

Viv Rett

quadrimestrale di informazione e attualità sulla sindrome di rett



L'unione fa la forza

- Associazione e impegno

Seminari & Convegni

- Interagendo con gli elementi. Ricercare, coordinare e collaborare per la S.R.
- Programma del convegno di Lido di Camaiore

Progetti di ricerca

- Profilo neuropsicologico nella S.R.

ALESSIA

DIRETTORE RESPONSABILE
Marinella PIOLA

VICEDIRETTORE
Silvia GALLIANI

REDAZIONE
via Trento 7 - 20029 Turbigo (Mi)
tel/fax 0331-898507
dmmredaz@tin.it
www.airrett.it

SPEDIZIONIERE
Marinella Piola
Via Trento, 7 - 20029 Turbigo (Mi)

EDITORE
AIR (Associazione Italiana Rett) Onlus
V.le Bracci, 1 - Policlinico Le Scotte - Siena
Registrazione presso il Tribunale di Milano
n. 392 del 5 luglio 1997

Tariffa Associazioni senza scopo di lucro:
"Poste Italiane Spa - Spedizione in abbonamento
Postale - D.L. 353/2003 (conv. In L. 27/02/2004
n° 46) art. 1 - comma 2 - DCB Milano

STAMPA
Risso Gianpiero Tipografia
Via S. Anna, 1
20012 Cuggiono (Mi)

CONSIGLIO DIRETTIVO AIR
PRESIDENTE
Marinella PIOLA in DE MARCHI
VICEPRESIDENTE
Ivo IEVA
CONSIGLIERI
Giovanni BONOMI
Andrea VANNUCCINI
Lucia DOVIGO DELL'ORO
Rossana GROSSO CINEL
Donatella CIARLINI PADRIN

COLLEGIO REVISORI
PRESIDENTE
Paolo FAZZINI
REVISORI
Mauro RICCI
Giovanni VENTICINQUE

AIR-ONLUS

V.le Bracci 1 - Policlinico Le Scotte
Neuropsichiatria Infantile, 53100 Siena
ViviRett segue cadenze quadrimestrali
marzo - luglio - novembre

Ai lettori che intendono inviare il materiale si ricorda
che il termine ultimo e improrogabile di invio è il
mese precedente ad ogni pubblicazione

Per le foto di copertina i genitori sono invitati a
inviare immagini che non siano in primo piano ma
che ritraggono la bambina all'interno di uno sfondo
ampio.

Chi volesse inviare le foto per la copertina o da inse-
rire nei servizi, può farlo all'indirizzo:

ViviRett via Trento 7 - 20029 Turbigo (Mi),
oppure via e-mail: dmmredaz@tin.it

SOMMARIO

- 4 **LETTERA DEL PRESIDENTE**
Cari associati
- 5 **EDITORIALE**
Associazione e impegno
- 6 **L'UNIONE FA LA FORZA**
Arte e solidarietà
- 7 **L'UNIONE FA LA FORZA**
Iniziative di solidarietà nel Mugello
- 8 **SEMINARI & CONVEGNI**
**Interagendo con gli elementi. Ricercare, coordinare e
collaborare per la SR**
- 10 **SCUOLA & HANDICAP**
Federica, i compagni ed io
- 12 **SCUOLA & HANDICAP**
Insieme si può
- 13 **SCUOLA & HANDICAP**
Il mondo di Sara
- 14 **PROGETTI DI RICERCA**
Profilo neuropsicologico nella SR
- 16 **RICERCA & SPERIMENTAZIONE**
Huda Zoghbi: il punto sulla ricerca
- 18 **NUOVE TERAPIE RIABILITATIVE**
Musicoterapia e vibroacustica
- 21 **DAL MONDO**
Dagli aspetti medici alle problematiche quotidiane
- 24 **SITO INTERNET**
Il forum dell'AIR
- 26 **RICEVIAMO & PUBBLICHIAMO**
**Alcune considerazioni sul convegno di Livorno
Quando sanità fa rima con disservizio**
- 27 **RICEVIAMO & PUBBLICHIAMO**
**Belgio-Italia: un viaggio, una scoperta
Alessia e Chiara**
- 28 **ASSOCIAZIONE**
Chi siamo, cosa facciamo
- 29 **Scheda di adesione al convegno di Lido di Camaiore**
- 30 **Numeri utili**
- 31 **IN AGENDA**
Assemblea Generale A.I.R. Onlus - Convocazione

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 ① tra i 6 e i 18 mesi. Durata: mesi

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

Fase ② Da 1 ai tre anni. Durata: settimane, mesi

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

Fase ③ stadio pseudo stazionario. Durata: mesi, anni

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

Fase ④ all'incirca dopo i 10 anni. Durata: anni

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

L'AIR (Associazione Italiana Rett)

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

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

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

Cari associati,

Come di consueto eccoci all'appuntamento che vi aggiorna di tutte le novità associative.

Iniziamo con una novità che riguarda il trasferimento, dopo quattordici anni, del luogo dove si svolgerà l'Assemblea Annuale della nostra Associazione.

Infatti ci daremo tutti appuntamento a Lido di Camaiore (LU) per assistere ad un Convegno, il quale sarà suddiviso in due giornate.

Il sabato sarà diviso in due parti. La prima parte sarà dedicata alle relazioni di esperti che ci aggiorneranno sulle ultime novità in campo genetico, clinico e comunicativo. La seconda parte sarà dedicata alla nostra Associazione.

Il giorno successivo invece sarà interamente dedicato alla riabilitazione introducendo delle novità, che non voglio anticiparvi. Volevo ringraziare di cuore a nome di tutti gli associati coloro che si stanno adoperando per l'organizzazione di questo evento. Potete comunque leggere il programma dettagliato del convegno a pag. 9 della rivista.

Quest'anno a Lido di Camaiore (LU) si provvederà al rinnovo delle cariche sociali per il triennio 2005/2008. Volevo approfittare di questo spazio per fare un appello, invitando sia i genitori che da tempo fanno parte dell'AIR che coloro che da poco sono associati, a proporsi per entrare a far parte del Consiglio Direttivo. L'associazione, come abbiamo ripetutamente ribadito, è di tutti. E tutti noi insieme abbiamo il dovere di impegnarci. Sarà dunque un appuntamento molto importante ed un'opportunità da non perdere per coloro che vogliono impegnarsi per il futuro dell'AIR.

Infine poiché a moltissimi è sfuggito che la scadenza della quota associativa come da statuto era il 28 Febbraio u.s., Vi invito a provvedere al più presto. Ricordandovi che all'interno della rivista è stato inserito anche un coupon che dovrete compilare e spedire quando effettuerete il pagamento.

Un arrivederci a tutti a Lido di Camaiore.

Marinella De Marchi

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

Videocassette Convegno di Livorno

Sono ancora disponibili alcune copie delle videocassette del Convegno tenutosi a Livorno il 2 ottobre 2004, dal titolo "Acqua Musica, Movimento e comunicazione nella Sindrome di Rett. Opportunità per una vita migliore". Chi volesse ordinarle deve compilare e spedire questo coupon.

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



ASSOCIAZIONE E IMPEGNO

Far parte dell'associazione oggi più che mai significa credere e aver fiducia in essa, partecipare e impegnarsi attivamente per farla crescere, per gettare le basi di un futuro sereno e ottimista. E' quello che ogni anno viene chiesto a centinaia di associati per inaugurare l'assemblea generale, durante la quale verranno rinnovate le cariche all'interno del Consiglio Direttivo.

MARINELLA DE MARCHI

Tra meno di due mesi, questa volta a Lido di Camaiore, si rinnoverà il tradizionale appuntamento dell'assemblea generale degli associati che annualmente raccoglie intorno a sé famiglie e amici con la voglia di incontrarsi e discutere, di tracciare bilanci di iniziative passate e gettare le basi per progetti futuri.

E proprio di progetti immediati si discuterà nell'assemblea degli associati, come il rinnovo delle cariche per il Consiglio Direttivo, che ogni tre anni, chiede a vecchi e nuovi associati impegno e partecipazione attivi.

Discutere, ritrovarsi, impegnarsi, dunque. Anche quest'anno, a Lido di Camaiore, vorrei tanto che ci ritrovassimo, molti, tutti. Esserci non significa solo partecipare apertamente alla vita associativa, ma anche intervenire nel rinnovo delle cariche. Un momento davvero importante, perché eleggere chi rappresenterà in futuro la nostra associazione, vuol dire dare un volto preciso all'associazione stessa, decidere del suo e del nostro avvenire. Una responsabilità importante, un invito che vorrei fosse raccolto in più direzioni, mettendosi al servizio dell'associazione magari proponendosi per entrare a far parte proprio del Consiglio Direttivo. Sarebbe davvero straordinario se per questa edizione targata 2005 si proponessero tanti volti nuovi, magari femminili: donne e mamme che molto spesso rappresentano il volto più attivo e dinamico di un'associazione in continua crescita.

Impegnamoci dunque, proponete la vostra candidatura, sosteniamo volti e persone nuove, prendiamo in mano le redini di questa nostra grande associazione, perché, non dimentichiamoci che "il futuro delle nostre bambine è nelle nostre mani. Soltanto genitori uniti e solidali sono grado di garantire i presupposti fondamentali per un avvenire non poi così lontano e che trova, attraverso l'associazione, il luogo e la sede più adatti per essere prospettato e abbozzato", scrissi qualche anno fa proprio sulle pagine di questo giornale.

L'associazione siamo noi, e ciascuno possiede le redini per imprimere una decisiva svolta al futuro che è poi quello delle nostre bambine.

Arrivederci a Lido di Camaiore, dunque.

editoriale



Arte e solidarietà

Arte e solidarietà sono spesso un binomio vincente: questa volta a disposizione di tutti gli amici dell'AIR ci saranno tre splendide litografie d'autore firmate Antonio Possenti. Acquistandole si sosterranno le varie iniziative della nostra Associazione.

Ci sono tanti modi per incentivare la solidarietà fra i cittadini e sostenere attività benefiche come quelle di cui spesso si rende protagonista la nostra associazione.

Uno di questi è l'acquisto di oggetti artigianali, prodotti realizzati manualmente o addirittura opere artistiche. Perché di opere d'arte si tratta quando ci si riferisce ad Antonio Possenti e alle sue straordinarie litografie d'autore.

Antonio Possenti è un noto pittore toscano conosciuto non solo in Italia ma anche all'estero grazie ad una lunga carriera artistica costellata di mostre e successi in tutta Europa.

Di lui è conosciuta anche una particolare attenzione al mondo dell'infanzia, mirabilmente dipinto attraverso giochi e personaggi fantastici che lo popolano.

E proprio le fiabe e le storie per i bambini sono le protagoniste di tre originali litografie a dodici colori che l'autore toscano ha realizzato appositamente a favore di associazioni e attività benefiche di tutta Italia come l' "Associazione Lotta Distonie Evolutive Infantili", l' "Associazione Quelli che non", l'Unità Operativa Complessa di Neuropsichiatria Infantile e l'Unità Funzionale Salute Mentale Infanzia e Adolescenza della Versilia, nonché l'Associazione Italiana Rett.

I tre dipinti, che ritraggono le favole di *Barbablù*, de *Il pifferaio magico* e dei *Tre porcellini*, vengono ora messe a disposizione di tutti gli amici dell'AIR che, acquistandole, potranno sostenere e finanziare l'attività della nostra Associazione.

Le tinte delicate, la luminosità e il tratto artistico sapiente e unico, contraddistinguono le litografie del Possenti, le sue straordinarie opere d'arte, il suo amore per i bambini.

Per avere maggiori informazioni sull'acquisto delle litografie di Antonio Possenti, contattare l'AIR o la redazione di ViviRett: via Trento 7 – 20029 Turbigo, Milano; tel e fax: 0331-898507 e mail: dmmredaz@tin.it o sul sito www.airett.it

Iniziative di solidarietà nel Mugello

Quadri, dipinti, artigianato locale, musica e tanta solidarietà. Questi gli ingredienti principali per decretare il successo di un'iniziativa benefica che ha visto protagonisti i cittadini di Vicchio, nel Mugello, lo scorso dicembre.

È davvero sorprendente il successo ottenuto dall'iniziativa benefica svoltasi a Vicchio durante le festività natalizie. La proposta presentata al Comune, inizialmente, voleva essere una semplice raccolta fondi, divenuta poi, grazie alla risposta di molti cittadini, una vera e propria gara di solidarietà.

