale sfiducia nei confronti dell'intervento. Si accetta senza una valida analisi il deterioramento delle funzioni grosso-motorie, così come avviene con le funzioni cognitive.

L'importanza per le bambine rett di una posizione eretta, l'equilibrio del corpo, il mantenimento/riacquisizione della postura corretta e il ripetuto trattamento fisioterapico sono stati sottolineati nel lavoro sulla scoliosi di Hanks (1996). Pochi studi invece sono stati pubblicati sulla possibilità di riacquisire l'abilità della deambulazione.

Riportiamo qui di seguito un lavoro svolto da Larsson e Engerstrom (2001) nel Centro Rett Svedese. Fino ad oggi le valutazioni dei fisioterapisti in questo centro hanno riguardato 75 persone con la sindrome di Rett, di età compresa tra i 4 e i 54 anni.

Larsson e Engerstrom (2001) nel loro lavoro presentano tre casi in cui sono state applicate con successo alcune strategie di prevenzione e alcuni training.

Il Caso 1 è una donna con la classica sindrome di Rett che aveva perso le abilità grosso-motorie ed era ormai da parecchi anni confinata



su una sedia a rotelle, che in seguito all'allenamento è riuscita a mantenere la posizione eretta all'età di 36 anni, a camminare e ad alzarsi dal pavimento alla sedia all'età di 40 anni.

Il Caso 2 è una ragazza con la sindrome di Rett, che attualmente ha 9 anni e 10 mesi: il lavoro con lei è stato quello di conservare la sua capacità di rimanere in piedi, e imparare a fare dei piccoli passi con l'aiuto di qualcuno, aiutandola in modo che rimanesse in equilibrio in varie posizioni.

Il Caso 3 è una ragazza che ora ha 15 anni, che si è rivelata un chiaro esempio di successo nel mantenere la capacità di alzarsi da terra fino alla posizione eretta e la possibilità per lei di utilizzare diversi modi per raggiungere l'obiettivo. L'interven-

to è iniziato prima della perdita totale delle abilità e tutto ciò è stato possibile applicando nuove strategie facilitanti ed incrementando la sua motivazione a raggiungere l'obiettivo.

Caso 1

Questa donna è nata il 27 marzo del 1956 dopo una normale gravidanza ed è stata valutata normale. Ha imparato a camminare quando aveva circa 16 mesi, e a 18 mesi riusciva abbastanza a correre, a mangiare con il cucchiaino, a pronunciare diverse parole e a combinarle in semplici frasi. Riusciva anche a segnalare quando aveva bisogno di andare in bagno.

Al raggiungimento dei 18 mesi il suo sviluppo si è interrotto. Ha smesso di utilizzare parole nuove dimenticando addirittura quelle che

aveva già imparato. Sono insorti problemi durante il sonno, ha cominciato a vacillare e a camminare con difficoltà. In questo periodo si è assistito ad una fluttuazione delle funzioni all'interno della stessa giornata e da un giorno all'altro.

All'età di 2 anni le sue mani erano costrette a ripetere movimenti stereotipati mentre a 5 anni la camminata è divenuta vacillante con un'andatura scomposta. A 10 anni aveva bisogno di un sostegno per camminare.

A 18 anni, nel 1974, si è manifestato la retrazione dei tendini di Achille. A 21 anni non poteva più camminare a lungo e si è valutata la possibilità di un'altra operazione al piede destro.

L'ortopedico e la madre hanno deciso di non procedere all'operazione pensando che la ragazza non ne avrebbe tratto beneficio, tenendo presente la mancanza di miglioramenti occorsi dopo le precedenti operazioni.

Nel 1992, all'età di 36 anni, si è deciso di intervenire nuovamente, in base ad un'analisi fisioterapica delle abilità funzionali della donna. Si è tenuto in considerazione la mancanza di risultati duraturi delle precedenti operazioni e così si è stilato un progetto congiunto per un intervento pre-, peri e post-operatorio che coinvolgesse i genitori, il medico ortopedico, il fisiatra, il fi-

sioterapista ed il resto del personale a contatto con la donna. Prima dell'operazione è stata usata una sedia per camminare, in modo da stimolare il ricordo e la gioia per il fatto di camminare. In seguito la donna ha dovuto eseguire esercizi con il suo fisioterapista, esercizi in piscina e quotidiane attività grosso-motorie con il personale dove viveva. Si è provveduto anche a dotarla di scarpe e supporti ortopedici che la mantenessero nella corretta posizione.

La gioia apparente che dimostrava quando veniva aiutata a camminare ha motivato i suoi assistenti e questa reciproca motivazione ha stimolato tutte le attività: nello stesso anno la donna è stata in grado di percorrere 50 metri con il semplice supporto di una sola persona. Nel 1997 è riuscita a camminare e ad alzarsi da terra e tutto questo è stato molto importante per lei e per le persone che l'aiutavano nella vita di ogni giorno. Si dimostrava molto felice allorché riusciva a compiere queste attività e così in questo modo si è riusciti a conservare nel tempo queste abilità.

Il progetto di intervento comprendeva:

- utilizzo di una sedia per camminare (walking-chair) per ricordare e mantenere nel tempo il ricordo di come camminare, prima e dopo l'intervento;
- rimanere in piedi e contemporaneamente cammi-

nare dopo l'intervento ortopedico;

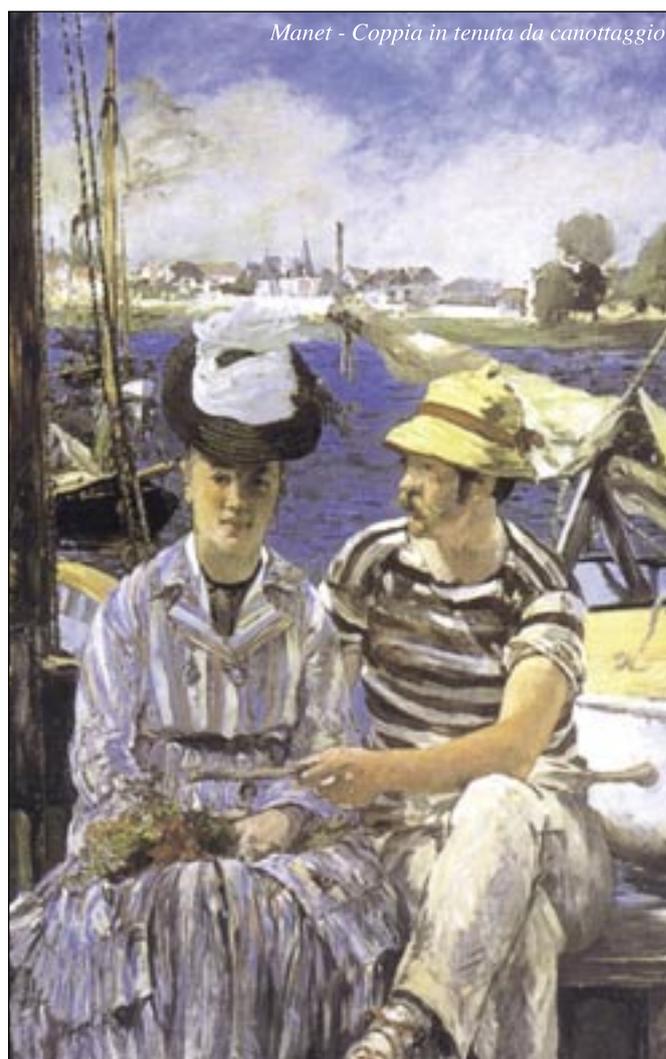
- esercizi tutti i giorni. Gli aspetti motivazionali erano specificamente stimolati;
- Supporti ortopedici e scarpe;
- interventi di chirurgia come descritto;
- Informare la donna il meglio possibile.

