

Viv Rett

quadrimestrale di informazione e attualità sulla sindrome di rett



SPECIALE CONVEGNO LIVORNO

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 L'UNIONE FA LA FORZA

Giorni d'estate per l'AIR. Iniziative nel Mugello

6 SPECIALE CONVEGNO LIVORNO

A Livorno una giornata straordinaria

7 SPECIALE CONVEGNO LIVORNO

**Abilità grosso-motorie: il potere delle aspettative,
delle motivazioni, della pianificazione**

11 SPECIALE CONVEGNO LIVORNO

rieducazione neuromotoria.

Un approccio riabilitativo

14 SPECIALE CONVEGNO LIVORNO

Progetto Versilia

Musicoterapia: un linguaggio universale

15 SPECIALE CONVEGNO LIVORNO

Progetto Versilia

Il cavallo, un terapeuta speciale

16 SPECIALE CONVEGNO LIVORNO

Progetto Versilia

La consulenza fisioterapica

19 SPECIALE CONVEGNO LIVORNO

Progetto Versilia

Viaggio nell'acqua con Carolina e Sara

21 SPECIALE CONVEGNO LIVORNO

Video vincitore selezione promossa dalla rivista ViviRett

L'esperienza in acqua con Rachele

22 SPECIALE CONVEGNO LIVORNO

Video vincitore selezione promossa dalla rivista ViviRett

in piscina con Giorgia

23 SPECIALE CONVEGNO LIVORNO

Video vincitore selezione promossa dalla rivista ViviRett

Con te per scoprire il mondo

25 RICEVIAMO & PUBBLICHIAMO

Cinque anni stupendi con Mayra

26 COMUNICAZIONE AUMENTATIVA E ALTERNATIVA

Un'opportunità per comunicare

27 PROGETTI & SANITÀ

**"Nephird": un progetto europeo a sostegno delle
malattie rare**

28 ZAGABRIA 2004

**21/5/2004: Verbale meeting delle associazioni
europee**

29 S.O.S. TRA ASSOCIATI

Cara redazione

30 IL POSTINO

Cara redazione

INFORMAZIONI UTILI

QUOTE ASSOCIATIVE GENITORI

Validità quota associativa:

dal 01/01 al 31/12 di ogni anno

Rinnovo quota associativa:

come da Statuto il 28 febbraio di ogni anno

Il pagamento della quota associativa compete al genitore asso-
ciato che ha diritto a:

- Ricevere con cadenza quadrimestrale la rivista ViviRett;
- Partecipare ai corsi promossi dall'AIR;
- Partecipare con sconti speciali a convegni e seminari;
- Acquistare con sconti speciali i libri tradotti dall'AIR;
- Votare per l'elezione del nuovo CD con cadenza triennale.

**Per iscriversi all'AIR (Associazione Italiana Rett)
Onlus compilare il modulo pubblicato a pag. 35**

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 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 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 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 all'incirca dopo i 10 anni. durata: anni

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

L'AIR (Associazione Italiana Rett)

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

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

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

Cari associati,

quando riceverete questo numero della rivista sarà Natale. Quale migliore occasione per farvi un augurio dal profondo del cuore per un Natale sereno con le nostre amate bimbe.

Un augurio anche per l'anno che verrà, di buone notizie, di buona salute e di serenità.

E' stato un anno per certi versi difficile, chi era presente all'assemblea Annuale a Siena si è certamente accorto. Il nostro lavoro associativo quindi si fa ancor più impegnativo per aiutare tutti i genitori che quotidianamente vivono la realtà della malattia all'interno delle proprie case..

Noi che viviamo a stretto contatto con la malattia lo sappiamo bene: ci si interroga sistematicamente, si vanno cercando risposte e chiarimenti a dubbi che quotidianamente impegnano e complicano la nostra vita d'ogni giorno. A Livorno, infatti, grazie all'impegno di moltissime persone sia il 2 Ottobre durante il convegno che il 3 Ottobre, gli esperti della riabilitazione hanno dato più risposte possibili ai numerosissimi terapisti e genitori presenti.

Ai genitori, alle bimbe e ai terapisti presenti un grazie per aver partecipato. Ai terapisti un grazie particolare per la dedizione, l'amore e la professionalità che dedicano quotidianamente alle nostre amate bimbe e ragazze. Questo Convegno è stato dunque dedicato a tutte loro, perché possiamo regalare e offrire loro la possibilità di vivere, adesso, ogni giorno, una vita più semplice e serena, in attesa, naturalmente che la ricerca dia le risposte alle domande più grandi che da anni ci poniamo.

Sempre a Livorno è stato ufficialmente presentata l'imminente uscita del famoso libro che tanti di voi stanno attendendo dal titolo "Manuale della Sindrome di Rett" edito dalla Casa Editrice Vannini Editore.

Questo numero della rivista come noterete è stato quasi interamente dedicato agli interventi a cui abbiamo assistito a Livorno. Purtroppo mancano alcune delle relazioni presentate poiché i relatori non le hanno fatte pervenire, ce ne scusiamo con tutti Voi. E' possibile acquistare sia le videocassette contenenti le relazioni delle tre relatrici straniere sia quelle dei video presentati del Progetto Versilia nonché dei video vincitori della selezione promossa dalla rivista Vivirett. Per l'acquisto è necessario compilare il coupon che troverete a pagina 6 della rivista.

Infine, poichè sta per terminare l'anno in corso, ricordiamo a tutti che all'inizio del nuovo anno occorre rinnovare la quota associativa. Purtroppo tanti trascurano questo importante impegno associativo per dimenticanza oppure per poca informazione da parte nostra. Abbiamo quindi pensato di inserire nella controcopertina del giornale delle informazioni che ci aiutino a capire meglio il meccanismo della scadenza delle quote, e i diritti di chi è in regola con il pagamento della quota associativa. Nella penultima pagina invece è stato inserito il coupon che dovrete compilare e spedire quando effettuerete il pagamento.

Speriamo di avervi aiutato a chiarirvi le idee, responsabilizzando tutti alla partecipazione della vita associativa.

Concludo questo mio scritto, rinnovandovi gli auguri.

P.S. Questa sarà l'ultima copia della rivista che riceveranno tutti coloro che non hanno mai versato alcun contributo. Qualora fossero interessati ad abbonarsi oppure a diventare Soci Genitori e Soci Sostenitori devono compilare il coupon nella penultima pagina e spedirlo. Grazie.

MARINELLA DE MARCHI

Giorni d'estate per l'AIR. Iniziative nel Mugello

La solidarietà ha contagiato molte persone! Questa volta sono stati i cittadini di Vicchio, nel Mugello, ad allestire stand per la raccolta fondi pro AIR. Magliette coloratissime begonie e tanto materiale informativo hanno animato una giornata dedicata all'impegno e alla partecipazione sociale.

È proprio vero che l'unione fa la forza! Dopo circa un anno e mezzo dalla scomparsa di Carlotta, alcune insegnanti della Scuola dell'Infanzia di Piazzano dell'Istituto Comprensivo di Vicchio che seguono da cinque anni una bimba con la stessa sintomatologia, si uniscono alla famiglia Landi per allestire uno stand per raccogliere i fondi pro ricerca. Lo stand è stato allestito a Borgo San Lorenzo, nel Mugello, in occasione della fiera agricola tenutasi dal 10 al 13 giugno scorsi.

Tante persone hanno accettato materiale informativo e hanno acquistato coloratissime piante di begonia.

I quattro giorni sono stati vissuti con grande gioia ed hanno arricchito tutti coloro che si sono impegnati in questa iniziativa. La somma raccolta a favore dell'Associazione è stata di 1270 €, seguita da un'altra raccolta di 290€ ricavata dalla vendita di alcune magliette.

Ringraziamo tutti quelli che generosamente hanno contribuito. Grazie al Comune di Borgo San Lorenzo e a tutti i genitori che hanno dimostrato sensibilità e partecipazione.



A Livorno una giornata straordinaria

Non può che definirsi un successo il Convegno di Livorno tenutosi lo scorso 2 Ottobre. Una giornata straordinaria per la presenza, numerosa e massiccia di persone, famiglie, terapisti, e poi per il grande e prezioso contributo giunto dagli esperti e dagli studiosi di tutto il mondo.

MARINELLA DE MARCHI

Eravamo più di 300 tra terapisti, genitori e bambine al Convegno "Acqua, Musica, Movimento e Comunicazione della Sindrome di Rett. Opportunità per un vita migliore" che si è svolto il 2 Ottobre scorso a Livorno.

Un folto pubblico ha così assistito alla giornata dedicata quasi interamente alla riabilitazione. Un tema di grande importanza per le famiglie e per i terapisti che sono a contatto quotidiano con le bambine.

La giornata si è aperta con la consegna dell'assegno simbolico frutto dei proventi raccolti durante la manifestazione di Mede a cui avevano partecipato i comici di Zelig. L'intero importo è servito a sponsorizzare quasi totalmente il Convegno.

Hanno poi preso la parola il Sindaco di Livorno Dott. Alessandro Cosimi, il quale ha messo gratuitamente a nostra disposizione la Sala Convegni per tutte le due giornate. Ha quindi proseguito il Direttore Generale USL 6 di Livorno Ing. Massimo Scura, il quale ha sostenuto parte del catering.

Il Prof. Michele Zappella ha poi fatto un bilancio riassuntivo della situazione dal punto

di vita riabilitativo nella Sindrome di Rett, mentre il Dott. Giuseppe Hajek interveniva con una relazione sui livelli plasmatici della serotonina nella malattia.

Non era presente per gravi motivi di salute la Dott.ssa Gunilla E. Larsson, ma è stata sostituita dal Direttore Del Centro Rett di Svezia.

La Dott.ssa Ingergerd Witt Engeström, oltre a dirigere lo stesso Centro, è, insieme al Dottor Bengt Hagberg con cui ha pubblicato diversi trattati sull'argomento, colei che rese pubblica la Sindrome di Rett al mondo. La Dott.ssa Engeström oltre ad illustrare il suo Centro, ha relazionato sulla rieducazione posturale, le patologie del sistema scheletrico e le retrazioni muscolo-tendinee.

Ha poi preso la parola la Dott.ssa Kari Kjørholt la quale oltre ad essere in Norvegia un' apprezzata fisioterapista, ha come tutte noi, una ragazza di 23 anni con la Sindrome di Rett. Ha quindi illustrato ciò che ha messo in pratica con la propria figlia per scongiurare la degenerazione da punto di vista riabilitativo della malattia.

La Dott.ssa Alessandra Orsi ha invece illustrato un meto-

do per ampliare la comunicazione aumentativa ed alternativa nelle bambine.

È stata poi la volta dei video delle terapisti del Progetto Versilia e dei vincitori del Concorso promosso dalla rivista Vivirett. Nei video trasmessi si è chiaramente visto con quanta professionalità e dedizione i terapisti svolgono il loro lavoro a contatto quotidiano con le nostre bambine.

Ha infine preso la parola la Dott.ssa Alison Kerr, che avendo visitato più di mille casi di bambine con la Sindrome di Rett, ha mostrato una panoramica molto aggiornata della situazione attuale, mentre nei due giorni successivi - domenica a Livorno e lunedì a Viareggio - ha potuto visitare oltre sessanta bambine/ragazze dando ai genitori dei consigli preziosissimi sia per quanto riguarda l'aspetto clinico sia riabilitativo.

Una giornata molto interessante, durante la quale ci sono stati offerti strumenti utili e importanti per migliorare la qualità della vita delle nostre amate bambine. Una giornata in cui molti di noi si sono prodigati perché tutto andasse nel migliore dei modi.

Alcuni ringraziamenti spe-

ciali: a Massimo Risaliti, che ha proposto di organizzare il Convegno nella splendida Livorno, mentre sua moglie si è occupata di ricevere tutte le prenotazioni alberghiere; al Dott. Giorgio Pini che ci ha seguito passo dopo passo nella fase preparatoria di tutto il Convegno; a Mauro Ricci, Donatella Padrin e Andrea Vannuccini; un ringraziamento particolare va a Paolo e Daniela Fazzini ed a Lucia e Oliviero Dell' Oro.

Un ringraziamento molto speciale ai volontari che per tutta la giornata si sono occupati con dedizione alle nostre bambine.

A conclusione del Convegno livornese, un bilancio è d'obbligo: un bilancio certamente positivo, che non andrà vanificato, poiché si è mostrato un vivo e significativo interesse per queste problematiche che riguardano e coinvolgono la nostra quotidianità.

L'obiettivo e l'impegno futuri che la nostra Associazione ha intenzione di assumersi, sarà quello di attivarsi per quanto possibile per offrire gli strumenti giusti ai genitori che affrontano ogni giorno la malattia. Un grazie ancora a tutti per la vostra straordinaria presenza.

da ritagliare e spedire via fax al n. 02 700505504 per il ricevimento delle videocassette

Sì, desidero ricevere la sottoindicata videocassetta

Nome Cognome

Via Cap Città Prov.

Tel. e-mail

Progetto Versilia e Videovincitori del concorso promosso dalla rivista ViviRett. Costo € 10,00 + spese postali

Relazioni Dott.sse Ingergerd Witt Engeström, Kari Kjørholt e Alison Kerr. Costo € 15,00 + spese postali

Pagherò in contrassegno al ricevimento delle videocassette

Abilità grosso motorie: il potere delle aspettative, delle motivazioni, della pianificazione

GUNILLA LARSSON, INGEGERD WITT ENGERSTRÖM
IL CENTRO RETT A FRÖSÖN, SVEZIA

Il compito più importante per il fisioterapista del centro Rett svedese è il documentare e il riferire cure di successo. Tale documentazione dimostra la possibilità di riguadagnare la funzionalità, ottenere variazioni ed evitare contratture per molti anni. Sono essenziali una valutazione approfondita e una analisi a livello neurologico, ortopedico e fisioterapico. Sottolineiamo l'importanza di mantenere i piedi in una posizione corretta, usando la chirurgia e ortesi ben calibrate dove necessari, rendendo possibile la posizione eretta e, per alcune persone, la deambulazione. Per l'effetto della cura i seguenti fattori sono stati di vitale importanza: le aspettative delle persone che curavano la ragazza/donna - che cosa essi credessero che la ragazza/donna potesse fare, le motivazioni della stessa ragazza/donna, un piano d'intervento congiunto che

coinvolgesse tutti, persone ben istruite e ben informate sulla sindrome di Rett - oltre che i problemi e le possibilità.

Parole chiave: Fisioterapia, Cammino, Riapprendimento, Analisi, Piano individuale, Retraining, pedagogia e ortesi.

