

Vivi Rett

quadrimestrale di informazione e attualità sulla sindrome di rett



SPECIALE CONVEGNO LIDO DI CAMAIORE



Tariffa Associazione 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 - Anno X, n. 41 settembre 2005

DIRETTORE RESPONSABILE

Marinella PIOLA

VICEDIRETTORE

Silvia GALLIANI

REDAZIONE

via Trento 7 - 20029 Turbigo (Mi)

tel/fax 0331-898507

dmmredaz@tin.it

www.airett.it

SPEDIZIONIERE

Marinella Piola

Via Trento, 7 - 20029 Turbigo (Mi)

EDITORE

AIR (Associazione Italiana Rett) Onlus
V.le Bracci, 1 - Policlinico Le Scotte - Siena

Registrazione presso il Tribunale di Milano
n. 392 del 5 luglio 1997

Tariffa Associazioni senza scopo di lucro:

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

STAMPA

Risso Gianpiero Tipografia

Via S. Anna, 1

20012 Cuggiono (Mi)

CONSIGLIO DIRETTIVO AIR

PRESIDENTE

Marinella PIOLA in DE MARCHI

VICEPRESIDENTE

Lucia DOVIGO DELL'ORO

CONSIGLIERI

Paolo FAZZINI

Laura SISTI

Ines BIANCHI

Giovanni AMPOLLINI

Massimo RISALITI

COLLEGIO REVISORI

PRESIDENTE

Giovanna PEDROLO

REVISORI

Mauro RICCI

Andrea VANNUCCINI

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 SPECIALE CONVEGNO LIDO DI CAMAIORE
Un'altra giornata straordinaria a Lido di Camaiore
- 7 SPECIALE CONVEGNO LIDO DI CAMAIORE
Dieci anni di nuove scoperte
- 9 SPECIALE CONVEGNO LIDO DI CAMAIORE
Conoscenza clinica della Sindrome di Rett: quali prospettive, quali cure
- 15 SPECIALE CONVEGNO LIDO DI CAMAIORE
Rassegna sperimentale sui processi e il potenziamento cognitivo nella SR
- 21 SPECIALE CONVEGNO LIDO DI CAMAIORE
Il gene CDKL e la Sindrome di Rett
- 25 SPECIALE CONVEGNO LIDO DI CAMAIORE
Idrochinesiologia: esperienza terapeutica altamente integrante
- 27 SPECIALE CONVEGNO LIDO DI CAMAIORE
Corpo e acqua: due amici in simbiosi
- 29 SPECIALE CONVEGNO LIDO DI CAMAIORE
Suono e psichiche: messaggi della musica
- 30 SPECIALE CONVEGNO LIDO DI CAMAIORE
In amico formidabile, il cavallo
- 32 ASSOCIAZIONE
**Verbale dell'Assemblea Ordinaria dell'AIR
Verbale Consiglio Direttivo del 11/6/2005**
- 33 DA LEGGERE
**Kathy Hunter - Sindrome di Rett
Fiorella Baldassarri - Due nuove stelle in cielo**
- 34 IL POSTINO
Cara redazione
- 36 ASSOCIAZIONE
Chi siamo, cosa facciamo
- 37 **Leggere la Sindrome di Rett**
- 38 **Numeri utili**
- 39 **Per associarsi all'AIR**
- 40 **Via fax**

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. 39**

COMMISSIONE SCIENTIFICA

Prof. Michele Zappella • Prof. Lorenzo Pavone • Prof.ssa M.Luisa Giovannucci
Uzzielli • Dott. Giorgio Pini • Dott. Joussef Hayek • Dott. Massimo Molteni
• Dott. Bruno Giometto • Dott. Maurizio D'Esposito • Dott. Paolo Gasparini
• Dott.ssa Alessandra Ferlini • Dott.ssa Alessandra Renieri • Dott.ssa Agata
Fiumara



CHE COS'È LA SINDROME DI RETT?

La Sindrome di Rett è una malattia neurodegenerativa dell'evoluzione progressiva che si manifesta prevalentemente nei primi due anni di vita.

La malattia nella sua forma più classica riguarda solo le bambine e si colloca in un rapporto di 1/10.000 e 1/15.000. La quasi totalità dei casi è sporadica, tuttavia è stato riferito qualche raro caso familiare. L'identificazione della Sindrome di Rett come un distinto fenotipo, si deve all'esperienza clinica del professore austriaco Andreas Rett più di vent'anni fa. Una recensione sulla malattia eseguita dallo svedese Bengt Hagberg fu pubblicata nel 1983 su un giornale di neurologia inglese. L'articolo forniva una rassegna di 35 casi. La documentazione clinica, nuovi dati biochimici, fisiologici e genetici furono presentati a Vienna durante una conferenza nel 1984.

Da allora, l'interesse per la malattia si è accresciuto, favorendo familiarità utile per la diagnosi e la divulgazione scientifica, fondamentale per successive ricerche. Fino al settembre 1999, la diagnosi della SR si basava esclusivamente sull'esame clinico. Da allora viene confermata, in circa l'ottanta per cento dei casi, dalla genetica molecolare (MeCP2)

DIAGNOSI DELLA SINDROME DI RETT

Diagnosticare la Sindrome di Rett significa riscontrare queste caratteristiche:

1. periodo prenatale e postnatale apparentemente normale
2. sviluppo psicomotorio apparentemente normale nel corso dei primi sei mesi - quattro anni
3. misura normale della circonferenza cranica alla nascita con rallentamento della crescita del cranio tra i sei mesi e i quattro anni di vita
4. perdita dell'uso funzionale delle mani tra i sei e i trenta mesi, associato a difficoltà comunicative e ad una chiusura alla socializzazione
5. linguaggio ricettivo ed espressivo gravemente danneggiati, ed evidente grave ritardo psicomotorio
6. comparsa dei movimenti stereotipati delle mani; serrate, strofinate, portate alla bocca
7. aprassia della deambulazione e aprassia- atassia della postura tra i dodici mesi e i quattro anni
8. la diagnosi rimane dubbia tra i due e i cinque anni

Gli stadi clinici della Sindrome di Rett:

Fase ① tra i 6 e i 18 mesi. Durata: mesi

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

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

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

Fase ③ stadio pseudo stazionario. Durata: mesi, anni

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

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

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

I' AIR (Associazione Italiana Rett)

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

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

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

Cari associati,

come di consueto eccoci nel tradizionale spazio dedicato agli avvenimenti passati e futuri della nostra Associazione.

Innanzitutto, dopo mesi di intenso lavoro che ha visto protagonisti molti di noi, si è svolto l'11 e il 12 Giugno u.s. il nostro Convegno con la consueta assemblea annuale.

Il Convegno, come molti di voi hanno potuto constatare di persona, ha richiamato nella cittadina balneare di Lido di Camaiore un folto pubblico costituito da genitori, terapisti e medici. Grazie dunque a tutti i presenti per aver ancora una volta creduto in una iniziativa dell' AIR quale occasione per migliorare la qualità di vita delle nostre amatissime figliole.

All'interno del Convegno, nel pomeriggio si è svolta la consueta assemblea annuale durante la quale sono state rinnovate le cariche sociali dell' Associazione.

Grazie quindi ai Consiglieri uscenti, e un augurio di buon lavoro a coloro che si apprestano per la prima volta ad adoperarsi per il futuro della nostra Associazione.

Come lo scorso anno a Livorno, anche a Lido di Camaiore si è provveduto a filmare tutte le due giornate del Convegno. Coloro che non hanno potuto parteciparvi oppure coloro che vogliono rivedere l'intero Convegno possono acquistare le videocassette con il coupon che si trova a pag. 14 della rivista.

Sempre attraverso un coupon, questa volta pubblicato a pag. 33, è possibile acquistare un libro che raccomando a tutte le famiglie che vivono la realtà della SR: dopo lunghi anni di attese e di rinvii, è finalmente a nostra disposizione il volume "Sindrome di Rett". Pubblicato in America dall'IRSA con il titolo "Manuale sulla Sindrome di Rett" (come noi l'abbiamo più volte annunciato), nella versione italiana la Casa Editrice Vannini ha invece deciso di semplificarne il titolo. "Una mappa per orientare genitori e operatori sulla quotidianità" così descrive il sottotitolo del libro: coloro che lo leggeranno avranno la possibilità di rendersi conto della veridicità del medesimo.

A nome di tutti i genitori ringrazio di cuore la Dott.ssa Susanna Villa, la quale si è occupata interamente dell'edizione italiana. Un altro ringraziamento va all'UNICREDITO ITALIANO, che tramite il Sig. Dell'Oro ha finanziato parte della traduzione.

Ed ora passiamo alle novità che ci attendono nell'immediato futuro.

La nostra rivista e il sito internet hanno la principale funzione di informare, aggiornare e dare un aiuto non solo a coloro che si apprestano ad affrontare per la prima volta la realtà della malattia, ma anche a tutti noi che di fronte ad una terapia oppure ad una problematica medica non sappiamo dove e a chi rivolgerci.

Ed ecco la novità. Grazie al vostro aiuto, dedicheremo un'intera pagina del prossimo numero della rivista ai Centri di riferimento non solo per quanto riguarda la diagnosi, ma soprattutto ai centri ai quali tantissimi di noi si rivolgono per effettuare le terapie riabilitative e mediche. Verrà quindi ampliato il precedente spazio e sarà suddiviso per regione. Sarete dunque voi a comunicare alla redazione del giornale i centri dove si effettuano dette terapie. Un aiuto indispensabile, una guida preziosa per tutti noi. Aspetto quindi all'indirizzo e-mail dmmredaz@tin.it le vostre segnalazioni. Sin d'ora vi ringrazio per il vostro contributo.

Infine, un invito caloroso a provvedere quanto prima a tutti coloro (purtroppo numerosissimi) che a tutt'oggi non hanno ancora versato la quota associativa per l'anno in corso, scaduta il 28 Febbraio u.s.. Un piccolo gesto fondamentale per sostenere la nostra Associazione. Nella penultima pagina della rivista è stato inserito il coupon che dovrete compilare e spedire quando effettuerete il pagamento.

Un saluto di cuore a tutti.

MARINELLA DE MARCHI

Un'altra giornata straordinaria a Lido di Camaiore

Eravamo anche questa volta numerosissimi fra genitori, terapisti e medici al Convegno intitolato "Interagendo con gli elementi. Ricercare, coordinare e collaborare per la sindrome di Rett", che si è svolto l'11 e il 12 Giugno u.s. a Lido di Camaiore (LU).

Un folto pubblico ha assistito sia alla prima giornata, dedicata alla ricerca genetica e clinica, che alla seconda giornata, dedicata interamente alla riabilitazione.

Sono state queste le tematiche intorno alle quali i relatori hanno aggiornato le famiglie, i terapisti e i medici presenti, illustrando analisi e studi recenti, tracciando previsioni future, indicando terapie, metodi riabilitativi, offrendo aiuto e consigli pratici.

La prima giornata si è aperta con la presenza del nostro Professor Michele Zappella che ha dato il via ai lavori con un saluto e con la presentazione del Convegno. Ha preso la parola subito dopo la Dott.ssa Budden che ha portato importanti novità dall'America sia in campo clinico, sia genetico che riabilitativo.

Ha proseguito la Dott.ssa Rosa Angela Fabio con i risultati sin qui ottenuti per quanto riguarda il potenziamento cognitivo nella SR. La Dott.ssa Renieri invece ci ha aggiornati sulla nuova scoperta genetica del gene CDKL5.

La prima giornata si è conclusa con la relazione del nostro Dott. Hayek che ha

Non può che definirsi un altro successo il Convegno tenutosi l'11 e il 12 Giugno scorso a Lido di Camaiore (LU). Un'altra giornata straordinaria dopo quella di Livorno per la presenza di moltissime famiglie, terapisti e medici, e per il grandioso e preziosissimo contributo giunto dagli esperti sia nazionali che internazionali

presentato uno studio sull'acrescimento staturo-ponderale e livelli plasmatici.

La seconda giornata è stata tutta dedicata alla riabilitazione. Acqua, cavallo, fisioterapia e musica i temi a lungo trattati con l'ausilio di video, relazioni dettagliate e dimostrazione in piscina. La partecipazione di esperti che da anni si occupano di riabilitazione in acqua - come il Dott. Gioni del Centro Aias di Milano, la Dott.ssa Tina Palen, Cinzia Painelli e la Dott.ssa Silvia Guizzar-

di - ci ha offerto strumenti utili ed importanti per il miglioramento della qualità di vita delle nostre bambine/ragazze.

Nel pomeriggio poi ha preso la parola la Dott.ssa Lyn Weekes, proveniente dalla Gran Bretagna, che ai molti terapisti presenti ha illustrato varie metodologie dal punto di vista fisioterapico; inoltre ha distribuito consigli per alleviare le innumerevoli complicazioni motorie che la malattia comporta. Il po-

meriggio è proseguito con un divertente assaggio di musicoterapia con la Dott.ssa Stefania Goti e si è poi concluso con una relazione dettagliata su nuovi metodi usati in ippoterapia.