Questi i dati finali della raccolta fondi: mercatino sotto le logge di Piazza della Vittoria con l'esposizione di quadri di pittori mugellani e fiorentini: 7283€; cifra raccolta dai commercianti di Vicchio

all'interno dell'iniziativa "Luci spente, brilla la solidarietà": 1359€; e poi: il concerto di Natale della Vicchio Folk Band: 234€; l'esposizione dei lavori artigianali fatti dai bambini della scuola elementare di Vicchio: 500€. In tutto sono stati raccolti più di 9000€!

Protagonisti principali dell'iniziativa sono stati i pittori di Vicchio e del Mugello (e molti amici pittori fiorentini) cui la gente del paese ha dimostrato ancora una volta di essere particolarmente affezionata. Sono stati tantissimi i pittori e gli scultori che hanno donato circa 90 opere; va a loro il nostro particolare riconoscimento per la grande importanza che hanno dato all'iniziativa benefica pro AIR. A questi non vanno naturalmente

dimenticati i disegni dei bambini della scuola dell'infanzia dell'Istituto Comprensivo di Vicchio. Tutti i curatori dell'iniziativa (ricordiamo Giuliano, Fiorella, Luca, Marisa membri dell'Associazione), ringraziano il Sindaco, l'Amministrazione Comunale, il Dirigente Scolastico, i commercianti, i pittori, la stampa locale che ha così diffusamente parlato dell'iniziativa e tutti quei cittadini che ne hanno permesso e decretato il successo. (Alcuni nomi: Adriano, Marcello, Giuliano, Leonida, Francesca, Maria Antonia, Roberto e Giuliana, Laura, Sabrina, Manuele, Bruno, Roberto e tanti altri.) Anche se il paese non era addobbato con le luci di Natale, si è comunque saputo cogliere il vero senso della festività.

Mercatino sotto la Loggia di Piazza della Vittoria



Disegni dei bambini delle Scuole dell'Infanzia e dell'Istituto Comprensivo di Vicchio



Babbo Natale e le bambine



INTERAGENDO CON GLI ELEMENTI, un convegno per ricercare, coordinare e collaborare

Aria, acqua, terra e fuoco: i quattro elementi della natura che simboleggiano la comunicazione, l'acquaticità, l'aspetto riabilitativo e la ricerca genetica nella Sindrome di Rett, saranno al centro del prossimo Convegno promosso dall'AIR.

Lido di Camaiore è la sede prescelta per ospitare i numerosi interventi di medici ed esperti che i prossimi 11 e 12 giugno, nel Convegno dal titolo "Interagendo con gli elementi. Ricercare, coordinare e collaborare per la Sindrome di Rett", affronteranno gli aspetti più significativi di temi da sempre al centro dell'attenzione e dell'interesse collettivo.

Comunicazione, ricerca genetica e riabilitazione saranno infatti le tematiche intorno alle quali i relatori aggiorneranno le famiglie illustrando analisi e studi recenti, tracciando previsioni future, indicando terapie, metodi riabilitativi, offrendo aiuto e consigli pratici.

Gli aspetti comunicativi, da sempre al centro di studi e analisi approfondite per i sorprendenti risvolti che spesso emergono fra le pieghe di una malattia che si manifesta proprio attraverso una forma evidente di incomunicabilità, verranno ampiamente trattati dalla dottoressa Rosa Angela Fabio, psicologa molto apprezzata e stimata anche per i numerosi corsi sulla comunicazione tenuti su tutto il territorio nazionale per i genitori, i terapisti e gli insegnanti.

Aria, acqua, terra e fuoco: quattro elementi della natura scelti per simboleggiare la comunicazione, l'acquaticità, l'aspetto riabilitativo e la ricerca genetica, ovvero le tematiche affrontate nel prossimo Convegno promosso dall'AIR a Lido di Camaiore.



Aggiornamenti, novità medico-scientifiche, previsioni immediate e future provenienti dall'Italia e dal mondo nel campo della ricerca genetica saranno invece ampiamente illustrati da Alessandra Renieri, professoressa dell'Università di Siena.

Per quanto invece concerne l'aspetto riabilitativo nella molteplicità dei suoi aspetti che, ricordiamo, attualmente offre gli strumenti più idonei per migliorare la qualità della vita delle ragazze, la presenza a Lido di Camaiore di esperti nella riabilitazione all'avanguardia nello studio della Sin-

drome di Rett, rappresenta un momento importante per tutti i genitori ed un aggiornamento di alta qualità per operatori, insegnanti, terapisti, medici.

Nelle bambine con Sindrome di Rett, infatti, l'aspetto motorio è gravemente compromesso. Ecco perché gli interventi riabilitativi, spesso associati a mirate terapie farmacologiche, diventano assolutamente necessari: gli esperti presenti al convegno toscano – come la studiosa Sarojini Budden dell'Università di Portland, Oregon, conosciuta e affermata in tutto il mondo – potrà fornir-

re indicazioni molto precise e mirate a contrastare il più possibile l'effetto devastante della malattia.

Accanto a quello del medico americano, non mancherà l'intervento di Lyn Weekes, fisioterapista molto nota in Gran Bretagna che da tempo si occupa di problematiche inerenti l'aspetto motorio della Sindrome di Rett.

Ai numerosi terapisti della riabilitazione presenti al Convegno sarà poi offerta l'opportunità di illustrare il lavoro svolto con l'ausilio di filmati e attraverso dimostrazioni e prove pratiche in piscina con le bimbe seguite.

Un appuntamento importante dunque, quello del prossimo Convegno a Lido di Camaiore; l'alto livello dei relatori presenti alla due giorni, la qualità e la completezza delle tematiche prese in esame, offrono alle famiglie l'opportunità di un aggiornamento completo e reale sulle ultime novità in fatto di riabilitazione, comunicazione e ricerca genetica nella Sindrome di Rett.

Un'immersione dunque a 360 gradi nel mondo immenso e profondo di una malattia che negli anni ha prodotto studi approfonditi, ricerche e risultati per certi versi sorprendenti grazie anche alla straordinaria capacità di equilibrare, coordinare sforzi ed energie di moltissime persone, da medici a ricercatori e genitori, che da tempo vivono con grande partecipazione la realtà della Sindrome di Rett.

PROGRAMMA DEL CONVEGNO

Sabato 11 Giugno		
Ore 9,30	Saluto e introduzione al convegno	Dott. Giorgio Pini - Primario U.O.C. Neuropsichiatria Infantile - Ospedale Viareggio
Ore 9,45	Saluto delle Autorità Locali	
Ore 10,00	Conoscenza clinica della Sindrome di Rett. Quali prospettive, quali cure.	Dott.ssa Sarojini S. Budden - Vicepresidente dell'Accademia Americana di Pediatria - Docente dell'Oregon Science University - Studiosa della SR
Ore 11,15	Rassegna sperimentale sui processi e il potenziamento Cognitivo nella Sindrome di Rett. Lavoro svolto dal gruppo di ricerca sulla SR dell'Università Cattolica-Milano	Dott.ssa Rosa Angela Fabio - Docente di Psicologia presso l'Università Cattolica-Milano
Ore 12,00	Discussione	
Ore 12,15	Il gene CDKL5 e la Sindrome di Rett	Proff.ssa Alessandra Renieri - Direttore della U.O.C. di Genetica Medica Università Siena
Ore 13,00	Pranzo	
Ore 13,30	Prima convocazione	
Ore 14,30	Seconda convocazione	
Ore 15,00	Studio dell'accrescimento staturo-ponderale e livelli plasmatici nella Sindrome di Rett	Dott. Giuseppe Hayek - Direttore S.S. Artistiche U.O. Neuropsichiatria Infantile - Siena
	Relazione attività A.I.R.	Marinella De Marchi - Presidente AIR
	Approvazione bilancio consuntivo 2004 e Preventivo 2005	Paolo Fazzini - Presidente Revisori Conti
	Rinnovo Cariche Sociali triennio 2005/2008	
<i>Al termine dell'assemblea saranno disponibili degli automezzi per il trasporto in un Maneggio delle bimbe e dei genitori presenti, che accompagnati da volontari potranno effettuare una prova di ippoterapia.</i>		
Domenica 12 Giugno		
Ore 10,00	Saluto ai partecipanti	Proff. Michele Zappella - Primario Neuropsichiatria Infantile - Siena
	Presentazione con video, relazioni e dimostrazione pratica in piscina di attività acquatiche.	
Ore 10,15	Idrochinesiologia: esperienza terapeutica altamente integrante.	Antonio Grioni - Medico NPI Psicoterapeuta. Barbara Breganni - Psicologa psicomotricista Sofia Caviezel - Psicomotricista-Idrochinesiologa Tina Palen - Terapista della riabilitazione - Idrochinesiologa, terapeuta watsu Centro AIAS - San Donato Milanese MI Cinzia Painelli - Istruttore nuoto e Ginnastica in acqua
Ore 11,15	Esperienze dal bordo vasca con la Sindrome di Rett	
Ore 12,00	Corpo e acqua: due amici in simbiosi	Silvia Guizzardi - Istruttore ISEF e Istruttore FIN
Ore 13,00	Pranzo	
Ore 14,30	Fisioterapia nella Sindrome di Rett: dalla teoria alla pratica.	Lyn Weekes , Gran Bretagna - Fisioterapista - Membro Internazionale database fenotipo della SR
Ore 15,00	Suono e Psiche: Messaggi della musica.	Stefania Goti - Musicoterapista AUSL 12- Viareggio
Ore 16,00	Ippoterapia e la Sindrome di Rett	Nicla Lari - Terapista ANRE
Ore 17,00	Conclusione lavori	

Il convegno segue le normative per l'ECM e sarà richiesta l'assegnazione dei relativi crediti

Nota informativa

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

La quota di partecipazione al convegno (da versare in loco) è di **Euro 20,00 per persona al giorno**, ed include il pranzo. Il pranzo è gratuito per le bimbe/ragazze Rett presenti.

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

Coloro che volessero indicazioni per il pernottamento possono telefonare all'Hotel Dune (0584618011).

LA SCHEDA DI ADESIONE AL CONVEGNO E' PUBBLICATA A PAGINA 29

Per informazioni: 320.8381452 (Daniela) - 339.1206715 (Marinella)

Federica, i compagni ed io

ROBERTO VALOTA, INSEGNANTE SCUOLA MEDIA DON GNOCCHI - TURBIGO, MILANO

Quale il ruolo della scuola e degli insegnanti dinanzi all'handicap? Come articolare l'attività didattica affinché non si esaurisca in mera assistenza ma sia concreta offerta formativa? Un insegnante di sostegno cerca di dare alcune risposte.

- Ciao... e Federica?
- Non c'è ancora, arriva più tardi...
- Ah... oggi venite a trovarci, dai...
- Forse durante l'ora di artistica, dipende da Federica...
- Perché?
- Sai, potrebbe non avere voglia o non sentirsi troppo bene...
- Ah... posso venire io a trovarvi?
- Certo, ci trovi nella nostra aula prima dell'intervallo, ma poi non so dove saremo...
- Perché?
- Perché oggi a scuola ci sono anche le prove del concerto e a Federica piace molto la musica, non ti ricordi, ne avevamo parlato settimana scorsa... In ogni caso, a che ora avete artistica?
- Dalle nove alle undici.
- Allora è molto facile che verremo a trovarvi...
- Vi aspetto, ciao ciao...
- Ciao.

Può sembrare banale, puerile forse, riportare, in una forma solamente prossima all'originale, un dialogo, uno dei tanti non certamente l'unico, avvenuto a scuola tra me e Marco, un ragazzino tra i tanti, di prima media.

Tuttavia, quasi al termine di un lavoro quadriennale con

Federica, ciò che ho riportato sopra è un dato concreto che con orgoglio pongo in primo piano per illustrare alcuni risultati positivi del mio lavoro - non tutte le ipotesi e non tutti i tentativi, infatti, sono andati a buon fine. Sottolineo lavoro, non babysitteraggio (posto che

il termine sia corretto); lavoro, dunque, non assistenza: componenti che peraltro fanno parte della dimensione quotidiana della mia attività, ma che, per fortuna, non la esauriscono.

Federica è una bambina-Rett e in quanto tale deambula con difficoltà, stereotipa, ovviamente non parla e si potrebbe continuare con l'elenco delle disabilità.

Come può la scuola, e il sottoscritto in prima linea come insegnante per il sostegno, prendersi cura di Federica? Come può essere modulata per Federica una giusta e appropriata offerta formativa?