Caso 2

La ragazza era nata il 25 gennaio del 1991. All'età di 24 mesi era capace di saltellare come un coniglietto e di alzarsi da terra se aiutata, ma fin dall'inizio non era mai stata in grado di camminare. Non appena diagnosticata all'età di 3 anni e 10 mesi, venne identificato lo stesso tipo di asimmetria e plantaflessione distonica dei piedi, tipica degli adulti con la sindrome di Rett prima della perdita della deambulazione.

Le strategie per prevenire ulteriori peggioramenti – perdita della capacità di rimanere in piedi, perdita di deambulazione, perdita dei movimenti transizionali e sviluppo di gravi contratture, sono state quelle di fornirle degli ausili ortopedici e una sedia per camminare.

Così la bambina risultava molto più sicura, rilassata e bilanciata con le scarpe e i supporti. In questo modo era in grado di guardarsi attorno mentre camminava con la sedia e riusciva a tenere le braccia lungo il corpo. I ge-



Manet - Coppia in tenuta da canottaggio

nitori hanno sempre utilizzato i supporti e le scarpe in vari ambienti e in tutte le attività e così è stata motivata a camminare.

Caso 3

La ragazza, nata nel 1985, all'età di 18 mesi cominciò a piangere, ad avere disturbi del sonno e a perdere la funzionalità delle mani, eccetto che per le tipiche stereotipie della sindrome di Rett. Sapeva camminare ed aveva

imparato ad alzarsi da terra come fanno i bambini piccoli. Era molto motivata ad alzarsi e a sedersi continuamente in quanto questa attività rappresentava il suo modo di giocare.

A circa 10 anni, cominciò ad avere le prime difficoltà nell'alzarsi da terra. All'interno delle sessioni di fisioterapia le furono insegnati modi diversi per fare quella determinata azione completamente da sola. La ragazza



Sargent - Garofano, giglio, giglio rosa

preferiva appoggiarsi ai mobili per camminare. Continuò a ripetere queste azioni per un paio d'anni e dopo ha iniziato ad utilizzare entrambi i modi per alzarsi da terra, servendosi del supporto dei mobili proprio come fanno i bambini piccoli. Gli autori riferiscono che oggi ha 15 anni, ma dal momento che è molto più pesante, le risulta un po' più difficoltoso alzarsi.

I risultati

I risultati ottenuti da Larsson e Engerstrom dimostrano che:

- è stato possibile tornare a camminare per una donna di 36 anni con la sindrome di Rett dopo essere stata su una sedia a rotelle per 15 anni;
- è stato possibile recuperare l'abilità di alzarsi da terra fino a sedersi su una sedia nel momento in cui sono stati trovati i modi per attivare la sua memoria e la sua motivazione;
- è stato possibile prevenire lo sviluppo di contratture in una bambina di 9 anni;
- è stato possibile conservare l'abilità di alzarsi da terra e addirittura imparar-

re nuovi modi per una bambina di 10 anni con la sindrome di Rett.

Accanto a quelli descritti, ci sono anche altri esercizi motori che si sono rivelati utili per le bambine Rett.

Per esempio un esercizio molto utile è quello dell'efferenza motoria: consiste nel massaggiare il corpo delle bambine partendo dalla testa, passando alla spalla, al braccio ed infine alla mano stimolando con forza e decisione per poi terminare il movimento spostando il braccio e la mano in direzione di un oggetto vicino che le ragazze devono tentare di prendere. È importante evitare di effettuare il massaggio con un tocco troppo lieve e blando in quanto potrebbe venire recepito come sgradevole da parte delle ragazze. Il massaggio può essere fatto anche con degli oli profumati per rendere più piacevole il contatto corporeo. Lo scopo di questo esercizio è quello di stimolare tutte le terminazioni nervose (c'era una teoria della Montalcini se non erro) presenti nell'area del massaggio, in modo da permettere una velocizzazione del movimento che permetterà alle bambine di muovere il braccio verso un oggetto e magari di afferrarlo.

Un altro esercizio molto utile per diminuire la salivazione delle bambine e per dare tonicità ai muscoli del viso consiste nell'utilizzare uno spazzolino da denti

elettrico con setole morbide e massaggiare alcune parti del volto: si parte dalla zona attorno alle labbra e poi ci si dirige verso le guance fino all'attaccatura della mandibola. Di solito questo esercizio è molto gradito alle bambine.

Questa attività solitamente viene seguita da un esercizio simile che ha sempre lo stesso fine, ovvero quello di dare tonicità alla muscolatura facciale e tentare di diminuire la salivazione: l'esercizio consiste nel prendere dei cubetti di ghiaccio e metterli all'interno di un panno per poi picchiettare il volto delle bambine secondo il medesimo percorso descritto in precedenza. In questo caso le sensazioni che le bambine provano sono molto più forti e piacevoli e quindi non amano molto questo tipo di attività, che però risulta molto efficace.

Alcune bambine Rett tendono a curvarsi in avanti: è importante impedir loro questo movimento stimolandole a mantenere una posizione corretta della schiena. Per aiutarle è possibile effettuare quotidianamente dei massaggi alle spalle che riducano la tensione muscolare.

Infine un'altra attività da condurre è quella della deambulazione. È fondamentale, per chi è in grado di farlo, continuare a motivare le bambine a camminare: camminare insieme

stando dietro a loro e controllando l'andatura. A poco a poco è necessario diminuire i nostri aiuti e il nostro sostegno in modo da renderle autonome.

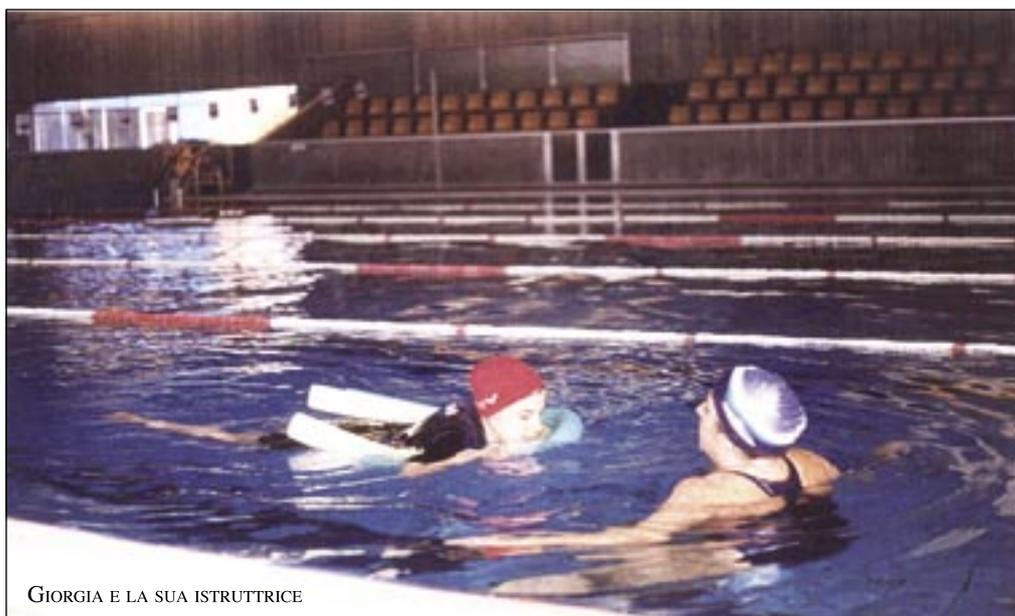
Alcune osservazioni conclusive

Nella sindrome di Rett esiste un grande rischio di sviluppare posizioni scorrette, contratture e perdita delle funzioni grosso-motorie, il tutto causato da deficit nella postura, nel tono e nella abilità di locomozione.