Per tutte e due le giornate sia la Dott.ssa Budden che la Dott.ssa Lyn hanno visitato e dato consigli alle numerosissime famiglie delle bambine/ragazze presenti.

Due giornate molto intense, interessanti sotto tutti i punti di vista. Dal punto di vista relazionale, perché molti genitori approfittando del mare hanno trascorso due giorni all'insegna del relax ed hanno ritrovato o conosciuto altri genitori che vivono la loro stessa realtà, intrecciando nuove amicizie. Dal punto di vista scientifico e riabilitativo, perché sia i genitori che i terapisti hanno avuto l'opportunità di ricevere strumenti utili per migliorare la qualità di vita delle nostre bambine/ragazze.

A conclusione delle due giornate è doveroso rivolgere dei ringraziamenti a coloro che si sono prodigati per l'ottima riuscita del Convegno.

Ringraziamo innanzitutto il Dott. Giorgio Pini, Primario U.O.C. Neuropsichiatria Infantile di Viareggio, che è stato il promotore ed il supervisore di tutto il Convegno; diciamo grazie alla AUSL 12 di Viareggio che ci ha concesso il Patrocinio, così come alla Regione Toscana, alla Provincia di Lucca, al Comune di Camaiore, al Comune di Viareggio, al Co-

INTERAGENDO CON GLI ELEMENTI
RICERCARE, COORDINARE E COLLABORARE PER LA SINDROME DI RETT

ARIA ATTIVITÀ COMUNICATIVE
ACQUA ATTIVITÀ ACQUATICHE
TERRA ATTIVITÀ MOTORIE
FUOCO RICERCA GENETICA

AIR ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT

CONVEGNO NAZIONALE A.I.R.
SABATO 11 E DOMENICA 12 GIUGNO 2005
CENTRO CONVEGNI VERSILIA 2000
DUNE HOTEL, LIDO DI CAMAIORE
INFORMAZIONI: 338 1205716 - 320 6389452 / WWW.AIRETT.IT

mune di Lido di Camaiore e al Comune di Pietrasanta.

Un ringraziamento per essere intervenuti al Convegno anche al Dott. G.C. Sassoli, Direttore Generale AUSL 12 di Viareggio; al Dott. Fabrizio Larini Sindaco di Massarosa e Presidente Conferenza dei Sindaci della Versilia; alla Dott.ssa Rossana Rosso, Assessore al Sociale in rappresentanza del Sindaco di Viareggio.

Un ringraziamento particolare va alla MONTEPASCIVITA e alla BANCA TOSCANA, che con il loro generoso contributo hanno quasi interamente azzerato i costi del Convegno.

Un altro sentito grazie va alla famiglia Fazzini, per la concessione gratuita delle sale dell'intero complesso Hotel Dune, e per la perfetta organizzazione di tutto il Convegno.

Ringraziamo inoltre la famiglia Dell'Oro, che come lo scorso anno si è adoperata per contattare le relatrici estere, le ha accompagnate al Convegno e ha seguito scrupolosamente il loro soggiorno in Italia.

Ringrazio ancora Francesco, cugino di Daniela Fazzini, che ha realizzato gratuitamente i depliant e le locandine.

Ai volontari e alle volontarie dell'AVO che si sono occupa-

ti di intrattenere con giochi e distrazioni le bimbe presenti, va il ringraziamento di tutte le famiglie partecipanti, che hanno potuto seguire l'intero Convegno con tranquillità.

Ringrazio infine tutti coloro che non sono stati menzionati, ma che hanno contribuito alla realizzazione e all'organizzazione di questo importante momento della vita associativa dell'AIR.

Marinella De Marchi

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	Prof.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	
	Studio dell'accrescimento staturale-ponderale e livelli plasmatici nella Sindrome di Rett	Dott. Giuseppe Hayek - Direttore S.S. Artistiche U.O. Neuropsichiatria Infantile - Siena
Ore 15,00	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	

Domenica 12 Giugno

Ore 10,00	Saluto ai partecipanti	Prof. 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 Gioni - Medico NPI Psicoterapeuta. Barbara Breganni - Psicologa psicomotricista Sofia Caviezel - Psicomotricista-Idrochinesiologa Tina Palen - Terapista della riabilitazione - Idrochinesiologa, terapista 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	

Dieci anni di nuove scoperte

DOTT. GIORGIO PINI, DIRETTORE UNITÀ OPERATIVA COMPLESSA DI NEUROPSICHIATRIA INFANTILE – AUSL 12 VIAREGGIO

I progressi della ricerca in Italia: dieci anni di risultati eccezionali che hanno completamente cambiato le conoscenze sulla sindrome di Rett e migliorato la qualità della vita delle pazienti

Sono trascorsi dieci anni dal primo convegno sulla sindrome di Rett tenuto in Versilia, il titolo era “Attualità sulla sindrome di Rett”. Quella “attualità” è già vecchia. Nessuna malattia, in un tempo così relativamente breve dalla sua scoperta, ha avuto un tale rapido progresso di conoscenza.

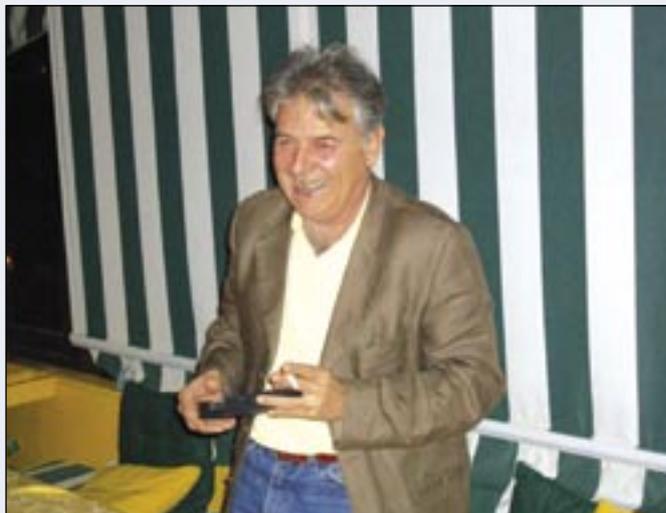
All'epoca anche il nome dell'associazione delle famiglie era diverso, l'AIR si chiamava ANGBSR. Allora era in discussione se la sindrome di Rett fosse una malattia degenerativa o una malattia dello sviluppo neurologico, era considerata malattia rarissima, non si conosceva il gene implicato, si lavorava sugli alberi genealogici per capire le modalità di trasmissione, si riteneva che la mortalità fosse molto elevata e si facevano tutti gli sforzi perché gli addetti ai lavori imparassero a riconoscere la sindrome e la distinguessero finalmente dall'autismo.

Oggi al contrario si lavora per conoscere la connessione tra l'una e l'altro e proprio alla connessione tra autismo e sindrome di Rett è dedicato l'editoriale della rivista RSR-Flash (primavera 2005), a firma di Tom Insel, direttore del National Institute for Mental Health statunitense, non per mettere in discussione l'identità e la specificità della sindrome di Rett, ma perché dalla conoscenza dell'una si possono aprire strade per la migliore comprensione dell'altro e dell'eventuale ruolo giocato dai geni anche nell'autismo.

Per quanto riguarda poi l'evoluitività della malattia, oggi si esclude un meccanismo etologico comune alle malattie degenerative, infatti dagli studi anatomopatologici non sono stati dimostrati segni di degenerazione, né processi infiammatori, mentre appare deficitaria la connessione tra i neuroni (le sinapsi) e la neurotrasmissione (in altri termini la comunicazione tra le cellule nervose) e si parla di una malattia dello sviluppo neurologico. Il gene è stato scoperto ormai da 5 anni, se ne conoscono sempre meglio le funzioni, come avremo modo di ascoltare anche stamani, si conoscono casi in cui la mutazione non dà segni di sé o non comporta disturbi sovrapponibili a quelli della sindrome di Rett, ad esempio un lieve ritardo mentale o, nei maschi, una grave encefalopatia non compatibile con la vita. Inoltre nell'ultimo anno si è scoperto un altro gene che potrebbe giustificare una delle varianti della Sindrome, quella a comparsa precoce di epilessia grave. Il gene è

chiamato STK9 o CDKL5. Purtroppo i medici talvolta usano parole o sigle differenti per indicare la stessa cosa. Talora, al contrario, si usa una parola sola, ma in realtà si indicano cose diverse. Vale questo ragionamento per il MeCP2 e per la sindrome di Rett. Come abbiamo appena detto alterazioni del gene MeCP2 in alcuni casi possono coesistere con la “normalità” in altri causare disturbi assai diversi da quelli della sindrome di Rett. Mentre al contrario esistono casi clinici definiti come sindrome di Rett, classiche o varianti, che sono tali indipendentemente dal fatto che presentino o meno alterazioni del gene MeCP2. Per fare un po' di chiarezza terminologica MeCP2 e sindrome di Rett non sono la stessa cosa e non devono essere usati indifferentemente.

Anche il dato della frequenza della malattia, grazie alla capacità di riconoscere forme atipiche e alla possibilità di fare diagnosi di certezza (test genetico) risulta aumentato:



Il dottor Pini durante il convegno

1:10.000 femmine contro 1:15 -20.000 del decennio scorso.

Altrettanto si è cambiato giudizio sulle aspettative di vita: Alison Kerr, nel suo ultimo libro realizzato in collaborazione con Ingegerd Witt Engerstrom, scrive che la sindrome è compatibile con "una vita lunga, sana e felice". Così come, contro vecchi pessimistici giudizi, dopo la regressione, è possibile che le bambine sviluppino una più ampia gamma di interessi, processi di apprendimento e capacità di scelta. Il convegno di oggi si propone pertanto di fare il punto sulle conoscenze fin qui acquisite e mostrare modalità di intervento efficaci, permettere il confronto tra gli operatori e offrire spunti per continuare la ricerca anche nel campo della clinica.

Per parte nostra in Versilia abbiamo elaborato un progetto operativo che è stato reso possibile grazie alla collaborazione tra la AUSL 12 Viareggio e l'AIR e ad un finanziamento privato.

Il progetto prevede uno studio epidemiologico di area e l'attuazione di interventi non contemplati nei LEA (Livelli Essenziali di Assistenza), che vanno dalla musicoterapia alle attività in acqua, alla pet therapy ed alla rieducazione equestre. L'idea è anche quella di mettere un primo mattone per la costituzione di un centro Rett, un po' suggestionati dal modello svedese: un centro con la capacità di valutare e trattare, ma anche con la vocazione a formare chi si occupa delle persone con sindrome di Rett.

Inoltre, stimolati da una discussione aperta proprio dalla rivista dell'AIR e da colloqui con genitori che avevano partecipato a sperimentazioni all'estero, o che in vari modi

si erano approvvigionati di una sostanza farmacologica anche sostenendo costi elevati, abbiamo deciso di iniziare uno studio osservazionale sugli effetti della betaina.

Abbiamo organizzato nel nostro ospedale il reperimento e la confezione della sostanza



ed iniziato l'osservazione: ottenuto il consenso informato dei genitori, abbiamo effettuato su ogni bambina una valutazione clinica, esami strumentali ed ematici, ed iniziato la somministrazione di betaina a dosaggi variabili da 3 a 9 gr al giorno.

Il protocollo prevede controlli minimi semestrali per una valutazione clinica, esami ematici e strumentali, la somministrazione di una scala di valutazione semi quantitativa per misurare eventuali cambiamenti positivi o negativi in aree suscettibili di modifica, e la compilazione di un questionario per la farmacovigilanza.

Ad oggi 18 sono le bambine che hanno aderito al progetto. L'età era compresa tra i 4 ed i 21 anni, la provenienza geografica varia (dalla Sicilia al Trentino).

Dei 18 casi tre famiglie, per motivi personali, hanno rinunciato da subito al trat-

tamento. Nessuna famiglia ha denunciato ad oggi effetti collaterali significativi (in un caso è stata segnalata la concomitanza di stipsi, in un altro del disturbo opposto).

La farmacia ospedaliera, dal dicembre 2003 ha confezionato inizialmente bustine

riassunti:

- Tutte le bambine hanno ottenuto benefici dal trattamento con betaina, gli aspetti del miglioramento sono relativi all'attenzione, migliorata in tutte e dieci le bambine, il contatto oculare migliorato nel 60% dei casi, così come il sonno (60%) e la comunicazione (80%).

- Miglioramenti, meno consistenti, hanno riguardato la motricità (20%) e aspetti digestivi (40%).