La domanda è già stata posta e le risposte possono essere molteplici: se ne vedano degli esempi all'indirizzo <http://www.magicweb.it/sindrett>. Esiste però uno specifico scolastico, un valore aggiunto che nessuna pratica riabilitativa possiede e che, a mio modo di vedere, deve essere chiamato in causa in questo o in altri casi di



grave disabilità e cioè la vicinanza con gli altri bambini o ragazzi in modalità di stare assieme vantaggiose per tutti. E' questo il punto critico. Se la scuola fosse veramente il luogo del gratuito, dell'imparare perché è bello farlo, dello stare insieme con gli altri perché tutti possono trarre piacere da questo, del crescere con le esperienze di tutti, il problema non si porrebbe neppure: chiunque, Federica in questo caso, troverebbe da sé un suo spazio perché la scuola sarebbe davvero un luogo accogliente e cordiale. Credo che questa sia la strada da percorrere. E' però necessario fare in modo che Federica possa realmente comunicare con i compagni secondo le sue modalità e secondo i suoi canali espressivi. In questo senso agganciare Federica alla sua classe o peggio, allo stare in classe, è un'operazione limitativa: per meglio dirigere le risorse della scuola su Federica è necessario allargare il campo e cercare di avere come riferimento l'intero istituto. Solo così Federica potrà, con una singolare inversione delle parti e dei ruoli, divenire una vera risorsa per tutti. Per questo gli ambienti e le situazioni più appropriate all'interno della scuola sono innanzitutto l'aula di Federica, un'aula a lei riservata, di cui conosce bene la disposizione degli arredi, degli oggetti e le diverse zone: zona merenda, zona tappeto, zona giochi, e zona lavoro. In questo spazio Federica si muove bene. L'aula di Federica non è un'aula chiu-

sa, bensì aperta a chiunque voglia valersi di uno spazio tranquillo per i compiti o gli approfondimenti. L'altro luogo è la palestra, in cui c'è sempre qualche ragazzo che per diversi motivi non prende parte alla lezione e può, di conseguenza, stare vicino a Federica. Sulla classe aperta le considerazioni che si possono fare sono due. In primo luogo

troppo proficuo didatticamente questo spazio. E' qui che intervengo cercando di non lasciare troppo spazio a Federica, cercando di restituire ai compagni la mia versione del comportamento di Federica, dando loro qualche indicazione su come rapportarsi con lei.

Nel lavoro con Federica è necessario anche cercare di difendere se stessi. Io



SARGENT - GAROFANO, GIGLIO, GIGLIO ROSA

indubbiamente l'avere a che fare con un piccolo gruppo di ragazzi è positivo per Federica: l'ambiente è per lei più controllabile rispetto alla situazione della classe. In secondo luogo rimane il fatto che i ragazzi che vengono nell'aula di Federica devono fare i compiti e spesso Federica, che è più interessata alle persone che alle cose, chiede insistentemente la loro attenzione distraendoli dal lavoro, rendendo non

non sono fatto per attività eccessivamente ripetitive: ho la necessità di cambiare frequentemente il contesto se voglio trovare sempre interessante il mio lavoro e se voglio riuscire a passare giornate piacevoli.

Quest'anno, raccogliendo immediatamente l'invito dalla mia collega Luisa, l'attenzione si è diretta verso l'aula di educazione artistica, ambiente informale e altro rispetto all'aula

di Federica e alla palestra, ampiamente sfruttati negli anni scorsi.

La proposta, agli alunni e a Federica, è stata quella di un grande lavoro da realizzarsi a piccoli gruppi in occasione del Natale. Gruppi variabili che si formano all'arrivo di Federica in aula. Federica non potrà mai essere una presenza continua: l'aula di artistica è ancora troppo confusa e disordinata per lei. Non può muoversi con facilità e in genere non riesce a resistere per più di quindici minuti nel lavoro con gli altri. Però lavora: il grande pannello comprende delle parti a tempera e delle parti in rilievo realizzate con carta appallottolata. Federica può dare il suo contributo. E' ovvio che bisogna aiutarla, ma spesso lo fanno i ragazzi che le prendono dolcemente le mani e la aiutano a stringere la carta, poi le prendono la pallina realizzata e la mettono insieme a quelle da incollare sul pannello. E si continua.

Gli obiettivi di questo lavoro per Federica? Bisogna proprio specificarli? Uso delle mani, distrazione dalle stereotipie, scambio comunicativo con gli altri ragazzi, interesse verso le cose...

E per gli altri ragazzi? Prendersi amorevolmente cura di una ragazza disabile, imparare a "parlare" con lei, imparare a conoscere le sue esigenze, più che obiettivi didattici sono probabilmente esperienze di vita. Credo che la scuola debba essere anche questo.

Insieme si può

MARIA GRAZIA GIALDI, INSEGNANTE ISTITUTO COMPRENSIVO G. DIOTTI, CASALMAGGIORE

Laura è una bellissima bambina dai grandi occhi espressivi che, nel settembre 2004, ha iniziato il percorso scolastico nelle medie inferiori.

All'inizio abbiamo dovuto affrontare non poche difficoltà: infatti gli accordi per l'inserimento della bambina nella scuola media erano stati presi con persone diverse da quelle che poi si sono trovate a gestire la situazione all'inizio dell'anno scolastico. Oltre a ciò sono cambiate l'insegnante di sostegno e l'educatrice, fatto non da poco se si considera quanto sia importante la continuità didattica per le bambine Rett.

È grazie alla grinta e alla tenacia dei genitori e alla disponibilità dei due comuni, quello di Casalmaggiore dove la bambina risiede e quello di Rivarolo del Re dove l'Istituto comprensivo ha un distaccamento, che l'anno scolastico è partito serenamente per Laura, inserita in una classe composta da quindici alunni.

La giornata di Laura prevede diversi momenti che vedono la collaborazione di insegnanti, compagni di classe, collaboratori scolastici e di un'educatrice Annisa, che segue quotidianamente, anche a casa.

Laura passa parte della mattinata in classe con i compagni e partecipa, compatibilmente con le attività specifiche programmate appositamente per lei, ad alcune delle lezioni curricolari. Per

Laura, 11 anni, frequenta la prima classe della Scuola Media Don Primo Mazzolari di Rivarolo del Re, Cremona. Il racconto del suo inserimento nella nuova scuola.

Laura stare in classe è estremamente piacevole, ricerca il contatto e le attenzioni dei compagni che si sono sempre dimostrati molto collaborativi e disponibili.

Durante l'intervento la coccolano, si offrono di farla giocare o di portarla a fare una passeggiata, sfogliano libri con lei, la riempiono di attenzioni e di piccoli regali.

Le restanti attività didattiche che coinvolgono Laura (tra le quali vi è il metodo comunicativo proposto dalla dott.ssa Rosa Angela Fabio, già avviato durante l'ultimo anno delle scuole elementari), si svolgono in un'aula a

parte, appositamente predisposta per tali attività. Qui Laura esegue i suoi esercizi quotidiani di discriminazione, di stimolazione visiva, tattile, olfattiva e uditiva, e tutto ciò che è stato espressamente progettato per lei. Il fatto che la bambina disponga di uno spazio tranquillo e tutto per sé dove imparare ma anche riposarsi, giocare e far merenda è senza dubbio un grosso vantaggio che ha contribuito e contribuisce molto alla sua serenità e al suo benessere.

A distanza di cinque mesi dall'avvio dell'anno scolastico si può affermare che

l'inserimento di Laura nella scuola media sia stato un successo. Il primo periodo ha visto momenti di ansie, timori e perplessità, ma ora siamo soddisfatti nel constatare che Laura è serena e che partecipa volentieri alla vita scolastica.

Chi scrive è l'insegnante di sostegno, che ha vissuto con iniziale apprensione ma progressiva fiducia la fase di conoscenza con la piccola Laura. Per me, al primo anno di insegnamento sul sostegno e totalmente ignara dell'esistenza della Sindrome di Rett, sono stati determinanti l'appoggio e la disponibilità dei genitori, che mi hanno subito sottoposto il materiale in loro possesso e si sono prodigati per offrire a me e all'educatrice di Laura l'opportunità di approfondire la conoscenza



Il mondo di Sara

Sara e il suo mondo fatto di armonia, affetti e presenze costanti. I colori, la musica e l'ambiente caldo e rassicurante della scuola materna.

della sindrome tramite la partecipazione a convegni e seminari (convegno di Livorno il 2 ottobre scorso, incontri individuali a Milano con l'assistente della dott.ssa Fabio).

La piena e totale disponibilità dei colleghi, l'atteggiamento positivo dei compagni di classe e la collaborazione attiva e preziosa dell'educatrice con la quale vi è un fitto scambio di opinioni e proposte, mi hanno notevolmente supportata nel lavoro quotidiano con Laura.

Seguirla tutti i giorni e condividere i suoi stati d'animo, le sue gioie, le sue paure, mi ha reso più sensibile, più attenta e disponibile a capire gli altri.

È una grande soddisfazione assistere alle piccole conquiste di Laura, vederla sorridere serena sapendo che la sua serenità è dovuta anche al lavoro sinergico di insegnanti, compagni di scuola e collaboratori. Insieme si può!

I genitori di Laura desiderano ringraziare i Comuni di Casalmaggiore e Rivarolo del Re, Cremona, nelle figure dei sindaci dott. Luciano Toscani e dott. Marco Vezzoni e il Dirigente scolastico dell'Istituto Comprensivo "G.Diotti" di Casalmaggiore, prof.ssa Gabriella Stringhini, per aver sostenuto e creduto nell'iniziativa didattica promossa dalla dott.ssa Fabio e per la continuità del lavoro svolto dalla scuola elementare alla scuola media. Un grazie speciale all'insegnante di Laura, prof.ssa Maria Grazia Gialdi, e alla sua educatrice, sig.na Annisa Bosoni.

Sara è una delle tante bambine affette da Sindrome di Rett, ma certamente non è solo questo! Sara ha quattro anni e mezzo, un sorriso che incanta e due bellissimi occhi verdi che dicono tutte quelle parole che lei non riesce a dire!

Vivere intorno a lei significa amarla, capirla, prendersi cura di lei, ognuno a modo suo, ma tutti insieme con un unico obiettivo importante: andare oltre le apparenze.

Il suo avvicinarsi, guardarsi apparentemente in modo banale o scontato, sono messaggi, modi preziosi di comunicare le sue emozioni a chi le sta intorno. Così la sfida più grande per tutti noi (insegnanti, genitori, nonni, amici), è capire e rispondere a questi messaggi d'amore e di tenerezza.

Sara vive in un mondo che in parte condivide con la malattia, ed in parte, quella più importante, è fatta di affetti, di suoni e di colori.

Gli affetti della sua splendida famiglia che non smette un attimo di amarla, ma soprattutto non smette un attimo di credere e di sperare...

I suoni sono quelli della musica che a lei piace tanto ascoltare, del suo asilo che sembra su misura per lei: un ambiente caldo, sicuro, pieno di tanti bambini e di tanta dolcezza.

I colori sono quelli di un arcobaleno di emozioni e sentimenti, che Sara regala ad ognuno di noi e che danno la spinta per affrontare insieme a lei un nuovo giorno.



Profilo neuropsicologico nella Sindrome di Rett

DOTT.SSA MARIA ROSA PIZZAMIGLIO,
PSICOLOGA PRESSO IL SERVIZIO DI NEUROPSICOLOGIA DELL'ETÀ
EVOLUTIVA DELL'IRCCS FONDAZIONE SANTA LUCIA - ROMA

***Presso il Servizio di Neuropsicologia
dell'Età Evolutiva dell'IRCCS Fondazione
Santa Lucia di Roma, sta per partire
un nuovo progetto di ricerca.
Eccone i dettagli.***

La Sindrome di Rett (SR) è una malattia genetica rara che interessa prevalentemente le femmine. Negli ultimi anni importanti studi in letteratura hanno cercato di approfondire la conoscenza della malattia soprattutto in campo genetico e nelle implicanze neurologiche e neurochimiche che ne conseguono. Molto meno numerosi sono invece gli studi neuropsicologici ed il presente lavoro si prefigge di contribuire allo studio delle caratteristiche specifiche del profilo di sviluppo di questa patologia.

Le sindromi genetiche rare sono malattie dal forte impatto sociale che richiedono continui approfondimenti scientifici e tecniche abilitative/riabilitative specifiche e mirate.