Si sono dimostrate essenziali una valutazione ed un'analisi neurologica, ortopedica e fisioterapica globale e individuale. Il programma ha combinato diverse situazioni durante la giornata, con modi differenti per motivare le ragazze/donne, utilizzando situazioni della normale vita quotidiana, un'identificazione delle prime difficoltà e di strade alternative per ottenere gli obiettivi.

Un altro aspetto importante che è emerso dal lavoro dei colleghi svedesi è che si sono tenuti in forte considerazione gli aspetti motivazionali. Per le ragazze alzarsi da sole era divertente e incoraggiante, se a loro veniva permesso di farlo nel modo che preferivano ed in seguito venivano considerate le loro reazioni.

Ancora, come già osservato, in altri articoli presentati in questa rivista è importante



GIORGIA E LA SUA ISTRUTTRICE

la costanza (gli interventi devono essere quotidiani), la coerenza dell'intervento fra le figure educative, la fi-

ducia e l'entusiasmo: i cambiamenti sono lenti ma sono possibili. In campo cognitivo è stata già sostenuta più

volte questa possibilità, ma tutto questo è realizzabile concretamente anche nell'area motoria.

Bibliografia

- AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION (1994), *Diagnostic and Statistical Manual of mental Disorders*, Washington D.C.: Fourth Edition, APA.
- BUDDEN S.S. (1997), *Rett syndrome: habilitation and management reviewed*. *Eur Child Adolescence Psychiatry*, 6 (suppl), pp. 103-107.
- GUIDERA K.J., BORELLI JR J., RANEY E., THOMPSON-RANGEL T., OGDEN J.A. (1991), *Orthopedic manifestations of Rett syndrome*. *Journal of Pediatr Orthop*, 11, pp. 204-208.
- HAGBERG B., WITT-ENGERSTROM I. (1986), *Rett syndrome: a suggested staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence*. *American Journal of Med Genet*, 24, pp. 1-20.
- HANKS S.B. (1990), *Motor disabilities in Rett syndrome and physical therapy strategies*. *Bran Dev*, 12, pp. 157-161.
- HANKS S.B. (1996), *Scoliosis: the postural approach to early intervention* (abstract). *Handi in hand with Rett syndrome*, World Congress on Rett syndrome, 60.
- HENNESSY M.J., HAAS R.H. (1988), *The orthopaedic management of Rett syndrome*, *Journal Child Neurol*, 3, pp. 43-47.
- NOMURA Y., SEGAWA M. (1990), *Characteristics of motor disturbances of the Rett syndrome*. *Brain Dev*, 12, pp. 27-30.
- NOMURA Y., SEGAWA M. (1992), *Motor symptoms of the Rett syndrome: abnormal muscle tone, posture, locomotion and stereotyped movement*, *Brain Dev*, 14, pp. 21-28.
- WITT-ENGERSTROM I. (1990), *Rett syndrome in Sweden. Neurodevelopment-Disability-Pathophysiology*. *Acta Pediatr Scand*, (Suppl 369), pp. 20-22.
- WITT-ENGERSTROM I. (1993), *Evolution of clinical signs*. In: Hagberg B., editor. *Rett syndrome - clinical & biological aspects*, Cambridge: Cambridge University Press, pp. 26-39.

Breve sintesi sul convegno annuale a Zagabria

LUCIA DOVIGO

Lo scorso 20-22 maggio sono stata a Zagabria per l'annuale assemblea della RSE a cui era abbinato il seminario sulle "Problematiche della Sindrome di Rett"; direi che gli obiettivi raggiunti in questi giorni sono fondamentalmente tre:

In primo luogo certamente l'essere arrivati a formare un gruppo di lavoro all'interno della RSE composto dai rappresentanti di quattro nazioni - Italia, Germania, Gran Bretagna e Georgia - mirato a stilare un progetto da presentare all'Unione Europea per il finanziamento. Tale progetto prevede in primis la predisposizione di una banca dati europea delle persone affette dalla Sindrome di Rett e delle terapie ad esse applicate, per poi individuare, sulla base dei risultati raggiunti, quelle a maggiore validità ed estenderle a tutte le nazioni associate mediante un'adeguata formazione di terapisti e medici, anche attraverso stages presso i centri che le applicano.

Secondariamente aver contribuito al seminario con la presentazione del lavoro svolto dalla Dott.ssa Rosa Angela Fabio sulla comunicazione (intervento che ha suscitato un vivo interesse ricevendo i complimenti in plenaria da parte della Dott.ssa Budden, riconosciuta a livello mondiale fra i maggiori conoscitori della Sindrome di Rett), partecipazione che ci ha anche aggiornato sulle ultime ricerche/terapie. A questo proposito ho provveduto a riportare in un opuscolo le traduzioni relative agli interventi più significativi presentati dai vari relatori. Nel numero attuale di *ViviRett* potrete trovare le relazioni sulla fisioterapia ed sulle problematiche alimentari, mentre gli altri lavori saranno pubblicati nei prossimi numeri della nostra rivista.

In ultimo, il terzo e forse più importante obiettivo è stato quello di aver conosciuto direttamente terapisti e medici che saranno presenti al seminario di Livorno e che già in precedenza avevo contattato per ottenere la loro disponibilità ad intervenire al predetto seminario. Sulla base dei colloqui avuti e d'intesa con il Consiglio Direttivo dell'AIR abbiamo stilato nelle linee essenziali l'agenda degli argomenti che verranno trattati, tra i quali: Gunnilla Larsson, responsabile della divisione di riabilitazione del Centro Rett Svedese, che come noto è all'avanguardia a livello mondiale nello studio ed applicazione di terapie riabilitative specifiche per bambine Rett (nell'articolo presente in questo numero di *ViviRett* *Abilità grosso motorie nella Sindrome di Rett* di Stefano Piran e Rosa Angela Fabio si fa riferimento ad alcuni risultati ottenuti dal predetto Centro), tratterà problematiche relative alla scoliosi ed ai piedi

Allison Kerr, invece, professore presso "Dept Psychological Medicine, Gartnavel Royal Hospital, Glasgow" affronterà l'argomento sugli aggiornamenti sulle ricerche in atto, approfondimenti sui vari stadi dell'evoluzione della malattia e su come possiamo aiutare le ragazze Rett a migliorare la qualità della loro vita. La norvegese Kari Kjørholt, fisioterapista e mamma di una ragazza Rett, presenterà le terapie riabilitative studiate ed applicate per sua figlia.

Con un invito quindi a Tutti a partecipare numerosi a Livorno, Vi saluto.



Renoir - La terrazza 1881

I benefici della fisioterapia

L'intervento che Lyn Weekes, membro dell'Associazione Rett britannica, ha tenuto lo scorso maggio a Zagabria sulle principali tecniche fisioterapiche e sui benefici che queste apportano.

Diagnosi

La diagnosi della Sindrome di Rett può all'inizio essere un sollievo: "finalmente qualcuno sa che cosa c'è che non va in mio figlio", oppure, "ella/egli non è l'unico".

E poi penso che sia davvero devastante come la realtà sprofondi nel "questo bimbo/adulto avrà sempre bisogno di qualcuno che si occupi di lui". Chi lo farà quando io sarò morto?

Fisioterapia

La fisioterapia letteralmente tradotta è un trattamento attraverso mezzi fisici; in questa accezione è soltanto "mani su materia fisica che chiunque può eseguire".

Scopi

Gli scopi sono semplici:

- *Mantenere/migliorare il raggio di movimento di tutte le articolazioni*

Va notato che le bambine con Sindrome di Rett sono nate senza limiti di movimento articolare.