Per non ingenerare false aspettative, voglio sottolineare che abbiamo registrato anche minimi cambiamenti, che tuttavia risultano riguardare una grande percentuale delle bambine. Tutte sono infatti migliorate, una volta intrapreso il trattamento, tutte le famiglie hanno chiesto di mantenerlo anche oltre i sei mesi ed un anno. Nessuna ha manifestato effetti collaterali. Tutte, credo, hanno migliorato la qualità della vita propria e della loro famiglia.

Mi sia consentito il ricordo di un ricercatore che 10 anni fa era qui con noi in Versilia, un genetista che lavorava all'Università di Ferrara, che ha dedicato gran parte della sua vita alla ricerca e alla sindrome di Rett, e che è scomparso nel 1999: il dott Mario Milan.

Nota: partecipano al Progetto Versilia numerosi operatori cui va il mio personale ringraziamento, tra questi le neuropsichiatre infantili Anna Maria Castellacci e Stefania Millepiedi; Stefania Goti, musicoterapista, Nicla Lari ed Eleonora Rossi (rieducazione equestre), Silvia Guizzardi (attività in acqua), Stefania Ricco (fisioterapista), Sara Vizzoni (educatrice), l'infermiera Paola Morescalchi ed il pediatra Alberto Benincasa. ●

Conoscenza clinica della Sindrome di Rett: quali prospettive, quali cure



Professor Zappella, dottor Pini, membri, sindaco, direttore generale dell'ospedale, grazie per il vostro invito, mi sento onorata, umile davanti a tali personalità che hanno dato un contributo così significativo attraverso il loro lavoro di ricerca. Sono lieta di essere qui, invitata da un tale gruppo di esperti. Vi porto i saluti dell'Oregon Health Sciences University. Abbiamo una grande esperienza per quanto riguarda le bambine con sindrome di Rett, più di 200 nella nostra clinica, e svolgiamo un lavoro di squadra, incontriamo i bambini, i medici, i fisioterapisti, i terapisti occupazionali, specialisti della comunicazione, nutrizionisti, specialisti di audiologia, tutto si svolge in team. Vorrei quindi ringraziare lo staff con cui lavoro quotidianamente.

La dottoressa mostra una foto della clinica dove lavora (slide 1).

Vorrei anche ricordare il professor Rett, il quale nel 1963 ci ha dato molte informazioni sulla sindrome su cui oggi noi ci concentriamo. E siamo grati anche al dottor Hagberg, medico svedese, che ha descritto e studiato 35 bambine con sindrome di Rett; dobbiamo ringraziarlo perché ha pubblicato tutti i suoi studi in inglese, in modo che tutti potessero capire gli studi fatti in Europa sulle bambine con sindrome di Rett.

La prima descrizione è stata di sindrome progressiva, au-

DOTTORESSA SAROJINI S. BUDDEN, VICEPRESIDENTE DELL'ACCADEMIA AMERICANA DI PEDIATRIA, DOCENTE DELL'OREGON HEALTH SCIENCES UNIVERSITY

L'intervento della dottoressa Budden, uno dei maggiori esperti mondiali della malattia: gli aspetti clinici, gli studi più recenti, le cure più efficaci (dalla chirurgia ai farmaci alla fisioterapia)

tismo, perdita di utilizzo finalizzato delle mani, atassia (slide 2). Oggi vorrei dirvi che quando osserviamo bambini autistici, specialmente bambine, dobbiamo assicurarci che la malattia non sia la sindrome di Rett e adesso siamo in grado di differenziare entrambi i disturbi. E' riconosciuto che l'incidenza generalmente viene registrata da 1:12.000 fino a 1:15.000 e vorrei anche ricordare che in uno studio condotto alcuni anni fa nello stato del Texas l'incidenza è risultata essere 1:22.000. Da quando il prof. Rett ha descritto per la prima volta la sindrome è stato fatto un grande lavoro di ricerca, che ci ha portato alla conclusione che la sindrome di Rett è dovuta a un disturbo di sviluppo neuronale del cervello, ad un arresto dello sviluppo del cervello. La sindrome colpisce per la maggior parte bambine, ma abbiamo iniziato ad identificare anche bambini con sindrome di Rett e anche qui in Italia avete identificato bambini con sindrome di Rett. Il verificarsi della sindrome è un evento sporadico, accade accidentalmente nella maggioranza delle famiglie, ma in alcune ci sono casi familiari (ad es. un fratello e una sorella con sindrome

di Rett). Questo studio è stato effettuato alcuni anni fa quando abbiamo identificato il sito della mutazione nel cromosoma X. La proteina interessata si chiama MECP2 che significa proteina di legame metilcitosina, in cui si verifica una anomalia nel legame, nella metilazione di questa proteina che riguarda le funzioni del gene MECP2. Non mi soffermerò sui punti relativi alla genetica ma vorrei dire solamente che questo gene è responsabile dello sviluppo del cervello; il gene viene espresso in tempi diversi in parti diverse del cervello. Quindi se questo gene non funziona in modo adeguato allora si ha una funzionalità non regolata di altri geni.

Recentemente, una settimana fa, abbiamo condotto un piccolo progetto di ricerca prendendo in esame campioni di cervello appartenenti a bambine con sindrome di Rett dai 2 ai 10 anni, coinvolgendo anche una ragazza di 15 anni. Abbiamo preso in esame anche dei topi, che noi chiamiamo "topi knockout" che non hanno il gene MECP2. Così quando si osserva il cervello e se ne fa una mappatura di tutti i geni, si osserva che c'è un gene molto attivo in tutte le bambine con sindrome

di Rett e nei topi knockout. Se ci fosse stato il MECP2 questo gene sarebbe stato soppresso, ma se non c'è il MECP2 questo gene non è regolato e il suo valore cresce. Attraverso questo studio siamo riusciti a capire meglio il funzionamento del gene MECP2 e presto pubblicheremo i risultati della ricerca.

Alcuni genitori si chiederanno: mia figlia/o ha una certa mutazione nel gene MECP2, e questo corrisponde alla presentazione clinica? Stiamo osservando che c'è poca correlazione fra quella che è la mutazione genetica e le scoperte cliniche. Noi sappiamo che se si tratta di mutazioni troncanti, e la dott.ssa Renieri ve ne parlerà più tardi, forse la malattia sarà più grave, se invece si tratta di altro, la gravità sarà minore. Questo riguarda anche l'inattivazione di X.

La dottoressa Budden mostra foto filmati di fratelli e sorelle. Mostra la foto (slide 15) di un bambino deceduto all'età di un anno, della sua sorella quando aveva 5 anni e della loro madre che aveva la stessa mutazione.

A questo bambino è stata diagnosticata la mutazione di MECP2 ad 8 anni, in questo filmato ne ha 3 e la sorella 5. Questa famiglia è stata da me osservata perché alla bambina, che all'epoca aveva 10 anni, era stato fatta diagnosi di autismo,

ma aveva delle particolari caratteristiche neurologiche e aveva il MECP2. Questo è suo fratello, con le stesse caratteristiche e la madre che però, a causa dell'inattivazione X, ha la maggior parte delle cellule normali, solo alcune non lo sono. Nella bambina questo rappresenta il 50%, nel bambino l'80%. I maschi non vivono a lungo, ma questo è vivo e adesso ha 11 anni.

Qui potete vedere una ragazza a cui viene chiesto quale sia il suo nome, quanti anni ha, quale scuola frequenta; adesso ha sviluppato una maggiore capacità di linguaggio. Come ha detto il dott. Zappella, dobbiamo aiutare le bambine Rett a sviluppare ulteriormente il linguaggio. E questa ragazza ha continuato a migliorare il suo linguaggio.

Questa di seguito è una bambina di 5 anni e questo è suo fratello che è nato con molti problemi respiratori e che è deceduto ad un anno di età. Aveva molte cellule coinvolte nella mutazione di MECP2.

Questa bambina con sindrome di Rett ha 22 mesi e qui è con sua sorella, che ha anche lei la mutazione MECP2 (*slide 16 e segg.*). Una ha avuto la comparsa precoce di attacchi, diversamente dalla forma classica, l'altra presentava un pattern usuale di sindrome di Rett.

Ecco due gemelli svedesi, fratello e sorella. La bambina ha la sindrome di Rett, il bambino è normale. A questa ragazza è stata fatta diagnosi di autismo, ma con il crescere è risultato evidente che era affetta da sindrome di Rett. Questa foto d'epoca mostra un'ava della precedente bambina. La foto risale al 1907 e si possono intravedere alcuni tratti tipici della sindrome.

Io non mi soffermerò molto

sugli aspetti clinici perché i genitori ne sono a conoscenza, ma vorrei dare alcune indicazioni. Noi siamo abituati a pensare alla sindrome di Rett in diversi stadi, ma riguardo all'aspetto dei bambini, e su come esso si modifica negli anni, dobbiamo pensare che non c'è una scansione netta delle fasi di cambiamento, ma è un processo lento.

Per prima cosa noi osserviamo il bambino e ascoltiamo che cosa i genitori hanno da dire. Vediamo che la maggior parte delle bambine hanno un tono muscolare ridotto, sono ipotoniche. E se si osservano le mani, c'è un movimento di presa che è diverso da quello dei bambini normali; se fate un confronto con altri bambini, vedrete che i movimenti sono diversi. Hanno anche difficoltà nella suzione e pianto debole.

Questo è un bambino di sei

Quindi come voi forse sapete, abbiamo trovato che molti bambini perdono l'uso del linguaggio, alcuni lo mantengono, ed altri hanno problemi agli occhi, come potete notare nella seguente diapositiva; io credo che sia un segno significativo nei bambini più piccoli, questo strabismo che va e viene, e se c'è una decelerazione nella crescita cranica questo ci indica i tratti distintivi della sindrome di Rett.

Fra uno e quattro anni di età si verificano una serie di comportamenti comuni: agitazione, stati di incantamento, iperventilazione con apnea. Queste sono caratteristiche di un disturbo che coinvolge il sistema nervoso autonomo. Adesso, pensateci e ci torneremo sopra tra poco.

Questa è una bambina che fino a 14 mesi ha avuto uno sviluppo normale e a 15 mesi ha iniziato a mo-

sulla circolazione periferica. Man mano che i bambini crescono osserviamo che gli attacchi migliorano, hanno meno problemi per l'uso delle mani, la respirazione è più controllata. Ma per quanto riguarda i fisioterapisti è importante notare che c'è un aumento della rigidità del tendine d'achille e comparsa di scoliosi, che noi dobbiamo prevenire, ma parleremo di questo più avanti.

Dal punto di vista medico dobbiamo assicurarci che il bambino non sia affetto da un'altra malattia, dobbiamo prestare attenzione a questo, perché ci possono essere altri disturbi neurologici, muscolari etc. o l'autismo. Nel sospetto di una sindrome di Rett noi facciamo sempre test anche per altre malattie simili. Si deve prestare attenzione perché a volte i sintomi possono essere simili. Per esempio a questa bambina (*slide 31*) era stata diagnosticata sindrome di Rett, ma è colpita da un altro tipo di mutazione cromosomica. L'autismo viene spesso confuso con la sindrome di Rett; qui sono presenti dottori molto stimati in questo campo, come il prof. Zappella che ha scritto così tanto sull'autismo e il dott. Pini. Per loro è facile distinguere i sintomi dell'autismo da quelli della sindrome di Rett.

Parleremo brevemente del quadro clinico in relazione alle prove di cui siamo in possesso, dalla neuropatologia alle risonanze magnetiche per dimostrare che ci sono delle relazioni tra i sintomi clinici e quello che rileviamo dal cervello. Parleremo di tre elementi, cioè l'imaturità cerebrale dovuta all'arresto dello sviluppo, l'imaturità del sistema simpatico e l'insufficienza nella crescita. Ci sono delle prove a supporto di questi



La dottoressa Budden durante il suo intervento

mesi e si può notare il diverso movimento delle mani, uno scadente controllo del capo e si può vedere che la madre deve sostenerlo continuamente perché il bimbo non ha controllo del movimento.

La prossima diapositiva mostra lo stesso bambino a 21 mesi e si può vedere che il movimento è cambiato.

strare movimenti anormali e ripetuti e difetti di equilibrio nell'andatura (*slide 26*). In età prescolare e scolare trattengono il fiato, ingoiano aria e per questo si gonfia la pancia, hanno problemi circolatori, di crescita; ancora in questo caso dobbiamo tener presente il problema del controllo del sistema nervoso autonomo

studi relativi all'arresto dello sviluppo cerebrale: dal punto di vista neuropatologico, neurofisiologico, neuroradiologico e neurochimico. Si può vedere in una bambina con sindrome di Rett (*slide 36*) l'atrofia cerebrale. Abbiamo condotto uno studio sull'osservazione del dott. Armstrong di una bambina di 15 anni con sindrome di Rett che è morta a causa di attacchi. Ha osservato poi una bambina di 15 mesi morta per altre cause mettendo a confronto la documentazione raccolta sul cervello, e questo è lo studio del cervello della bambina di 15 mesi; la prossima diapositiva riguarda invece la ragazza di 15 anni in cui i neuroni sono piccoli e con poche ramificazioni. L'altro studio a supporto di questo è stato condotto da Naidu e si sono osservati i neuroni olfattori tramite biopsia e come visibile nella foto (*slide 39*) i neuroni normali si presentano sviluppati rispetto all'immagine sotto in cui sono immaturi. Questa è una prova che lo sviluppo cerebrale non avviene normalmente. Questo mi suggerisce che i bambini hanno un potenziale più o meno alto di cui non siamo perfettamente a conoscenza.