Introduzione

La sindrome di Rett è un disturbo dello sviluppo che, nel suo corso naturale, porta ad un rischio di perdita delle funzioni grosso motorie, perdita della posizione eretta,ambulazione e movimenti di transizione (1-3).

Nonostante si trovino molti studi nella letteratura medica, per quanto riguarda la perdita di funzionalità da aspettarsi sia ad uno stadio iniziale (stadio II), sia in seguito (stadio IV), le possibilità di risultati positivi tramite intervento sono state raramente rilevate. Quando si lavora e ci

si prende cura di persone affette da sindrome di Rett, si rileva spesso un atteggiamento di desolazione nei confronti di un intervento. Viene accettato un deterioramento della funzione grosso motoria senza alcuna analisi. Hennesy e Haas hanno riportato, nel 1998, che su otto pazienti con contratture fisse del piede-caviglia, solo due erano state operate (4). Nel 1991 Guidera et al. hanno esaminato nove bambine, dai 3 ai 17 anni, con sindrome di Rett. Cinque di queste presentavano differenti contratture giunturali e nessuna di loro era stata curata operativamente (5). L'importanza di una posizione eretta, dell'equilibrio del corpo, del mantenimento e la riacquisizione della linea mediana e le ripetute cure fisioterapiche, è stata sottolineata dallo studio sulla scoliosi di Hanks (6). Sono state pubblicate alcune relazioni riguardanti la possibi-

lità di riacquisire l'abilità di camminare (7,8). Uno dei compiti principali del fisioterapista presso il centro Rett svedese (Swedish Rett Center) è documentare cure di successo. Ad oggi, le valutazioni fisioterapiche comprendono 75 persone con sindrome di Rett, di età variabile tra 4 e 54 anni, e 25 (33%) di loro vengono esaminate ripetutamente. Noi presentiamo qui tre casi in cui vengono applicate efficaci strategie di prevenzione e di riallenamento. Il primo caso riguarda una donna con sindrome di Rett classica che presenta perdita di abilità grosso motorie e che ha vissuto per anni su una sedia a rotelle, poi riabilitata al punto di ottenere posizione eretta all'età di 36 anni, con l'acquisizione dell'abilità di camminare e attività di transizione fino alla sedia all'età di 40 anni. Il secondo caso tratta di una bambina con sindrome di Rett, che adesso ha 9 anni e 10 mesi, e del lavoro che si è fatto per darle la possibilità di stare in piedi, fare dei passi aiutandola, e farle mantenere la schiena più dritta possibile, sperimentando diverse posizioni erette. Il terzo caso è l'esempio di un lavoro che ha avuto successo nel mantenere la capacità di transizione da terra allo stare in piedi per una ragazza che adesso ha 15 anni, e la sua capacità di usare modi differenti di svolgere il compito. L'intervento è iniziato prima della perdita



LA DOTTORRESSA WITT ENGERSTRÖM DURANTE IL CONVEGNO

totale di capacità ed è avvenuto attraverso l'applicazione di nuove strategie facilitative, aumentando la sua motivazione a compiere il movimento.

CASO 1

Questa donna è nata il 27 marzo 1956 dopo una gravidanza regolare ed è stata considerata normale. Ha imparato a camminare all'età di circa 16 mesi e all'età di 18 mesi riusciva a correre, a mangiare con un cucchiaino, a dire molte parole e a combinarle in semplici frasi. Riusciva anche a dire quando aveva bisogno di andare in bagno. A 18 mesi il suo sviluppo si arresta. Ha smesso di usare parole nuove e alla fine ha perso quelle che aveva imparato in precedenza. Il suo sonno è diventato disturbato, l'equilibrio instabile e presentava difficoltà nel cammino. In questo periodo c'è stata una fluttuazione di funzionalità durante il giorno e variabile di giorno in giorno. All'età di due anni le sue mani erano serrate in movimenti stereotipati e quando aveva 5 anni il suo camminare era instabile e caratterizzato da un'ampia andatura. A 10 anni aveva bisogno di supporto per camminare, a 17 anni i suoi piedi erano in posizione equinovara, il piede destro in maniera più pronunciata. A 18 anni, nel 1974, si verificò un allungamento bilaterale del tendine di Achille. A 21 anni non era in grado di camminare e si discuteva di una nuova operazione al piede destro. Il chirurgo ortopedico e la madre decisero di non effettuare l'operazione, dubitavano che avrebbe portato dei benefici, considerando il fatto che non ne avevano portati le precedenti. Non era stato effettuato nessun allena-



mento particolare prima o dopo le precedenti operazioni. Nel 1984, a 28 anni, la famiglia si trasferì in un'altra città. Una valutazione fisioterapica stabilì che la paziente pendeva verso destra, con il serio rischio di incorrere in scoliosi. Una valutazione ortopedica stabilì la mancanza di equilibrio posturale, ma non ancora scoliosi. Le sue giunture avevano una buona estensione di movimento, ad eccezione dei suoi piedi, che erano in posizione equinovara con un'adduzione del piede anteriore. Il piede sinistro poteva essere forzato verso una normale posizione, ma non il piede destro. Uno dei metodi per ridurre il rischio di sviluppo di scoliosi era farla stare in piedi, ma questo era reso estremamente difficile a causa delle sue contratture. Quattro anni più tardi fu eseguita una osteotomia sfenoide ed un allungamento dei tendini del piede destro. Purtroppo il risultato non ebbe durata.

2.1. Riallenamento dell'andatura

Sulla base di una analisi fisioterapica delle capacità funzionali della donna, fu

deciso un altro intervento chirurgico all'età di 36 anni, nel 1992. Il precedente fallimento di risultati di lunga durata fu preso in considerazione, e fu preparato un piano congiunto di intervento pre-, peri-, e postoperatorio, per i genitori, il chirurgo ortopedico, il medico curante, il fisioterapista e altro personale. Fu usata in fase preoperatoria una sedia da deambulazione, in modo da incentivare la memoria e la gioia del camminare. L'operazione ortopedica ha incluso una risezione del tendine di Achille del piede destro e una tenotomia del muscolo tibiale anteriore, muscolo tibiale posteriore, muscolo flessore lungo delle dita. Con una ingessatura dotata di un tacco, la donna era in grado di camminare, caricando tutto il peso del corpo, cioè poteva stare in piedi e camminare dopo l'operazione. Una volta rimossa l'ingessatura, è stata sottoposta ad esercizi con il fisioterapista, esercizi in piscina, attività grosso motorie su base giornaliera con personale qualificato nella città di residenza. E' stata fornita anche di scarpe e ortesi fatte su misura. La

sua evidente gioia nell'essere aiutata a camminare ha ispirato il suo assistente e questa reciproca motivazione ha stimolato l'attività ed in seguito, lo stesso anno la paziente era in grado di camminare per 50 metri con un leggerissimo supporto di una persona. Nel momento in cui la posizione del piede destro varo si è ripresentata dopo un po' di tempo, è stata applicata una ortesi modificata, alta sul lato mediale, per un periodo di 6 mesi. In seguito a questo periodo di tempo, non c'è stato più bisogno di operare, visto che il piede rimaneva dritto, nella stessa posizione del periodo postoperatorio.

2.2. Riapprendimento del movimento transizionale

Un controllo posturale deficiente causa difficoltà nei movimenti transizionali. Questa donna era in grado di alzarsi da terra e spostarsi sulla sedia, ma gradualmente ha perso tale capacità. All'inizio del 1996 il suo fisioterapista ha cominciato a lavorare con lei mirando a riacquisire questa capacità. Dopo sei mesi la fisioterapista si aspettava che la paziente fosse in grado di alzarsi da terra - ma non fu così. La fisioterapista la portò nel luogo dove l'aveva vista fare questo tipo di movimento l'ultima volta, anni prima. Dopo aver provato in tre diverse occasioni, il movimento riuscì. Nel Novembre del 1996, in occasione di una valutazione fatta da uno di noi (I.W.E.), la paziente si è alzata da terra per andare a sedersi su una sedia in un ambiente estraneo per la prima volta dopo la riacquisizione di questa capacità. Nel 1997, in occasione del follow up, 5 anni dopo la ben pianificata operazione, era ancora in grado di camminare con un leggero supporto di una

persona. I suoi movimenti erano meno ben bilanciati dei movimenti normali e non era in grado di iniziare a camminare da sola. Queste capacità, camminare e alzarsi da terra, erano comunque importanti per lei e per le persone al suo fianco nella vita di tutti i giorni. Ovviamente era felice di effettuare queste attività e ne ha mantenuto la capacità.

Il piano congiunto dell'intervento ha compreso:

- L'uso di un supporto per l'andatura in modo da portare indietro la memoria e mantenerla, relativamente al modo di camminare, prima e dopo l'operazione.
- Stare in piedi e camminare congiuntamente dopo l'operazione di chirurgia ortopedica.
- Esercizi giornalieri. Aspetti motivazionali specificatamente menzionati.
- Ortesi e scarpe di perfetta misura. Adattamenti effettuati regolarmente.
- Operazione chirurgica durante il periodo più stabile possibile, cioè non durante periodi progressivi di instabilità, nessun cambio di personale, nessuna infezione, mantene-

re un ambiente conosciuto. Informarla nel miglior modo possibile.

CASO 2

Questa paziente è nata il 25 gennaio 1991. All'età di 24 mesi era in grado di alzarsi da terra ma fino ad adesso non è mai stata in grado di camminare. Già quando fu esaminata da uno di noi (I.W.E.), nel 1994, all'età di 3 anni e 10 mesi, fu identificato lo stesso tipo di flessione plantare distonica ed asimmetria dei piedi, come avevamo già visto in pazienti adulti con sindrome di Rett, prima della perdita della capacità di camminare (3).

Quali strategie potevano essere adottate per prevenire ulteriori perdite, come la perdita di capacità di stare in piedi, di ambulare, di compiere movimenti transizionali e il sopraggiungere di contratture gravi? D'accordo con i genitori e i fisioterapisti abbiamo deciso di provare a fare di tutto in modo da evitare tali contratture. Adesso ha 9 anni e 10 mesi, ha usato le ortesi per 6 anni, fin dalla diagnosi. All'inizio le ortesi avevano delle cerniere, ma in seguito, con l'aumentare

del peso della bambina, sono state usate ortesi piede caviglia ordinarie (AFOs). Per stabilire se la bambina si muovesse meglio con o senza ortesi, abbiamo scattato delle fotografie per avere una documentazione (Figure 1,2 e 3). Osservando queste foto si osserva che la bambina era più sicura, rilassata e in equilibrio con ortesi e scarpe. Aveva la capacità di guardarsi intorno mentre la si faceva camminare e le sue braccia erano distese verso il basso. I genitori hanno le hanno sempre fatto indossare le ortesi in ogni posto e attività e la bambina veniva sempre fatta muovere "a piedi". Ha anche usato un supporto a forma di conchiglia, talvolta una cornice atta a farla stare in piedi, e ha usato un supporto per la deambulazione. Questo è stato fatto in modo da tenerla sui propri piedi, dato che il modo più efficace di mantenere i piedi in posizione corretta è quello di usare il peso del corpo. Per scegliere il supporto per camminare abbiamo riunito diversi tipi di tale strumento che le abbiamo lasciato provare. La bambina ha manifestato diverse reazioni con diversi supporti. Con alcuni rima-

neva col corpo sospeso o pendeva da un lato, ma con uno in particolare ha fatto qualche passo - quello che offriva minor supporto. La paziente è ancora affetta da distonia ai piedi, ma dopo sei anni non ha alcuna contrattura.

CASO 3

Questa bambina, nata nel 1985, aveva 18 mesi quando ha iniziato a piangere, avere disturbi del sonno, e a perdere la capacità di usare le mani per altri movimenti che non fossero le stereotipie tipiche della sindrome di Rett. Era in grado di camminare e aveva imparato ad alzarsi da terra nel modo in cui fanno i bambini. Era motivata ad alzarsi e a sedersi in continuazione perché questo era il suo modo di giocare - sul pavimento. All'età di 10 anni ha iniziato ad avere difficoltà ad alzarsi da terra. Nelle sedute di fisioterapia è stata stimolata in maniere differenti a fare questo movimento tutto da sola. La sua accettazione dell'invito è stata mostrata attraverso l'uso di mobili usati come supporto, raggiunti camminando sulle ginocchia. Ha compiuto questi movimenti per un paio di anni e poi ha iniziato a usare entrambi i metodi per alzarsi da terra, usando come supporto i mobili, come fanno i bambini. Oggi ha 15 anni, ma con l'aumentare del peso è ancora più difficile per lei alzarsi, ma sappiamo che ne è in grado, fin tanto che noi ci aspettiamo che lei possa provare cose nuove. Inoltre noi accetteremo tutte le sue capacità, anche se sono stimulate per nostra iniziativa e anche se la bambina è in grado di compiere solo parte del movimento.



Risultati

Questo studio dimostra che:

- Riacquisire in modo considerevole la capacità di camminare è stato possibile per una donna di 36 anni con sindrome di Rett anche dopo quindici anni passati su una sedia a rotelle.
- E' stato possibile riacquisire la capacità di movimenti di transizione dal pavimento alla sedia quando si stimola la sua memoria e la motivazione.
- Si è potuto prevenire l'insorgere di contratture dei piedi in una bambina di 9 anni.
- È stata preservata ed incrementata la capacità di alzarsi da terra in una bimba di 10 anni con sindrome di Rett.
- I risultati positivi riscontrati in questi casi sono dovuti ad una conoscenza delle specifiche disfunzioni relative alla sindrome di Rett: livello di sviluppo primario, disprassia, distonia e controllo posturale deficiente che richiedono aspettative in senso positivo, motivazione della ragazza/donna, strategie specifiche sia a livello pedagogico che medico.
- Ugualmente importante è stato il piano di intervento congiunto, che ha compreso i genitori, il chirurgo ortopedico, il medico, il fisioterapista e altro personale.

Discussione

Nella sindrome di Rett c'è un alto rischio di malposizioni, contratture, e perdita di funzioni grosso motorie, dovute a deficienze della postura, del tono, della locomozione (3,9,10). Sono state pubblicati alcuni studi sulle cure operative (4).