Se per una qualche rara possibilità un bambino è nato con un problema alle articolazioni, tale problema non è correlato alla condizione della Sindrome di Rett.

- *Mantenere/migliorare l'allungabilità/elasticità dei muscoli*

Mentre un gruppo di muscoli si contrae, l'altro ha bisogno di rilassarsi/allungarsi per permettere al movimento di avvenire.

- *Promuovere una buona postura attraverso il corretto posizionamento*

Per esempio: fate in modo

di far sedere sempre il fanciullo con il suo peso distribuito su entrambe le natiche equamente ed entrambi i piedi appoggiati e sostenuti. Questo permette una buona base per la parte superiore del corpo che adotta una buona postura.

Lo scopo ulteriore in questo caso è di prevenire/ritardare il sorgere delle deformità; infatti, se un bambino piccolo viene lasciato sedere sempre inclinato su un lato, esiste un rischio maggiore di sviluppare una scoliosi; o se un bambino è sempre seduto con la gamba sinistra accavallata sulla destra, l'anca sinistra potrebbe essere a rischio di un eventuale lussazione.

- *Migliorare la forza muscolare*

Un muscolo ha bisogno di essere usato per mantenere la sua potenza. Usalo o lo perderai.

Un muscolo ha bisogno di essere usato contro una resistenza per aumentare il potere del muscolo, per esempio sollevamento pesi o sollevamento di un arto e della testa contro gravità.

Andreas Rett è stato un grande sostenitore del camminare – sempre un po' di più ogni giorno.

- *Facilitare lo sviluppo delle seguenti fasi*

Controllo della testa

Controllo del tronco

Controllo della posizione seduta

Stazione eretta

Deambulazione

Vi è un ordine naturale nello sviluppo del bambino; detto molto semplicemente:





ILARIA E LA SUA ISTRUTTRICE

il controllo della testa porta ad uno sviluppo del controllo del tronco, che di nuovo porta alla capacità di sedersi indipendentemente... a sostare in piedi... a camminare.

• *Divertirsi in modo che il bambino sperimenti il piacere del movimento*

Sappiamo che ci si sente meglio dopo una nuotata, una camminata.

Qualcosa di tanto semplice quanto roteare sul pavimento può dare ad un bimbo affetto da Rett la stessa sensazione.

• *Dare ad un persona Rett la sensazione di aver raggiunto un obiettivo*

Ho talvolta avuto il piacere di rendere più agevole per un bambino Rett il movimento di alzarsi da seduto a stare in piedi per la prima

volta. Si rendono conto che hanno raggiunto qualcosa di nuovo e questo dà loro la stessa gioia che noi proviamo quando abbiamo raggiunto un nuovo obiettivo.

Accademia e ricerca

Non sono un accademico e ho svolto solamente una limitata ricerca. Ciononostante, ritengo di aver visto e trattato oltre cinquecento bambini affetti da Sindrome di Rett fino ad adulti.

Ho intenzione ora di descrivervi la mia esperienza di quanto avviene più di frequente.

TENDINE DI ACHILLE ACCORCIATO

Questo è un piccolo tendine che corre sotto il piede e che può essere sentito tanto teso

quanto una corda sul retro del tallone.

Ricordo bene lo shock che provai quando stavo facendo una valutazione di routine di un bambino con un tono muscolare basso e scoprii il tendine di Achille accorciato. Tutte le altre articolazioni si muovevano ben oltre il normale, ma i movimenti della caviglia erano limitati dal tendine di Achille corto.

Penso che questo avvenga perché la forza di gravità spinge i piedi verso il basso quando un bambino siede su seggiolone o su un sedile dell'auto ed i suoi piedi sono lasciati ciondoloni senza sostegno, e quando il bambino è disteso nel letto, i piedi si rilassano con i talloni di Achille in una posizione accorciata. La conseguenza

è seria: le persone con il tallone di Achille accorciato hanno difficoltà di equilibrio nella posizione eretta. Se sono in grado di camminare, iniziano a camminare in punta di piedi con ulteriori problemi di equilibrio.

Nei casi più gravi, per esempio essi cadono e smettono di camminare.

Ciononostante ai genitori/assistenti può essere mostrato come controllare i movimenti delle caviglie per allungare il tallone di Achille al suo primo segno di accorciamento.

Dove c'è già tensione, si può provare con allungamenti passivi, stecche notturne, cataplasmi.

CONTRATTURE NELLA FLESSIONE DELL'ANCA E DEL GINOCCHIO

Esse possono avvenire in una persona che trascorre la maggior parte del suo tempo su una sedia o distesa con le anche e le ginocchia ripiegate a letto.

Di nuovo può essere utilizzato l'allungamento o stretching passivo.

Distendere il paziente a faccia in giù in posizione prona permetterà di allungare le strutture di fronte alle anche. In questo caso la prevenzione è l'obiettivo chiave.

SCOLIOSI

Il pensiero comune sostiene che vi è un'alta percentuale di scoliosi fra le ragazze con Sindrome di Rett. C'è una

grande differenza nel grado di scoliosi, per alcuni molto lieve per altri molto grave, ma non ho mai visto una persona più anziana senza nessun grado di scoliosi. Nel mio Paese il consiglio che do più di frequente è il seguente: visita iniziale da uno specialista ortopedico per mantenere una linea guida di base e controlli regolari.

Esercizi per la mobilità della spina dorsale

Lavoro frequentemente con Alison Wisbeach, terapeuta professionale all'ospedale Great Ormond Street Hospital a Londra. Abbiamo rilevato che in molte delle persone Rett c'è una limitazione della flessione laterale della spina dorsale su un lato. Riteniamo che questo possa essere un precursore della scoliosi e consigliamo gli esercizi di mobilità della spina dorsale due volte sul lato rigido per ogni singola volta su quello morbido.

Idroterapia, ippoterapia

Sono entrambi mezzi molto utili per aumentare la mobilità della spina dorsale.

La scoliosi è tuttavia un argomento molto vasto e potremmo passare tutto il giorno a discuterne. Brevemente, sono giunto alla conclusione che dove c'è la mancanza di controllo del tronco, una spina dorsale ha bisogno di essere tenuta in una posizione corretta dall'uso di un corsetto dorsale. Questo corsetto deve essere indossato durante tutti i mo-

menti passivi, per esempio sdraiati a letto, seduti a casa, a scuola o in auto. Dovrebbe essere tolto per tutti gli altri momenti attivi della giornata, per esempio le sedute di fisioterapia, le sedute di idroterapia, ippoterapia, ma anche zuffe e momenti di divertimento con i parenti.

Posizione e sostegno della spina dorsale con un corsetto dorsale

Quando parlo a genitori dubbiosi che mi chiedono come possono usare uno di quelli che chiamano "aggeggi"; io rispondo che "non ne avete bisogno, potete già controllare la vostra spina dorsale".

Con un ragazzo giovane, io tendo le mie mani per mantenere dritta la spina dorsale. Immaneabilmente il fanciullo guarderà attorno a sé con la testa tenuta dritta e sorriderà. Io dico allora:

"Questo è quello che un corsetto può fare."

Io tolgo le mie mani e il supporto se ne va. Dovrei anche aggiungere che molti fisioterapisti non condividono la mia opinione, ma non è detto che abbiano visto tante persone Rett quante me.

Busto per le spalle

Il busto per le spalle è un anello composto di una spina sullo sterno, un collare e una articolazione per le spalle, la scapola e la spina dorsale.

Vi è una articolazione dovunque due ossa si incontrano, queste articolazioni sono mobili e vanno tenute mobili da una serie di azioni che eseguiamo con le nostre mani, come vestirsi, lavarsi e mangiare ecc.