La Sindrome di Rett (SR) è una malattia genetica rara il cui gene responsabile MeCP2, localizzato nella regione Xq28 del cromosoma X, è stato recentemente individuato.

A fronte dei numerosi studi in campo genetico si va facendo strada l'esigenza di approfondire gli aspetti cognitivo-comportamentali della sindrome. La letteratura attualmente disponibile (vedi appendice A) evidenzia che il ritardo mentale nei soggetti RS è grave/profondo, il linguaggio è fortemente deficitario o assente, lo sviluppo motorio è caratterizzato da gravi problemi di coordinazione, l'uso delle mani non è fina-

lizzato e compromesso da gravi stereotipie motorie. A livello comportamentale si osservano autolesionismo e attacchi di panico.

Gli studi realizzati negli ultimi anni hanno sicuramente avuto il merito di descrivere le caratteristiche della sindrome, separandola da un vecchio stereotipo che la annoverava semplicisticamente come una forma di autismo nelle femmine. Essi tuttavia ne sottolineano prevalentemente la gravità globale, più che le caratteristiche o le asimmetrie del profilo neuropsicologico, e ciò soprattutto attraverso strumenti osservativi o interviste ai genitori (Tams-Little and Holdgrafer, 1996; Casse et al., 2003). Alcuni lavori si sono occupati del disturbo del linguaggio della SR sia nella sua forma tipica (Hagberg, 1992; Perry, 1991) che nella sua forma atipica (Zappella et al., 2001; Zappella et al., 2003); altri hanno approfondito lo studio di alcune funzioni come la visione o il linguaggio (Von Tetzchner et al., 1996). Fontanesi e Haas (1988) riportano uno studio condotto su 18 ragazze con sindrome di Rett (15 con SR tipica e 3 con SR atipica). Gli autori sottolineano che l'approfondimento di alcune funzioni motorie ed intellettuali preservate

nella SR potrebbero dare un utile contributo alla programmazione di interventi riabilitativi.

Nessun lavoro ha però tracciato un profilo neuropsicologico completo relativo ai primi anni di vita di queste bambine. Lo studio dello sviluppo cognitivo nei primi anni di vita, individuandone i punti di forza e di debolezza, è fondamentale infatti per effettuare un intervento precoce, tale da limitare il più possibile l'instaurarsi di comportamenti distruttivi e facilitare l'acquisizione di conoscenze, esperienze e apprendimenti.

Lo scopo del seguente progetto è quello di contribuire ad individuare un profilo neuropsicologico della SR in età precoce (2-12 anni) attraverso la somministrazione di una batteria di Test selezionati in base alle caratteristiche della sindrome stessa: il grave ritardo mentale e motorio, l'assenza di linguaggio e la perdita dell'uso finalizzato delle mani. Verranno cioè utilizzati strumenti valutativi, che per le loro caratteristiche offrano informazioni differenziate sulle residue capacità dei soggetti con sindrome di Rett. Infatti sia le semplici interviste con i genitori, come pure i test normalmente utilizzati in ambito evolutivo ri-

sultano poco informativi.

Gli obiettivi di questo studio sono:

1. mettere a confronto metodi di valutazione largamente utilizzati nella patologia dell'età evolutiva come le Scale Bayley (Bayley, 1993), il Peabody Test (Stella et al., 2000), il VMI Developmental Test of Visual Motor Integration (Preda, 2000) con prove in grado di meglio differenziare il corso dello sviluppo di questi bambini, come le Scale Ordinali dello Sviluppo Psicologico di Uzgiris and Hunt (1975), il Questionario MacArthur per la Valutazione della comunicazione e del Linguaggio nei primi due anni di vita (Caselli e Casadio, 1995), la Prova di coordinazione visuo-motoria computerizzata per la coordinazione occhio-mano. I primi infatti sono caratterizzati da una buona standardizzazione e consistenza interna, ma non adatti a individuare le reali capacità di soggetti con gravissimi ritardi.
2. delineare quindi uno specifico profilo neuropsicologico attraverso la valutazione del livello cognitivo globale, dello sviluppo delle capacità linguistiche-comunicative e della coordinazione oculo-manuale, individuando le dissociazioni del fenotipo cognitivo-comportamentale, allo scopo di formulare interventi riabilitativi mirati.

Strumenti e Metodo

Per realizzare gli obiettivi di questo studio verranno somministrati ai soggetti della ricerca sia i test tradizionali, sia le prove alternative. I risultati saranno confrontati statisticamente fra loro, allo scopo di individuare l'esistenza di una migliore efficacia valutativa degli uni rispetto agli altri per quanto riguarda l'attendibilità e validità degli strumenti presi in esame.

Gli strumenti utilizzati in questo lavoro sono dunque:

- Le *Scale Bayley* per la valutazione del livello cognitivo globale (motorio, mentale e comportamentale), i cui indici di sviluppo verranno confrontati con i punteggi ottenuti alle *Scale Ordinali dello Sviluppo Psicologico di Uzgis and Hunt* (Sviluppo della capacità di seguire con lo sguardo e la permanenza degli oggetti; Sviluppo di mezzi per ottenere eventi desiderati; Sviluppo dell'imitazione vocale e gestuale; Sviluppo della causalità operativa; Costruzione di relazioni spaziali fra gli oggetti; Sviluppo di relazioni con gli oggetti).

- Il *Peabody Test* (Stella et al., 2000), dove la necessità dell'indicazione rende molto difficile la somministrazione anche degli item più semplici con il *Primo Vocabolario del Bambino. Guida all'uso del Questionario MacArthur per la Valutazione della comunicazione e del Linguaggio nei primi due anni di vita* (Caselli e Casadio, 1995).

- Il *VMI Developmental Test of Visual Motor Integration* (Preda, 2000), che richiede la capacità di manipolazione di strumenti (carta-matita) confrontato con la *Prova di coordinazione visuo-motoria computerizzata per la coordinazione occhio-mano*. Dovendo soltanto toccare lo schermo per realizzare il compito è così possibile ottenere delle risposte, per individuare una capacità anche minima di abilità di coordinazione e diversificare la prestazione attraverso i tre livelli di difficoltà.

Soggetti

Il campione di questo studio sarà costituito da un gruppo di almeno 10 bambine italiane di età compresa fra 2 e 12 anni con diagnosi certa di Sindrome di Rett tipica, facenti capo all'Associazione Nazionale Sindrome di Rett.

I dati relativi alla prestazione dei soggetti SR nel compito computerizzato di coordinazione visuo-motoria saranno confrontati con i dati ottenuti da soggetti normali di stessa età mentale.

Ai genitori di ogni bambino verrà richiesta un'adesione scritta di partecipazione alla ricerca e una copia del referto del test genetico che definisce la diagnosi.

Per ogni soggetto verrà effettuato un colloquio iniziale con i genitori e compilato un protocollo d'ingresso.

Ogni famiglia riceverà una relazione finale della valutazione compiuta.

Elaborazione dati

I dati ottenuti dalla somministrazione della batteria neuropsicologica verranno normalizzati attraverso una trasformazione in punti zeta. Verrà quindi utilizzata una statistica parametrica o non parametrica in base alla numerosità del campione.

In particolare per il confronto tra i gruppi (compito di coordinazione tra soggetti patologici e normali) verrà utilizzato il test di Anova o la U-Mann-Whitney a seconda dei casi. Per caratterizzare il profilo e per confrontare test diversi somministrati allo stesso gruppo di soggetti potrà essere usato il Test di Anova per misure ripetute o il Test di Wilcoxon sulla significatività dei cambiamenti.

Il livello di significatività è fissato per $p \leq 0.05$.

Verrà effettuata inoltre l'analisi di tutti i questionari MacArthur inviati alle famiglie che afferiscono all'Associazione Italiana Sindrome di Rett (Vedi Appendice F), per ottenere dei dati di riferimento (media, deviazione standard, intervalli di confidenza, ecc.) sulle capacità

linguistiche dei soggetti con questa sindrome. La somministrazione del MacArthur all'intera popolazione italiana con SR (2-12 anni) consentirà così di delineare lo sviluppo linguistico di queste pazienti in età evolutiva.

Risultati attesi

Malgrado l'assenza di linguaggio caratteristica della forma tipica della SR, ci si attende con questo studio di mettere in evidenza un profilo neuropsicologico con una capacità comunicativa migliore rispetto a quella di coordinazione occhio-mano; una comprensione del linguaggio possibile rispetto alla sua produzione; una migliore attenzione verso le persone e gli oggetti, rispetto alla possibilità dell'uso funzionale degli oggetti e alla capacità di relazionare degli oggetti fra loro.

Ci si attende inoltre di poter confermare la bontà di uno strumento valutativo come Le Scale Ordinali di Uzgis-Hunt rispetto alle Scale Bayley sia ai fini della valutazione stessa, sia come strumento più sensibile nel caso di retest nel corso di studi longitudinali dopo trattamenti riabilitativi.

**Per informazioni e partecipazione al progetto contattare la dott.ssa
MARIA ROSA PIZZAMIGLIO
Tel. casa 06 90.50.656
Tel. ufficio 06 51.501.488
Cell. 340 82.84.974**

Huda Zoghbi: il punto sulla ricerca

ROSSANA GROSSO CINEL

Nel novembre del 2004 sono stata Houston con Cecilia per uno studio di ricerca che ha come scopo controllare l'incidenza dell'osteoporosi nelle bimbe affette da Sindrome di Rett. Durante la mia permanenza, ho avuto l'occasione di partecipare ad una conferenza tenuta dalla Dr. Huda Zoghbi. Lo scopo della conferenza era riepilogare ed informare genitori e medici dei risultati ottenuti attraverso la ricerca fino a questo momento.

Nel 1999 la Dr. Zoghbi ha identificato delle mutazioni nel gene MECP2 considerate la causa principale della Sindrome di Rett. La Dr. Zoghbi, che è internazionalmente conosciuta come una rinomata ricercatrice scientifica, è leader nel campo della ricerca sulla Sindrome di Rett. È Professore di Pediatria, Neurologia, Scienze Neurologiche e Molecolari e Genetica Umana al *Baylor College of Medicine* ed è anche una Ricercatrice all'*Howard Hughes Medical Institute*.

La Dr. Zoghbi ha iniziato la sua relazione parlando di MECP2 il "gene Rett". E' risaputo che il MECP2 è un repressore di trascrizione il che significa che rende silenti gli altri geni. Tutti i geni (che sono in un numero compreso tra i 25.000 e i 35.000) trovati nel corpo umano sono presenti in ognuna delle nostre cellule. Cosa consente alle stesse cellule di svilupparsi in un

Esperimenti che comparano cavie sane con quelle a cui è stata riscontrata la mutazione genetica per identificare gruppi di neuroni che causano i sintomi della Sindrome di Rett. Quando questi gruppi di neuroni saranno identificati i ricercatori saranno in grado di scoprire i meccanismi attraverso i quali il gene MECP2 provoca delle anomalie neurologiche e quindi trovare vie che conducano presto ad una cura farmacologica.

cuore in un caso o in un rene in un altro? La risposta è l'espressione dei geni. In una tipica cellula umana solo un decimo dei geni sono espressi; il rimanente viene reso silente.

Immaginate il DNA come una molla che può essere allungata o compressa. Per fare in modo che i geni lungo la molla possano essere espressi devono essere accessibili a determinati enzimi, e quindi quella sezione della molla deve essere allungata. Alcune sezioni fortemente compatte sono silenti perché il gene non è accessibile. I geni che devono essere resi silenti hanno delle "etichette" attaccate fuori dal loro DNA, chiamate gruppi metilati. Il MECP2 si attacca a queste "etichette" e comprime quella sezione di DNA rendendo il gene silente.

E' interessante sapere che la proteina del MECP2 è presente alla nascita del

bambino in piccole quantità ma diventa più abbondante man mano che il bambino cresce. Il cervello è in continuo cambiamento in risposta alle diverse esperienze. Questi cambiamenti ci spiegano come in una persona cieca l'udito diventa più acuto, o come persone senza mani sono in grado di dipingere o scrivere con i loro piedi. Il fatto che i livelli di MECP2 sono più alti nelle cellule mature del cervello ha portato la Dr. Zoghbi a ipotizzare che forse il MECP2 gioca un ruolo nella plasticità sinaptica, il termine scientifico per definire l'incredibile adattabilità del cervello.