Guidera et al. (5) nel 1991 ha consigliato l'uso precoce di strutture di supporto, fisioterapia e uso accurato di cure operative. Nonostante le molte operazioni, il caso n. 1 ha perso la capacità di stare in piedi, camminare e alzarsi da terra per molti anni, la chirurgia da sola non è stata di aiuto. Non finché non si è considerato un più completo approccio all'intervento, momento in cui le cure si sono rivelate efficaci. Le strategie usate hanno coinvolto la disprassia, come anche la memoria di precedenti funzioni motorie e l'importanza della ripetizione. Sono stati riportati studi sulla riacquisizione della capacità di camminare da Hanks e Budden (7,8). Si identificano ulteriori fattori di importanza per le funzioni di mantenimento e riallenamento. Questi aspetti sono stati

considerati per i casi 2 e 3, quando si è pianificata una cura efficace. E' stata essenziale una valutazione neurologica, ortopedica e fisioterapica approfondita e individuale. La strategia curativa ha combinato periodi in cui la paziente stava in piedi, con diversi modi di motivare la bambina/donna, usando situazioni della vita quotidiana, riconoscimento precoce delle difficoltà, e modi differenti di fare un'azione. Anche solo parti di movimento sono state considerate capacità importanti. Per tutti e tre i casi sono stati considerati gli aspetti motivazionali: per i casi 1 e 3 alzarsi da terra significava mantenere la forza e l'ampiezza di movimento. Sedersi a terra era per il caso 1 una manifestazione di protesta, per dire a tutti "io questo non lo faccio!" e per il caso 3 era la sua ma-

niera di giocare - a terra. Per entrambe alzarsi da sole era divertente ed incoraggiante, se potevano farlo in un modo a loro possibile e se si considerava il ritardo nell'azione. Per il caso 2 altre parti di funzioni grosso motorie erano importanti. La motivazione del fisioterapista era importante per mantenere i piedi e gli alluci in posizione corretta, rendendo possibile lo stare in piedi e il camminare con un aiuto. Per la bambina è stato divertente poter muoversi verso il punto in cui gli altri bambini giocavano e guardarli da una posizione eretta. Le nostre aspettative, la nostra conoscenza delle loro capacità e anche la nostra immaginazione sono stati elementi importanti per queste tre persone. Per un intervento precoce di successo si deve sviluppare l'identificazione di segni prognostici.

Ringraziamenti

Questo studio è stato supportato dall'associazione nazionale dei disabili neurologici (National Association for Neurologically Disabled). Ringraziamo la Sig.ra Birgitta Hagbard e la Sig.ra Maria Haskins per la revisione linguistica. Un ringraziamento particolare ai pazienti, alle loro famiglie e ai loro fisioterapisti che ci hanno fornito le informazioni.

Bibliografia

- (1) Hagberg B, Witt -Engerström I. Rett syndrome: a suggested staging system for describing impairment with increasing age towards adolescence. *Am J Med Genet* 1986; 24: 1-20
- (2) Witt -Engerström I. Evolution of clinical signs. In: Hagberg B, editor. *Rett syndrome - clinical and biological aspects*, Cambridge: Cambridge University Press, 1993. Pp. 26-39.
- (3) Witt -Engerström I. Rett syndrome in Sweden. *Neurodevelopment-Disability Pathophysiology. Acta Paediatr Scand* 1990 (Suppl. 369): 20-22.
- (4) Hennessy MJ, Haas RH. The orthopedic management of rett syndrome, *J. Child Neurol* 1988; 3:S43-S47.
- (5) Guidera KJ, Borelli Jr J, Raney E, Thompson-Rangel T, Ogden JA. Orthopedic manifestations of Rett syndrome. *J Pediatr Orthop* 1991; 11: 204-208.
- (6) Hanks SB. Scoliosis: the postural approach to early intervention (abstract). *Hand in hand with Rett syndrome, World Congress on Rett syndrome* 1996: 60.
- (7) Hanks SB. Motor disabilities in the Rett syndrome and physical therapy strategies. *Brain Dev.* 1990; 12: 157-161.
- (8) Budden SS. Rett syndrome: habilitation and management reviewed. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1997; 6 (Suppl.): 103-107.
- (9) Nomura Y, Segawa M. Characteristics of motor disturbances of the Rett syndrome. *Brain Dev.* 1990; 12:27-30.
- (10) Nomura Y, Segawa M. Motor symptoms of the Rett syndrome: abnormal muscle tone, posture, locomotion and stereotyped movement. *Brain Dev.* 1992; 14:S21-S28.

Rieducazione neuromotoria. Un approccio riabilitativo

KARI KJORHOLT

AI LETTORI:

la lettura di questo articolo va accompagnata alla visione del video proiettato durante il convegno di Livorno che potete acquistare inviando il coupon pubblicato a pagina 6.

L'handicap più significativo è l'aprassia, cioè la decisione di svolgere un'azione, ma l'incapacità di metterla in pratica. Il 75% impara a camminare. Metà di queste bambine perde tale abilità in seguito.

L'80% soffre di attacchi convulsivi.

Hanno occhi intensi e comunicativi.

Sembra che capiscano più di quello che sanno esprimere.

Alcune piangono e urlano molto. Questo potrebbe essere dovuto alla impossibilità di comunicare.

Gradiscono molto la musica. Questa può avere un effetto confortante e rilassante e può essere usato come un vero strumento di comunicazione.

La sindrome si manifesta in più varianti.

Hanno bisogno di costante aiuto e assistenza.

Conseguenze della Sindrome di Rett

Isolamento sociale dovuto a problemi comunicativi e a capacità motorie ridotte.

Dipendenza totale dal personale che si occupa di loro.

Di solito non riescono a dimostrare le loro richieste (e domande).

Molte possono apparire più soddisfatte di quello che in realtà sono (calme e sorridenti all'apparenza).

Attività fisica ridotta, spesso più del necessario.

Poche possibilità di interazione con le persone quando sono cresciute.



LA DOTTORESSA KARY KJORHOLT DURANTE IL CONVEGNO

Aprassia

1. MOTIVAZIONE - dire che cosa succede
- segnali riconoscibili
- "input forzato"
2. ESERCIZI/AUTOMAZIONE
3. CONCENTRAZIONE NON INDIRIZZATA
4. ORTESI/TUTORE ORTOPEDICO
5. ASPETTARE LA RISPOSTA DEL BIMBO/BIMBA - DARLE TEMPO DI RISPONDERE AD UNO STIMOLO
6. SOVRAINTERPRETAZIONE
7. GUIDA SENSIBILE (ACCOMPAGNAMENTO) CON LE MANI
8. DARE UN SEGNALE FISICO UGUALE - UGUALE TUTTE LE VOLTE - CHE PUO' INDICARLE COSA VOI VOLETE
9. SE STA TRATTENENDO IL FIATO, ASPETTATE! (MODELLO DI RESPIRAZIONE ANORMALE)

INPUT FORZATO

Si fa uso di stimoli esterni per stabilire un contatto. Questi possono essere luce, suono, movimento, contatto fisico, assenza di stimoli prefissi etc. Uso minimo di impulsi forzati ogni volta.

SOVRAINTERPRETAZIONE

Si dà un significato concreto ad un certo segnale della bambina, ripetetelo verbalmente e agite di conseguenza a quel significato (questo dovrebbe avvenire in cooperazione con personale qualificato come psicologi, pedagoghi etc.).

COSTANTE ACCOMPAGNAMENTO FISICO

Si dà supporto e aiuto alla bimba in modo più prossimale possibile e la si guida nel movimento desiderato.

MOVIMENTO DI LAVAGGIO (HANDWASHING)

L'handwashing, o il torcersi le mani, è un sintomo, non autostimolazione. Può essere seccante e può portare ad un tipo di fissazione, ma può essere interpretato come un segno di eccitamento positivo.

QUADRO DI RESPIRAZIONE IRREGOLARE

Periodi di apnea (trattenimento del fiato)

Iperventilazione (respirazione veloce e superficiale)

Mancata sensibilità a stimoli esterni- posticipate la vostra stimolazione fin quando la respirazione torna normale. Questo non appare durante il sonno.



LA DOTTORESSA KJØRHOLT

CONTATTO

SENSO DI SICUREZZA

“IMPULSO FORZATO”

- luce
- suono
- musica
- movimenti
- assenza di stimoli scontati
- canzoni
- ecc.

CONTATTO

IMPULSO FORZATO

COMUNICAZIONE

SENSO DI SICUREZZA

CURA NEI PRIMI STADI DELLA SINDROME DI RETT

- L'intervento precoce è importante
- Creare un ambiente stimolante per la bambina al fine di darle più esperienze possibili
- Stimolare la bimba a compiere attività iniziate da lei stessa
- Disporre giochi e cose che diano un suono vicino alla bambina in modo che possa toccarli con il minimo movimento
- Giochi madre - figlia
- Posizione prona su un tappetino a terra in stato di veglia
- Attività stabilizzanti
- Contatto - Attività stimolanti
- Nessuna richiesta diretta e concentrazione sul compito o azione
- Stimolazione attraverso il contatto e massaggio cutaneo

IDROTERAPIA

SCOLIOSI

L'asimmetria della spina si manifesta seguendo due direzioni:

1. Dai lati ed è chiamata SCOLIOSI
2. In avanti o indietro ed è chiamata CIFOSI/LORDOSI

Nella sindrome di Rett si manifestano entrambe le varianti, spesso in combinazione tra loro.

La SCOLIOSI si divide in:

1. Scoliosi non strutturale
2. Scoliosi strutturale

Una scoliosi non strutturale si raddrizza quando ci si piega verso il lato convesso, o giacendo in posizioni prone senza peso di carico.

Queste scoliosi sono dovute o a dolore dei muscoli/nervostrutture/scheletro/ o ad asimmetrie scheletriche (gambe, bacino).

3. Una scoliosi strutturale può essere dovuta a deformità congenite della spina o al verificarsi di un danno muscolare/neuronale.

In un certo senso questa scoliosi è all'interno della colonna e non si può raddrizzare quando il paziente si piega ai lati verso la parte convessa della curva.

Una scoliosi strutturale causerà una distorsione del torace.

La gibbosità viene riscontrata piegandosi in avanti e può essere misurata in quella posizione.

CURA DELLA SCOLIOSI

1. Tappe per provare ad evitare la scoliosi:

- a) Esercizi
- b) Incremento dell'attività generale
- c) Posizione seduta minimale
- d) Adattamento delle sedie e strutture ortosiche
- e) Variazioni di posizione
- f) Posizioni di riposo/sollievo della spina
- g) Cura del dolore (laser, agopuntura, idroterapia...).

2. Adattamento del rinforzo.

3. Intervento chirurgico. Questo può raddrizzare la scoliosi in parte o completamente, ma la deformità del torace rimane invariata nella maggior parte dei casi.



PROGETTO VERSILIA

Musicoterapia: un linguaggio universale

STEFANIA GOTI, MUSICOTERAPISTA **ASL 12- NEUROPSICHIATRIA**

Osservando le bambine Rett, mi rendo subito conto del loro desiderio di espressività visiva, un desiderio a volte non capito.

I grandi occhi che si spalancano al suono di ritmi binari suonati con tamburi e cembali, mi fanno capire quanto è importante il loro bisogno di equilibrio mancante per una forza maggiore che le sovrasta: la "stereotipia".

Ma niente è impossibile attraverso il suono e niente avviene per caso o per banalità; il più piccolo gesto la più flebile occhiata, il più leggero sospiro delle bambine Rett, va letto come un valore culturale in ciò che rappresenta e in ciò che vuole dire senza parlare.

Come tutti sanno le onde sonore hanno la forza di smuovere e fare muovere qualsiasi movimento che scaturisca fuori e dentro noi.

Ogni movimento va visto ed ascoltato, osservato con immediatezza riconoscendo in esso la comunicazione non verbale che le bambine vogliono esprimerci, ed è proprio da questo messaggio chiaro e penetrante come mille parole, che noi operatori dobbiamo accogliere il senso reale avvolto in un mistero chiamato Malattia.

La malattia ai nostri occhi, non è altro che qualcosa di diverso dal nostro vivere dal nostro pensare. Ciò che non riusciamo a cogliere e a capire lo sottolineiamo con una parola "malattia";

è da questa parola che ha inizio un lungo percorso per capire e studiare i come e i perché del tutto.

Cerchiamo attraverso una logica non logica, di entrare a fare parte di un mondo che per noi è completamente lontano dalla razionalità ma che forse per le bambine Rett è logica di vivere.

Entriamo nei meandri di un tempo/spazio più lento del nostro e di un percorso ritmico che è senza spazio, il ritmo come ben sappiamo è l'elemento dinamico che esprime l'ordine dei suoni nel tempo esso si combina con gli altri parametri del suono alternando tensione e distensione, forte e piano, acuto e grave. L'osservazione della natura ci suggerisce quanto il ritmo sia fortemente connesso all'esperienza umana e dotato di una forte valenza simbolica: l'alternarsi del giorno e della notte, il moto ondosso, i battiti cardiaci, la respirazione.

Il suono, mezzo emozionale

Il suono è l'elemento capace di essere l'oggetto intermedio per uno sviluppo della comunicazione tendenzialmente non verbale che permette durante il percorso l'ampliamento di espressività e quindi una differenziazione del processo di interazione, è una comunicazione emozionale ed emotiva più arcaica dell'uomo.

Questa mia considerazione nasce dalla capacità di ognuno di noi di riconoscere quale sensazione sentimentale si vuole trasmettere con il linguaggio musicale anche se appartenente ad una cultura diversa e sconosciuta.

Tutti, indiani, europei, cinesi, russi ecc... , sono capaci di comprendere il significato intimo di un brano musicale, tutti riescono ad elaborare e percepire i toni maggiori da quelli minori, i toni bassi da quelli alti, le

melodie allegre da quelle tristi.

Quindi anche nelle bambine Rett, il suono viene percepito nei modi intimi che poi istintivamente viene rielaborato, vissuto e in qualsiasi modo riportato verso la fonte da dove è arrivato.

Ancora una volta il suono è riuscito a filtrare le forti vibrazioni ed entrando nel mondo delle Rett.

Le pause devono essere rispettate, gli stimoli entrano, i minuti passano 1,2,3 a volte anche 15 ma non ha importanza il tempo, quello che è importante è avere colto il desiderio di chi ti sta davanti e cerca comunicazione. Tutto questo è quello che succede quando il suono entra e mette in vibrazione le parti lese del soggetto sottoponendolo a confronto con un elemento capace di suscitare emozioni, contatti con la realtà, e slanci verso il mondo esterno.



UN MOMENTO DI GIOCO DURANTE IL CONVEGNO

Il cavallo, un terapeuta speciale

NICLA LARI, IPPOTERAPISTA

Nell'ambito delle attività svolte presso il nostro centro, l'Associazione Sportiva L'Unicorno, ho avuto modo di operare con alcune bambine colpite della Sindrome di Rett.

Le esperienze umane e professionali ricavate sono moltissime, ritengo però più utile al lettore una rassegna schematica delle attività svolte e dei mezzi utilizzati, rinunciando ove possibile al tecnicismo che l'argomento comunque richiede, il tutto a vantaggio della semplicità espositiva.