Questa è la prima bambina a cui abbiamo diagnosticato sindrome di Rett, non era in grado di camminare, poteva solo muoversi a gattoni e questo quando aveva circa due anni e mezzo. Poi abbiamo iniziato a sottoporla a terapie, a lavorare con lei, assicurandoci che la sua schiena fosse sempre in posizione eretta, non avesse scoliosi, nessuna deformità nei piedi e nella prossima diapositiva la vediamo a 12 anni quando inizia a camminare in piscina. Questo mi conferma che nelle bambine c'è la possibilità di imparare nuove cose e sono sicura che oggi tutti lo sappiamo.

Al momento la bambina di cui parlavo è in grado di camminare indipendentemente: per la famiglia è stata un'emozione grandissima.

Questa bambina che vediamo ha smesso di utilizzare le mani quando aveva due anni e mezzo (*slide 43*); ma grazie all'aiuto dei terapisti e della madre si può notare che sta mangiando. Nella prossima diapositiva si vede che a 15 anni tiene in mano e utilizza un cucchiaino, come fanno anche altre bambine che ho visitato.

Vorrei mostrarvi questa bambina che ha perduto l'uso del linguaggio: sua



madre le sta mostrando un album di foto e parla con lei. La bambina risponde allo stimolo parlando e facendo domande. La bambina inizia a dire delle parole ma queste non vengono dette velocemente, abbiamo imparato che quando si parla alle bambine bisogna dar loro tempo per reagire e rispondere. Si nota nel filmato come la bambina faccia lavorare la bocca, pronunciando parole in risposta alle domande della madre (*filmato slide 45*):

“cosa vuoi fare?”
 “shopping”
 “cosa vuoi comprare?”

“biancheria”
 “cosa vuoi mangiare?”
 “Burrito”.etc.

Parlando di cure, abbiamo scoperto che quando le bambine piccole sono agitate, turbate e attraversano un periodo di regressione, pensiamo che con molte probabilità il gene di cui abbiamo già parlato sia molto attivo e sia causa di agitazione ed eccitamento. C'è un elevato tasso di acido lattico ed alanina ma in modo transitorio. Per quanto riguarda la cura ne abbiamo discusso con l'unità che si occupa del metabolismo e ci hanno suggerito di utilizzare carnitina orale.

Vorrei menzionare anche altri elementi, come le beta endorfine alte e gli antioppioidi, che noi utilizziamo. Cito anche l'alto livello di glutammato (*slide 47*). E pensiamo che queste possano essere le ragioni per cui le bambine hanno quel comportamento regressivo e forse gli attacchi. Quindi una cura potrebbe essere l'utilizzo di medicinali che diminuiscano il livello di glutammato.

Vediamo adesso questa bambina (*slide 48*) che muove continuamente le mani e si colpisce la testa, grida, corre e questo lo fa-

ceva per tutto il giorno, causando molte difficoltà anche alla famiglia. Poi l'abbiamo curata con antioppioidi che l'hanno aiutata a calmarsi.

Vi parlerò ora del sistema nervoso autonomo e dello studio condotto dal dott. Armstrong sui ricettori di serotonina. (*slide 50* e segg.).

Se si osserva l'immagine del controllo e quella di sindrome di Rett nel mesencefalo si nota che la parte verde e gialla è di alto legame mentre la blu di basso legame. Queste sono osservazioni comparate su diverse bambine e sono importanti riferite ai problemi respiratori che osserviamo. La disfunzione autonoma riguarda stati di incantamento, dilatazione delle pupille, attacchi simili a quelli di panico, disturbi del sonno, distrofia riflessiva del simpatico, tono vagale diminuito, difficoltà nel deglutire, scarsa discriminazione del dolore.

Il dott. Julu, che operava a Glasgow e adesso a Londra, ha condotto degli studi sulla misurazione del tono vagale, che è responsabile del sistema nervoso autonomo. Il tono vagale è legato all'attività del parasimpatico che è molto bassa nella sindrome di Rett. Vi mostro questa documentazione perché è molto importante per la cura nella sindrome di Rett.

La dottoressa mostra varie immagini di ragazze che usavano farmaci antiepilettici, ma in realtà gli studi del dott. Julu mettevano in evidenza come alcune di loro non fossero affatto epilettiche.

E' importante poter distinguere le crisi di modo che le bambine vengano curate adeguatamente e non rischino di assumere farmaci per l'epilessia se non ve ne è motivo.

Abbiamo iniziato queste indagini perché vedevamo

che con le prime bambine non c'era miglioramento nonostante le cure. La difficoltà maggiore per i medici è quella di saper distinguere i sintomi, perché è molto difficile controllare alcuni sintomi con le medicine, come per esempio nel caso di pressione sanguigna variabile, aritmia, reflusso gastroesofageo, disprassia, reattività ritardata, estremità fredde e bluastre, umore variabile. Queste sono alcune delle difficoltà respiratorie (slide 58); io ho partecipato ad alcuni seminari sul monitoraggio del sistema autonomo tenuti dal dott. Julu, che ha condotto i suoi studi in riferimento alla respirazione.

La dottoressa illustra alcune diapositive confrontando i pattern di respirazione normale con quelli della sindrome di Rett: iperventilazione, la respirazione forzata, la respirazione superficiale, l'apnea centrale.

Per la respirazione flebile a volte è possibile usare delle medicine come teofillina, anche se non esistono cure specifiche per tutti i tipi di problemi di respirazione; nel caso dei bambini che iperventilano si possono far respirare in un sacchetto di carta (come quelli per il pane); se c'è un'apnea centrale si può utilizzare il naltrexone e sembra funzionare; se il bambino fa la manovra di Valsalva non abbiamo una cura specifica e l'unica cosa da fare è cercare di rilassarlo.

Abbiamo citato tre aree: quella corticale, quella autonoma e quella della crescita; vorrei parlarvi di alcuni tratti comuni nella sindrome di Rett.

Tutti i bambini sono bassi di statura, a volte magri, e al momento stiamo conducendo degli studi relativi al fatto che il gene MECP2



Un altro momento della relazione della dottoressa Budden

possa essere responsabile della scarsa crescita delle ossa. Le bambine hanno una crescita ritardata delle ossa, e sviluppano osteoporosi. Abbiamo fatto uno studio relativo a campioni d'osso, questa è una radiografia (slide 64 e segg.) della gamba e del braccio, uno studio DEXA (dual energy x-ray absorptiometry) per studiare la densità dell'osso. Noi sappiamo che per l'80-82% le ragazze Rett sviluppano osteoporosi; vogliamo capire quando inizia e nelle nostre osservazioni abbiamo rilevato che le bambine Rett a 22 mesi circa iniziano ad avere osteoporosi. Questa che vediamo è una biopsia dell'osso (slide 68 e segg.), in cui si deve etichettare la parte. Sono presenti delle curvature gialle (margini): è il tasso di crescita dell'osso tra una misurazione e l'altra (2 settimane). Questo che vediamo (slide 68) è un osso normale e il prossimo è un osso di una ragazza con sindrome di Rett, le cui connessioni sono allentate.

La cosa importante da sapere è che la formazione dell'osso è molto lenta; le bambine non perdono l'osso come le donne in menopausa o con altri problemi, ma la formazione è molto lenta e le cure con fosamax per esempio non sembrano es-

sere efficaci; quindi spesso non occorre somministrare calcio o altri medicinali, ma semmai seguire una alimentazione corretta.

Abbiamo osservato che le cellule che formano l'osso e quelle che lo danneggiano sono normali, non alterate. E' importante, perché a volte si pensa che la cura farmacologica sia la cosa migliore, ma non è così. D'altra parte è importante che i fisioterapisti e i genitori sappiano che non si devono mettere le ossa sotto troppa pressione, per il pericolo di fratture. E' necessario quindi un approccio di squadra, comunicare con i genitori, con i terapisti, con i medici, con tutti coloro che contribuiscono allo sviluppo delle bambine.

Per quanto riguarda le cure mediche di cui ho parlato anche prima, vorrei segnalare l'uso di carnitina in caso di ipotonia. La gestione degli attacchi e i disturbi del sonno sono problemi difficili da gestire e vorrei descrivervi alcune nostre osservazioni. Per quanto riguarda gli attacchi, io sono sempre in contatto con specialisti neurologi, proprio come il dott. Pini e il dott. Zappella, con cui decidiamo una cura farmacologica, con anticonvulsivanti. Se questo

non funziona si prova con una dieta chetogenica, con l'aiuto di un nutrizionista; io consiglio a tutti di avvalersi dell'aiuto di un nutrizionista, che possa così monitorare la situazione, perché se non si fa correttamente questa dieta, non si ottengono risultati soddisfacenti.

Al momento stiamo utilizzando anche lo stimolatore del nervo vagale. Lo stimolatore del nervo vagale è come un pacemaker che si inserisce sotto la pelle, sotto la clavicola e attraverso un cavo si cinge il nervo vagale. In questa diapositiva si vede lo stimolatore, che ha la grandezza di un biscotto. Lo utilizziamo per le ragazze che hanno un'epilessia farmacoresistente.

Al momento abbiamo 14 ragazze anche se i risultati dello studio che vi presento è relativo alle prime 10 pazienti. Per il 50% delle ragazze, cioè 5, abbiamo ha registrato un controllo del 100% e non hanno più attacchi. In tre delle pazienti c'è un controllo del 90%, e due hanno una percentuale di controllo del 60-70%. Prima che venisse inserito lo stimolatore le pazienti erano sottoposte a cinque/sei diverse cure farmacologiche. Ma ciò che è più interessante è il fatto che i genitori hanno notato che le bambine avevano migliorato la qualità del sonno, della respirazione, della soglia di attenzione, dell'umore e hanno iniziato a prestare più attenzione alle cose, a guardarle, ad emettere qualche suono. La costipazione è migliorata, come l'alimentazione, il reflusso e il bruxismo; quindi noi pensiamo che stimolando il nervo vagale, si aumenti il tono vagale, (come ricorderete ho detto che il tono vagale era basso) e quindi si migliori il funzionamento del sistema autonomo della bambina.

Vorrei parlarvi anche del sonno, perché abbiamo condotto un breve studio su bambine che hanno gravi problemi di sonno. Come ben sapete la bambina si sveglia di notte, piange, si agita, non dorme per tutta la notte. In questo studio abbiamo collocato un misuratore sul polso delle bambine durante il sonno e i genitori tenevano un diario del loro sonno, ma l'apparecchio era molto più accurato. Abbiamo dato ad alcune bambine placebo, ad altre melatonina e poi abbiamo incrociato i dati; abbiamo trovato che con l'uso della melatonina le bambine migliorano la qualità del sonno. Osservando il primo grafico in alto (*slide 79*) si nota che la bambina si sveglia in continuazione durante la notte, mentre il secondo grafico mostra che grazie alla melatonina la bambina dorme per sei ore e mezza circa.

Perciò noi utilizziamo cure farmacologiche se il sonno è un grave problema, se hanno problemi ad addormentarsi noi somministriamo piccole dosi di cloralio idrato, ma altrimenti utilizziamo la melatonina. Negli Stati Uniti in altri centri vengono somministrati anche altri farmaci (Clonidina, Ativan, Trazodone, Remeron Ciproetidina).

L'altro problema riguarda la nutrizione, a causa del reflusso e dei movimenti involontari della lingua, oltre alla posizione del collo. Per tutte queste ragioni le bambine hanno difficoltà a mangiare.

Questa ragazza (*slide 82*) ha la sindrome di Rett e il suo caso ci è stato segnalato proprio per i movimenti della lingua che erano difficoltosi ed irregolari; aveva anche il reflusso e cercava di deglutire. Una volta curato il reflusso e modificata la posizione del collo, la bambina ha

avuto subito dei miglioramenti. Noi facciamo in ogni caso una valutazione relativa all'alimentazione, serve a valutare quali sono i disturbi della bambina, reflusso etc. poi si osserva se la bambina deglutisce correttamente, altrimenti si deve provvedere con una diversa modalità di alimentazione (tramite sonda). Ci sono poi diverse cure per il reflusso, come per esempio Maalox, Reglan (metoclopramide orale), Prilosec (omeprazolo), Prevacid (lansoprazolo), Nexium (esomeprazolo), Protonix (pantoprazolo), Carafate (sucralfato). Se la bambina non riesce ancora a deglutire allora si deve intervenire chirurgicamente. Io vedo molti bambini che diventano agitati e turbati quando ci si avvicina all'ora del pasto, vomitano, hanno troppo gas; una bambina aveva ittero e calcoli biliari. E' importante fare attenzione allo sviluppo dei calcoli. Quando vediamo agitazione nelle bambine dobbiamo imparare a riconoscere che cosa sia che le affligge, mal di testa, otalgie, calcoli o cos'altro.