La Dr. Zoghbi prosegue parlando dei diversi tipi di mutazioni che sono state trovate in pazienti con diagnosi clinica di Sindrome di Rett. Al *Baylor Diagnostic Lab* (Laboratorio di Genetica), le mutazioni sono state trovate nel 96% dei casi. Circa il 10% ha delle grandi

delezioni, intere parti del gene mancanti, che ora sono state rilevate da test più sofisticati.

Le femmine positive alle mutazioni del MECP2 manifestano una varietà di sintomi piuttosto vasta.

La varianti possono essere categorizzate come segue: Sindrome di Rett Classica, ritardo mentale con crisi epilettiche, autismo, medio ritardo mentale fino a quasi normale. Dr. Zoghbi ha mostrato ai partecipanti alla riunione video clips di ragazze che appartengono ad alcune di queste categorie.

Dato che il MECP2 si trova nel cromosoma X, l'inattivazione del cromosoma X gioca un ruolo significativo nel determinare la gravità dei sintomi. Le donne hanno due cromosomi X, mentre gli uomini ne hanno uno. Perché sia possibile che maschi e femmine abbiano la stessa quantità di materiale genetico, le femmine devono rendere silente uno dei loro cromosomi X in ognuna delle loro cellule. Molte femmine hanno uno schema casuale di inattivazione che approssimativamente attiva il 50% di una X e il 50% dell'altra. Comunque, per ragioni sconosciute può succedere che una femmina faccia prevalere una X sull'altra. Se una ragazza con Sindrome di Rett favorisce l'inattivazione del cromosoma X con la mutazione del MECP2, avrà una sintomatologia meno grave. Se suc-

cede il contrario la ragazza avrà una sintomatologia più grave.

Benchè raro, è possibile che anche i maschi abbiano mutazioni nel MECP2. La sintomatologia può variare da una patologia bipolare con ritardo mentale a bimbi così gravemente lesi che muoiono nel primo anno d'età.

La Dr. Zoghbi ha creato, attraverso l'ingegneria genetica, un modello di topo che ha le stesse caratteristiche che hanno le persone affette da Rett. Questo topo ha una mutazione che provoca un accorciamento anormale nella proteina del MECP2. I topi hanno uno sviluppo normale durante il primo mese di vita, dopo manifestano tremori, spasticità, ipoattività, crisi epilettiche, atassia, stereotipie delle zampe, comportamenti sociali non normali e cifosi.

Nel laboratorio della Dr. Zoghbi è stato analizzato in dettaglio il comportamento sociale dei topi con la mutazione ed è stato scoperto che gli animali hanno difficoltà nel costruire il nido in modo normale e che ne fanno un uso minore. Il topo mutante prende meno iniziative ed è meno deciso nell'instaurare rapporti con esemplari maschi sconosciuti. L'interazione con oggetti inanimati, invece, è risultata normale. Questi topi saranno molto utili per poter identificare le basi molecolari che provocano le difficoltà di relazione nella Sindrome di Rett.



HUDA E ROSSANA

La Dr. Zoghbi ha parlato degli studi svolti dal Dr. Rudolph Janish al White Head Institute. Nei primi mesi dell'anno il Dr. Janish ha creato, con l'ingegneria genetica, dei topi, ai quali sarebbe stata introdotta la proteina sana del MECP2 quando le loro cellule cerebrali fossero diventate mature (approssimativamente alla nascita). Il topo creato dall'ingegneria genetica, è stato "salvato" dallo sviluppare in futuro i sintomi della Rett. Da ciò, il Dr. Janish ha concluso che i bambini nati con Sindrome di Rett probabilmente hanno neuroni sani e che, se cure specifiche fossero disponibili, probabilmente questi neonati non manifesterebbero mai i sintomi della Rett.

La Dr. Zoghbi ha poi parlato degli esperimenti in atto nel suo laboratorio dove i topi sono stati creati con un

livello più alto del normale di MECP2. E' interessante notare che questi topi, all'età circa di 12 - 20 settimane, hanno manifestato una maggior capacità d'apprendimento. All'età di un anno, comunque sono tutti morti a causa di problemi neurologici che includono crisi epilettiche, atassia, ipoattività, cifosi che alla fine hanno condotto alla morte.

Nel suo laboratorio sono stati accoppiati i topi che avevano un livello più alto di MECP2 con quelli mancanti di MECP2 (creati nel laboratorio del Dr. Bird). Ad oggi i cuccioli non hanno manifestato anomalie motorie o comportamentali. Attraverso questo lavoro è possibile concludere che i livelli di MECP2 sono strettamente regolati e critici per le funzioni neurologiche. Avere troppo MECP2 è altrettanto dannoso quanto averne troppo poco.

Per concludere la Dr. Zoghbi ha parlato della sua collaborazione con Nathanie Heintz del Rockefeller University. Faranno degli esperimenti che compareranno i topi normali con i topi con la mutazione e si spera così che si possano identificare i gruppi di neuroni che causano i sintomi della Sindrome di Rett. Quando questi gruppi di neuroni saranno identificati i ricercatori saranno in grado di scoprire i meccanismi attraverso i quali il gene MECP2 causa delle anomalie neurologiche e quindi trovare vie che conducano ad una cura farmacologica.

Auguriamo, quindi, un buon lavoro alla Dr. Zoghbi che veramente dedica la sua vita alla ricerca per una cura della Sindrome di Rett.

Se desiderate ulteriori informazioni potete contattare Rossana Grosso Cinel ai numeri che trovate all'interno del giornale (ndr).

Musicoterapia e vibroacustica

MARITH BERGSTROM ISACSSON - SVEZIA

Sono un terapeuta musicista del Swedish Rett Center (Centro Rett Svedese). Sin dal 1996 ho fatto parte di un team interdisciplinare. Al Rett Center incontriamo ragazze e donne con la Sindrome di Rett provenienti da ogni parte della Svezia e, per certi versi, anche da altre parti del mondo. Mi accingo ad usare il termine "ragazze" e "donne" perchè, per quanto mi è noto, sono per la maggior parte ragazze coloro a cui viene diagnosticata la sindrome di Rett.

Come terapeuta musicista sono responsabile del continuo sviluppo di lavoro clinico che coinvolge l'uso della musica in diversi contesti dove la Sindrome di Rett è coinvolta. Nel corso del mio lavoro ho incontrato problemi e diagnosi. Per quanto riguarda la ricerca nel campo della musica, vorrei dire qualcosa riguardo al mio attuale progetto di ricerca.

Al Rett Center portiamo avanti esami e misurazioni del sistema nervoso autonomo, con l'aiuto dei quali studiamo se sia possibile misurare gli effetti della musica e della vibroacustica neurofisiologicamente. Sono finora giunto alla conclusione che è possibile, il che è già di per sé un risultato. I risultati devono essere ricongiunti alla fine dell'anno.

Ognuno ha un'idea di che cosa sia la musica, ma può essere necessario dare uno sguardo più approfondito sulla vibroacustica.

La vibroacustica è un metodo basato sull'uso del suono a bassa frequenza. Questi toni massaggiano o stimolano il corpo del soggetto mentre

Dal congresso europeo di Zagabria del maggio scorso un interessante intervento su un progetto di musicoterapia già attivo in un centro rett svedese in cui si studiano gli effetti della musica e della vibroacustica sul sistema nervoso autonomo.

siede su una sedia o è disteso nel letto con gli auricolari. Le onde sonore sono movimento, e trasportano i loro movimenti alla massa che è esposta al suono, in questo caso il corpo umano. Diverse frequenze sono sentite in parti diverse del corpo. I toni bassi oscillano lentamente, il che rende più facile sentirli nei nostri corpi. Ricerche precedenti dimostrano un effetto visibile di rilassamento sul corpo e un respiro più calmo. Ma finora non vi è ricerca che spieghi i fenomeni fisiologici possibili. Sono molto curioso per quel che avviene nei nostri corpi quando siamo esposti alla musica e alla vibroacustica, e questa è una delle ragioni del perchè ho iniziato il mio progetto di ricerca.

Che cosa è la terapia musicale?

Diversi processi vengono attivati quando il cliente, il terapeuta e la musica si incontrano. Il compito del musicoterapeuta è quello di agire, reagire a quello che avviene e rifletterci sopra in seguito.

Per qualificare quale terapia musicale utilizzare, è necessario che questa risponda ai seguenti criteri:

- Ascoltare musica o fare musica sono usati quali mezzi principali per raggiungere risultati nel trattamento.

- La diagnosi della malattia del soggetto o il tipo di handicap costituiscono la base dell'esatto corso che il trattamento deve assumere.
- Un **trattamento** debitamente **pianificato** ha lo scopo di raggiungere un **miglioramento duraturo**.
- Ci sono obiettivi chiaramente definiti verso i quali il trattamento è indirizzato.
- La persona che esercita il trattamento (terapeuta) ha competenze adeguate (un addestramento meticoloso che porta alle qualifiche appropriate) per svolgere il trattamento in maniera soddisfacente.

La terapia musicale è perciò riconosciuta come metodo che pone elevate richieste riguardo alle qualifiche del terapeuta che le esercita.

In che modo la musica ci riguarda?

Siamo tutti abbastanza consapevoli che la musica ha un potente effetto sulle persone. Ciò che mette in confusione dal punto di vista scientifico, quando si tenta di misurare questo effetto, è che identici stimoli musicali colpiscono diverse persone in modi differenti.

Persino lo stesso pezzo di musica può colpire la stessa persona in modi diversi a seconda della situazione della persona. La natura dell'effeto

musicale sembra per certi versi dipendere dall'individuo e dalla situazione.

La musica influenza le nostre emozioni. Attraverso questo impatto emotivo la musica può anche essere utilizzata per aumentare l'entusiasmo e la motivazione come base per incoraggiare l'attività.

Un altro aspetto interessante della musica è la sua capacità di potenziare la memoria. E' chiaro che la musica in molte situazioni serve come segno potente della memoria sia nel fissare gli elementi appena imparati sia nel richiamare e riprodurre diversi tipi di memoria.

Molte persone ricordano ritmi particolari e canzoni imparate a scuola come esercitazioni mnemoniche persino quando molte altre cose dei tempi della scuola sono state dimenticate. La maggior parte delle persone ha particolari pezzi di musica che associano con particolari eventi della loro vita, così che la musica in questione è più tardi capace di riunire sia le immagini dell'evento stesso che i sentimenti associati con esso. Un ulteriore aspetto dell'influenza musicale che è probabilmente anche direttamente legato alla funzione della musica come segno della memoria, è l'effetto strutturale che la musica può avere sul nostro pensiero. Certi tipi di musica possono disturbare la concentrazione di gran lunga, mentre altri possono notevolmente aumentare l'effetto della concentrazione. In questo contesto appare che la musica può colpire il corso strutturale di eventi nel cervello e anche interagire con o aumentare le connes-

sioni funzionali nel processo cognitivo.

In quali contesti vengono usati la musica e la terapia con la musica?

Il modello psicodinamico/analitico del modello di trattamento:

- Cambiamenti di umore
- Depressioni
- Disordini del comportamento
- Diversi tipi di trauma.

Come aiuto educativo:

- Apprendimento positivo

La musica crea le condizioni per l'apprendimento basate sull'entusiasmo, il piacere, la motivazione e la struttura.

Struttura:

La musica è ordine e struttura di per sé. Un chiaro inizio - un movimento basato sul polso ed una struttura regolare di tasti - una chiara fine.

La musica aggiunge enfasi alle attività, agli individui e ai luoghi.

Comunicazione:

- Interazione
- Attendere il proprio turno
- Prendere l'iniziativa
- Scelta personale - scelta tra lo strumento o il canto
- Comprensione del linguaggio
- Pratica del linguaggio/terapia del parlato.

Qui vi è un esempio di interazione. Ellinor è una giovane donna che ha grandi capacità ma ha difficoltà nell'iniziare l'interazione/comunicazione, mantenendo la sua concentrazione e nell'intraprendere un'attività. La situazione musicale la aiuta con tutto ciò.

Ellinor ai tamburi (filmato)

Movimento del corpo - la

musica è movimento di per sé (onde sonore) e genera movimento.

- Sostiene il movimento
- Aggiunge enfasi al movimento
- Spiega e prepara (apprendimento - conoscenza di ciò che deve accadere, come nel caso del bambino piccolo che non può unirsi nella canzone, ma segue i movimenti ed è anche un passo avanti)
- Entusiasmo e pienezza di significato
- Danza e movimento di gruppo - energia vitale e divertimento.

Vorrei raccontarvi di Jeanette, a cui è stata fornita la diagnosi recentemente all'età di venticinque anni.