L'utilizzo del cavallo costituisce un elemento di grande stimolo per le bambine con cui opero; è un mammifero di grosse dimensioni, al tatto è caldo e morbido, ha un proprio odore, tutte caratteristiche che conferiscono al cavallo, inteso come "mezzo", uno spiccato tratto di unicità.

Le attività che possono essere svolte in sella o a terra sono molteplici, voglio in questa sede commentare brevemente il programma di lavoro solitamente seguito.

A tal fine è necessario fornire alcuni dati preliminari. L'andatura utilizzata a cavallo, è il **passo**:

- è un'andatura piana e simmetrica,
- si svolge in 4 tempi sulle diagonali (posteriore sinistro-anteriore destro, posteriore destro/anteriore sinistro);
- questo movimento è lento, ondulatorio, ritmico,
- è sinusoidale (si svolge nei 3 piani dello spa-



MICHELA CON LA SUA TERAPISTA

zio, sagittale, frontale, orizzontale) le bambine subiscono una spinta postero-anteriore, una verticale dal basso verso l'alto e viceversa ed una laterale di lieve intensità; - è ciclico.

La **bardatura** utilizzata è il feltro con fascione a 2 maniglie, il feltro aderendo alla schiena del cavallo permette una maggior stimolazione dell'equilibrio rispetto alla sella; la presenza delle 2 maniglie al fascione permettono alle bambine di interrompere le stereotipie e di facilitare il mantenimento della postura corretta.

La prima fase del programma di lavoro prevede l'avvicinamento delle bambine al cavallo, quindi l'incontro con l'animale e successivamente il contatto fisico con lo stesso. Le bambine carezzano il loro cavallo ricevendo sensazioni di calore e morbidezza al tatto.

Il passo successivo è co-

stituito dalla vestizione del cavallo, operazione alla quale la bambina assiste.

Una volta bardato il cavallo viene condotto in campo, in questa fase è richiesta alle bambine una funzione attiva, quindi viene loro richiesto di accompagnare l'animale in campo tenendolo per la **lunghina**.

La salita sul cavallo viene effettuata alla **principessa**; un operatore prende la bambina alla base delle braccia e l'altro all'articolazione delle ginocchia, la bambina viene sollevata e posizionata sulla schiena del cavallo poco dietro il **garrese**;

Da questa fase ha inizio la vera e propria attività sul cavallo; cercherò di descriverne analiticamente alcuni aspetti a mio avviso interessanti:

- Stimolazioni cinestesiche: il passo per le sue peculiari caratteristiche determina una risposta muscolare

attiva per il mantenimento dell'equilibrio; ad esempio la bambina deve mantenere il controllo posturale al momento della partenza attivando i muscoli flessori del capo, tronco e bacino per evitare di cadere all'indietro, al contrario quando il cavallo si ferma deve attivare i muscoli estensori per non cadere in avanti.

Modulando le variazioni di velocità, al lunghezza e la cadenza del passo o con variazioni di direzione o d'andatura le bambine sono stimolate ad una più intensa reazione posturale;

- Stimolazioni propriocettive: le bambine sono stimolate a dare dei comandi al cavallo, il più elementare è "far partire il cavallo", per far ciò la bambina deve organizzare la sequenza precisa dei propri movimenti, se il comando è stato dato in maniera corretta se ne

La consulenza fisioterapica

STEFANIA RICCO, *TERAPISTA DELLA RIABILITAZIONE*

renderà subito conto da sola, il cavallo risponde, altrimenti dovrà trovare una nuova strategia;

- Comunicazione verbale e gestuale: per mettersi in relazione col cavallo si possono utilizzare dei comandi verbali come parole e suoni o una comunicazione gestuale;

Per la discesa necessitano 2 operatori; il primo fa staccare le mani alle bambine e le posiziona davanti al *fascione* per permettere di al busto di distendersi in avanti, la gamba destra viene fatta scivolare sopra la groppa e riunita con l'altra, in questo momento la bambina è posta trasversalmente alla schiena del cavallo ed è fatta scivolare con il sostegno dell'altro operatore.

Una volta a terra l'attività si conclude con la fase della ricompensa; la bambina viene sollecitata a carezzare nuovamente il cavallo e comunque ad interagire profondamente con lo stesso, abbracciandone il fianco ed offrendo cibo all'animale.

Al termine di questa breve descrizione delle fasi in cui articoliamo l'attività con i soggetti afflitti dalla Sindrome di Rett, voglio nuovamente ricordare che queste poche righe non hanno alcun intento di fornire documentazioni esaustive o con valenza scientifica.

Queste poche righe, almeno nella mia intenzione, potrebbero servire da spunto di discussione per svolgere esami sicuramente più approfonditi, del resto le esperienze vissute con queste bambine, come con quelle vissute assieme a tutti gli utenti del nostro piccolo centro, sono sempre uniche ed irripetibili.



UN MOMENTO DI GIOCO DURANTE IL CONVEGNO

Ho incontrato la prima bambina con sindrome di Rett, che chiamerò Aba, nel 1980; in quegli anni si sapeva ben poco su cosa fosse la sindrome di Rett e su come si manifestasse.

Mi ero da pochi anni diplomata come terapeuta della riabilitazione, erano anni in cui la riabilitazione, in generale, aveva avuto grosse innovazioni, io ero interessata a saperne sempre di più e quindi anche ad uscire da quelli che erano i miei obblighi professionali, per cui, spesso, ero anche disponibile ad accompagnare i pazienti da me seguiti alle varie consulenze a cui erano sottoposti.

Su questa bambina dai profondi e indecifrabili occhi neri ho sentito dire di tutto e di più, ogni "esperto" cambiava regolarmente diagnosi: microcefalia, spina bifida, epilessia, autismo, p.c.i., sindrome di Mar-

fan... e naturalmente cambiava il progetto riabilitativo.

L'unica cosa che veniva regolarmente confermata era che doveva "fare tanta terapia", ma cosa era corretto fare nessuno lo diceva.

Decisi quindi, in accordo con i familiari, di farle raggiungere, nel miglior modo possibile, le varie tappe del "suo" sviluppo psico-motorio; ero aiutata in questo solamente da ciò che si trovava in letteratura, cioè ben poco; mi rimoboccai le maniche per le problematiche che la letteratura non mi aiutava a risolvere.

Aba aveva problemi ad alimentarsi correttamente, era molto difficile "comunicare" con lei, cercai di motivarla a muoversi il più correttamente possibile, di farle utilizzare quelle mani, così particolari, im-

prigionate in uno "strano" movimento stereotipato vicino alla bocca, che alcuni "specialisti" avevano detto fosse dovuto alla "fase orale", descritta da S. Freud, anche se Aba era fuori tempo massimo...

E' stata inserita a scuola, è riuscita a camminare, ma non ha mai parlato, abbiamo, comunque, sempre cercato di rispettare i "suoi" tempi.

Con il passare del tempo la vedevo solo per controlli periodici o se qualcosa non andava... poi negli anni '90 al nostro servizio territoriale è arrivato un Neuropsichiatria infantile che studiava la sindrome di Rett, me ne ha parlato, (anche perché, nonostante le delusioni ed il passare degli anni, l'entusiasmo iniziale era sempre presente...) ed è stata una folgorazione: Aba!

Decisi di farla immedia-

tamente conoscere al Neuropsichiatria infantile, che confermò: Aba aveva la sindrome di Rett.

Da quel momento mi sono interessata a questo tipo di patologia, ho incontrato altre bambine con la sindrome di Rett, ho potuto constatare le problematiche che sono comuni a tutte loro.

Molte di loro assumono atteggiamenti posturali scorretti che, se non vengono subito modificati, possono portare a patologie della colonna vertebrale, anche gravi, come scoliosi e dorso curvo.

Queste, a loro volta, se trascurate, possono portare, nei casi più gravi, a problemi cardio-respiratori.

E' molto importante motivare le bambine con la sindrome di Rett al movimento; per questo è indispensabile, prima di iniziare un percorso riabilitativo, stabilire con le persone che interagiscono o interagiranno con queste bambine se

fare, cosa fare, quando fare e, soprattutto, cosa non fare (mi riferisco ai familiari, alla scuola, alle persone con cui attueranno forme di sport o di socializzazione, che comunque avranno contatto con loro).

Le indicazioni che vengono date devono prima di tutto rispettare i loro tempi e le loro esigenze.

La riabilitazione nell'infanzia deve essere intesa come la capacità di promuovere lo sviluppo della funzione psicomotoria fino a cercare di rendere competente, ad assolvere le esigenze della vita di relazione, ogni bambino.

La semeiotica riabilitativa deve saper interrogare la *funzione* per conoscere in che cosa, come, quando e in quale misura quel bambino risulterà diverso dagli altri.

Come per ogni bambino con problemi, bisogna saper formulare per tempo una prognosi corretta e scegliere la strada più idonea alla realizzazione di un

adeguato comportamento adattivo.

Bisogna identificare gli strumenti presenti e futuri su cui il bambino potrà costruire funzioni motorie competenti, è quindi importante il fatto che esista omogeneità tra le forze muscolari conservate, mobilità delle articolazioni interessate e possibilità di applicazione di idonei presidi ortopedici.

Quando parlo di idonei presidi ortopedici, mi riferisco nel caso dell'articolazione tibio-tarsica, spesso compromessa in queste bambine, all'utilizzo di tutori AFO, cioè i tutori gamba-piede.

Quelli di nuova generazione, a differenza di quelli classici costruiti in cuoio ed acciaio, utilizzano polimeri moderni, come il polietilene ed il polipropilene, che sono dotati di grande elasticità.

Se alcuni muscoli risulteranno eccessivamente accorciati, andranno allungati

in via fisioterapica (dopo averne aumentato la temperatura per renderli più cedevoli, tramite *stiramenti lenti*, per evitare la componente contrattile, *graduali*, per superare la componente estenso-elastica, *progressivi e prolungati*, per accedere alla componente visco-elastica, l'unica che permette di ottenere una modificazione duratura della lunghezza del muscolo), oppure in via chirurgica quando la retrazione da dinamica, diventerà statica.

Mi ripeto, ma lo ritengo fondamentale, prima di tutto viene la prevenzione e quindi ritengo più giusto parlare di "educazione posturale", non solamente per le bambine con la sindrome di Rett, ma per ognuno di noi.

A questo punto mi sarebbe piaciuto aprire un capitolo, per me importante (infatti coloro che mi conoscono, me lo sentono dire spesso), che riguarda la "salute" delle articolazioni e del rachi-

UN MOMENTO DI GIOCO DURANTE IL CONVEGNO



de di coloro che gestiscono persone con problemi motori; infatti quasi nessuno li “educa” a “muoversi” correttamente quando sono loro a dover far fare cambi posturali, in questo caso, alle loro bambine...

Ma ritorniamo all'argomento che dovrei trattare in questa sede: “la consulenza fisioterapia”.

Importanti sono le posizioni in cui devono essere tenute le bambine con la sindrome di Rett, se più grandi o più abili, che saranno in grado di mantenere, perché è di fondamentale importanza avere, sia di giorno che di notte, una postura corretta, questo per prevenire, come già detto, patologie del rachide, ma anche per impedire il formarsi di retrazioni muscolo-tendinee.

Tutti i bambini, con patologie e non, devono essere motivati al movimento, questo deve essere, inoltre, il più corretto possibile.

A questo punto entra in gioco il Progetto Versilia.

Ho sempre ritenuto indispensabile che, anche se diverso è l'approccio riabilitativo nei vari tipi di patologie, l'unica costante per lo specifico settore dell'età evolutiva è che ogni intervento riabilitativo deve avvenire in un “contesto ludico”.

Il gioco appartiene all'uomo, è una delle sue modalità espressive più significative.

Il giocare non rappresenta per ogni bambino una prestazione effimera e superflua, ma è l'attività privilegiata: è l'esperienza più trainante del suo vivere quotidiano.

Il gioco confina con l'arte di cui condivide la dimensione espressiva e la

possibilità di trascendere e rimodellare la realtà; il gioco confina con lo sport, con la ricerca dei propri limiti, per il piacere di superarli ed il desiderio di misurarsi continuamente con se stessi e con gli altri.

Più il gioco è codificato, istituzionalizzato e socializzato e più si avvicina allo sport.

Il gioco confina con il lavoro, anche se dal lavoro vero, che i bambini incontrano con la scuola, il luogo del compito e della competizione, lo separano la mancanza del dovere, restando il gioco un'attività spontanea, ma anche l'assenza del profitto, essendo il gioco un'attività totalmente disinteressata.

Nella riabilitazione dei bambini con handicap, il gioco confina con la terapia.

Nelle bambine con sindrome di Rett la capacità di giocare è una delle funzioni primariamente compromesse.

Saper giocare e far giocare un bambino è uno dei modi

più importanti di prendersi cura di lui.

Per poter giocare con un bambino, specie in presenza di disabilità, come nelle bambine con sindrome di Rett, è indispensabile saper creare un idoneo setting.

Il gioco è uno strumento indispensabile per lo sviluppo dei bambini.

Ai fini terapeutici il gioco non può essere lasciato completamente alla spontaneità ed il giocattolo deve essere sempre finalizzato verso qualche obiettivo terapeutico, connesso allo sviluppo delle funzioni adattive, cioè a quelle attività adatte ed adattabili ad uno specifico contesto.

E' però attraverso il gioco che la terapia diventa più efficace ed accettabile ed il bambino sviluppa maggiore capacità nell'apprendere e nel modificarsi.

Quando propone un gioco la terapeuta deve prevedere quali capacità, abilità, competenze il bambino, in questo caso la bambina con sindrome di Rett, sarà in grado di attivare proprio

con quel gioco, con quelle regole ed in quella particolare maniera.

Obiettivo del trattamento non è educare ad abilità specifiche, ma a capacità adattive, per questo motivo la scelta degli oggetti in riabilitazione (sussidi, giochi, giocattoli) assume particolare rilevanza, in quanto essi sono mediatori tra finzione e realtà, tra esercizio terapeutico e vera abilità.

Ecco perché, quando ho saputo che in Versilia c'era la volontà da parte di alcune persone volenterose di far “giocare” nell'acqua, con il cavallo, con la musica, alcune bambine con sindrome di Rett, mi sono subito resa disponibile a dare la mia consulenza, perché apprenderanno molto di più a muoversi correttamente in questo contesto, piuttosto che in noiose sedute di fisioterapia; inoltre se sarà necessario il mio intervento su di un rigido tappeto o lettino di fisioterapia, sicuramente non sarò più “Crudelia”, come alcuni miei piccoli amici, mi hanno soprannominata.