La costipazione è un altro grande problema, io non so se qui è un problema così grave, perché qui si usa olio d'oliva, cibo sano. Ma negli Stati Uniti questo è un problema di rilievo per la maggior parte delle ragazze. Si deve cercare di introdurre dei cambiamenti nella dieta, aumentare i fluidi, non fare un uso eccessivo di fibra, utilizzare medicinali per l'aria nell'intestino, utilizzare particolari tipi di latte, lassativi (miralax, kondremil).

L'altro problema è la salivazione eccessiva, a cui si possono porre diversi rimedi, per esempio utilizzare estratti di vaniglia, limone, arancio, mettendone qualche goccia sulla bocca della

bambina e strofinando sotto la lingua e intorno alla bocca. Questo aiuta a diminuire la salivazione, è semplice, non costoso e funziona. Un altro rimedio che utilizziamo è l'atropina in gocce, poi ci sono anche altre medicine, ma non amiamo farle assumere alle bambine. Il botox è stato utilizzato in Australia; infine c'è anche l'intervento chirurgico sulle ghiandole salivari.

Abbiamo parlato dello stato di agitazione e delle possibili cause, delle cure, ma se non si individua una causa particolare allora si somministrano differenti trattamenti. Ma prima delle medicine vale la pena provare altre cure, come il massaggio, la musica, i bagni caldi.

Nelle donne adulte di 20 o 30 anni, la depressione è un problema comune e pensiamo sia dovuto all'anormalità del funzionamento neuronale. Qui vedo che la famiglia è molto coinvolta nella vita della bambina, i fratelli lo sono, si fanno attività insieme e le bambine sono felici; questo è un aspetto molto importante, il fatto di sentirsi parte della famiglia fa sentire alle bambine che c'è qualcuno vicino a loro. Ma se si sentono sole, la depressione è sempre in agguato.

Adesso vediamo delle diapositive che ci mostrano alcuni stati di agitazione (*slides 91-92*) e problemi di respirazione studiati dal dott. Julu.

Si è utilizzato il buspirone, ma non ha portato risultati rilevanti. Parlando dei problemi respiratori, non c'è una cura del tutto adeguata, ne abbiamo già parlato, ma vorrei mostrarvi l'utilizzo del sacchetto. Quando la bambina respira velocemente può avvenire quasi un attacco a prima vista (*slide*

94). Ecco alcune indicazioni ulteriori per la rigidità e gli spasmi: massaggi, bagni caldi, nuoto, e inoltre altre medicine per la rigidità come valium. Utilizziamo il botox solo quando c'è rigidità nel tendine d'achille. Ma se la bambina è molto rigida in tutto il corpo, meglio non utilizzarlo.

Abbiamo parlato dell'osteoporosi, quindi passiamo oltre. La cura e le terapie devono essere basate sul fatto che la sindrome di Rett non è una malattia neurodegenerativa, quindi possiamo fare realmente qualcosa per le ragazze. Altro principio fondamentale è che se la bambina ha delle capacità, esse devono essere mantenute.

La Dott.ssa Weekes parlerà della fisioterapia, ma io vorrei accennarvi dei primi segni di curvatura della schiena, da un lato o dall'altro: noi vogliamo essere sicuri di curare le bambine in modo adeguato, ma anche di prevenire il problema.

Questa bambina è stata portata da noi a 6 anni e le è stata diagnosticata sindrome di Rett (*slide 100*); camminava sulle punte. Abbiamo utilizzato delle ortesi con dei cardini per poterla aiutare a camminare correttamente. Adesso come potete vedere (*slide 102*) la stessa bambina a sette anni riesce a stare in piedi senza camminare sulle punte. Si possono usare vari rimedi per questo problema, come le ortesi notturne, i tutori, lo stretching etc. Se non si pone rimedio al problema del camminare sulle punte la bambina può sviluppare deformità del piede, che possono essere molto dolorose e impediscono la deambulazione. Si può utilizzare anche la bicicletta per la coordinazione bilaterale.

Questa che vediamo (*slide 104 e segg.*) è una bambina

di 11 anni con scoliosi e i vari rimedi di correzione adottati per lei, tra gli altri, la correzione posturale. Questa invece è una bambina di 17 anni che è arrivata per la prima volta da noi presentando scoliosi e con sindrome di Rett e la abbiamo sottoposta a terapia tre volte alla settimana con un tavolo inclinabile. Sette mesi dopo come potete vedere non ha scoliosi (*slide 109*), in realtà aveva una curvatura posturale e con la nostra terapia questo difetto è sparito. Se la deformità è strutturale è molto difficile da curare, ma se è posturale si può provvedere ad una cura efficace. Per la funzionalità delle mani usiamo altri strumenti, come tutori, steccature etc. che avrei deciso di presentarvi più tardi dopo la mia presentazione, per potervi mostrare nel dettaglio.

Se le bambine hanno molte stereotipie delle mani e le contorcono spesso è per loro molto difficile concentrarsi e di questo la Dott.ssa. Fabio vi parlerà più tardi. In ogni modo, se si blocca una delle mani della bambina allora la sua capacità di concentrazione aumenterà. Abbiamo diversi tipi di steccature e tutori per questo tipo di problema, sia per le mani che per i polsi e l'avambraccio. Come si può vedere la concentrazione della bambina ha una soglia molto bassa in questa dia-

positiva (*slide 112*), mentre nella seguente vediamo che con due stecche ortopediche si concentra meglio.

La Dott.ssa Fabio vi parlerà della comunicazione, quindi io non mi soffermerò su questo aspetto, ma anche noi ci occupiamo di questo ambito importante con metodi di sequenziazione. Per questo ho messo a disposizione il mio libro. Quindi tutti noi utilizziamo metodi simili per la comunicazione e voi qui avete a disposizione ricercatori molto validi, come nel caso della dott.ssa Fabio e della sua università che sta ottenendo risultati molto interessanti. Sono rimasta molto colpita dai dati forniti dalla dott.ssa. Abbiamo parlato di idroterapia, ippoterapia che credo sia qui molto diffusa; è una terapia molto utile per il controllo posturale e per la scoliosi.

Nel programma di scolarizzazione, come diceva il dott. Zappella, le bambine devono essere integrate, non lasciate isolate; il problema che noi rileviamo di frequente è che se si inseriscono le bambine nel programma di scolarizzazione a pieno ritmo, tolgono tempo a fisioterapia, terapia occupazionale, bisogna quindi trovare un equilibrio.

Anche il sostegno psicosociale è molto importante, sia da parte della famiglia e degli amici che da parte del servizio sociale; inoltre

si dovrebbe poter avere accesso anche a sostegni psicologici e finanziari per le famiglie coinvolte.

La lezione che abbiamo imparato è che le bambine hanno un linguaggio e che possono imparare a comunicare e migliorare la comprensione del linguaggio; che si può prevenire la scoliosi; che possiamo prevenire anche i problemi dell'osteoporosi; che abbiamo l'opportunità di curare le crisi convulsive attraverso lo stimolatore del nervo vagale e che la melatonina può essere efficace; che per la respirazione è molto difficile trovare rimedi efficaci perché si tratta del controllo corticale, perciò quando le ragazze dormono non ci sono difficoltà, ma i pro-

blemi respiratori sorgono quando sono sveglie.

Dobbiamo avere un approccio di squadra da parte delle famiglie, dei medici, dei terapisti che sia continuo, collaborativo, comunicativo, basato sulla comprensione, e svolto in maniera competente.

Vorrei ringraziare tutte le bambine, tutte le famiglie, i miei terapisti, tutti gli amici che ci hanno aiutato; una cosa che vorrei condividere con voi è il fatto che mi sento molto umile di fronte ad esperti come il dott. Zappella e il dott. Pini, che hanno svolto molto più lavoro di me, il mio è solo una piccola parte. Grazie di cuore a tutti. Io sarò qui oggi e domani a vostra disposizione per ogni chiarimento. Grazie. ●

Durante il pomeriggio della seconda giornata del Convegno, la dottorezza Budden ha illustrato l'uso di alcuni tutori necessari per bloccare le stereotipie altamente invalidanti delle mani delle nostre bambine.

I genitori che fossero interessati a ricevere il prototipo sono pregati di contattare la redazione del giornale

Tel. 0331 898507

Cell. 339 1206715

E- mail dmmredaz@tin.it

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

Sì, desidero ricevere la sottoindicata videocassetta

Nome Cognome

Via Cap Città Prov.

Tel. e-mail

Prima giornata del convegno "Interagendo con gli elementi" di Lido di Camaiore (sabato 11 giugno 2005)
Costo € 15,00 + spese postali

Seconda giornata del convegno "Interagendo con gli elementi" di Lido di Camaiore (domenica 12 giugno 2005)
Costo € 15,00 + spese postali

Pagherò in contrassegno al ricevimento delle videocassette

Rassegna sperimentale sui processi e il potenziamento cognitivo nella SR

ALESSANDRO ANTONIETTI, ROSA ANGELA FABIO, CATERINA MARTINAZZOLI
DIPARTIMENTO DI PSICOLOGIA UNIVERSITÀ CATTOLICA DEL SACRO CUORE DI MILANO

Introduzione

La R.A.R.S. è uno strumento nato su esempio della C.A.R.S.¹ (*The Childhood Autism Rating Scale*), uno strumento creato per riconoscere e classificare i bambini con autismo. Ogni item di questa scala contiene una particolare caratteristica dei soggetti affetti da autismo: una valutazione appropriata da parte di terapisti o genitori permette di dare un punteggio da 1 a 4 alla voce presa in considerazione in modo da ottenere un punteggio finale dato dalla somma dei diversi items. Questo punteggio finale indicherà la gravità dell'autismo. Sulla base di questo strumento ne sono già stati creati altri, ad esempio: la G.A.R.S., *Gilliam Autism Rating Scale*², anch'essa per identificare l'autismo e la A.S.D.S., *Asperger Syndrome Diagnostic Scale*³, per diagnosticare la sindrome di Asperger.

Scale di valutazione della sindrome di Rett sono state create per compiere alcune ricerche. Ad esempio, il livello adattivo nei domini della comunicazione, delle abilità della vita quotidiana e della socializzazione è stato stabilito attraverso un'intervista ai genitori usando la *Vineland Adaptive Behavior Scales*⁴; il livello cognitivo è stato indagato con la *Cattel Infant Intelligence Scale*⁵.

La costruzione ed individuazione degli items da inserire nella R.A.R.S. è stata effettuata avvalendosi dei dati che si evincono nella letteratura sulla sindrome di Rett. La sindrome di Rett presenta, al suo interno una forte variabilità, per cui la valutazione della stessa è difficoltosa. È necessario, quindi, stabilire quali siano le caratteristiche tipiche di questa sindrome, analizzarle e valutarle singolarmente per ottenere una valutazione globale precisa e veritiera. 30 dei 31 items di cui si compone la R.A.R.S. sono stati raggruppati in 6 aree:

Il team guidato dalla dottoressa Fabio ha messo a punto una scala di valutazione della sindrome di Rett, che consente di comprendere la gravità della malattia e la sua relazione con la mutazione genetica

1. Area cognitiva.

L'area cognitiva è compromessa nelle bambine con la sindrome di Rett. Probabilmente in seguito alla regressione iniziale, il livello cognitivo si mantiene ad un livello di grave ritardo mentale⁶. Considerata la difficoltà di valutare esattamente

il grado di ritardo mentale, a causa della gravità dei sintomi della malattia, esistono alcuni indicatori precisi per comprendere il loro sviluppo cognitivo.

Gli items inseriti nella R.A.R.S. si riferiscono, quindi, ad una serie di indicatori correlati alle abilità cognitive sono relativi alle capacità attentive, all'orientamento spaziale e orientamento temporale, alla memoria, alla capacità di comunicare verbalmente, alla capacità di comunicazione non verbale, tramite espressioni del viso del viso e capacità di mantenere contatto visivo e attenzione condivisa, presenza di risposta del sorriso.

2. Area sensoriale.

Per quanto riguarda quest'area, è noto che le bambine con la sindrome di Rett hanno problemi esclusivamente alla vista, caratterizzata da uno sguardo periferico⁷ e all'udito, caratterizzato dall'alternanza di ipersensibilità e iposensibilità uditiva⁸. Gli items relativi all'area sensoriale sono, quindi, "vista" e "udito".