Si sedeva malamente, fuoriuscendo con il braccio destro oltre la sua sedia a rotelle e secondo i suoi compagni era incapace di sedersi dritta o di guardare verso sinistra. Jeanette non dimostrava alcun interesse nella musica registrata neppure per le sue canzoni preferite. La cosa importante per lei era la relazione e l'affinità che la musica rappresentava. Era la canzone che sua madre era solita cantarle prima che i sintomi apparissero.

Durante uno dei nostri incontri lavoravo insieme al terapeuta e posizionammo Jeanette su un tamburo con seduta. Iniziammo toccando il suo corpo perché entrassimo in contatto con lei e per renderla consapevole del suo stesso corpo. Allo stesso tempo io cantavo tutto ciò che facevamo.

Jeanette mi fissava con gli occhi e continuava a farlo, senza interruzione per

diversi minuti. Poi passai alla sua canzone preferita. I suoi occhi brillarono e il suo corpo lentamente iniziava a raddrizzarsi nello stesso tempo in cui comunicava con la sua voce. Mi mossi lentamente verso la sua sinistra e poco dopo mentre Jeanette si era seduta più o meno dritta, girò la testa verso sinistra. Nel caso di Jeanette la musica era la forza motivante necessaria per farle fare quei movimenti che aveva nel suo corpo, ma di cui nessuno sapeva che era capace.

Ciò fu di grande importanza per il suo futuro. Acquisì un altro modo di star seduta e un'altra prospettiva del mondo che la circondava e la gente intorno a lei iniziò a trattarla in un altro modo. Era una giovane ragazza con risorse ed opinioni. Usando il suo corpo, i suoi occhi e la sua voce lei era in grado di scegliere canzoni e situazioni che più le si addicevano e viceversa.

Jeanette (filmato)

Vibroacustica

- Riduzione dei movimenti stereotipati
- Difficoltà di respirazione-respirazione più calma e o più profonda
- Rilassamento durante e dopo il trattamento (rilassamento interno) - per es. cadere addormentato
- Aiutare il corpo a rilassarsi (rilassamento esterno) - per es. fisicamente calmo e senza tensione, sebbene completamente sveglio.

Il breve filmato che stiamo per vedere mostra la prima esperienza di Linda di stare distesa su un materasso ad acqua con vibrazioni, in altre

parole vibroacustica.

Linda ha considerevole difficoltà nel calmarsi e mantenere calmo il respiro, anche per un breve periodo, quando è sveglia. All'inizio della sessione era preoccupata, e si poteva chiaramente vedere che stava creando una baruffa, ma alla fine si è calmata ed è stata in grado di sperimentare un breve periodo di rilassamento senza cader addormentata.

Linda (filmato)

Il prossimo filmato riguarda Anna-Lena. Non voleva sdraiarsi su un letto ad acqua, così giunsi alla soluzione di porre un fagiolo in cima ad un letto rigido dove poteva sistemarsi e sentirsi bene. Vale la pena sottolineare che avrebbe facilmente potuto alzarsi ed andarsene se non avesse sentito che il trattamento era benefico. Questo avvenne prima che io ebbi l'opportunità di usare una borsa musicale.

Anna-Lena (filmato)

Scelta della musica

Rilassamento - Per rilassamento e terapia vibroacustica è importante scegliere una musica che sia di sostegno, rassicurante, prevedibile, strutturata e chiara. Il soggetto deve sentirsi abbastanza a suo agio da rilassarsi e penetrare nella musica senza la paura che qualcosa di sconosciuto stia per accadere.

Molte persone con sindrome di Rett hanno chiari motivi preferiti. Questi possono essere aiuti e fonti di benessere in situazioni non familiari e nuovi ambienti di tipo stressante, come una visita dal dentista, oppure un mezzo per alleviare l'ansia - quando

null'altro ci aiuta. Possono anche essere utilizzate per sollevare interesse e stabilire contatti...

Danza/movimento

- Attivazione
- Tenere il tempo della musica accelera il nostro tempo
- Variato
- Pulsare chiaro ritmico/chiare variazioni nel tempo

Contesti educativi/ attività individuali/interazione/ comunicazione -

- Raccontare una storia (attraverso tutti i mezzi in connessione con oggetti e figure)
- Aspettativa (pause nella musica - stop e attesa)
- Test educativi (giorni della settimana, contare, colori, parti del corpo, movimenti ecc.).

Alcune considerazioni

Per quanto riguarda i preferiti, vorrei fare una distinzione tra i favoriti che ispirano l'attività e quelli che hanno altri tipi di effetto. Considera come ti puoi sentire dentro di te quando senti una canzone o un motivo che ti va dritto al cuore e noti la differenza tra la sensazione che la canzone ti dà rispetto ad un motivo che ti fa star bene e che ti riempie di gioia. Io credo fortemente che la musica "faccia cose" su di noi di cui non siamo consapevoli. Nel lavorare con persone che hanno difficoltà con il loro controllo autonomo è saggio essere abbastanza cauti nell'uso dei preferiti che attivano o eccitano troppo il soggetto. Certamente la musica può essere usata per sollevare, creare contatto ed interesse per alleviare l'an-

sia, per giocare e per piacere, ma non tutte le volte o per un periodo troppo lungo alla volta. Il corpo non sempre si sente bene anche se la mente sì.

Il sistema nervoso autonomo

La ricerca recente ha rivelato che il sistema nervoso autonomo è profondamente coinvolto nella Sindrome di Rett.

Il sistema nervoso autonomo è diviso in due settori principali, il simpatico e il parasimpatico. Quando il settore simpatico è stimolato, noi siamo eccitati, diventiamo rossi in volto, siamo in allerta e pronti per combattere o per difendere noi stessi.

Il settore parasimpatico lavora come controllo naturale, previene che il simpatico vada fuori controllo. Al contrario del settore simpatico, che è costantemente attivo, il parasimpatico è attivato solo quando il suo aiuto viene richiesto, molto similmente ai freni dell'auto.

Il livello di competenza autonoma centrale varia per ogni ragazza. Il raggio va dal livello neonatale fino al livello più basso del raggio normale di adulti in salute. Questo riflette la maturità del tronco cerebrale dell'individuo.

Nelle ragazze con Sindrome di Rett c'è uno squilibrio tra i settori simpatico e parasimpatico. Questo squilibrio può talvolta essere influenzato dalla musica, se indicazioni preliminari dagli elementi di valutazione autonoma si rivelano validi.

Durante il monitoraggio risulta ovvio che ci sono diversi modi di interpretare

che cosa succede alle ragazze. Il filmato che stiamo per vedere dà una sessione di monitoraggio nella quale Josefina chiaramente mostra che le piace e che vuole ascoltare la sua canzone preferita. Un'altra cosa che risulta sugli strumenti di controllo è che il suo corpo non sta bene. Pulsazioni, pressione sanguigna e respirazione sono completamente sbilanciate, sebbene lei stia mentalmente bene. Una conclusione che può essere tratta è che la sua musica preferita dovrebbe essere usata con moderazione. Come ho detto prima, potrebbe forse essere visto come un aiuto nel risvegliare il soggetto e nel combattere l'impazienza e l'urlo, in altre parole come mezzo di primo soccorso.

Josefin (filmato)

Cercate anche di trovare le canzoni che le ragazze realmente ascoltano in quiete concentrazione. Può essere difficile trovare queste canzoni, ma vale la pena farlo. Queste favorite non stressano il sistema nervoso autonomo nello stesso modo delle canzoni che lo attivano. Al contrario, possono agire come "aiutanti".

Vorrei mostrarvi una breve sequenza dalla valutazione autonoma di Lisa. Gli strumenti di monitoraggio mostrano che, oltre alle difficoltà respiratorie, Lisa ha una costante attività epilettica, ma, durante i tre periodi in cui suoniamo il suo motivo preferito, nessun picco è stato rivelato sul monitor. La prima volta che abbiamo suonato il motivo abbiamo tutti pensato che fosse una coincidenza, ma dopo la se-

conda e soprattutto la terza volta non abbiamo più creduto che fosse una questione di coincidenza. La musica è molto importante per Lisa. Ascolta attentamente ed è molto commossa da ciò che ascolta, e il suo cervello gode di un periodo relativa calma. E' una specie di recupero e riposo.

Lisa (filmato)

Nel prossimo filmato incontriamo ancora Anna-Lena. E' anche lei molto preoccupata e continua a farsi male perché si morsica e si colpisce da sola. La prima sequenza mostra il suo comportamento abituale e quando lo vedete è facile capire le preoccupazioni di coloro che le stanno vicino e che vorrebbero che lei si calmasse.

Nella stanza della musica si siede su una poltrona. All'inizio è cauta, ma con l'uso della musica come mezzo riusciamo a trovare un luogo dove possiamo incontrarci e stare insieme. La sua preoccupazione si calma.

Anna-Lena (filmato)

Come ho detto prima, c'è una ricerca in atto nel campo della vibroacustica e della musicoterapia. Sarà molto interessante elaborare i risultati e vedere se si arriva a qualcosa di nuovo. Possiamo già vedere un ovvio effetto con i nostri stessi occhi, ma stiamo ancora cercando di scoprire se siano la musica o le vibrazioni, oppure la musica in combinazione con le vibrazioni, a dare il miglior risultato.

Dagli aspetti medici alle problematiche quotidiane

SAROJINI S. BUDDEN, DOTTORRESSA PRESSO L'HEALTH SCIENCES UNIVERSITY PORTLAND, OREGON

Incidenza sulla popolazione, sintomi più comuni, gestione dei disturbi più frequenti.

Sono solo alcuni dei punti trattati nella relazione di Sarojini Budden, medico statunitense che si occupa da tempo della malattia.

Sarojini Budden parla inizialmente dell'incidenza nella popolazione della Sindrome di Rett: nella forma classica l'incidenza è di 1:12000 - 1:15000, mentre nelle forme atipiche è di 1:45000. Solo negli Stati Uniti sono stati identificati 2000 casi.

La dottoressa non affronta nel dettaglio le varie mutazioni genetiche perché esse sono presenti nella relazione che segue.

Dal punto di vista genetico nella sindrome esiste una mutazione genetica legata al gene MECP2 e la gravità di essa è correlata alla casualità dell'inattivazione del cromosoma X. Il punto fondamentale è che tale inattivazione provoca un insieme di disturbi nello sviluppo cerebrale e la Sindrome di Rett perciò viene caratterizzata come un disturbo neurologico.

La dottoressa Budden passa poi a presentare i vari stadi di sviluppo della Sindrome e contemporaneamente presenta dei filmati che fanno riferimento a 198 casi da lei stessa visitati, anche se presso la Clinica dell'Università dell'Oregon sono in carico oltre 200 casi. Per ogni stadio presenta delle bambine (videoregistrate) che manifestano i sintomi tipici dello stadio. Vengono presentate delle ulteriori differenzia-

zioni rispetto ai già noti 4 stadi tipici dello sviluppo nella sindrome di Rett.

1. Stadio di pre-regressione (prima di un anno di vita)

- Riflesso di suzione debole*
- Pianto Debole*
- Difficoltà nell'afferrare
- Ipotonia
- Movimento delle mani casuale
- Diminuzione crescita testa

2. Stadio della stagnazione precoce (da 9 a 24 mesi)

- Difficoltà nei movimenti delle mani
- Instabile deambulazione
- Relazioni sociali deficitarie
- Uso appropriato delle singole parole o frasi
- Strabismo transitorio intermittente*

3. Stadio della regressione (da 1 a 4 anni)

- Perdita dell'uso funzionale delle mani e comparsa di stereotipie
- Perdita della comunicazione
- Relazione sociale deficitaria o assente
- Agitazione simile agli attacchi di panico*
- Andatura Atassica/aprassica
- Movimenti distonici/scatti mioclonici
- Disturbi del sonno*
- Iperventilazione/apnea*

4. Stadio della post-regressione precoce (scuola materna e primi anni della scuola elementare)

- Aumento rigidità del calcagno
- Anormale movimento della lingua con difficoltà a masticare e inizio del digrignare dei denti
- Perdita dei movimenti
- Aumento dello sguardo fisso
- Iperventilazione/trattenimento del respiro*
- Problemi vasomotori/ritardi nella crescita*

Anche in questo stadio la dottoressa Budden presenta delle bambine con i sintomi tipici dello stadio e sottolinea l'importanza di iniziare in questo stadio la riabilitazione fisioterapica.