UN MOMENTO DI GIOCO DURANTE IL CONVEGNO



PROGETTO VERSILIA

Viaggio nell'acqua con Carolina e Sara

SILVIA GUIZZARDI, ISTRUTTRICE NUOTO

Mi chiamo Silvia Guizzardi, sono istruttrice ISEF (Istituto Superiore Educazione Fisica) e FIN (Federazione Italiana Nuoto).

CAROLINA è una bambina di 8 anni, la seguo da 4 anni, nell'estate del 2002 abbiamo iniziato il nostro viaggio nell'acqua, ripreso nell'estate del 2003 e poi finalmente con la nascita del *Progetto Versilia*, nel gennaio del 2004 siamo riuscite a svolgere l'attività in acqua con una frequenza di tre volte alla settimana. È consigliabile fare attività in una piscina che abbia una temperatura fra i 28° e i 30°. Gli esercizi di cui parlo sono nell'ordine in cui li ho proposti a Carolina. È importante precisare che tutti gli esercizi sono svolti in acqua alta, dove Carolina non tocca.

Cammino: Esercizio per migliorare l'equilibrio per le bambine che non hanno una deambulazione autonoma; è l'unico esercizio che viene svolto dove la bambina tocca.

Ho pensato di iniziare con un esercizio per la deambulazione, una facoltà che Carolina non ha ancora acquisito in totale autonomia, sebbene grazie a questi esercizi in acqua e a quelli svolti fuori Carolina sia molto migliorata. È ben visibile come in principio l'equilibrio fosse precario, la postura inadeguata e le frequenti stereotipie che irrompevano. Ora l'esercizio è ben diverso: ha acquisito

un buon equilibrio, una postura corretta ed ha eliminato le stereotipie.

Tubo ascellare: Mettere il tubo sotto le ascelle passandolo anteriormente. La bambina dovrebbe come primo obiettivo spingersi con le gambe per effettuare degli spostamenti, successivamente usare anche le braccia per ottenere uno spostamento corretto.

Successivamente ho pensato di catturare ancor di più la sua attenzione utilizzando un tubo galleggiante. Inizialmente il tubo, anche se galleggiante, creava difficoltà. Carolina non riusciva a trovare un giusto equilibrio, per galleggiare tendeva a cadere in avanti ed aveva il solito incombere delle stereotipie. Ora riesce ad eseguire l'esercizio correttamente, senza

più cadere in avanti con il viso nell'acqua e controlla le stereotipie.

Tuffo: Disporre la bambina sul bordo della piscina; deve riuscire, con la spinta del busto delle gambe e delle mani opportunamente disposte in appoggio palmare sul bordo, a tuffarsi e a riemergere senza aiuti esterni.

L'obiettivo principale che mi sono proposta per il tuffo era riuscire a far tenere le mani in appoggio sul bordo. Per focalizzare l'attenzione sull'appoggio palmare ho iniziato facendole mettere le mani sul tubo. Adesso, come si può vedere, riesce a tenerle intenzionalmente sul bordo e nello stesso momento avere anche una buona postura.

A questo punto ho deciso di aumentare le difficoltà

degli esercizi.

Tubo mani: Afferrare il tubo in posizione prona con le mani. Primo obiettivo mantenere le mani sul tubo per il maggior tempo possibile muovendo contemporaneamente le gambe sfruttando l'aiuto dell'istruttrice. Obiettivo finale eseguire l'esercizio in autonomia.

Come prossimo obiettivo volevo che Carolina riuscisse a tenere le mani sul tubo ed effettuasse degli spostamenti in acqua. Inizialmente ho dovuto aiutarla perché aveva notevoli difficoltà, prima fra tutte le mani che quasi sempre teneva strette a pugno e le stereotipie che contribuivano a farle perdere la presa. Per questi motivi decisi di aiutarla mentre teneva il tubo mettendo le mie mani



CAROLINA IN PISCINA

sopra le sue. Finalmente ha raggiunto l'obiettivo.

Cavalluccio: Il tubo viene posto tra le gambe. La bambina dovrebbe mantenersi eretta con il busto ricercando l'equilibrio per un buon galleggiamento tramite l'aiuto coordinato delle braccia e delle gambe. Il primo obiettivo dell'esercizio consiste nel mantenere la posizione prona afferrando il tubo con le mani e mantenendo l'equilibrio con l'aiuto delle gambe. L'obiettivo finale è mantenersi in posizione eretta.

Carolina in posizione decubito-prona non riesce a mantenere il galleggiamento, ha diverse difficoltà a partire dalle braccia che non collaborano e la colonna. A marzo di quest'anno Carolina riusciva ad avere un buon controllo della colonna e una buona forza negli arti inferiori. Da circa cinque mesi Carolina ha raggiunto il suo obiettivo: riesce a far collaborare braccia, gambe e busto per la riuscita di questo esercizio.

Dorso con tubo e movimento alternato delle gambe: La bambina viene posta in posizione supina con il tubo dietro il collo. L'esercizio consiste nel farle muovere alternativamente le gambe.

Carolina inizialmente non amava questo esercizio perché, come succede anche per gli altri bambini, la posizione decubita supina crea ansia, non riescono a vedere dove si trovano, sentono l'acqua entrare nelle orecchie. Una volta superata questa paura grazie ad un vasto repertorio di canzoni che le ho cantato, Carolina riesce ad eseguire

l'esercizio con naturalezza alternando i movimenti delle gambe.

Dorso con tubo: La bambina viene posta in posizione supina con il tubo dietro il collo. L'esercizio consiste nell'ottenere il massimo rilassamento.

L'esercizio che non ha ancora conquistato consiste nell'acquisire un buon rilassamento nella posizione decubito-supina per galleggiare in autonomia.

Immersioni: Si effettuano delle "immersioni" controllate. La bambina deve cercare di riemergere senza l'aiuto dell'istruttrice.

Questo esercizio è nato dall'esigenza di stimolare ancora di più la mobilità della colonna, gli arti superiori e potenziare la muscolatura degli arti inferiori. È necessario che continui a far ripetere questo esercizio perché gli arti inferiori e la colonna reagiscono molto bene, mentre gli arti superiori sono ancora troppo rigidi, non seguono il movimento.

Aggancio da dietro: Scopo dell'esercizio è fare in modo che la bambina si tenga abbracciata autonomamente, con il viso appoggiato sulla schiena dell'istruttrice.

Aggancio davanti: Scopo dell'esercizio è fare in modo che la bambina si tenga abbracciata autonomamente, con il viso appoggiato sull'addome dell'istruttrice.

Già nel 2002 avevo provato a fare questo esercizio, ma Carolina era ancora troppo rigida nelle braccia e non

riusciva a rimanere abbracciata alla mia vita come invece fa adesso. Stessa cosa vale per questo esercizio in cui abbraccia la mia vita da davanti.

SARA è una bambina di circa 5 anni; presenta la stereotipia del lavaggio delle mani, a differenza di Carolina lei ha un'ottima deambulazione autonoma ed è per questo che non le faccio eseguire l'esercizio riguardante questa facoltà.

Tubo mani: Afferrare il tubo in posizione prona con le mani. Primo obiettivo mantenere le mani sul tubo per il maggior tempo possibile muovendo contemporaneamente le gambe sfruttando l'aiuto dell'istruttrice. Obiettivo finale eseguire l'esercizio in autonomia.

A differenza di Carolina, Sara non ha problemi ad afferrare il tubo, però, pur avendo un'ottima deambulazione autonoma, in acqua non riesce a muovere alternativamente e con una buona spinta le gambe, perciò devo stimolarla a muoverle spingendo le sue cosce alternativamente e aspettando successivamente una sua risposta motoria.

Tubo ascellare: Mettere il tubo sotto le ascelle passandolo anteriormente. La bambina dovrebbe come primo obiettivo spingersi con le gambe per effettuare degli spostamenti, successivamente usare anche le braccia per ottenere uno spostamento corretto.

In questo esercizio Sara ha avuto le stesse difficoltà di Carolina, ovvero tendeva a cadere in avanti con il viso

perché non riusciva (e non riesce) a spingere con le gambe. Nonostante questo handicap sta riuscendo a mantenere in busto abbastanza eretto da riuscire a non cadere frequentemente in acqua come prima.

Cavalluccio: Il tubo viene posto tra le gambe. La bambina dovrebbe mantenersi eretta con il busto ricercando l'equilibrio per un buon galleggiamento tramite l'aiuto coordinato delle braccia e delle gambe. Il primo obiettivo dell'esercizio consiste nel mantenere la posizione prona afferrando il tubo con le mani e mantenendo l'equilibrio con l'aiuto delle gambe. L'obiettivo finale è mantenersi in posizione eretta.

Sara riesce a mantenere una posizione decubito prona con un buon rilassamento che prima non riusciva ad avere. Non riesce ancora ad afferrare il tubo con le braccia perché non si sente sicura, perciò le tengo le braccia e la faccio passare dalla posizione decubito prona alla posizione eretta per farle percepire lo scopo dell'esercizio.

Il viaggio nell'acqua di Carolina e Sara è ancora molto ricco di scoperte e obiettivi da conquistare, e spero che le bambine riescano a raggiungerli tutti. Consiglio a tutti i genitori di portare le bambine in questo affascinante ambiente, perché grazie a questo riescono a sentire il loro corpo coordinato e armonico come raramente riescono a percepirlo fuori, oltre a favorire un buon tono muscolare che le può aiutare a prevenire posture scorrette.

VIDEO VINCITORE SELEZIONE PROMOSSA DALLA RIVISTA VIVIRETT

L'esperienza in acqua con Rachele

ALESSANDRA NERI

Non è facile rendere a parole ciò che è la mia esperienza con Rachele ma sicuramente è una delle parti più belle della mia vita.

Questo non è un eufemismo ma la pura verità, ho conosciuto Rachele in uno dei periodi più brutti della mia vita privata e quello che ho ricevuto e ricevo tutt'ora da lei è incommensurabile è come se noi in acqua fossimo una cosa sola e tutto ciò è andato crescendo.

Non è semplice scrivere e tramutare in parole ciò che accade tra di noi quando siamo in acqua è una magia che si rinnova ogni volta e vi assicuro è come se un filo sottile ci unisse, un filo fatti di gesti e di sguardi.

Rachele comunica con un linguaggio che va al di là delle parole, sa perfettamente cosa vuole e la cosa più bella è che lei percepisce perfettamente quello che io sento.

Capisce subito quando sono triste e molte volte mi ha fatto capire quanto sia importante ascoltare quanto ha da dire pur non

sapendo parlare, questo è bellissimo.

Ho imparato molto da lei sull'arte dell'ascolto e non avrò mai tante parole per ringraziarla di questo. Rachele esprime amore, amore vero, amore puro, senza nessuna condizione né riserve, e proprio per questo ha reso facile il mio lavoro.

Sono una semplice istruttrice di nuoto e lei mi ha fatto capire cosa voleva da me, che mi comportassi proprio come tutti gli altri bambini nonostante le sue difficoltà coordinative e la sua iniziale difficoltà a mantenere l'equilibrio in acqua. Insieme abbiamo sperimentato cosa vuol dire immergersi in un mondo che capovolge tutto. Il campo visivo è diverso, le posizioni sono diverse da quelle della terra ferma, l'udito è alterato e il respiro è un'alternanza di apnee e respirazioni; insomma, una situazione sconvolgente non solo per chi come Rachele ha qualche difficoltà, ma per qualsiasi bambino che per la prima volta si accinge ad

entrare in acqua.

In realtà abbiamo vissuto lo stare insieme in acqua come un'infinita scoperta di emozioni e sensazioni dal danzare in acqua al semplice scivolamento, tutto questo unito sempre al suono della mia voce, cantando le canzoni che a lei piacciono molto.

Così Rachele con pazienza e amore ha imparato lentamente a scoprire il piacere di andare sott'acqua e di lasciarsi cullare dalla stessa. Lentamente ha cominciato a lasciare il punto d'appoggio dei piedi e piano piano ha cominciato a galleggiare da sola.

Il suo è stato un lento e paziente acquisire elementi diversi senza crearsi grandi aspettative, ma lasciando che il tempo desse i suoi frutti. Infatti lentamente ha irrobustito i dorsali e il suo equilibrio ha avuto un notevole miglioramento e questo le ha permesso di gestire le posizioni in acqua autonomamente e volontariamente. Rachele ora riesce a cambiare posizione, da sdraiata a eretta, da

prona a supina, allargando così lo schema motorio. Per quanto riguarda l'apnea anche qui siamo andate per gradi; le prime volte ci limitavamo ad un'unica immersione anche se completa e, mano a mano che Rachele accettava tutto questo, lentamente abbiamo aumentato fino ad arrivare ad oggi, dove Rachele riesce a fare dei tratti nuotando in acqua alta senza l'ausilio di galleggianti. Rachele ed io usiamo come supporto per lavorare il tubo, tramite il tubo Rachele ha imparato lentamente a tenersi in equilibrio, a muovere le braccia e a usare le gambe a bicicletta. Spesso le pongo il tubo sotto il collo per farle fare alcuni esercizi di mobilità delle anche e per massaggiarle i piedi. Ogni obiettivo raggiunto (penso alla perdita di rigidità, ad esempio), mi ha commosso molto, ma mai come il giorno in cui Rachele dal bordo della vasca mi ha fatto capire che voleva entrare in acqua. Con due piccoli movimenti oscillatori in avanti ha fatto in modo di sbilanciarsi in avanti e buttarsi in acqua e quando è riemersa un grande sorriso ha illuminato il suo volto. Credo che quello sia stato uno dei momenti più belli. Abbiamo raggiunto tanto e ancora tanto abbiamo da lavorare, a piccoli passi e senza crearsi aspettative.

Spero che la nostra esperienza stimoli altre bambine ad approcciarsi all'acqua in modo che questo programma entri a far parte di un programma ben più preciso atto a migliorare la qualità della vita di queste bambine e delle loro famiglie.

Dedicato a Rachele. Con amore.



RACHELE CON LA SUA TERAPISTA

In piscina con Giorgia

CINZIA PAINELLI

Quest'anno in piscina con Giorgia è stato un anno particolarmente proficuo: di consolidamento delle precedenti esperienze, di sperimentazioni, di nuove collaborazioni e soprattutto di grande serenità.