3. Area motoria.

Le difficoltà motorie delle bambine con la sindrome di Rett riguardano soprattutto la capacità di deambulare e le stereotipie delle mani; infatti tra i criteri di inclusione della sindrome di Rett⁹, si trovano "la comparsa delle stereotipie a carico delle mani, quali "hand-washing", "hand-clapping", "hand-wringing"; e la comparsa di andatura atassica e di atassia-aprassia del tronco".

I criteri di supporto¹⁰ della sindrome di Rett compren-

Fig.1 Aree analizzate tramite R.A.R.S



¹Schopler E., Ph. D., Reichler R., M. D., Rothen Renner B, *The Childhood Autism Rating Scale (C.A.R.S.)*, Was

²James Gilliam, *Gilliam Autism Rating Scale*, 1995

³B. Myles, S. Bock, R. Simpson, *Asperger Syndrome Diagnostic Scale*, 2001

⁴Sparrow S. S., Balla D. A., Cicchetti D. V., *Vineland Adaptive Behaviour Scales*, American Guidance Service, Circle Pines 1984

⁵Cattell P., *Infant Intelligence Scale*, Psychological Corp., New York, 1940

⁶Villa S., *La valutazione funzionale delle bambine con sindrome di Rett*, in "Notiziario A.N.G.B.S.R.: Atti del seminario di Bosisio Parini, 28 novembre 1998"

⁷Lindberg B., *Capire la sindrome di Rett. Una guida per genitori, educatori e terapisti*, edizioni del cerro, Tirrenia(PI), Gennaio 2000

⁸Antonietti A., Castelli I., Fabio R.A., Marchetti A., *La sindrome di Rett. Prospettive e strumenti per l'intervento*, Carroci, giugno 2003

⁹Hagberg B., Witt Engerstrom I., *Rett syndrome: a suggesting staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence*, in "American Journal of Medical Genetics", 1987

¹⁰Diagnostic Criteria Working Group, *Diagnostic Criteria for Rett Syndrome*, Ann. Neurol., 1988

dono scoliosi e problema dei piedi. Per questo, nell'area motoria della R.A.R.S. sono stati inseriti gli items: "corpo", "mani", "scoliosi" e "piedi".

4. Area delle emozioni.

Le persone in contatto con le bambine con la sindrome di Rett riferiscono che è molto facile entrare in contatto con loro: rispondono agli stimoli sociali, ai sorrisi e il loro sguardo è intenso. I loro stati emotivi sono solitamente legati allo stato di benessere¹¹. Gli items relativi all'area delle emozioni sono: "emozioni di base", per verificare se le bambine riescano ad esprimere le emozioni e emozioni altrui, relativo alla comprensione delle emozioni delle altre persone. Appartenenti all'area delle emozioni sono anche altri due items: "sbalzi d'umore" e "ansia", frequenti nei soggetti affetti dalla sindrome.

5. Area dell'autonomia.

A quest'area appartengono il controllo sfinterico, la capacità di alimentarsi autonomamente e le abilità di lavarsi e vestirsi.

6. Caratteristiche tipiche della sindrome.

Le caratteristiche tipiche della sindrome sono elementi importanti da indagare perchè caratterizzano la malattia e concorrono alla gravità della stessa. Si possono suddividere in caratteristiche di malattia e caratteristiche di comportamento. Le prime comprendono gli items "epilessia", "convulsioni", "crisi di dispnea", "aerofagia". Gli items relativi alle caratteristiche di comportamento sono, invece, "iperattività", "aggressività", "bruxismo", "preferenze alimentari", "crisi oculogiriche", "tensione muscolare".

L'ultimo item del test si riferisce all'impressione generale che hanno i genitori o i terapeuti che compilano la R.A.R.S. rispetto alla gravità della malattia nella bambina.

Obiettivo

L'obiettivo del seguente studio è la valutazione, la taratura e la validazione di uno strumento di misura sviluppato per comprendere l'intensità della gravità dei sintomi nella sindrome di Rett e stabilire eventuali connessioni genotipo/fenotipo. Lo strumento si chiama R.A.R.S. (*Rett Assessment Rating Scale*) ed indaga le diverse aree di sviluppo delle bambine. Per ogni aspetto sono indicati diversi livelli di gravità della malattia. Ad ogni livello corrisponde un punteggio, che sommato a tutti gli altri darà un valore complessivo che determina una gravità lieve, media o alta della sindrome di Rett.

Costruzione della R.A.R.S.

Come già accennato, la R.A.R.S. è uno strumento che si propone di valutare la gravità della sindrome di Rett. Il lavoro di costruzione del test ha previsto due fasi: oltre alla costruzione e preparazione dello strumento, prearatura dello strumento.

La prearatura dello strumento è stata effettuata tramite la somministrazione del test ad un campione di 5 mamme di bambine con la sindrome di Rett e a 10 terapeuti che lavorano con bambine affette o che conoscono la malattia. Sulla base di questa prearatura sono stati effettuati alcuni cambiamenti rispetto alla stesura originaria. È stato modificato l'ordine di alcuni items, in modo particolare nell'area cognitiva. Sono stati aggiunti l'item relativo alla scoliosi, al problema ai piedi e alla tensione muscolare, assenti

in una prima stesura della R.A.R.S.. Per quanto riguarda l'area delle emozioni, inizialmente era previsto un solo item dal nome "emozioni di base", comprendente sia l'aspetto recettivo che quello attivo delle emozioni; in seguito si è preferito separare gli items in "emozioni di base", relativo alle capacità espressive dalle bambine, e "emozioni altrui", relativo alla capacità di comprendere le emozioni di altre persone. Inoltre sono stati modificati alcuni termini, perchè ritenuti di difficile comprensione. Ad esempio: l'item "comunicazione non verbale" è stato spiegato utilizzando la frase "sa esprimersi con gesti ed espressioni del viso"; la parola "ipotonìa" è stata sostituita dalla parola "calma"; la parola "deambulare" è stata spiegata con la parola "camminare". Inoltre sono stati spiegati i termini "crisi di dispnea", "iperattività", "bruxismo", "crisi oculogiriche" e "aerofagia".

Somministrazione dello strumento

La R.A.R.S. è stata somministrata ai genitori di 195 bambine con la sindrome di Rett. Lo strumento è stato inviato tramite posta agli indirizzi comprendenti tutte le regioni d'Italia, segnalati dall'Associazione Italiana Rett; in questo modo è noto che tutte le bambine studiate abbiano una diagnosi certa di sindrome di Rett. La R.A.R.S. era accompagnata da una lettera di presentazione della ricerca in atto e anticipata dalla spiegazione di come doveva essere compilata. Ad ogni voce è attribuito un punteggio da 1 a 4, compresi punteggi intermedi 1,5 - 2,5 - 3,5. Per compilare lo strumento, ad ogni item i genitori dovevano selezionare la voce scelta con una X sul numero corrispondente. Si chiedeva di selezionare 1.5 o 2.5 o 3.5 con una X se l'osservazione risultava intermedia tra la voce precedente e la voce successiva.

Descrizione del campione

Il campione utilizzato per la ricerca è composto da 195 bambine affette dalla sindrome di Rett, appartenenti all'Associazione Italiana Rett e provenienti da tutte le regioni d'Italia. La maggior parte delle bambine proviene dalla Lombardia, circa il 19,5%. Un buon numero proviene anche dal Piemonte, dal Lazio, dalla Toscana, dal Veneto e dall'Emilia Romagna. Due bambine sono straniere e provengono dal Belgio e dall'Inghilterra, nonostante appartengano all'Associazione Italiana Sindrome di Rett. Di 19 bambine non sono pervenuti i dati.

L'età media delle bambine è circa 14 anni, ed è compresa tra 2 e 36 anni.

Di queste bambine, 33 non presentano alcuna mutazione del gene MeCP2, 134 presentano mutazione genetica e 28 non hanno riferito i dati (tab. 1).

Tab. 1 Presenza della mutazione genetica

MUTAZIONE	FREQUENZA	PERCENTUALE
Presente	134	68,7%
Assente	33	16,9%
Nessuna risposta	28	14,4%
Totale	195	100,0

I diversi tipi di mutazione presentano un *range* ampio: nel campione preso in esame sono rappresentate 35 mutazioni. Le più frequentemente riscontrate (tab. 2) sono la T158M, presente in 16 casi e la R270X presente in 14 casi.

¹¹Villa S., *La valutazione funzionale delle bambine con sindrome di Rett*, in "Notiziario A.N.G.B.S.R.: Atti del seminario di Bosisio Parini, 28 novembre 1998"

Tab. 2 Tipi di mutazione

TIPO DI MUTAZIONE	FREQUENZA	PERCENTUALE
T158M	16	8,2%
R270X	14	7,2%
R294X	9	4,6%
R255X	8	4,1%
R168X	8	4,1%
R306C	7	3,6%
P152R	7	3,6%
R133C	6	3,1%
ALTRO	30	14,0%

I dati relativi al tipo di mutazione si discostano di poco dall'andamento descritto da Villard¹². Infatti afferma che le mutazioni maggiormente riscontrate nella popolazione di bambine con la sindrome di Rett sono la R168X, con circa il 13%, la T158M, la R255X e la R270X con il 12%. Questo indicherebbe che il campione usato per la ricerca può essere ritenuto significativo.

Analisi dei risultati

L'analisi dei risultati è avvenuta con:

- Indici di discriminatività
- Calcolo della coerenza interna
- Analisi fattoriale
- Valutazione della normalità della distribuzione e trasformazione dei punteggi.

Per la R.A.R.S. sono stati calcolati innanzitutto gli indici di discriminatività per eliminare eventuali effetti tetto o effetti pavimento, dovuti ad items che i genitori ritenevano troppo complessi o troppo semplici per le bambine con la sindrome di Rett. Dall'analisi della discriminatività non emergono dati che evidenziano effetti tetto o effetti pavimento, quindi tutti i 31 items previsti inizialmente per lo strumento sono stati inclusi nell'ulteriore elaborazione.

Per il calcolo dell'attendibilità interna è stato applicato il coefficiente alfa di Cronbach sui 31 items di tutto il test; esso presenta un livello di alfa pari a 0.90. Questo indica il fatto che i diversi items presentano un indice di coerenza alto. Le aree cognitive, sensoriale e motoria presentano un'alta coerenza interna. Nelle aree delle emozioni, dell'autonomia e delle caratteristiche tipiche della sindrome il valore di alfa è piuttosto basso: questo significa che c'è, in questi casi, una parziale coerenza interna.

L'analisi fattoriale applicata sui 31 items della R.A.R.S. indica che i primi 7 fattori in generale spiegano circa il 60% di tutta la varianza globale. In modo particolare l'analisi fattoriale del fattore 1, applicata con il metodo PCA (*Principal Component Analysis*), ha una percentuale di varianza spiegata pari al 26,36%. Gli altri fattori hanno una percentuale di varianza spiegata molto più bassa: il fattore 2 pari al 9,30%, il fattore 3 pari al 6,59%, il fattore 4 al 5,40%, il fattore 5 pari al 4,49%, il fattore 6 pari al 3,50% e il fattore 7 pari al 3,40%.

Il fattore 1, altamente correlato a attenzione, orientamento temporale, orientamento spaziale, memoria, contatto oculare - risposta al sorriso - attenzione condivisa, comunicazione

verbale e non verbale, vista e udito, corpo, mani, scoliosi e piedi, emozioni di base, emozioni altrui, controllo sfinterico, bruxismo, crisi oculogiriche, tensione muscolare e impressione generale, sembra spiegare tutte le componenti legate alla fisiologia della sindrome di Rett quindi tutti quegli aspetti che definiscono positivamente l'area cognitiva generale: cognitiva, sensoriale, motoria e delle emozioni.

Il fattore 2, altamente correlato con sbalzi d'umore, iperattività, ansia e aggressività, spiega circa il 10% della varianza e sembra rimandare ad una dimensione latente relativa al livello di arousal iperattivato delle bambine con la sindrome di Rett.

Il fattore 3, correlato a crisi di dispnea, epilessia, convulsioni e aerofagia, sembra spiegare gli stati specifici di malessere nelle bambine con la sindrome di Rett.

Il fattore 4, correlato agli items riguardanti l'alimentazione e all'abilità di vestirsi e lavarsi, sembra spiegare il problema particolare legato all'autonomia.

Dal momento che tutte le variabili risultano correlate con i punteggi, si è ritenuto di mantenere tutti gli items e continuare l'elaborazione.

Valutazione della normalità della distribuzione e trasformazione dei punteggi.

Per valutare la normalità della distribuzione della R.A.R.S. sono stati sommati tutti i punteggi di ognuno degli items. La media del punteggio è 67,65 con una deviazione standard pari a 12,9. Per valutare la normalità della distribuzione della R.A.R.S. sono stati calcolati gli indici di simmetria e di curtosi. L'indice di simmetria ha un valore pari a 0,228, con un errore standard pari a $\pm 0,174$. L'indice di curtosi è pari a 0,339 con un errore standard pari a $\pm 0,346$.