Le ragazze Rett presentano anche irregolarità di respiro,

che portano a elevazione del busto e delle spalle. Come conseguenza si ha una situazione dove il busto e le spalle sono sollevati e protratti per lunghi periodi. In molti casi i muscoli si accorciano e ciò provoca una deformità.

Per ciò che concerne l'uso di stecche alle mani e ai gomiti, invece, penso che la stereotipia sia una coazione e dobbiamo lasciare che avvenga.

Ciononostante, in alcuni casi la stereotipia ha il sopravvento e previene l'accadersi di altri eventi.

Lavoro con un terapeuta della musica (Dott. Tony Wigram) che tratta con molte persone affette dalla sindrome di Rett. Trattengo una delle mani (sto agendo come una stecca) e libero l'altra mano perché suoni la



MICHELA

tastiera di un pianoforte, il tamburo, la chitarra o campanelli.

Molto spesso quando rilasciato la mano la stereotipia avviene di nuovo.

Le insegnanti affermano che mettendo una stecca su un braccio, la loro paziente Rett talvolta "suona" usando l'altra mano. Per questi motivi appoggerai l'uso controllato di stecche per periodi specifici di tempo.

ORTESI DI CAVIGLIA E DI PIEDE

Un'ortesi della caviglia del piede è una stecca che ricopre la pianta del piede e risale il polpaccio e i due lati della caviglia.

La natura ci fornisce un "cuscino" dovunque abbiamo intenzione di fare pressione. Per esempio: le natiche per sedersi, i talloni per camminare, la pianta del piede per camminare.

Alcune persone affette da Sindrome di Rett hanno una alterata distribuzione della forza muscolare a livello dell'articolazione tibio-tarsica e non hanno stabilità alla caviglia. Il piede ruota all'interno finché l'arco lungo plantare non si è completamente appiattito. Allora è possibile che camminino sull'osso navicolare che non ha imbottitura e così avvengono lesioni alla pelle. Vale la pena di provare l'ortosi della caviglia e del piede (OCP).

Alcune persone con la sindrome di Rett sono motivate a camminare ma hanno muscoli deboli alle caviglie e mancano del controllo delle articolazioni delle loro caviglie. Vale allora la pena di provare una OCP che darà una base ferma per restare in piedi che può poi portare fino alla capacità di camminare.

Queste stecche sono forgiate sul calco di ogni piede e sono specifiche per l'individuo.

STARE IN PIEDI Nuova prospettiva sul mondo

La posizione eretta permette una intera nuova prospettiva sul mondo. Permette agli organi interni (per esempio polmoni, fegato, stomaco, colon, reni) di adottare la loro posizione "naturale/normale" e di funzionare al meglio.

Sostenere un peso esercita una pressione sulle ossa che aumenta la densità delle ossa. Stando seduti o distesi per lunghi periodi si facilita l'evoluzione dell'osteoporosi ed è pertanto consigliabile introdurre almeno un periodo al giorno di posizione eretta.

Potrebbe essere necessario un ausilio per raggiungere la posizione eretta.

Nota: i pazienti con Sindrome di Rett sono grandi apprendisti. Si appoggeranno a qualunque cosa. Lo scopo è di farli stare in piedi con il minor sostegno possibile.



GIORGIA E IL SUO FISIOTERAPISTA

DORMIRE

E' consigliabile controllare la posizione prevalente di sonno di un persona Rett. Se cambiano spesso posizione, va comunque bene!

Ciononostante, se adottano una posizione rannicchiata dovuta al basso livello muscolare, significa che c'è abduzione e rotazione esterna delle anche oltre al normale raggio, ed è necessario prestare attenzione.

Se entrambe le anche sono invece ruotate verso destra, l'anca sinistra può rischiare

una dislocazione ed anche per questo è necessario fare attenzione.

L'ideale sarebbe incoraggiare il sonno sul lato sinistro. Sarà eventualmente necessario sostenere il corpo in questa posizione (e viceversa)

Per concludere, ritengo che molto può essere fatto per prevenire o ritardare l'insorgere delle deformità: ottimizzare la funzione, ma soprattutto divertirvi e far divertire vostra figlia!

Come gestire le difficoltà di nutrimento

CATHERINE SENEZ, TERAPEUTA DI DEGLUTIZIONE, TOLOSA

Superare le difficoltà legate all'alimentazione (nutrizione, deglutimento...) può avere benefici e miglioramenti su tutte le altre forme di terapie. Lo dice Catherine Senez, esperta in questo campo, nella relazione tenuta a Zagabria il maggio scorso.

Introduzione

Le conseguenze delle difficoltà di deglutizione e nutrimento per le bambine con SR sono la scarsa crescita e la malnutrizione e interessano in generale la salute, lo sviluppo ed il benessere. Inoltre, i genitori e gli assistenti potrebbero dover passare eccessive quantità di tempo a nutrire il loro bambino. La gestione delle difficoltà di nutrizione e deglutizione nella SR può avere un'influenza positiva su tutte le altre forme di terapia. Ma si tratta di una sfida.

In questo campo, vi è un lavoro davvero interessante pubblicato nel 2001 da

Kerr e Bronwen Burford che riportano un sistema di valutazione sviluppato nel Regno Unito. Questa valutazione (punteggio di malessere e punteggio di salute) include un punteggio nutrizionale e di alimentazione. Il punteggio di nutrizione presenta il vantaggio di essere molto facile da usare. E' basato su tre gradi di valutazione: nessun problema, qualche problema, problema serio.

Il punteggio esplora la consistenza degli alimenti, la postura, la chiusura della bocca, le mandibole, la deglutizione, il vomito/rigurgito, l'appetito, l'assunzione di liquidi e solidi. Un uso diffuso di questi punteggi sarebbe utile alla standardizzazione delle valutazioni.

Nel 2001, con l'AFSR (Associazione Francese della SR) decidemmo di svolgere una inchiesta sui problemi di alimentazione. Novantaquattro genitori hanno risposto al nostro questionario. Attualmente abbiamo un'idea più chiara delle difficoltà caratteristiche della SR e li ringraziamo caldamente per questo. Le percentuali qui di seguito riportate sono i risultati di questa indagine.

Ogni ragazza con SR ha il suo gusto personale e le sue esigenze, ma ciononostante le pazienti condividono alcune caratteristiche nelle difficoltà di alimentazione.

Sebbene una parte della nostra popolazione presenti un buon appetito e mangi con piacere il cibo attentamente selezionato, la caratteristica che accomuna la maggior parte di esse è la lentezza nell'assunzione del cibo, che porta a pasti veramente lunghi e tediosi. Osservando i risultati del questionario, sono state valutate 94 bambine con SR. L'età media è di 14 anni (range 4-41 anni).

Tutta la popolazione analizzata ha un'alimentazione orale. Nessuna di loro si alimentava attraverso sondini o gastrostomie.

L'evocazione della tosse durante l'assunzione di cibi solidi non è tanto comune (37%) quanto ci si potrebbe aspettare; d'altra parte deglutire liquidi è molto più problematico visto che il 59% delle pazienti tossisce mentre beve.

Il 65% ha grandi difficoltà nella masticazione di solidi soprattutto se molto duri.

Una parte importante di esse (36%) ha una ridotta assunzione di cibo e lunghi e faticosi tempi di pasto.

Il 23% ha sofferto e continua a soffrire di reflusso gastroesofageo.

Infine l'84% delle bambine hanno più o meno gravi problemi di salivazione e scialorrea.