Giorgia, che io seguivo già da un anno in piscina, nella stagione autunnale aveva incominciato un'esperienza simile con un nuovo terapeuta che ha apportato novità nel lavoro in acqua, novità delle quali io mi rendevo conto e che cercavo di integrare con il lavoro che io e Giorgia stavamo portando avanti da tempo; l'uso della cintura legata sul davanti e poi modificata da Laura, mamma efficientissima e sempre attenta ad ogni esigenza, (che il terapeuta aveva proposto in sostituzione del tubo galleggiante), ad esempio, è stato un utilissimo strumento nelle nostre sedute in acqua; prima di tutto perché Giorgia poteva sentirsi libera nei movimenti sia degli arti inferiori che di quelli superiori, e poi perché poteva immergere il volto nell'acqua e, autonomamente, sollevarlo grazie al nuovo assetto che il corpo assumeva proprio grazie alla cintura posta all'altezza dell'addome. Dalla scorsa stagione infatti Giorgia non beveva più se immergeva la bocca in acqua, quindi per quanto riguarda il lavoro di consolidamento delle esperienze acquisite, ciò è stato di notevole aiuto.

Per quanto riguarda invece le novità, le sperimentazioni e i progressi, quest'anno con Giorgia, divenuta ormai autonoma dal punto

di vista del movimento degli arti inferiori, abbiamo cominciato a lavorare sugli arti superiori, cercando di rendere più fluidi e controllati i movimenti delle braccia. A questo scopo mi sono state utili, oltre alle classiche "manovre da libro" con le quali io stessa guidavo il movimento delle braccia di Giorgia, alcune canzoncine mimate che vengono spesso proposte ai bambini per aiutarli a meccanizzare movimenti del tipo: apri-chiudi, piegastendi, alza-abbassa, e che Giorgia mostrava di gradire particolarmente, probabilmente perché accompagnati dalla musica e proposti sotto forma di gioco. Al termine di ogni vasca, intanto continuava il nostro rituale "giro giro tondo" che per Giorgia segna ormai il cambio di direzione (che da quest'anno esegue da sola, seguendo la voce di

chi la guida). Da sola Giorgia non riesce ad effettuare una circonferenza completa delle braccia, accenna però dei movimenti abbastanza controllati delle braccia e solo molto raramente porta le mani alla bocca.

La cintura inoltre ci ha consentito di lavorare anche sul dorso, a brevi tratti, perché Giorgia sembra non prediligere questa posizione, nella quale, peraltro, muove molto fluidamente le gambe a dorso. In fase del tutto sperimentale abbiamo poi cominciato ad eseguire piccoli tuffi con Giorgia seduta sul bordo e con l'ausilio di Stefano, un mio collega: appena riaffiora dall'acqua capiamo che i tuffi le piacciono davvero molto sebbene la lascino per un attimo sconcertata, visti i sorrisi che poi si affretta ad elargire a tutti noi!

Direi che come bilancio

stagionale è stato più che positivo: ciò che più mi ha appagato è l'aver rilevato il benessere che Giorgia riceve dallo stare in acqua, a prescindere dai progressi raggiunti. Anche il semplice lasciarsi coccolare dall'acqua, senza peso e senza deficit che al contrario ci penalizzano sulla terra, può essere una sensazione meravigliosa ed estremamente rilassante.

L'intesa che io e Giorgia abbiamo raggiunto e il clima di serenità che ne deriva, ha reso il nostro appuntamento settimanale qualcosa di unico e speciale; spero sia così anche per Giorgia, la mia allieva preferita.

Un ringraziamento speciale: a Laura, mamma *tuttofare*; Daniela, fedele terapeuta; Stefano, istruttore; al fisioterapista a cui va tutta la mia stima, e naturalmente a Giorgia.



GIORGIA CON LA SUA TERAPISTA

VIDEO VINCITORE SELEZIONE PROMOSSA DALLA RIVISTA VIVIRETT

Con te per scoprire il mondo

Il senso dell'accompagnare l'altro

BUSELLATO LUCIA, INSEGNANTE E PSICOMOTRICISTA

Tra i tanti bambini che ho incontrato nello svolgimento della *Pratica Psicomotoria*, Sofia è la prima bambina che si colloca all'interno del quadro della sindrome di Rett.

Ho conosciuto Sofia quando la mamma mi parlò di alcune difficoltà che viveva la sua bambina.

A quel tempo Sofia aveva circa due anni e mezzo e i suoi genitori erano molto preoccupati perché la bambina sembrava non voler più comunicare, era come se tutto ciò che aveva conquistato (posizione seduta, prensione...) si fosse ferma-

to là... anzi papà e mamma si accorgevano che alcune cose Sofia non le sapeva più fare.

Quando, dopo molte indagini scoprirono che Sofia mostrava i segni della "Sindrome di Rett", nel mese di febbraio 2003, i genitori chiesero una consulenza al Prof. Bernard Aucouturier, fondatore della *Pratica Psicomotoria*. Io li accompagnai.

Fu accolta la domanda di aiuto attraverso la *Pratica Psicomotoria* ed io mi prestai a questo servizio per due incontri alla settimana.

Durante le prime sedute

Sofia mi appariva triste e con lo sguardo sfuggente, anzi tendeva ad evitare lo sguardo.

Faticava a sostenersi, manifestava elevata stereotipia alle mani, se le mordeva fino a procurarsi lesioni, in alcune situazioni si percuoteva la testa. Evitava la comunicazione, tendeva a drigrignare i denti, sussultava, il viso era molto teso, sembrava asimmetrico.

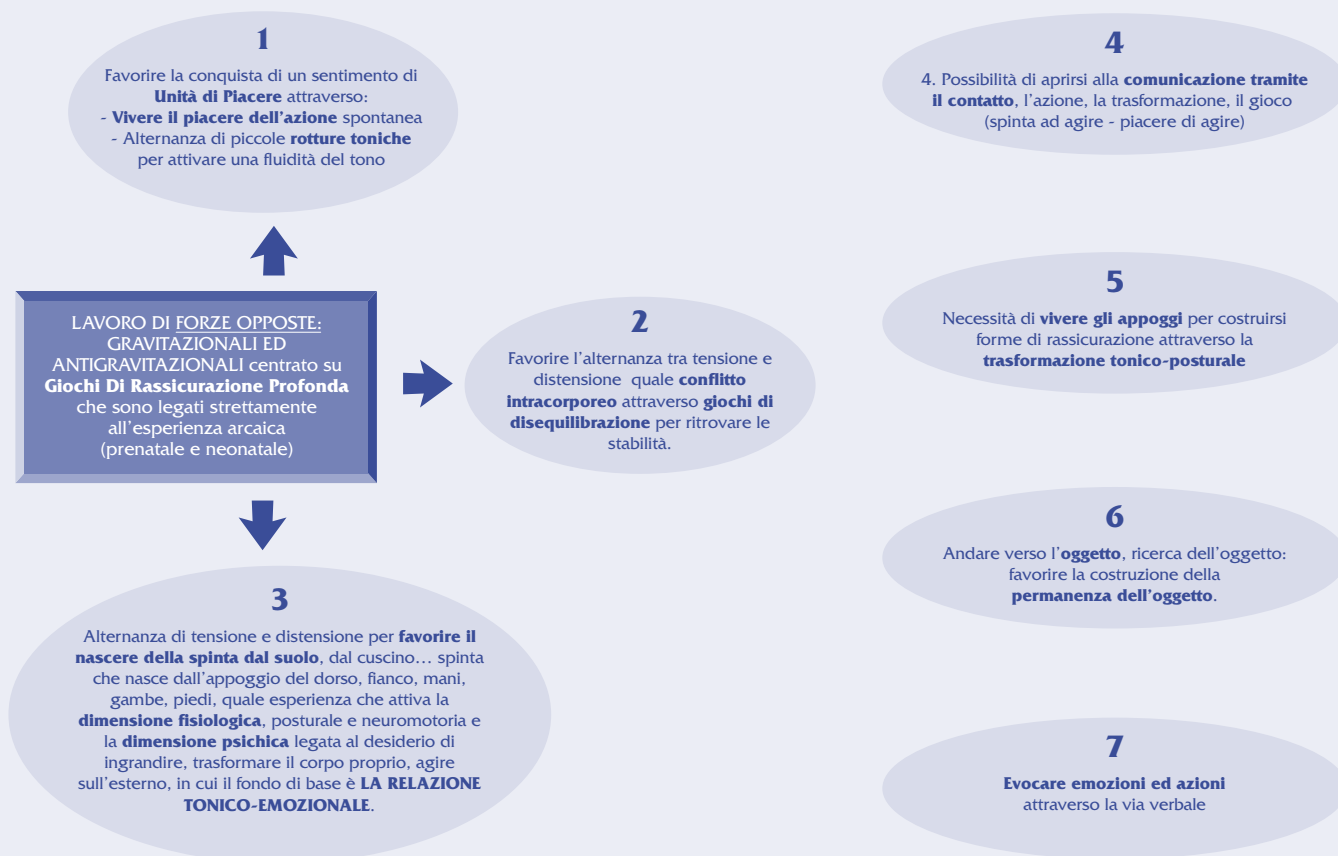
Il dato evidente che mi si mostrava era dettato da un forte terrore nell'essere mobilitata nello spazio, che provocava in Sofia irrigidimento, scarica motoria, pianto, anche se era

dovutamente sostenuta e contenuta.

Un'angoscia di perdita del corpo che ho legato allo stato di immaturità psicocorporea della bambina nei termini di una non sufficiente costruzione dell'Unità del Corpo. Di conseguenza il sopraggiungere della Tensione Corporea dava sgradevolezza, mostrata all'inizio, oltre al pianto, anche con irrigidimento e aumento della stereotipia delle mani.

Gradualmente Sofia ha potuto scoprire che la Tensione Tonica procura piacere perché favorisce un sentimento di "riunificazione del corpo".

Progetto ed obiettivi dell'intervento



Le conquiste di Sofia

Alcune sequenze che evidenziano l'evoluzione del TONO, della POSTURA e della RELAZIONE nel tempo di un anno.

Il gioco è centrato sulla spinta e contropinta: Sofia riconosce gli appoggi del dorso, delle mani, più avanti anche dei piedi...

La contropinta di Sofia nasce dalla spinta del corpo dell'altro:

- Vi è la percezione del corpo dell'altro (io spingo, lei respinge).

- Favorisce la percezione della superficie del peso del corpo proprio attraverso la superficie di contatto nell'appoggio del corpo dell'altro.

In ordine alla strategia di rispecchiamento e del mettere parole sulle azioni e sulle emozioni del bambino, il dire: "Che Grande!" è una restituzione alla bambina della sua presa di tono particolarmente a livello del tronco e della testa in un raddrizzamento sull'asse.

Sofia sorride, ricerca l'altro con lo sguardo, è l'interesse verso l'altro

- Rotolare con accompagnamento (Sofia teme le cadute).

Ritengo prioritario stabilire una relazione di fiducia attraverso il contenimento del corpo, accompagnandola con la voce. Sofia comincia ad anticipare le azioni, mostra di sapersi adeguare.

- Essere trascinata con il drappo: mostra emozioni di piacere, appare l'attesa, la richiesta di continuare (anche con espressioni verbali significative).

Coglie e vive con manifestazioni emotive le diversità di ritmo.

- Gioco del "Cu-Cu": ci sta al gioco, il piacere è grande. Importante permanenza dello sguardo e l'attenzione nel gioco a due, anticipa l'azione nel gioco.

- Andare verso l'oggetto, permanenza dell'oggetto, ricerca dell'oggetto.

- Rotolare, caduta da sola (corpo contenente) *nelle introduzioni di rottura tonica, la manipolo per "ricompattarla"*, manifestazioni di piacere con espressioni verbali: papà!

- La discesa: appaiono gli appoggi, l'aggrappamento, la percezione del vuoto.

- Gattonare: ricerca degli appoggi. Piacere nel ritrovare l'equilibrio, giocare il disequilibrio, importante la ricerca dell'altro, andare verso qualcosa che l'attrae.

- Gioco di equilibramento: tensione e distensione delle due parti del corpo: destra e sinistra/avanti e indietro introduco piccole rotture toniche.

- La storia: mobilitare l'immaginario; vivere ad altro livello le emozioni e le azioni ricercando una forma di comunicazione condivisa.

Ogni sguardo, ogni sorriso, ogni momento di attenzione e di ascolto di Sofia, sono state risposte e chiari segnali di un percorso di relazione. La relazione, quindi, è diventata l'elemento *perno* per tutte le future conquiste, conquiste vissute su un fondo di *piacere*.

Ritengo sia stato importante cogliere e significare i segnali corporei ed espressivi della bambina, modulando la mia relazione con Sofia

per poter crescere insieme. Crescere inteso come possibilità di viverci nel piacere, nel rispetto, dei suoi tempi e dei suoi bisogni.

È stato importante che tutti coloro che hanno partecipato a questo accompagnamento di crescita di Sofia, siano stati in grado di trasformare le proprie aspettative di evoluzione nel rispetto dei suoi bisogni e nell'apprezzamento dei piccoli segnali di cambiamento.

Un ringraziamento speciale va ai genitori di Sofia che mi hanno permesso di utilizzare foto e video. Loro sono stati determinanti nel riconoscere i bisogni e i tempi della bambina in un contesto di accoglienza.

Alcune strategie utilizzate:

I rituali

La successione dei giochi

La ricerca di relazione tonico emozionale

Il mettere parole sulle azioni

Il contenere

Il rispecchiare

L'introduzione della storia

"Sarà
Quel giorno
Quando ci guarderemo negli occhi
e coglieremo ciò che sta vivendo l'altro...
potremmo permetterci di sorriderci con FIDUCIA
sapendo che la fiducia non si dà, ma si costruisce.

Cinque anni stupendi con Mayra

Anni intensi, carichi di emozioni ed esperienze, quelli vissuti con Mayra alla scuola dell'Infanzia del suo paese. I bambini e le insegnanti ricordano i momenti felici, sereni, talvolta difficili ma sempre significativi condivisi con la bambina che da settembre ha iniziato un nuovo percorso alla scuola elementare

Mayra è una bambina che ha frequentato la scuola dell'Infanzia di Piazzano dell'Istituto Comprensivo di Vicchio dall'età di tre anni con sintomatologie tipiche della Sindrome di Rett, nonostante, come sosteneva la madre, l'esame del DNA risultasse negativo.

Fin dal primo giorno del suo arrivo, di Myra ci colpirono i suoi occhi stupendi che parlavano da soli e il suo viso grazioso. I primi tempi sono stati difficili per tutti perché non conoscevano la patologia e non avevamo una preparazione specifica per rispondere ai bisogni dell'alunna.

È stato importante parlarne con la famiglia, e grazie anche al materiale informativo come la rivista *ViviRett* e lo studio di alcuni testi, è stato possibile conoscere in modo più approfondito anche la nostra Mayra.