Poiché i due indici si approssimano allo zero e che media, mediana e moda tendono a coincidere, la distribuzione tende ad essere normale.

In seguito è stata effettuata la trasformazione lineare dei punteggi grezzi della media per ogni categoria e sono stati individuati gli estremi che determinano l'entità della gravità della sindrome di Rett attraverso la R.A.R.S.

Dai risultati ottenuti, possiamo affermare che la gravità media della sindrome di Rett, stabilita attraverso la R.A.R.S., è pari a $67,65 \pm 1$ deviazione standard. Al di sotto di questo dato si parlerà di lieve gravità, mentre al di sopra della media considerata, si parlerà di alta gravità, come indicato nella figura 2.

Fig. 2 R.A.R.S. gradi di gravità individuati.



Valutazione della normalità della distribuzione e trasformazione nelle varie aree

Area cognitiva

Per valutare la normalità della distribuzione dell'area cognitiva della R.A.R.S. sono stati sommati tutti i punteggi degli items riguardanti l'area cognitiva. La media del punteggio è 15,94 con una deviazione standard pari a 4,87. Per valutare

¹²Villard L., *Aspetti genetici della sindrome di Rett e disfunzione del gene MeCP2*, in Convegno annuale "Problematiche sulla sindrome di Rett", Zagabria, maggio 2004

la normalità della distribuzione dell'area cognitiva sono stati calcolati gli indici di simmetria e di curtosi. L'indice di simmetria ha un valore pari a 0,271, con un errore standard pari a $\pm 0,174$. L'indice di curtosi è pari a 0,822 con un errore standard pari a $\pm 0,346$.

Poiché i due indici si approssimano allo zero e che media, mediana e moda tendono a coincidere, la distribuzione tende ad essere normale.

In seguito è stata effettuata la trasformazione lineare dei punteggi grezzi della media per l'area cognitiva e sono stati individuati gli estremi che determinano l'entità della gravità dell'area stessa delle bambine del campione.

Dai risultati ottenuti, possiamo affermare che la gravità media dell'area cognitiva della sindrome di Rett, stabilita attraverso la R.A.R.S., è pari a $15,94 \pm 1$ deviazione standard. Al di sotto di questo dato si parlerà di lieve gravità, mentre al di sopra della media considerata, si parlerà di alta gravità, come indicato nella figura 3.

Fig.3 Area cognitiva, gradi di gravità individuati.



Area sensoriale

Per valutare la normalità della distribuzione dell'area sensoriale della R.A.R.S. sono stati sommati tutti i punteggi degli items riguardanti l'area sensoriale. La media del punteggio è 3,96 con una deviazione standard pari a 1,57. Per valutare la normalità della distribuzione dell'area sensoriale sono stati calcolati gli indici di simmetria e di curtosi. L'indice di simmetria ha un valore pari a 0,374, con un errore standard pari a $\pm 0,174$. L'indice di curtosi è pari a 0,927 con un errore standard pari a $\pm 0,346$.

Poiché i due indici si approssimano allo zero e che media, mediana e moda tendono a coincidere, la distribuzione tende ad essere normale.

In seguito è stata effettuata la trasformazione lineare dei punteggi grezzi della media per l'area sensoriale e sono stati individuati gli estremi che determinano l'entità della gravità della stessa area della sindrome di Rett attraverso la R.A.R.S.

Dai risultati ottenuti, possiamo affermare che la gravità media dell'area sensoriale, stabilita attraverso la R.A.R.S., è pari a $3,96 \pm 1$ deviazione standard. Al di sotto di questo dato si parlerà di lieve gravità, mentre al di sopra della media considerata, si parlerà di alta gravità, come indicato nella figura 4.

Fig.4 Area sensoriale, gradi di gravità individuati.



Area motoria

Per valutare la normalità della distribuzione dell'area motoria della R.A.R.S. sono stati sommati tutti i punteggi degli items riguardanti l'area emotiva. La media del punteggio è 9,65 con una deviazione standard pari a 3,12. Per valutare la normalità della distribuzione dell'area motoria sono stati calcolati gli indici di simmetria e di curtosi. L'indice di simmetria ha un valore pari a 0,282, con un errore standard pari a $\pm 0,174$. L'indice di curtosi è pari a 0,989 con un errore standard pari a $\pm 0,346$.

Poiché i due indici si approssimano allo zero e che media, mediana e moda tendono a coincidere, la distribuzione tende ad essere normale.

In seguito è stata effettuata la trasformazione lineare dei punteggi grezzi della media per l'area motoria e sono stati individuati gli estremi che determinano l'entità della gravità della stessa area della sindrome di Rett attraverso la R.A.R.S.

Dai risultati ottenuti, possiamo affermare che la gravità media dell'area motoria, stabilita attraverso la R.A.R.S., è pari a $9,65 \pm 1$ deviazione standard. Al di sotto di questo dato si parlerà di lieve gravità, mentre al di sopra della media considerata, si parlerà di alta gravità, come indicato nella figura 5.

Fig.5 Area motoria, gradi di gravità individuati.



Area emotiva

Per valutare la normalità della distribuzione dell'area emotiva della R.A.R.S. sono stati sommati tutti i punteggi degli items riguardanti l'area emotiva. La media del punteggio è 7,43 con una deviazione standard pari a 2,05. Per valutare la normalità della distribuzione dell'area emotiva sono stati calcolati gli indici di simmetria e di curtosi. L'indice di simmetria ha un valore pari a 0,703, con un errore standard pari a $\pm 0,174$. L'indice di curtosi è pari a 0,037 con un errore standard pari a $\pm 0,346$.

Poiché i due indici si approssimano allo zero e che media, mediana e moda tendono a coincidere, la distribuzione tende ad essere normale.

In seguito è stata effettuata la trasformazione lineare dei punteggi grezzi della media per l'area emotiva e sono stati individuati gli estremi che determinano l'entità della gravità della stessa area della sindrome di Rett attraverso la R.A.R.S.

Dai risultati ottenuti, possiamo affermare che la gravità media dell'area emotiva, stabilita attraverso la R.A.R.S., è pari a $7,43 \pm 1$ deviazione standard. Al di sotto di questo dato si parlerà di lieve gravità, mentre al di sopra della media considerata, si parlerà di alta gravità, come indicato nella figura 6.

Fig.6 Area emotiva, gradi di gravità individuati.



Area dell'autonomia

Per valutare la normalità della distribuzione dell'area dell'autonomia della R.A.R.S. sono stati sommati tutti i punteggi degli items riguardanti l'area sensoriale. La media del punteggio è 10,77 con una deviazione standard pari a 1,60. Per valutare la normalità della distribuzione dell'area dell'autonomia sono stati calcolati gli indici di simmetria e di curtosi. L'indice di simmetria ha un valore pari a 1,64, con un errore standard pari a $\pm 0,174$. L'indice di curtosi è pari a 2,63 con un errore standard pari a $\pm 0,346$.

Poiché i due indici si approssimano allo zero e che media, mediana e moda tendono a coincidere, la distribuzione tende ad essere normale.

In seguito è stata effettuata la trasformazione lineare dei

punteggi grezzi della media per l'area dell'autonomia e sono stati individuati gli estremi che determinano l'entità della gravità della stessa area della sindrome di Rett attraverso la R.A.R.S.

Dai risultati ottenuti, possiamo affermare che la gravità media dell'area emotiva, stabilita attraverso la R.A.R.S., è pari a $10,77 \pm 1$ deviazione standard. Al di sotto di questo dato si parlerà di lieve gravità, mentre al di sopra della media considerata, si parlerà di alta gravità, come indicato nella figura 7.

Fig.7 Area dell'autonomia, gradi di gravità individuati.



Area delle caratteristiche tipiche di malattia

Per valutare la normalità della distribuzione dell'area delle caratteristiche tipiche di malattia della R.A.R.S. sono stati sommati tutti i punteggi degli items riguardanti le caratteristiche tipiche di malattia. La media del punteggio è 6,96 con una deviazione standard pari a 2,31. Per valutare la normalità della distribuzione dell'area delle caratteristiche tipiche di malattia sono stati calcolati gli indici di simmetria e di curtosi. L'indice di simmetria ha un valore pari a 0,866, con un errore standard pari a $\pm 0,174$. L'indice di curtosi è pari a 0,637 con un errore standard pari a $\pm 0,346$.

Poiché i due indici si approssimano allo zero e che media, mediana e moda tendono a coincidere, la distribuzione tende ad essere normale.

In seguito è stata effettuata la trasformazione lineare dei punteggi grezzi della media per l'area delle caratteristiche tipiche di malattia e sono stati individuati gli estremi che determinano l'entità della gravità della stessa area della sindrome di Rett attraverso la R.A.R.S.

Dai risultati ottenuti, possiamo affermare che la gravità media dell'area delle caratteristiche tipiche di malattia, stabilita attraverso la R.A.R.S., è pari a $6,96 \pm 1$ deviazione standard. Al di sotto di questo dato si parlerà di lieve gravità, mentre al di sopra della media considerata, si parlerà di alta gravità, come indicato nella figura 8.

Fig.8 Area delle caratteristiche tipiche di malattia, gradi di gravità individuati.



Area delle caratteristiche tipiche di comportamento

Per valutare la normalità della distribuzione dell'area delle caratteristiche tipiche di comportamento della R.A.R.S. sono stati sommati tutti i punteggi degli items riguardanti le caratteristiche tipiche di comportamento. La media del punteggio è 9,98 con una deviazione standard pari a 2,10. Per valutare la normalità della distribuzione dell'area cognitiva sono stati calcolati gli indici di simmetria e di curtosi. L'indice di simmetria ha un valore pari a 0,711, con un errore standard pari a $\pm 0,174$. L'indice di curtosi è pari a 1,386 con un errore standard pari a $\pm 0,346$.

Poiché i due indici si approssimano allo zero e che media, mediana e moda tendono a coincidere, la distribuzione tende ad essere normale.

In seguito è stata effettuata la trasformazione lineare dei punteggi grezzi della media per l'area delle caratteristiche tipiche di comportamento e sono stati individuati gli estremi

che determinano l'entità della gravità della stessa area della sindrome di Rett attraverso la R.A.R.S.

Dai risultati ottenuti, possiamo affermare che la gravità media dell'area delle caratteristiche tipiche di comportamento, stabilita attraverso la R.A.R.S., è pari a $9,98 \pm 1$ deviazione standard. Al di sotto di questo dato si parlerà di lieve gravità, mentre al di sopra della media considerata, si parlerà di alta gravità, come indicato nella figura 9.

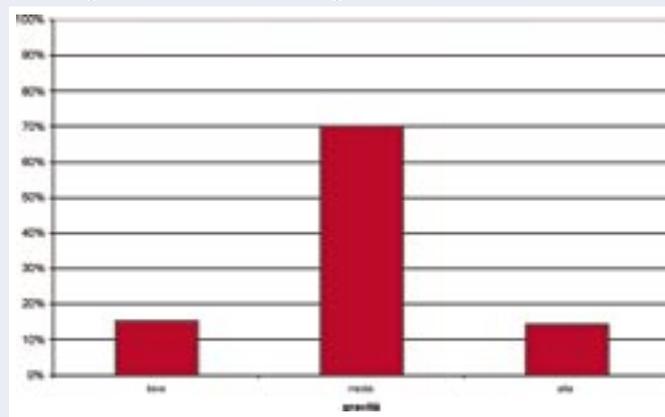
Fig.9 Area delle caratteristiche tipiche di comportamento, gradi di gravità individuati.



Conclusioni

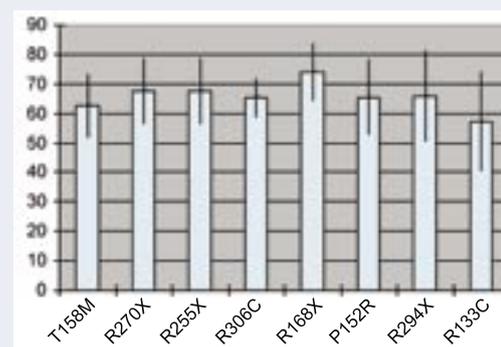
La R.A.R.S. sottoposta al nostro campione ha rivelato che la maggior parte delle bambine, il 70,3% appartiene alla fascia di media gravità. I soggetti con lieve gravità sono solamente 30, cioè il 15,3% del campione. Il 14,4% riporta invece una gravità alta. Il valore più basso riportato è 37, che corrisponde, quindi, alla bambina meno grave del campione. La bambina più grave ha invece riportato un punteggio pari a 109.