5. Stadio della post-regressione tardiva (dai 5, 15 ai 25 anni e più)

Miglioramento sguardo fisso
Miglioramento della capacità di comunicare
Miglioramento dell'uso funzionale delle mani e della deambulazione
Aumenta la rigidità di mani e deformità dei piedi
Scoliosi
Aumento del russare
Meno intenso il trattenimento del respiro.

La dr.ssa Budden avendo affrontato negli ultimi due stadi il problema della respirazione, si sofferma a far

vedere dei grafici che rappresentano le curve dei pattern normali di respirazione (di un individuo senza problemi) e le diverse curve dei pattern di respirazione delle bambine con sindrome di Rett (con iperventilazione, trattenimento del respiro...). La dr.ssa sottolinea come la respirazione forzata di alcune bambine può provocare difficoltà sia nell'assunzione di cibo, sia nel gusto. Nei filmati presenta il caso di una bambina Rett inizialmente scambiata per autistica con gravi anomalie respiratorie e successivamente il caso di una ragazzina Rett che non ha difficoltà respiratorie e riesce a rispondere verbalmente ed in modo molto pertinente alle richieste dell'educatrice con cui sta leggendo un libro.

Oltre ai sintomi già descritti nelle bambine Rett si possono presentare i seguenti sintomi:

- Assenza di linguaggio
- Dilatazione pupille
- Disturbo simile agli attacchi di panico
- Disturbi del sonno
- Distrofia riflessiva del sistema simpatico
- Diminuzione del tono vagale
- Difficoltà ad inghiottire
- Scarsa discriminazione del dolore
- Pressione del sangue bassa
- Aritmia
- Riflusso gastroesofacale / costipazione

- Ridotta capacità sensoriale e motoria
- Dyspraxia
- Ritardo nelle reazioni
- Cattiva circolazione periferica con estremità fredde colore bluastro
- Umore saltuario

Un altro punto importante trattato dalla Budden è la diagnosi differenziale fra autismo e sindrome di Rett. Il medico statunitense sottolinea che i ragazzi autistici sono soprattutto maschi (con un rapporto di 5:1 rispetto alle femmine) presentano un linguaggio inappropriato, mantengono l'uso delle mani, raramente presentano atassia, hanno una masticazione normale, raramente presentano spasmi rari, hanno una circonferenza cranica normale e una crescita normale. Le ragazzine con Sindrome di Rett al contrario sono prevalentemente femmine, tendono a perdere il linguaggio e l'uso delle mani, presentano frequentemente atassia e masticazione anormale, hanno spasmi frequenti, microcefalia e difficoltà nella crescita. Dopo aver descritto gli aspetti di natura biochimica e neuronale, la dr.ssa esamina degli aspetti legati alla gestione educativa delle bambine con Sindrome di Rett.

Gestione della Sindrome

Il primo punto che la dr.ssa ritiene essenziale nella ge-

stione della Sindrome di Rett è che vi sia uno stretto rapporto di collaborazione fra genitori, fisioterapisti, educatori e insegnanti. I passi importanti da seguire per una valutazione e per l'intervento sono:

- Diagnosi genetica
- Gestione degli attacchi convulsivi
- Gestione delle difficoltà di alimentazione e nutrizionali
- Gestione dei disturbi del sonno
- Gestione dell'agitazione - apnea - iperventilazione
- Gestione degli Spasmi distonici
- Cure ortopediche

Per ognuno dei punti espressi la dr.ssa Budden propone degli interventi; per **gestire le crisi** è importante avvalersi di farmaci anticonvulsivanti, considerare la dieta Ketogenica (con molti grassi e proteine) e usare gli stimolatori del nervo vagale quando non ci sono risultati efficaci. Nelle bambine più piccole è opportuno tenere sotto controllo la febbre alta per prevenire inizio delle crisi; nella ragazze è importante trattare i sintomi premestruali come crampi, rigonfiamenti sempre per la prevenzione; è infine importante mantenere le bambine ben idratate durante la lattata.

Per quanto riguarda la **gestione dei problemi di alimentazione**, i problemi

possono essere legati a vari fattori che vanno innanzitutto considerati come ad esempio: il movimento della bocca, i movimenti involontari della lingua / masticazione, la posizione della postura del collo e la scoliosi, l'aumento di rigidità, il reflusso gastro-esofogale, la storia nutrizionale completa e l'apporto calorico, i tipi e la consistenza degli alimenti, questi possono essere considerati attraverso diverse analisi mediche: come le radiografie (X'raggi) della cassa toracica e della spina dorsale, la cine-video fluoroscopia, l'analisi del ph, l'esame dell'esofago e dello stomaco.

Per quanto riguarda la **gestione dell'agitazione**, la Budden sottolinea che è importante in primo luogo trovare le cause che provocano questo stato nelle bambine (ad es. reflusso, costipazione, infezioni, mal di testa, fratture, cambio della scuola o luogo, abusi ..). Dopo aver individuato le cause, alcuni utili interventi possono riguardare il fare un uso frequente di spuntini, musica, massaggi, bagni caldi, considerare l'uso di farmaci come il Tranxene, l'Antiofid (Naltraxone) e il Risperidol.

Per quanto riguarda la **gestione dei problemi respiratori** la dr.ssa Budden ritiene che non vi sia nessun trattamento conosciuto, se

c'è apnea centrale si può usare il farmaco Naltrexone, se c'è iperventilazione si può usare una borsa per respirare.

Per quanto riguarda la **gestione degli spasmi** la dr.ssa Budden ritiene che i trattamenti migliori siano i massaggi, i bagni caldi, il nuoto, il farmaco Valium o il Becoflen per via orale, se tutti gli altri interventi falliscono.

Per quanto riguarda la **gestione della motricità**, i fattori che possono averla causata sono: la perdita della percezione dello spazio e dell'orientamento, la perdita dell'equilibrio e del bilanciamento, la perdita delle capacità di movimento, l'aumento della rigidità, la deformazione dei piedi, le eventuali fratture e la scoliosi. Tutti gli interventi e le terapie a questo proposito devono essere basate sul fatto che la Sindrome di Rett non è una malattia degenerativa e ogni bambina ha il potenziale per sviluppare nuove conoscenze, anche se, come sappiamo le abilità comunicative recettive sono migliori delle espressive (cioè le bambine comprendono molto di più di quanto non riescano a esprimere). Gli interventi terapeutici specifici possono riguardare: a) facilitare e mantenere le funzioni, b) lavorare sull'alimentazione e sulla capacità di portare il cibo alla bocca c) sulla comunicazio-

ne, uso delle mani, e mobilità e d) prevenire la scoliosi e le deformazioni.

Per quanto riguarda la **capacità di comunicare**, ci sono degli ostacoli che la rendono difficile come: i deficit cognitivi, i tempi di latenza elevati, l'elaborazione uditi-

l'abilità di seguire le direzioni, l'abilità di fare scelte, la funzionalità ricettiva ad almeno 18 mesi, il contatto oculare. Gli interventi terapeutici che possono essere effettuati sono: l'idroterapia, l'ippoterapia, la musicoterapica, i massaggi. Per

supporto indirizzato degli operatori interessati.

Per quanto riguarda il **supporto psico-sociale** è importante verificare le difficoltà e le necessità, accedere ai servizi pubblici, apportare sollievo, provvedere ai fabbisogni finanziari, coinvolgere i genitori, i fratelli, i nonni, creare dei gruppi di supporto.

Riassumendo la dr.ssa Budden conclude che è necessario avere attenzione a:

- Preservare le funzioni della parola e delle mani
- Linguaggio ricettivo meglio del linguaggio espressivo
- Può essere evitato il peggioramento della scoliosi
- Dieta Ketogenica e VNS efficace per il controllo degli spasmi
- Melatonina efficace per disturbi del sonno
- Iperventilazione sotto controllo corticale.

Infine, le domande che la direzione della ricerca si pone sono:

- Spiegare meglio la correlazione del Genotipo e del Fenotipo
- C'è una relazione fra la scoliosi ed il meccanismo ormonale?
- Ci sono altri fattori endocrinologici per spiegare la mancata crescita?
- Ci sono interventi farmacologici efficaci?



RENOIR - LA TERRAZZA, 1881

va lenta, la disprassia motoria orale, la disartria. I prerequisiti importanti perché si possa lavorare sulla comunicazione aumentativa sono: l'intenzionalità comunicativa, la permanenza dell'oggetto, la conoscenza dei concetti di causa ed effetto,

quanto riguarda invece il programma educativo, è utile stabilire comunicazioni ed interazioni sociali, sviluppare un programma che permetta all'individuo di accedere al suo ambiente, facilitare e mantenere tutte le proprie abilità, dare un

Il forum dell'AIR

SILVIO CRISPIATICO, RESPONSABILE SITO INTERNET AIR



Cari amici abbiamo rinnovato il forum sul sito www.airett.it facilmente accessibile dalla barra sulla destra che si trova in tutte le pagine o digitando l'indirizzo <http://forum.airett.it>.

Internet è uno strumento ancora poco conosciuto. Ho pensato quindi di scrivere una semplice guida su come utilizzare il forum.

Cos'è un forum?

È uno spazio di dialogo organizzato in argomenti (topics). I vari argomenti sono organizzati dall'amministratore del forum che, insieme ai moderatori, ha il compito di verificare che non ci siano messaggi offensivi o non coerenti con l'argomento trattato. Gli iscritti al forum possono lasciare messaggi all'interno di ogni argomento o semplicemente rispondere ai messaggi già inseriti da altri utenti.

Nella mia esperienza il forum è ottimo strumento per chiedere consigli, esporre la propria opinione o semplicemente lasciare un annuncio magari di un lieto evento. Nell'esprimere il proprio punto di vista è molto importante assumersi la responsabilità di ciò che si scrive. E' per questo che durante l'iscrizione, è richiesto il nome e cognome.

Nel mio lavoro, trovo molto spesso sui forum le risposte ai problemi tecnici che sto affrontando. Queste informazioni aiutano non solo me, ma chiunque incontra le stesse difficoltà. Mi auguro pertanto che questo forum possa servire a tutte le persone che, direttamente o indirettamente, sono a contatto con la Sindrome di Rett.

Come si fa a leggere il forum?

Chiunque può leggere i messaggi presenti sul forum. Basta semplicemente fare click sull'argomento che interessa e scegliere il messaggio da leggere.

Come faccio a scrivere sul forum?

Solo gli utenti iscritti possono scrivere sul forum. Pertanto occorre innanzitutto procedere alla registrazione.

Come faccio a registrarmi?

Per registrarsi occorre fare click su **registrati** in alto a destra. Appare ora la pagina con i "termini per la registrazione". Una volta letta l'informativa si fa click su **Registra - Accetto queste condizioni**.

A questo punto occorre inserire i propri dati.

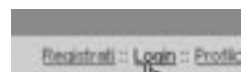


Lo **username** è il “soprannome” con cui ci si identificherà nel forum. Può essere anche semplicemente il proprio nome o cognome, a patto che non sia già stato utilizzato da un altro utente. Il telefono e l’Email saranno solo visibili dall’amministratore. Queste informazioni sono richieste per evitare l’iscrizione di utenti anonimi.

La parte delle preferenze può essere lasciata così come è già impostata. Eventualmente se si vuole essere avvisati con una email quando qualcuno risponde ad un proprio messaggio si può attivare l’opzione “*Avvisami sempre delle risposte*”.

Una volta fatto click su **invia**, la registrazione è avvenuta.

Come faccio a scrivere un messaggio?



Per prima cosa bisogna entrare nel forum facendo click su **Login** sempre in alto a destra. Si inseriscono lo username e password forniti durante la registrazione

Una volta entrati nel forum si sceglie l’argomento in cui si vuole lasciare il proprio messaggio facendovi click sopra.

A questo punto per scrivere il messaggio si fa click su **newtopic**. L’**oggetto** sarà il titolo del nostro messaggio. Durante la scrittura del messaggio è possibile formattare il testo. Per rendere una parola in **grassetto** basta selezionarla e premere il tasto **B**. Con *i* il testo sarà in *corsivo* mentre u lo renderà sottolineato.



E’ possibile arricchire il proprio messaggio con le **Emoticons** che appaiono sulla sinistra. Basta fare click sulla faccina.



L’immagine non sarà immediatamente visibile ma apparirà una particolare combinazione di caratteri (ad esempio :D)

Una volta terminato il messaggio è consigliabile vederlo in anteprima facendo click su **Anteprima**. Una volta letto ed eventualmente fatte le ultime correzioni, si fa click su **Invia**. Il messaggio sarà inserito all’interno dell’argomento scelto.