Durante questa sessione noi discuteremo:

- il meccanismo che porta all'aspirazione (cibo nelle



- vie aeree) e le soluzioni per combattere la tosse;
- come adattarsi alle difficoltà di masticazione;
 - come ridurre l'aspirazione con liquidi;
 - il rifiuto del cibo e il reflusso da vomito: meccanismi e soluzioni;
 - il problema del lasciare cadere il cibo dalla bocca.

Per semplicità potremmo dire che nella SR, come nelle paralisi cerebrali, esistono due grandi difficoltà: il tossire e il rifiuto del cibo.

Iniziamo con la tosse e l'aspirazione durante i pasti.

Ci sono due principali meccanismi che portano all'aspirazione. La postura e la scissione nella fase orale.

L'aspirazione è nella maggior parte dei casi causata da un problema di tono muscolare e postura.

Io ho uno slogan: estensione, torsione e contrazione portano all'aspirazione.

Il sollevamento della laringe è il più importante accorgimento per proteggere il tratto respiratorio.

La laringe è come la cabina di un ascensore: i muscoli del collo sono i cavi di questa particolare ascensore.

Se questi muscoli sono tesi dall'estensione o dalla torsione non possono contrarsi per dare impulso all'elevazione della laringe.

E' possibile ridurre in maniera significativa la tosse e l'aspirazione stando attenti che la bambina abbia una buona flessione delle anche e del collo se sta seduta su una sedia comune. Per le bambine che hanno carenza di controllo posturale, la lotta contro la gravità può essere una sfida. In questo caso si raccomanda di ripiegare all'indietro il gruppo sedile/schienale. Questa posizione anti-gravità per-

visa in quattro fasi:

1) preparazione orale: il suo scopo è quello di rompere il cibo fino ad un bolo (purè misto a saliva);

2) fase orale: il suo scopo è di assicurare la propulsione del bolo nella faringe e permettere la deglutizione nella faringe.

La 3) e 4) fase, quelle della faringe e dell'esofago non verranno trattati in questa sede.



metterà alla bambina di ridurre l'estensione e la contrazione, e perciò di liberare l'elevazione della laringe durante la deglutizione per tutto il tempo in cui il collo è mantenuto flesso.

La seconda causa di aspirazione, la scissione in fase orale di deglutizione e tenuta.

La normale funzione di deglutizione può essere suddi-

Preparazione orale

La fisiologia della deglutizione è molto importante. Essere in grado di masticare fibre dure (persino tagliarle in piccole parti!) come muscoli, fibre cellulosi, o cellulosa dura come lenticchie, grano ecc., richiede un controllo perfetto della lingua in coordinamento con il potente massetere (muscolo della guancia).

Un ridotto controllo della lingua nella masticazione e un'azione povera del massetere possono portare all'aspirazione. Se il bambino perde pezzi di cibo solido mentre mastica, questi pezzi di materiale possono cadere dalla bocca nella faringe e nell'albero respiratorio poiché la laringe non è ancora chiusa. Infatti, durante la masticazione, la via aerea è aperta e si chiude solo quando la deglutizione nella faringe è ostacolata. So che i genitori sono molto lieti di vedere la loro bambina che mangia cibo solido, ma quando si ha scarso controllo della lingua è più saggio provvedere con purea o cibo semi solido.

Bisogna anche stare attenti con i cibi semi-solidi o grumosi. Normalmente questo tipo di cibo deve essere lubrificato dalla saliva per renderlo adatto da inghiottire e fatto scivolare nell'esofago attraverso la faringe. Al fine di riuscirci, l'azione della lingua che spinge il cibo nella cavità orale è fondamentale. In caso di ridotto controllo della lingua, con cibo troppo secco questa azione di lubrificazione sarà impossibile e potrà portare all'aspirazione. E' bene quindi assicurarsi che il cibo grumoso o semisolido sia abbastanza morbido.

Per concludere con questo argomento è possibile migliorare molto l'alimen-

tazione della bambina in diversi modi:

- 1) una buona postura riduce l'aspirazione;
- 2) provvedendo ad una adeguata consistenza del cibo si riducono i tempi dei pasti poiché il cibo è molto più semplice da deglutire; ciò permette inoltre una maggiore assimilazione delle sostanze nutritive e di conseguenza può portare ad un aumento di peso.

Tossire con liquidi

Le bambine con SR tossiscono molto spesso mentre bevono. La principale ragione è che il liquido "informa" meno la membrana della mucosa rispetto ai solidi. Perciò, è importante aumentare la flessione della testa mentre il bambino beve.

Assunzione di liquidi ed idratazione

La flessione della testa mentre la bambina beve deve essere massima, esattamente come fa ognuno di noi mentre compie questa azione. Quando beviamo, soprattutto quando il bicchiere è mezzo pieno, spingiamo all'indietro la testa in modo da versare il liquido in bocca. Ma inconsciamente uno può deglutire subito dopo che la sua testa si è ancora ripiegata. Dal momento che questo meccanismo è inconsapevole, non sembra ovvio fare così quando si dà da bere ad una delle nostre

bambine. Ecco perché si raccomanda di usare una tazza incisa in plastica che è molto semplice tagliare con un coltello o le forbici.

Il controllo manuale del mento è utile quando la bambina perde il liquido mentre beve. Ci deve essere una forte pressione dal basso verso l'alto, in modo da aiutare la bambina a tenere il mento chiuso.

Anche la scelta dei liquidi è molto importante.

L'acqua non "informa" tanto quanto i succhi di frutta e la soda, ma c'è un'alternativa alle bevande zuccherate: si tratta del tè o degli infusi d'erbe. Le ragazze che rifiutano di bere liquidi a temperatura ambiente possono preferire un infuso di erbe appena caldo.

In caso di reali problemi di aspirazione dei liquidi, abbiamo oggi una sostanza di grande aiuto vale a dire il "jelly" largamente diffuso in Inghilterra ormai da decenni, o i liquidi ispessiti attraverso amidi modificati.

Evitare il cibo, avversioni al cibo

È il secondo tipo di difficoltà che si incontra durante i pasti. Le bambine che presentano questo problema preoccupano molto i loro genitori per la scarsa quantità e variabilità del cibo.

Responsabile di questo problema è l'iperostruzione



familiare. L'iperostruzione non colpisce solo le bambine affette da SR o le persone con lesioni cerebrali. Può interessare chiunque.

Per la media della popolazione, lo scopo dell'ostruzione è di ribaltare drasticamente il processo di deglutizione nel momento in cui il gusto o il sistema olfattivo individuano una sostanza nociva così da fare in modo che non venga deglutita.

Le persone affette da iperostruzione però utilizzano il reflusso da ostruzione anche con cibi apprezzati dalla

media della popolazione. Questo processo è condizionato dalla sensibilità del gusto e dal sistema olfattivo. Ognuno di noi ha una diversa sensibilità per lo stesso sapore. L'odore di anetolo contenuto nel feniceo per esempio viene percepito in maniera diversa a seconda della sensibilità personale. Per quanto riguarda la sensibilità dell'epitelio olfattivo la maggior parte della popolazione ha una soglia di individuazione bassa, cioè può essere in grado di percepire una quantità

di sostanze volatili molto piccola. Lo stesso schema è valido per la sensibilità del gusto. La distribuzione della sensibilità degli individui può essere rappresentata da una curva Gauss.

Sulla sinistra della curva circa il 10% della popolazione ha una soglia molto bassa di individuazione. Questa è la popolazione con ostruzione. In questa popolazione per esempio lo spazzolamento dei denti al mattino o alcuni forti odori di profumo e di formaggio stagionato rappresentano una vera sfida da superare.