All'inizio sono stati difficili gli incontri con l'ASL, poi i rapporti sono migliorati grazie alla grande attenzione del dirigente scolastico e alla funzione strumentale per l'handicap della nostra scuola. Sono stati proposti e svolti alcuni progetti: "Facilitatori della comunicazione", ad esempio, seguito per quattro anni con l'intervento di un

operatore ASL e la collaborazione delle insegnanti della classe. Un giorno la settimana, la bambina si impegnava in attività espressive insieme al gruppo classe poiché dimostrava spesso di prediligere la compagnia e la vicinanza dei compagni.

Le esperienze fatte con Mayra sono state meravigliose, ogni giorno ci ha trasmesso e insegnato qualcosa di nuovo. Sorprendente è stato il rapporto e la modalità di comunicazione che gli amici hanno mostrato nei suoi riguardi.

Vogliamo salutare Mayra che da settembre frequenta la Scuola Primaria seguita dal progetto "Accompagnamento" (l'insegnante di riferimento della Scuola dell'Infanzia accompagnerà e seguirà la bimba durante le prime ore in ingresso alla nuova scuola).

"Cara Mayra, ci mancheranno tanto i tuoi sorrisi e la gioia di ripetere più volte le canzoncine a te gradite!"

Ogni spazio della scuola ricorderà e parlerà di te anche se non ci sarai.

L'angolo della lettura era un punto di riferimento importante per ogni bimbo che si recava con gioia in quel

luogo per leggersi un libro (soprattutto quelli che parlavano di animali).

L'angolo morbido dove ti rilassavi fra i cuscini e lì potevamo coccolarti.

L'angolo dei travestimenti dove ti truccavamo, ti pettinavamo, e la soddisfazione di vederti, sentirti ridere di gioia quando ti guardavi allo specchio! L'angolo delle costruzioni, dove dirigevi il tuo sguardo verso gli animali della fattoria e gli incastri colorati e i bambini costruivano un recinto per sistemarli tutti insieme.

L'angolo della conversazione dove ognuno faceva a gara per sedersi vicino a te. Poi il momento delle attività, tanto atteso, perché giocavamo con te e scoprivamo tecniche diverse. Ricorderemo anche la preparazione al pranzo, in cui i più piccoli stavano attenti a non urtare la tua andatura barcollante. Il pranzo, certo, dove i bambini di due classi si ritrovavano tutti insieme e mangiavano con te. Tu naturalmente protestavi, strillando, perché volevi mangiare subito. Il momento del riposo, in cui ognuno di noi si impegnava a parlare e a giocare in silenzio per non disturbarti e che gioia al tuo risveglio quando ti dirigevi svelta svelta in classe e ci cercavi ridendo e battendo le mani. Poi ti accompagnavamo al pulmino per ritornare a casa. Nemmeno durante il viaggio si smetteva di cantare le tue canzoncine preferite.

Grazie Mayra per averci dato tanto! A settembre tutti abbiamo continuato a cercarti negli spazi vissuti insieme, e nel cuore di ognuno di noi è rimasta la gioia di averti conosciuto e di pensarti ora alla scuola elementare così serena come eri con noi".

Vivere insieme a Mayra, condividere i suoi stati d'animo, le sue gioie, i suoi dolori, le sue paure, ha aiutato ognuno di noi a mettersi in ascolto per capire gli altri.



MAYRA CON I SUOI COMPAGNI DI CLASSE

Un'opportunità per comunicare

Quando leggemmo nelle pagine di ViviRett del corso di lettura di C.A.A. per le bambine Rett, io e mio marito pensammo di aver letto male; rileggemmo, ma parlava proprio di lettura; per noi era un'utopia solo poter pensare che la nostra Michela potesse leggere! Così, quando il responsabile regionale ci contattò per la partecipazione al corso tenuto dalla dottoressa Fabio qui a Rimini, accettammo, anche se con un po' di scetticismo. ...ma quanto ci siamo ricreduti successivamente!

Già durante il primo incontro di preparazione ci siamo resi conto della validità, le riprese che ci hanno mostrato di bambine che stanno frequentando, ci hanno commosso e siamo tornati a casa entusiasti. La sera stessa ho iniziato a proporre a Michela i primi esercizi per la discriminazione dei colori ed è stato fantastico vedere la sua mano afferrare decisa il cubo rosso proposto! Da allora non abbiamo più smesso e il nostro percorso prosegue con buoni risultati con diversi incontri realizzati con la dottoressa Rosa Angela Fabio e Ilaria Castelli, la sua assistente.

Michela ora ha la conoscenza di sei colori, discrimina le forme cerchio/quadrato, le dimensioni piccolo/grande con materiali diversi; conosce il significato di alcune parole come "mamma", "papà", "latte", "riso", "coca" e "fiore", tutto eseguito secondo il rigoroso percorso stabilito. Il percorso è articolato in maniera tale che sia a scuola sia a casa tutto venga monitorato

La lettura di un articolo; apprendere che si può sviluppare la comunicazione nelle bambine; dallo scetticismo iniziale ai primi, gratificanti successi. Cronaca di un percorso verso la comunicazione raccontato da una giovane mamma.



nella scheda predisposta dal programma: Michela infatti è seguita anche a scuola, grazie alla presenza di due insegnanti, Rossana e Fiorenza, che le propongono esercizi quotidiani.

Insieme a loro abbiamo frequentato le sedute di monitoraggio previste dal programma e ne abbiamo ricevuto un grosso stimolo a proseguire, nonostante i momenti di incertezza e stanchezza che talvolta possono sopraggiungere.

Durante gli esercizi io e Michela ci sentiamo vicine e finalmente per noi è arrivato il momento di comunicare; lei appare attenta e partecipa, mi capisce, e per me questo è importantissimo: le sue risposte sono un'immensa gratificazione; Michela percepisce che può darmi le risposte, che può scegliere, e avverte la mia gioia; quando la incoraggio, la

sprono ad usare le mani e non solo lo sguardo per rispondermi: Michela ce la mette tutta, solleva la testa, si gira, poi ritorna alle sue parole per prendere quella giusta; a volte, però, la risposta è più diretta e senza incertezze. Michela si prende poi tanti complimenti che a volte pare quasi stupita e mi guarda quasi volesse dirmi "Beh, cosa ho fatto di così tanto importante?"

Sono già quasi due anni che lavoriamo a questo progetto e noi, ma anche gli educatori, gli insegnanti, ne ricevono un grande sostegno morale e psicologico.

Con le parole è stato tutto molto più veloce e facile: vedo Michela attenta ai cartoncini che le propongo con le parole: osserva con attenzione e impara rapidamente, ma è necessario seguire con scrupolo le modalità per l'apprendimento affinché tutto sia

svolto in modo corretto, per evitare confusioni inutili. Infatti, ogni parola appresa deve essere rafforzata e raccolta assieme alle altre già memorizzate e solo in questo modo ci può essere la certezza che Michela l'abbia imparata.

Il percorso è lungo ma non bisogna avere fretta; la bambina ha i suoi tempi e questi vanno rispettati, affinché ogni giorno si possano aggiungere nuovi mattoncini al nostro percorso.

Alcuni doverosi ringraziamenti: alla dottoressa Rosa Angela Fabio che ha realizzato questo percorso; a tutte le persone che collaborano e si adoperano perché tutto ciò si diffonda; e a tutti coloro che ci hanno dato l'opportunità di conoscere, frequentare e lavorare su questa innovativa forma di comunicazione.

Per Michela:

EMOZIONE

La mia giornata si illumina quando mi guardi

Con quegli occhi pieni di luce e di vita.

È come un messaggio d'amore che riluce e si espande

E che tocca ogni angolo remoto della mia anima e del mio cuore.

Il tuo sorriso radioso mi cattura e mi contagia

È come il sole di primavera che con la sua forza e il suo calore fa nascere il fiore.

E insieme come in un sogno corriamo su tappeti erbosi

Intervallati qua e là di fiori gialli e giunchiglie prorompenti

tenendoci per mano felici di esserci incontrate.

“Nephird”: un progetto europeo a sostegno delle malattie rare

LUCIA DOVIGO DELL'ORO

Affinchè una concentrazione di forze possa creare nuove idee ed ampliare le conoscenze, facilitare lo sviluppo di nuovi farmaci, protocolli di trattamento e processi diagnostici, è stato istituito in Europa “Nephird”, un progetto nato per volontà del Ministero della Sanità e che coinvolgerà anche l'Italia e l'AIR.

Durante il mese di settembre sono state coinvolte 36 famiglie per la compilazione di un questionario richiestoci come associazione dal Ministero della Sanità per il progetto “Nephird”.

A seguito di ciò mi sembra opportuno illustrare, a grandi linee, i contenuti del predetto progetto.

“Nephird” è nato a livello europeo con la convinzione che una concentrazione di forze può creare nuove idee ed ampliare le conoscenze, facilitare lo sviluppo di nuovi farmaci, protocolli di trattamento e processi diagnostici.

Il progetto è coordinato dall'Istituto Superiore della Sanità italiano ed allo stesso partecipano 18 nazioni europee.

“Nephird” è diviso in due fasi con lo scopo principale di:

Fase 1

- Sviluppare il modello per la raccolta di dati epidemiologici a livello europeo;
- Identificare le iniziative poste in essere da ogni nazione partecipante nel settore delle malattie rare;
- Stabilire una rete europea di dati e di cure nelle malattie rare;
- Disegnare, costruire e gestire il sito web;
- Scambiare e condividere idee ed esperienze a livello di istituzioni pubbliche.

Fase 2

Una volta sviluppata questa prima fase, il progetto passa alla fase successiva con gli obiettivi specifici di stimare le prevalenze e/o le incidenze di un gruppo di malattie rare identificate come modelli (7 su 5000 tra cui anche la Sindrome di Rett), per valutarne la qualità di vita, le cure e la gestione delle stesse.

Per ciascuna malattia rara del modello verrà creato un gruppo interdisciplinare di esperti composto da medici, genetisti, statistici, epidemiologici e terapisti, mentre altri esperti verranno inclusi in caso di ulteriori necessità.

Il gruppo di esperti sarà responsabile per:

- Stabilire criteri, definizioni, fattori di variabilità, per giungere alle diagnosi (protocolli);
- Sviluppare le modalità di raccolta e di scambio dei dati, per quest'ultimo aspetto tenendo in considerazione le eventuali normative anche a livello di privacy previsti dalle legislazioni nazionali;
- Individuare i fattori di riferimento per la valutazione di cure e di qualità di vita dei pazienti.

Questo in breve è la struttura del progetto per il quale siete stati chiamati a rispondere con i questionari del settembre scorso.

Ritengo che lo scambio d'informazioni e conoscenze fra le varie nazioni sia veramente importante e dia maggiore efficacia agli sforzi che ognuno singolarmente cerca di porre in atto per raggiungere obiettivi di cura delle malattie rare; il fatto poi che fra il limitato numero delle disabilità prese a modello rientri anche la Sindrome di Rett deve dare ancora maggior impulso a tutti noi associati nel collaborare per la riuscita del progetto.

Anche quanto d'iniziativa l'AIR sta portando avanti nel raccogliere informazioni sulle varie mutazioni del MECP2 e terapie riabilitative è finalizzato ad avere un numero più dettagliato possibile di dati delle nostre ragazze per facilitare l'attività dei ricercatori elevandone le probabilità di successo.

Ringrazio quindi tutti coloro che hanno dato il loro contributo ed appena in grado Vi informerò sugli sviluppi del progetto.

21 maggio 2004: Verbale del meeting delle associazioni europee di Zagabria.

<i>Presenti:</i> U.K.	Yvonne Milne	GEORGIA	Zurab Chekurashvili
MALTA	Denis Galea	CZECH REPUBLIC	Blanka Mullerova
SWEDEN	Ulf Hanell	SLOVAKIA	Maria Simaljak
FRANCE	Gerard Nguyen	GERMANY	Tina Winters
HUNGARY	Katalin Pokorny	CROATIA	Petra Durut
	Krisztina Kalmar		Sasa Ikac
ITALY	Oliviero Dell'oro		Anamaria Ikac
	Lucia Dovigo		Dean Ikac
NORWAY	Hanne Blom-Bakke		

Introduzione dei nuovi membri:

ZURAB CHEKURASHVILI - GEORGIA: Suo primo scopo fondare un'associazione Rett in Georgia.

BLANKA MULLEROVA - REPUBLICA Ceca: Essi hanno appena fondato una nuova associazione con 198 ragazze iscritte. Ritengono che le ragazze Rett nella loro nazione siano più di 400.

LUCIA DOVIGO - ITALIA: L'Italia è un membro della RSE da molti anni ma Lucia è la prima volta che partecipa al meeting. Lucia informa che l'associazione italiana tramite la Dott.sa Ilaria Castelli per conto della Dott.sa da Rosa Angela Fabio farà una presentazione durante la conferenza sulla "comunicazione Aumentativa ed Alternativa". L'associazione Italiana ha oltre 300 iscritte ma le ragazze Rett in Italia dovrebbero essere molte di più.

Approvazione del verbale dell'ultimo RSE meeting.

Sfortunatamente il pilota Ungherese che aveva effettuato voli acrobatici per sponsorizzare aiuti alla Sindrome di Rett non ha potuto

partecipare a questo nostro meeting.

Contatti

Petra (Croatia) ha stabilito un contatto in Slovenia e cercherà di stabilire una migliore collaborazione con questa nazione.

Gennadi (Russia) sta per andare a vivere negli Stati Uniti e non potrà continuare ad essere membro del Board.

Jorma & Leena (Finland) stanno cercando di stabilire un altro contatto in Russia.

Katalin (Hungary) riporta che stanno tentando un contatto in Ucraina ed anche cercando di avere contatti in Romania. Katalin di questo terrà informato Denis.

Hanne (Norway) ha avuto un contatto con una persona Serba che vive in Norvegia e che ha fatto un sito web per l'associazione Serba. Hanne manderà i dettagli del contatto a Denis. Hanne sta anche cercando di contattare qualcuno della Moldavia ma finora senza successo.

Yvonne (U.K.) ha avuto un contatto con un dottore in Bulgaria. I riferimenti del Dr. Ivanov's sono già nella lista dei contatti della RSE's.

Zurab (nuovo membro dalla Georgia) assisterà Hanne per cercare di avere il contatto in Moldavia e possibilmente anche in Armenia.

Progressi della ricerca

Norvegia - C'è un Dott. che sta facendo ricerche sull'epilessia, ortopedia e genetica. La ricerca è su tutte le ragazze Rett in Norvegia e prevede anche test sanguigni ecc.

Germania - Molto denaro è stato raccolto per un grosso progetto di ricerca genetica che partirà presto.

Gran Bretagna - Il progetto Nephird è l'ultimo progetto avviato dalla Dott.sa Allison Kerr. Il progetto coinvolge insieme le nazioni europee per identificare la qualità di vita delle Ragazze Rett. La Dott.sa Kerr ha prodotto un questionario e spera di dare dei primi risultati di questo progetto a fine ottobre di quest'anno.