Come faccio a rispondere ad un messaggio?

Anche in questo caso occorre essere entrati nel forum facendo **login**. Si va a leggere il messaggio che ci interessa. Per rispondere si fa click su **postreply**. Il testo sarà compilato seguendo le indicazioni date nel paragrafo precedente.

Posso modificare o cancellare un messaggio?

E’ possibile modificare o cancellare solo i propri messaggi. Mentre si legge il proprio messaggio in alto a destra si può utilizzare il bottone **Edit**  per modificare il messaggio oppure **X**  per cancellarlo.

Se mi dimentico la password?

In questo caso si fa click su login e successivamente su “*Ho dimenticato la password*”. Per richiedere una nuova password occorre fornire **username** e indirizzo **email** indicato durante la registrazione. Il sistema genera una nuova password che sarà spedita all’indirizzo di email. A questo punto sarà possibile effettuare il login e modificare la password assegnata dal sistema.

Posso modificare la password o i miei dati?

E’ possibile modificare i propri dati, una volta entrati nel forum, facendo click su **Profilo** in alto a destra. L’unico dato che non è possibile modificare è la username.

Come faccio ad uscire dal forum?

Conviene uscire dal forum, per evitare che qualcuno scriva messaggi con la propria user o vada a modificare i dati del profilo. Per fare questo basta fare click su **Logout** in alto a destra.

E se ho altre domande?

Queste sono solo delle semplici indicazioni per iniziare a utilizzare il forum. Se avete altre domande potete scrivermi mandando una email a silvio@airett.it

Alcune considerazioni sul convegno di Livorno

Devo ammettere che effettivamente il Convegno di Livorno dell'ottobre scorso è stata una giornata straordinaria.

Quello che più mi ha affascinato è vedere quanto amore, dedizione e gentilezza le fisioterapiste offrano alle bambine Rett e ne diano al rapporto che vivono quotidianamente con loro.

Nel vedere e rivedere i filmati mi rendo conto che con estrema dolcezza, senza "costrizione" e senza forzature, esse siano in grado di offrire alle bambine situa-

zioni piacevoli nonostante le condizioni non siano sempre facili.

Tutto questo lo sto vivendo con Giorgia, mia figlia e con i fisioterapisti che ormai da quasi due anni lavorano con lei grazie al servizio Voucher.

Marco Sari e Lara Montagna della Casa di Cura "Villa Esperia" di Salice Terme, si sono rivelati straordinariamente abili nelle loro attività.

Alcuni esercizi presentati durante il Convegno vengo-

no proposti a Giorgia ormai da tempo. Tutto ciò penso sia unico e meraviglioso.

Nei tre incontri settimanali, hanno regalato a Giorgia momenti di piacevole serenità ottenendo risultati sorprendenti.

Mi sono resa conto di quanto sia importante per le bambine l'attività motoria al fine di rafforzare la muscolatura e potenziare l'equilibrio.

È solo attraverso il benessere fisico che si possono conquistare la serenità e la felicità, due strade che con-

ducono alla via principale della comunicazione.

Lasciamole quindi il più possibile tranquille, in maniera tale che possano mettere in atto tutte le strategie comunicative in loro possesso (sguardi, sorrisi, gestualità...), per trasmetterci sensazioni e stati d'animo.

Chi sta intorno a loro riuscirà certamente a interpretare questo linguaggio solamente se si vive una condizione di massima tranquillità e serenità.

*Laura Campagnoli,
Retorbido (Pv)*

Quando sanità fa rima con disservizio

Nel luglio 2004 ho sottoposto, come da tre anni a questa parte, mia figlia Giorgia a soliti controlli di routine presso il Policlinico di Siena.

Prenotati gli esami ad aprile, a luglio la situazione era la seguente: MOC: impossibile da effettuarsi perché il tecnico era in ferie. Per poter sottoporre la bambina ad elettrocardiogramma ci sono volute alcune ore di attesa presso il reparto

di neuropsichiatria. Dopo momenti di difficoltosa comunicazione, scopro che l'accesso al reparto è impedito da vere e proprie barriere architettoniche: gli ingressi troppo stretti non permettono il passaggio del passeggino. Gli ascensori erano praticamente fuori uso, ma ovunque campeggiavano cartelli per l'utenza: "La vostra pazienza sarà premiata!"

Credo che molti non si ren-

dano ancora conto quanto sia difficoltoso, anche in situazioni agevolate, muoversi e spostarsi con bambine che faticano a deambulare o presentano disagi di ogni tipo. Ritengo quindi opportuno segnalare agli uffici di competenza i disagi e il disservizio subito da me e da molti altri cittadini in quella circostanza, con la speranza che simili disagi non si ripetano a danno di altri pazienti cittadini utenti

del servizio sanitario.

Un ringraziamento è però doveroso al dott. Hayek e a tutto il personale del reparto di Neuropsichiatria Infantile che si è mobilitato per porre rimedio a tanti disagi.

Per chi si è trovato a vivere, come me, una situazione simile e volesse comunicare, può contattarmi.

*Laura Campagnoli, tel/
fax: 0383-74213, e mail:
alessandro8@virgilio.it*

CONGRATULAZIONI

alla neo dottoressa in Scienze della Formazione Miriam Beatriz Durante.

Il giorno 21 Marzo 2005 presso l'università di Bressanone (BZ) ha discusso brillantemente la tesi: "Guida alla conoscenza e scoperta della sindrome di Rett: esperienza nella scuola primaria". Un gentile ringraziamento per il lavoro che sta svolgendo con Sofia presso la scuola primaria dell'Istituto Comprensivo di Tuenno esprimendo professionalità, competenza e sensibilità.

Marisa, Erido e Sofia

Belgio-Italia: un viaggio, una scoperta

La scoperta della malattia, dei suoi sintomi dapprima misteriosi. Sapere che esiste un'associazione in Italia che raccoglie tantissime famiglie con lo stesso problema e condividere presto con loro esperienze e momenti importanti. È quanto è accaduto a Angela e a sua figlia Loredana, partite dal Belgio verso l'Italia per saperne di più.

Mi chiamo Angela, scrivo dal Belgio e sono la mamma di Loredana, una ragazza con la Sindrome di Rett. Scrivo, anche se un po' in ritardo da quando ci siamo incontrati nel mese di maggio a Siena, per ringraziare voi tutti associati per l'accoglienza che riservate alle famiglie. Grazie di cuore alla Presidente Marinella De Marchi, a Ivo Ieva, vicepresidente AIR, al signor Giovanni Bonomi per la sua collaborazione, e a tutti gli altri, in particolare la signora Ines Brunelli che mi ha parlato tanto di questa associazione. Fino a due anni fa eravamo all'oscuro di tutto: della malattia, dei sintomi, della realtà associativa che gra-

vita intorno alle famiglie. così siamo venuti a conoscenza anche della malattia di Loredana, dopo anni di analisi e controlli che non portavano a nulla. Sapere che in Italia ci fosse un'associazione Rett (l'abbiamo saputo dopo alcune ricerche in internet), ci ha confortato molto: insomma, c'erano famiglie come noi, che vivevano la nostra realtà e che presto avrebbero preso a cuore anche la nostra situazione. Far parte dell'associazione italiana significherebbe farci sentire di nuovo a casa, quella casa, quel paese italiani lasciati ormai più di trent'anni fa alla volta del Belgio. L'incontro con molti di voi, con diverse famiglie



avvenuto lo scorso maggio a Siena ci ha aiutato molto e reso parecchio felici: dopo trenta ore di viaggio la stanchezza era tanta, ma la gioia di aver condiviso esperienze e ricordi con genitori come noi ci ha aiutato e confortato moltissimo.

Grazie ancora a tutti voi.

Angela, (Belgio)

Alessia e Chiara

Siamo la mamma e il papà di Alessia Verani, una bambina di 4 anni con la Sindrome di Rett accertata con mutazione da quando aveva 2 anni. Il nostro sogno è sempre stato quello di avere almeno due bimbi, ma con l'arrivo di Alessia tutto si è complicato. Fortunatamente grazie all'aiuto dei nonni e la disponibilità dei nostri datori di lavoro che ci hanno sempre concesso permessi per curare Alessia), abbiamo compiuto il grande passo e vogliamo far vedere a lei e a tutti gli associati il frutto di questa decisione.

Fiduciosi di vedere sulla nostra bellissima rivista le foto delle nostre bimbe vi salutiamo e lasciamo i nostri recapiti telefonici per qualsiasi necessità. Per chi volesse contattarci o scambiare con noi informazioni sui problemi delle nostre bimbe: Adriano 347-4403258 - Barbara 338-9167486

PS: La nostra piccola bimba si chiama Chiara ed è nata il 19 novembre dello scorso anno.

Alessia per adesso è un pochino gelosa perchè naturalmente Chiara le ha causato un piccolo calo di

attenzione da parte di tutti, ma siamo sicuri che al più presto comincerà a dare i

suoi bellissimi bacioni anche a lei. A presto

Adriano, Barbara.



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@infissiautomatici.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

SCHEDA DI ADESIONE AL CONVEGNO

“Interagendo con gli elementi. Ricercare, coordinare e collaborare per la Sindrome di Rett”

11 e 12 Giugno 2005

Centro Convegni Versilia 2000, Hotel Dune, Lido di Camaiore (Lu)

Da ritagliare e spedire via fax al n° 1782207107 entro e non oltre il 31/05/05.

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

Ricordiamo che l'iscrizione al convegno è obbligatoria per coloro per prenotano il pranzo. Il costo del pranzo è di Euro 20,00 al giorno per persona.

Nome _____

Cognome _____

Indirizzo _____

Città _____

Tel. _____

E-mail _____

☐ genitore

☐ operatore (specificare qualifica) _____

☐ medico/specialista (specificare qualifica) _____

n. genitori presenti 1 ☐ 2 ☐

figlia presente sì ☐ no ☐

partecipazione al pranzo del 11 Giugno sì ☐ no ☐

partecipazione al pranzo del 12 Giugno sì ☐ no ☐

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

Firma _____

Data _____

**L'ADESIONE AL CONVEGNO È POSSIBILE
ENTRO E NON OLTRE IL GIORNO 31/5/2005**

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 02619112575 per appuntamenti
- 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

Assemblea Generale A.I.R. Onlus

CONVOCAZIONE

Sabato 11 giugno 2005 è convocata l'Assemblea Generale dei Soci presso il **Centro Congressi Versilia 2000 - Hotel Dune a Lido di Camaiore (Lu)**.

L'Assemblea avrà luogo in prima convocazione alle ore 13,30, ed occorrendo, **in seconda convocazione alle ore 15,00**, con il seguente ordine del giorno:

- 1) Relazione attività A.I.R.
- 2) Approvazione Bilancio Consuntivo 2004 e Preventivo 2005
- 3) Rinnovo cariche Consiglio Direttivo triennio 2005/2008
- 4) Varie ed eventuali.

Da spedire tramite fax al n. 02.700505504

SCHEDA PER CANDIDARSI ALLA CARICA DI MEMBRO DEL CONSIGLIO DIRETTIVO DI A.I.R. ONLUS		
Cognome	Nome	
Indirizzo		
CAP	Città	Prov.
Telefono	Fax	
E-mail		
Breve Curriculum vitae del candidato (non più di 3 righe)		
Breve descrizione delle competenze e degli impegni che il candidato si impegna ad assumere nel CD: Competenze: Se verrò eletto nel CD, mi impegno a prendere la piena responsabilità del/dei seguente/seguenti compito/i		
Firma:		
HANNO DIRITTO DI VOTO I SOCI IN REGOLA CON IL PAGAMENTO DELLA QUOTA ASSOCIATIVA A A.I.R. ONLUS PER L'ANNO 2005: per poter votare sarà necessario esibire la ricevuta del versamento della quota associativa (modulo per il rinnovo sul retro di copertina).		
<i>I soci individuali possono delegare altro socio a rappresentarli tramite delega firmata e accompagnata dalla fotocopia della ricevuta di versamento della propria quota di iscrizione per il 2005. Ogni socio ha diritto a presentare non più di 5 deleghe.</i>		
DELEGA		
Delego il sig./la sig.ra		
Socio/a di A.I.R. Onlus, a rappresentarmi all'Assemblea Generale che si terrà a Lido di Camaiore, c/o il Centro Congressi Versilia 2000 - Hotel Dune, il giorno 11 giugno 2005.		
firma:		

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