Sulla destra della curva circa il 10% della popolazione ha un'alta soglia di individuazione. Queste persone non conoscono l'ostruzione. Potrebbero odiare certi odori o alcuni alimenti ma dovrebbero essere molto nauseanti e non provocherebbero mai ostruzione. Le cure dentali o un esame all'interno della bocca con un spatola non disturbano affatto queste persone.

Nel mezzo della curva, a metà tra l'iper e l'ostruzione si trova la stragrande maggioranza della popolazione, che costituisce quella che viene definita soglia normale o media rispetto a quella che presenta l'iper ostruzione, e viene descritto in letteratura come fisiologia della deglutizione. In questo caso l'ostruzione non è causato da un cibo ma può essere

provocato da un cibo nocivo o da uno stimolo estraneo nella cavità orale posteriore o faringe, per esempio uno specchietto da dentista.

Guardando questo diagramma è ovvio che andando da una popolazione media considerata come "normale" fino a una che rappresenta l'iper ostruzione, si presenta una grande gamma di sintomi, che va da una avversione minima fino ad una forma più seria, accompagnata da una conseguente riduzione della scelta del cibo.

Inoltre tutti i casi storici studiati dimostrano che l'ipersensibilità olfattiva responsabile dell'ostruzione è ereditaria e viene trasmessa in maniera dominante.

Ogni bambino eredita il gene da uno dei suoi genitori che può presentare sintomi più o meno evidenti, ma crescendo avrà imparato a convivere con questa particolare natura e sarà riuscito a confrontarsi con l'ostruzione.

Alcune patologie neonatali però aggravano drasticamente il processo di iperostruzione. Le patologie principali sono:

- la prematurità e alimentazione attraverso sondini alla nascita,

- i disturbi neurologici come la SR o lesioni cerebrali.

L'ultima causa, non patologica ma abbastanza sconosciuta, è l'alimentazione



Monet - Donna con parasole

attraverso il biberon in una famiglia con un contesto di iperostruzione. La situazione è aggravata proprio perché la bottiglia del latte viene data per sei volte al giorno e, a differenza del latte materno, ha sempre lo stesso sapore. Così man mano che il bambino cresce potrebbe rifiutare nuovi gusti proprio perché il sistema olfattivo è stato stimolato per mesi.

Patologie relative all'iperostruzione:

Come ho già detto il problema principale è rappresentato dalle difficoltà di

alimentazione. Le bambine presentano scarso appetito, lentezza nell'assunzione, avversione al cibo e nessun piacere orale.

In breve, le bambine iperintasate preferirebbero un cibo leggermente caldo, morbido, puro, zuccherato. Avranno una forte avversione o rifiuto per tutto quello che è in pezzi, cubetti e per il cibo freddo.

Il rigurgito e il vomito sono un problema abbastanza frequente nella popolazione con iperostruzione. Attualmente i fisiologi confermano questa osservazione quando

descrivono un rilassamento nella parte più bassa dello sfintere esofageo. Tra l'altro questo potrebbe spiegare perchè un sempre maggior numero di bambini appena nati rigurgitano tanto. Viene loro offerto latte in bottiglia a 36°, mentre si aspettano di ricevere liquido amniotico come nella loro esperienza fetale a 37°!

Per quanto riguarda la soluzione dell'avversione al cibo c'è di fatto una rimedio all'iper ostruzione che è il programma di desensibilizzazione. Alcuni terapeuti ed io stessa in Francia abbiamo praticato la desensibilizzazione per almeno venti anni, con risultati sempre buoni.

La desensibilizzazione viene portata avanti dai genitori/assistenti, e consiste nel fare rapidi e pesanti massaggi orali nel rispetto del ritmo della bambina stando ben attenti a non oltrepassare la sua soglia di tolleranza.

Ora passiamo alla scialorrea. Si tratta di un grosso problema nelle bambine con SR, dal momento che l'84% di loro presentano scialorrea più o meno abbondante.

I fattori principali sono: l'attività delle mani, la mancanza di respirazione nasale e uno squilibrio sensibilità orale aumentata o diminuita in entrambi i lati della bocca.

Ci sono alcuni fattori aggravanti come il trattamento antiepilettico, il reflusso ga-

stresofageo, l'iperostruzione e la malattia della gomma.

Il miglioramento della deglutizione della saliva è possibile.

Nel caso di iposensibilità è suggerita una tecnica di crioterapia.

In caso di iperostruzione la desensibilizzazione migliorerà la deglutizione della saliva.

Per coloro che fossero interessati entrambe le tecniche verranno analizzate in dettaglio in un apposito gruppo di lavoro.

Per poter combattere la scialorrea è necessario l'utilizzo di un morbido spazzolino per la pulizia dopo ogni pasto.

Per concludere le difficoltà di alimentazione rendono difficile la vita delle bambine Rett e di chi le cura.

Come abbiamo visto in precedenza la carenza di controllo della postura e il non controllo della fase orale possono portare all'aspirazione. L'aspirazione può portare ad episodi toracici. L'iperostruzione può portare al rifiuto del cibo. Il rifiuto del cibo può portare ad una crescita lenta e a malnutrizione.

Le bambine si ritrovano in una spirale di difficoltà, ma non bisogna dimenticare che le bambine Rett hanno anche delle capacità. Tocca a noi genitori ed assistenti provvedere loro in maniera

adeguata, in modo da spingerle fuori dal loro circolo vizioso.

Oggi ciò è possibile, poiché abbiamo sviluppato delle tecniche e conquistato qualche abilità nell'eliminare le difficoltà di deglutizione.

Questa conoscenza è il risultato di anni spesi lavorando con bambini e adulti paralizzati dal punto di vista cerebrale.

Abbiamo imparato molto da loro.

Per le bambine con SR, come per le persone con paralisi cerebrale, la riabilitazione della deglutizione e i problemi di alimentazione sono un lungo cammino, ma ne vale la pena!



ROBERTA E FRANCESCA

Il punto sulla riabilitazione. Un questionario fra i progetti futuri.

LUCIA DOVIGO

Come già accennato all'assemblea di Siena, a settembre la Dott.ssa Rosa Angela Fabio dell'Università Cattolica di Milano in collaborazione con il Prof. Alessandro Antonietti e con Caterina Martinazzoli, su richiesta dell'Air, avvierà un progetto, che permetterà di creare una banca dati aggiornata sulle ragazze con la sindrome di Rett in Italia, ma cosa ancora più

importante ci permetterà di individuare una relazione genotipo-fenotipo (da un punto di vista riabilitativo) tramite un questionario e una scala di valutazione.

Il questionario si propone di analizzare le diverse terapie riabilitative che le ragazze hanno seguito, con quale frequenza e quali miglioramenti esse hanno ottenuto.

L'obiettivo è stabilire quale decorso ha la malattia in

base alle terapie effettuate ed alla mutazione del gene MECP2 :

La scala di valutazione R.A.R.S (Rett Assessment Rating Scale) è uno strumento sviluppato per valutare l'intensità della gravità della malattia nelle ragazze. La R.A.R.S è suddivisa in 31 items relativi alle diverse aree comportamentali a ciascuna delle quali verrà assegnato un punteggio variabile da 1 a 4.

La somma dei punteggi darà un valore complessivo che determina una gravità lieve, media o alta della sindrome di Rett.

Gli obiettivi che ci prefiggiamo sono molto importanti da un punto di vista di

ricerca e di individuazione di terapie appropriate, pertanto chiedo cortesemente a tutti di compilare il suddetto questionario (che riceverete nei primi giorni di settembre) e di rispedircelo nel più breve tempo possibile (più sono le risposte più attendibile sarà la ricerca), mi rendo conto che ormai tutti noi siamo stanchi di rispondere a questionari, ma credo che da quest'ultimo potremmo avere ottime informazioni e suggerimenti per poter approntare al meglio terapie riabilitative per le nostre ragazze.