Yvonne informa anche che la Dott. Kerr ha accettato l'invito a partecipare al convegno di Livorno.

Italia - C'è un progetto per ricercare la correlazione tra genotipo e fenotipo nelle

ragazze Rett. Si spera che i risultati della ricerca possano aiutare nel processo di riabilitazione delle Ragazze Rett.

Inter Rett - IRSA Rett Fenotipo Database

Questo progetto è fatto in Australia e osserva le relazioni tra l'imperfezione del MECP2 ed i differenti problemi delle bambine Rett. E' stata mostrata una presentazione durante il meeting informando che buona parte della ricerca è stata posta online sul web. Gerard invierà le informazioni a Denis in modo da poter essere distribuite a tutti i membri.

E' stato inoltre stabilito che Gerard produca un questionario per essere inviato a tutte le nazioni per descrivere le principali ricerche che in esse vengono fatte. Questo dovrà essere inviato a Denis entro il 30 settembre 2004 in modo da poter organizzarsi con Johan per centralizzarlo sul sito web.

Condivisione dei supporti terapeutici

Poichè sembra difficile condividere supporti tra una nazione e l'altra, l'Italia sug-

gerisce di centralizzare una raccolta di informazioni/ segnalazioni che ciascuna nazione vorrà fare circa l'utilizzo di strumenti di particolare aiuto.

Sitoweb

Sembra stia funzionando bene, è importante che venga costantemente aggiornato.

Commemorazione di Katalin Borvendeg

Come annotato sulla brochure la conferenza di Zagabria sarà in sua memoria.

Bilancio

Ulf presenta il bilancio al 31.12.2003 con un fondo cassa di €7787. Il budget per la conferenza di Zagabria prevede spese per ca. €6.000.

Fondi

La sola principale fonte per la RSE sono i 300 euro che versano annualmente le na-

zioni associate.

Si sottolinea che non è facile ottenere fondi dalla Comunità Europea ed è fondamentale per ottenere i fondi avere dei progetti. Il progetto più importante che abbiamo per ora è la nostra prossima conferenza nel 2006.

E' stato deciso che Gran Bretagna/Germania/Georgia e Italia formino un gruppo di lavoro con lo scopo di ottenere fondi dalla EU.

Zurab suggerisce che si potrebbe anche unirli ad altre associazioni di malattie rare nella richiesta di fondi alla Comunità Europea in modo di avere maggiore pressione ed importanza. Suggerisce anche che un progetto per il quale si potrebbe richiedere fondi sarebbe quello di dare avvio a centri specializzati in varie nazioni dove la ragazza Rett possano essere aiutate attraverso l'utilizzo anche di attrezzatura spe-

cialistica.

EASPD – Associazione Europea di servizi per le persone con handicap avente sede in Belgio, potrebbe aiutarci nella raccolta di fondi per le future conferenze. Il sito web è: www.easpd.org.

E' stato deciso che il gruppo di lavoro esplori tutte le vie per la ricerca di fondi sia in proprio che in collaborazione con altre associazioni.

Data della prossima Conferenza RSE nel 2006

Sono state individuate come nazioni possibili Polonia, Russia e Georgia. Yvonne prenderà contatti con Polonia e se possibile anche con la Russia e poi si deciderà sulla conferenza 2006.

Revisione del RSE board

Durante il meeting è stato accettato che Zurab (Georgia) sarà il nuovo membro del board in sostituzione del russo Gennadi.

Data per il prossimo RSE meeting nel 2005

E' stato deciso che il prossimo RSE meeting sarà in Praga il 17 settembre 2005. E' stato proposto che la Dott.ssa Kerr ed il prof. Hagberg saranno invitati al meeting e ci saranno delle presentazioni a sostegno della nuova Associazione Rett della Repubblica Ceca.

Altri argomenti

Irmgard (Austria) ha dato la sua disponibilità per avviare un centro (libreria) per tutti i materiali promozionali quali locandine, video ecc.. L'idea è quella di coordinarsi con Johan affinché molto di questo materiale sia disponibile sul sito web.

Denis verificherà con Irmgard se è ancora disponibile a fare questo e se affermativo, bisognerà attivarsi affinché ciascuna nazione mandi il proprio materiale.

*Denis Galea
Segretario*

Una banca dati fondamentale. APPELLO A TUTTI GLI ASSOCIATI

Cari associati,

proprio in questi giorni ci siamo riuniti con la Dott.ssa Fabio e la signorina Martinazzoli per verificare quanti dei questionari inviati a settembre fossero rientrati compilati.

Come noto il questionario ci permetterà di creare non solo una banca dati aggiornata sulle ragazze con la Sindrome di Rett ma anche avere delle informazioni per verificare se esiste una relazione genotipo/fenotipo da un punto di vista riabilitativo.

Ad oggi ha risposto ca il 60% degli interpellati, percentuale di tutto rispetto se si pensa a quanto poco si è propensi a compilare i questionari. Purtroppo però, per l'obiettivo che ci siamo prefissati, abbiamo bisogno della totale collaborazione.

La necessità di disporre per ogni tipo di malattia rara di una banca dati completa ed aggiornata, non solo per una mera rilevazione statistica, ma soprattutto per avere una completa informativa circa le varie terapie e relativi risultati, è stata ribadita anche nell'ultimo Convegno Internazionale sulle Malattie Rare tenutosi a Roma ed organizzato dall'Istituto Superiore di Sanità al quale anche la nostra associazione ha partecipato con un proprio intervento di presentazione.

Oltre che per lo scopo prefissato è necessario per l'associazione avere questa banca dati anche in previsione di futuri studi e ricerche.

Pertanto invito vivamente tutti gli associati che non l'hanno ancora fatto a compilare e spedirci il questionario.

Grazie ancora per la collaborazione.

Lucia Dovigo Dell'Oro

Cara redazione,

Sono la mamma di Francesca, una ragazza di diciotto anni con la sindrome di Rett. Quando nacque, con i suoi occhioni azzurri, fece sciogliere il cuore a tutti noi. All'inizio non ci furono problemi, ma verso l'anno ci rendemmo conto che c'era qualcosa che non andava, perciò ci fu il primo ricovero. I dottori sostennero che avevamo troppo premura, ma poi, col tempo anche loro si accorsero che qualcosa non andava e continuarono a tenerla sotto osservazione. Verso i tre anni fu portata a Pisa, presso un centro di Neuropsichiatria Infantile, e solo allora le fu diagnosticata la Sindrome di Rett.

Francesca ha attraversato tutte le fasi tipiche della malattia; leggere i libri che ne parlano equivale per me ad una quasi biografia di mia figlia. L'unica differenza è la sua mancanza di freddo ai piedi, anche grazie ai continui stimoli e massaggi che riceve, alle camminate e ai bagni in mare che fa di frequente.

Ora Francesca ha diciotto anni e le è stata sospesa la cura antiepilettica. È sorto un grosso problema che vorrei sottoporre all'attenzione dei lettori che forse, in qualche modo, mi potranno aiutare. A mia figlia le è stata diagnosticata una vescica neurologica, cioè non svuota sufficientemente la vescica e ciò le procura fastidiosissime infezioni accompagnate da lieve febbre finora curate con terapia antibiotica. Tutto ciò mi sembra assurdo. Sono dovuta ricorrere al catetere, ma non immaginate quanto sia difficile. Francesca quindi è stata sottoposta ad una serie di visite presso urologi di tutta la Puglia. Finalmente un parere diverso ci è giunto da un professore di Bologna, il quale ci ha proposto di operare Francesca al fine di dilatare l'uretra. Non è facile per noi prendere una decisione, è per questo che speriamo in un consiglio. Se qualche lettore ha avuto lo stesso problema o qualche medico ha una soluzione diversa, ci piacerebbe molto conoscerla, al più presto. Grazie ancora.

wisper@libero.it

riceviamo&pubblichiamo

La bambina al centro della foto, con il giubbottino beige, è **Valentina**, 12 anni. Valentina frequenta la III elementare a Villanova Mondovì (Cuneo). Qui è circondata da tutti i suoi compagni della III A, della III B e dalle insegnanti.

A fine anno scolastico, di fronte a tutti i genitori, è stato allestito uno spettacolo davvero emozionante e ben riuscito tratto dal libro di Geronimo Stilton *"Un meraviglioso mondo per Oliver"*. In quella occasione abbiamo percepito che l'integrazione è possibile e avviene in modo spontaneo quando alla base c'è il lavoro intenso e costante di ottime insegnanti che hanno saputo trasmettere ai bambini i valori essenziali della convivenza civile, della sensibilità verso l'altro, dell'aiuto reciproco e l'attenzione alla diversità.

Grazie dunque a tutti voi, bambini e insegnanti, da parte di Valentina e dall'AIR a cui è stata devoluta la somma raccolta dalla vendita di lavori realizzati durante il progetto *Reciclamente*.



Cara redazione,

Siamo ancora noi, i compagni di scuola di Titti e vogliamo ancora dimostrare il nostro amore per lei.

Non ci rassegnamo all'idea che un giorno non possa guarire e per questo guardiamo fiduciosi la vostra organizzazione con la speranza che la ricerca scientifica la aiuti e come lei tutte le bambine che aspettano.

A questo scopo ci siamo attivati di nuovo ed abbiamo organizzato una particolare pesca di beneficenza alla quale hanno contribuito tutti gli alunni della nostra scuola, donando prima un loro giocattolo, poi acquistando i biglietti.

Il nostro entusiasmo ha contagiato anche altri al di fuori della scuola come il "Centro Commerciale Leclerc", la Circoscrizione Cervino, la Cooperativa ACTL, il Centro Culturale Valenza... che hanno contribuito con le loro donazioni.

Per tutti noi è stata la festa della solidarietà, e con tanto orgoglio abbiamo raccolto una cifra, per noi considerevole, che vi inviamo sempre convinti che il vostro lavoro e il vostro impegno riusciranno un giorno ad esaudire ancora una volta il nostro sogno più bello: far guarire la nostra Titti.

Gli alunni della III B

Scuola Elementare G. Matteotti, Terni.

Cara redazione,

mia figlia è una delle insegnanti di sostegno della scuola elementare G. Matteotti di Terni, nella quale è inserita Titti Palleschi.

Sono stata particolarmente colpita dall'entusiasmo con cui i bambini hanno sostenuto la raccolta fondi a beneficio della ricerca pro Sindrome di Rett.

Sapendo quanto sia nobile affrontare le problematiche tese a difendere la vita, io che sono stata colpita dal dolore di perdere, nel fiore degli anni in un tragico incidente, Francesco, mio unico nipote, senso prorompente nel mio cuore il desiderio di onorare la sua memoria unendomi a questi giovani alunni per dare il mio contributo.

Il fresco entusiasmo di questi bimbi ha rievocato nel mio cuore l'impegno quotidiano che il mio amato Francesco profondeva nel sociale e in particolare verso i portatori di handicap. Abbiamo proprio tanto da imparare dai giovani! Insieme a loro vedo anche Francesco, sorridente nel giorno del suo compleanno (che avrebbe festeggiato il 3 giugno) e lieto di ricevere, con questo mio semplice gesto, il regalo più gradito che la sua nonna gli può ancora fare.

Augurandomi che queste iniziative facciano da esempio e che suscitino nei cuori le emozioni che hanno suscitato nel mio, vi esterno la mia stima e vi abbraccio con molto affetto.

Nonna Norina (Terni)



A Carolina

*(e a tutti quei fiori
che non hanno voce)*

Questa notte ti ho sognata
camminavamo insieme
dietro i tuoi occhi
dentro di te.

Rumore...
adesso
io so
che non c'è rumore
ma suono di passi
su sentieri
di muschio e sabbia.

Vento...,
non è vento
ma una dolce brezza
che aiuta il respiro
prima di un canto.

Dolore...
non è dolore,
ma sorriso
per chi ti ha colto
germoglio dalla terra.

Silenzio...
non è silenzio,
ma un fiore che non ha voce
perché è la sua bellezza
a parlare di lui.

Solitudine...
non c'è mai solitudine,
ma abbraccio che aiuta
a capire e perdonare
quel gene beffardo
che ti ha tradito.

Rabbia...
adesso
io so,
piccolo fiore,
che non c'è rabbia
nel tuo pianto,
ma gocce d'amore
a turbare gli orizzonti
di chi non sa perché
i tuoi occhi sono così belli.

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 terapeuti. 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@infissiautomatici.it

TRENTINO:

Erido Moratti
via Leonardi, 38019 Tuenno (TN)
0463-451020

LIGURIA:

Silvia Galatini,
via Saettone, 17013 Albissola S (SV)
019-489485

EMILIA ROMAGNA:

Giovanni Ampollini, via Caprera, 43100 Parma
0521-969212

TOSCANA:

Mauro Ricci,
via delle Mimmoie, 50100 Caldine (FI)
055-540695

LAZIO:

Claudia Costantini,
via Mario Lizzani 4, 00169 Roma
06-50923464 cell. 3483670335
claudia.costantini@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 Vinchiatturo (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

Per iscriversi all'AIR (Associazione Italiana Rett) Onlus e/o ricevere la rivista ViviRett compilare il seguente modello ed inviarlo **via fax al n. 1782207107**, unitamente alla fotocopia della ricevuta dell'avvenuto pagamento della quota associativa annuale nella modalità prescelta (c/c postale o bancario).

Nome Cognome

Via N°.....

Cap..... Città. Prov.

Tel. e-mail

- ☐ Desidero abbonarmi alla rivista ViviRett versando la somma di €16,00
- ☐ Desidero iscrivermi come Socio Genitore all'AIR versando la somma di € 50,00
- ☐ Desidero rinnovare l'iscrizione come Socio Genitore all'AIR versando la somma di € 50,00
- ☐ Desidero iscrivermi come Socio Sostenitore all'AIR versando la somma di €

I versamenti devono essere effettuati su:

- ☐ C/C postale n. 10976538 intestato a AIR - Viale Bracci, 1 - 53100 Siena che trovate allegato alla rivista
- ☐ C/C bancario n. 2000 intestato all'AIR su Banca Popolare di Novara Ag. Turbigo, ABI 05608 - CAB 33940

L'abbonamento alla rivista ViviRett è gratuito per i Soci Genitori e Sostenitori

I dati vengono trattati nel rispetto del diritto alla privacy secondo la Legge 675/96

Via fax (02 700505504)

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

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

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

Ritenete che il giornale sia completo ed esauriente?

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

Vorrei informazioni su

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

Vorrei suggerirvi

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

nome cognome

via città

tel. fax

e-mail