Vi ringrazio fin da ora per l'aiuto che vorrete darmi per il successo di questo progetto e auguro a tutti buone vacanze.



Degas - L'etoile 1876-77

IN PUGLIA UN NUOVO CENTRO DI RIFERIMENTO PER LA MALATTIA

All'interno dell'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, presso il poliambulatorio Giovanni Paolo II a San Giovanni Rotondo (Foggia), è possibile da qualche tempo diagnosticare ed effettuare l'indagine molecolare della Sindrome di Rett.

Per ciò che riguarda la diagnosi il referente è la Dr.ssa Ilaria Iussi, Servizio di Neuropsichiatria Infantile, tel 0882/416210.

Per il test molecolare: Dr. Leopoldo Zelante, Servizio di Genetica Medica, tel 0882/416288 fax 0882/411616 email:l.zalante@operapadrepio.it

Per informazioni: IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, poliambulatorio Giovanni Paolo II, viale Padre Pio - 71016 San Giovanni Rotondo (Foggia).

Siena, 29 maggio 2004. Gli associati si riuniscono.

Oggi, 29 maggio 2004, 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'AIR per il 2004, con il seguente ordine del giorno:

ore 10,00 *saluto del Presidente e relazione sull'attività AIR*

ore 10,15 *esame ed approvazione bilancio consultivo 2003 e preventivo 2004*

ore 11,00 *saluto Prof. Michele Zappella*

ore 11,15 *saluto Dott. Giuseppe Haiek*

ore 11,30 *relazione su nuove scoperte dagli Stati Uniti - Rossana Cinel*

ore 12,30 *Illustrazione legge 279 del 18/05/01 - Avv. Monica Cedrini*

ore 13,00 *Pausa pranzo*

ore 14,30 *relazione su Convegno Zagabria 22/23 maggio - Lucia Dovigo*

ore 15,00 *presentazione Programma Seminario Livorno 02/10/04*

ore 15,30 *presentazione Nuova Associazione Pro Rett Ricerca ONLUS*

ore 16,00 *conclusioni*

La Presidente, dopo aver salutato e ringraziato i presenti per la partecipazione, introduce il Prof. Zappella il quale ricorda a tutti che

Verbale dell'assemblea ordinaria dell'Associazione Italiana Rett

ormai sono trascorsi 20 anni dalla data in cui il Prof. Rett ha divulgato in Europa l'esistenza della sindrome che prende il suo nome.

L'Assemblea prosegue con l'intervento della Dott.ssa Mari, genetista, la quale aggiorna i presenti sulla situazione della ricerca a Siena. Nella relazione è stata confermata l'esistenza di più geni coinvolti nella Sindrome di Rett e riaffermata l'esigenza di un lavoro di gruppo se si vogliono ottenere risultati tangibili.

L'intervento del Dott. Haiek conferma la propensione dei ricercatori di Siena al lavoro di gruppo.

La relazione sulla legge 279 viene illustrata da Ines Brunelli in quanto l'Avv. Cedrini ha dovuto rinunciare a partecipare. De Marchi rafforza l'esigenza di un rapido completamento delle attività per il "protocollo" per le malattie rare ed invita gli associati a fare certificare dai Presidi USL autorizzati, attivi in quasi tutte le regioni, l'esistenza della malattia Rett in capo ad ogni ragazza. L'elenco dei Presidi autorizzati si trova anche nel sito internet dell'Istituto Superiore della Sanità.

Lucia Dovigo interviene per relazionare i presenti sul Convegno di Zagabria.

L'incontro ha avuto durata di due giorni: durante la prima giornata si è svolto l'incontro vero e proprio tra gli associati, con lettura dei verbali precedenti, costituzione di gruppi di lavoro per l'ottenimento di finanziamenti. Nella seconda, invece, il programma ha previsto gli interventi e alcune relazioni sulla riabilitazione nella Sindrome di Rett.

Lucia Dovigo tiene a disposizione per tutte le famiglie che ne facessero richiesta, le relazioni raccolte durante l'assemblea delle associazioni Rett di tutta Europa di Zagabria.

Segue l'intervento del Dott. Pini incentrato sugli aspetti clinici del Convegno di Zagabria e sul progetto "Versilia".

Per quanto riguarda le novità cliniche di Zagabria cita le seguenti:

- il gene responsabile della Sindrome di Rett è complesso, con numerose possibilità di mutazioni. Sembra però che solo 8 mutazioni siano responsabili del 75% dei casi Rett;
- sembra che non esista relazione tra gravità e tipo di mutazione;
- non vi sono al momento indizi di possibili farmaci nuovi;
- si è ormai estesa la con-

vinzione che la Rett non sia degenerativa ma che con opportune terapie si possano ottenere miglioramenti o comunque stabilizzare la situazione.

Per quanto riguarda il progetto Versilia lo descrive composto da due fattori: un fattore riabilitativo (acqua, musica e cavallo), e un fattore farmacologico (assunzione di betaina).

Dopo la pausa pranzo, la presidente De Marchi relaziona sul programma del Convegno di Livorno previsto per il giorno 2 ottobre p.v..

Il Convegno sarà in parte finanziato (ca 5.000 Euro) con l'incasso di uno spettacolo di "Zelig".

Per ultimo, come previsto dal programma, hanno preso la parola i genitori-fondatori della nuova associazione Pro Rett Ricerca. La nuova associazione, affermano, è nata per sopperire alle carenze di AIR in merito alla distribuzione di fondi a favore della ricerca pura. I promotori della nuova associazione intendono fare avere fondi ad una associazione americana alla quale è demandato il compito di attivare i progetti di ricerca.

Alle ore 16,00 la Presidente Marinella De Marchi dichiara chiusa la seduta.

*L'estensore
Giovanni Ampollini*

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

- biglietti natalizi -

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* -

tel. 02 4983940 cell. 348 7107426

(dalle 19 alle 21)

Donatella Ciarlini Padrin

s.padrin@infissiaautomatici.it

- copiatura 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

Giovanni Ampollini

giovanniampollini@cariprc.it

- stesura verbali consiglio direttivo -

tel. 0521 969212

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. e 18,00 (pagg 199)

Il libro, consigliato dall'IRSA e curato da Susanna Villa (psicologa del Centro E.Medea 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. e 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, e 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

MOLISE:

Tucci Simona,
piazza Municipio Vico Quinto/4, 86019 Vinchiaturo (CB)
cell. 347 8554454

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:

- 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

SCHEDA DI ADESIONE AL CONVEGNO

“Acqua Musica, Movimento e comunicazione nella Sindrome di Rett. Opportunità per una vita migliore”

2 Ottobre 2004

Sala Convegni Fondazione L.E.M. “Livorno Euro Mediterranea”
Piazza del Pamiglione 1/2, Livorno

La presente scheda va ritagliata e spedita via fax al n. 178220707 entro e non oltre il 25/09/04.

Entro la stessa data è possibile iscriversi al convegno direttamente all'indirizzo internet www.airett.it/convegno

Ricordiamo che l'iscrizione al convegno è obbligatoria. Per coloro che partecipano al pranzo il costo è di 10 Euro a persona da versare in loco.

Per coloro che non intendono prendere parte al pranzo la partecipazione al convegno è gratuita.

Nome _____

Cognome _____

Indirizzo _____

Città _____

Tel. _____

E-mail _____

genitore

operatore (specificare qualifica) _____

medico/specialista (specificare qualifica) _____

n. genitori presenti 1 2

figlia presente sì no

partecipazione al pranzo sì no

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi della Legge 675/96

Firma _____

Data _____

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