Fig.10 Distribuzione della gravità della sindrome di Rett



La relazione tra gravità e mutazione genetica non ha portato a dati significativi. La figura 11 presenta la media e la deviazione standard relativa alle principali mutazioni del gene MeCP2 presenti nel campione. Come si può evincere, pur presentandosi dei trend in cui il gruppo R133C presenta un indice di gravità minore rispetto agli altri, non risulta significativamente diverso dal punto di vista statistico. Anche il gruppo T158M presenta un basso indice di gravità valutato sulla scala R.A.R.S., ma, come indicato precedentemente, i dati ottenuti non hanno significatività statistica. Il gruppo con maggiore gravità è R168X, seguito dal gruppo R255X.

Fig. 11 Correlazioni tra gravità e mutazione genetica



Sono state trovate inoltre le correlazioni tra la mutazione e la gravità nelle diverse aree analizzate.

Come si può evincere dalle figure seguenti, che presentano la gravità valutata tramite R.A.R.S. in ogni area analizzata, il gruppo R168X presenta una gravità alta nell'area cognitiva, sensoriale ed emotiva. Il gruppo R255X, invece, risulta grave nell'area motoria; il gruppo R294X sembra essere grave nell'area delle caratteristiche tipiche. Il gruppo R306C risulta lieve nell'area sensoriale, ma grave in quella dell'autonomia. Il gruppo R133C presenta una gravità lieve nelle aree motoria, emotiva, dell'autonomia e delle caratteristiche tipiche.

Fig.12 Correlazione gravità e mutazione nell'area cognitiva

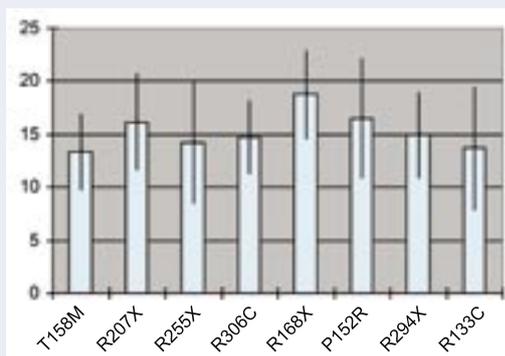


Fig.13 Correlazione gravità e mutazione nell'area sensoriale

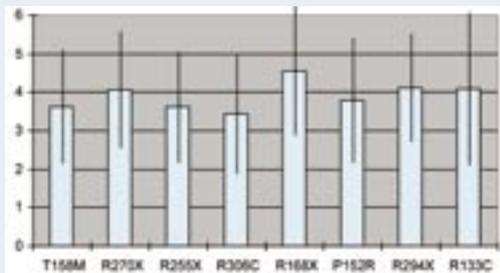


Fig.14 Correlazione gravità e mutazione nell'area motoria

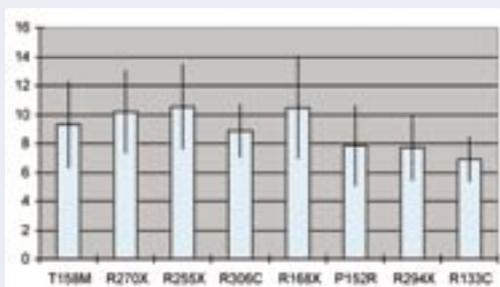


Fig.15 Correlazione gravità e mutazione nell'area delle emozioni

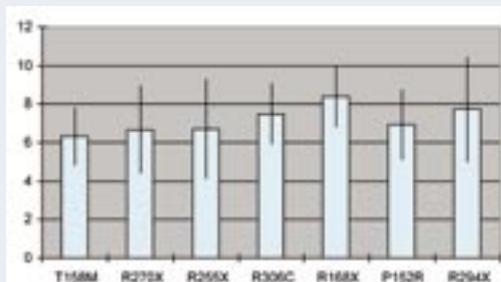


Fig.16 Correlazione gravità e mutazione nell'area dell'autonomia

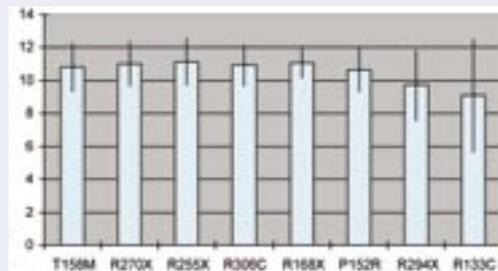


Fig. 17. Corelazione gravità e mutazione nell'area delle caratteristiche tipiche di malattia

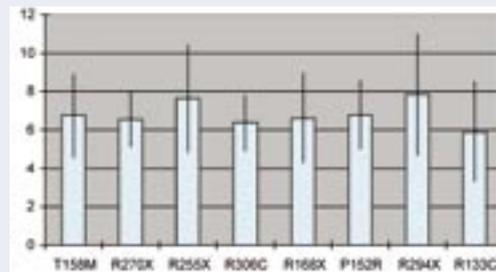
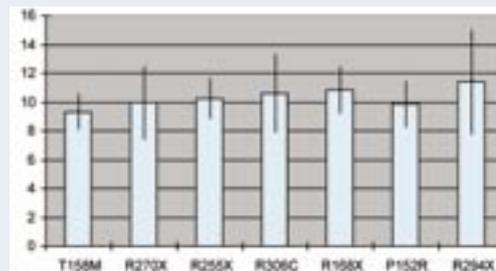


Fig. 18. Correlazione gravità e mutazione nell'area delle caratteristiche tipiche di comportamento



Tramite l'analisi post hoc sono state individuate alcune correlazioni statisticamente significative tra i gruppi di mutazioni all'interno delle aree analizzate. In particolare nell'area motoria vi è una diversità statistica tra il gruppo R270X e i gruppi R294X, R133C; tra R255X e i gruppi R294X e R133C; tra R168X e R294X e R133X. Nell'area delle emozioni R168X si differenzia statisticamente da R133C e T158M; nell'area cognitiva R168X è statisticamente diverso da T158M e R133C; infine, nell'area dell'autonomia il gruppo R133C si differenzia dal punto di vista statistico da T158M, R270X, R255X e R168X.

Vorrei ringraziare tutti i genitori, veramente numerosi, che con il loro contributo, tramite la compilazione dei questionari, hanno permesso l'avvio della ricerca genotipo-fenotipo intrapresa dall'Università Cattolica di Milano.

La prima fase della ricerca è stata illustrata dalla Dott.ssa Rosa Angela Fabio durante il convegno tenutosi a Lido di Camaiore nel giugno scorso, e pubblicata in queste pagine. La ricerca sta continuando avvalendosi della collaborazione di più specialisti e spero ci possa dare qualche indicazione in più su come aiutare le nostre ragazze.

Ancora un grazie di cuore a tutti coloro che hanno creduto e credono all'importanza di questo lavoro.

Saluti

Lucia Dovigo

Il gene CDKL5 e la Sindrome di Rett

PROFESSORESSA ALESSANDRA RENIERI, DIRETTORE DELLA U.O.C. GENETICA MEDICA - UNIVERSITÀ DI SIENA

L'identificazione di un nuovo gene della SR apre nuove frontiere per la ricerca e fa ben sperare per il futuro, con un nuovo progetto che prevede l'impiego di cellule staminali mesenchimali

Grazie ad uno studio collaborativo sulla sindrome di Rett è oggi disponibile uno strumento diagnostico addizionale per le pazienti con sindrome di Rett. E' stato infatti identificato un nuovo gene responsabile della variante con convulsioni ad esordio precoce. Sono state descritte le nuove scoperte che ruotano intorno a questo gene. Durante l'intervento sono state inoltre affrontate altre tematiche, come il rischio di ricorrenza di coppie che hanno una figlia con la sindrome di Rett, ed il nuovo progetto sulla sindrome di Rett che è in fase di attuazione presso la Genetica Medica di Siena.

Rispondo con molto piacere all'invito della signora De Marchi di scrivere un piccolo riassunto su quanto affrontato durante la riunione annuale della vostra associazione a Lido di Camaiore l'11 Giugno 2005.

Già dal 1998, quando ancora non ero responsabile della U.O.C. Genetica Medica di Siena, ho iniziato ad interessarmi alle famiglie che avevano una bambina affetta da sindrome di Rett grazie alla

stretta collaborazione con il reparto di Neuropsichiatria di Siena (prof. Michele Zappella e dott. Giuseppe Hayek).

Con il passare degli anni mi sono resa conto che sarebbe più corretto parlare delle "sindromi di Rett" piuttosto che della "sindrome di Rett" (tab.1). Oltre alla forma classica, sono state infatti descritte almeno 5 varianti. Queste includono: i) la variante a linguaggio conservato in cui viene riacquisita dopo il periodo di regressione la capacità di espressione con brevi frasi; ii) la variante con convulsioni ad esordio precoce che è caratterizzata da crisi convulsive che si manifestano prima del periodo di regressione; iii) le "forme fruste" in cui i segni clinici caratteristici sono più sfumati; iv) la variante congenita che è evidente sin dai primi mesi di vita; v) la variante a regressione tardiva.

Dal punto di vista genetico la sindrome di Rett è una malattia X-legata dominante, dovuta nella maggior parte dei casi a mutazioni "de novo" nel gene *MECP2*, localizzato sul cromosoma

X, identificato nel 1999. Ad oggi solo in circa l'80% delle pazienti con diagnosi di sindrome di Rett classica è possibile mettere in evidenza una mutazione nel gene *MECP2*. Questa percentuale è molto più bassa se vengono considerate le varianti della sindrome. In questi 5 anni dalla scoperta del gene *MECP2* sono stati fatti notevoli passi avanti nella comprensione dei processi biologici che portano alla sindrome di Rett. Tuttavia devono ancora essere chiariti molti aspetti.

Molti studi sono stati indirizzati e sono tuttora volti a comprendere il ruolo del gene *MECP2* nella sindrome. Considerando l'organismo umano come una grande fabbrica, possiamo pensare ai geni/proteine come a degli operai. E' stato dimostrato che il gene *MECP2* è un regolatore della trascrizione ovvero un gene che coordina altri geni. Si può quindi considerare come un capo operaio in una grande fabbrica. Quali siano i geni regolati da *MECP2* non è ancora del tutto chiaro. Il mio gruppo è stato uno dei protagonisti della scoperta di un nuovo gene della sindrome di Rett, il gene *CDKL5*. Abbiamo dimostrato che il gene *CDKL5*, se alterato, causa la variante con convulsioni ad esordio precoce della sindrome di Rett (Scala, E. et al. J Med Genet. 2005 Feb;42(2):103-7). Tale variante è stata per la prima volta descritta da Hanefeld nel 1985. Hanefeld ha descritto una bambina con spasmi infantili e

Tab. 1

Le "sindromi di Rett"

Forma classica
Variante con recupero del linguaggio
Variante con insorgenza precoce delle convulsioni
Variante congenita
Variante «Forme fruste»
Variante con regressione tardiva

ipsaritmia, che più tardi ha sviluppato la sindrome di Rett. L'insorgenza precoce di convulsioni (in alcuni casi spasmi infantili) è stata descritta in altre bambine che in seguito hanno sviluppato i segni caratteristici della sindrome di Rett (Goutières e Aicardi 1986; Maia et al. 1986). In questa variante non sono mai state riportate mutazioni del gene *MECP2*. Fino ad ora abbiamo identificato un'alterazione nel gene *CDKL5* in 4 su 7 bambine con la variante con insorgenza precoce delle convulsioni. L'analisi del DNA di altre bambine con la sindrome di Rett classica e altre varianti non ha messo in evidenza alterazioni.

Una volta chiarito il legame tra *CDKL5* e la sindrome di Rett abbiamo cercato di capire qualcosa di più sulla funzione di tale gene e come mai sia responsabile di un quadro clinico simile a quello causato da un'alterazione del gene *MECP2*. Le domande che ci siamo posti erano quindi: quali sono i compiti e le competenze dell'operaio *CDKL5*? Dal momento che la mancanza del capo operaio *MECP2* e dell'operaio *CDKL5* causa un effetto simile, i due ope-

rai lavorano probabilmente insieme, per lo stesso scopo? Grazie alla stretta collaborazione con il gruppo di Nicoletta Landsberger (Università dell'Insubria) e a quello di Vania Broccoli (Istituto San Raffaele di Milano) abbiamo iniziato a rispondere a queste domande (Fig.1) (Mari F et al. Hum Mol Genet. 2005 Jul 15;14(14):1935-46). Abbiamo dimostrato che la proteina *CDKL5*, come la proteina *MeCP2*, è espressa nel cervello, ovvero i due operai lavorano nello stesso settore della fabbrica. Inoltre abbiamo in parte chiarito qual è il compito dell'operaio *CDKL5* e dimostrato che i due operai lavorano insieme, e che, in determinate circostanze, interagiscono direttamente. In particolare abbiamo dimostrato quali porzioni di *CDKL5* e di *MeCP2* sono importanti per la loro interazione. Inoltre abbiamo iniziato a capire che la funzione di *CDKL5* è quella di aggiungere gruppi fosfato ad altre proteine tra le quali se stessa e *MeCP2* (capacità di autofosforilazione e di fosforilazione).

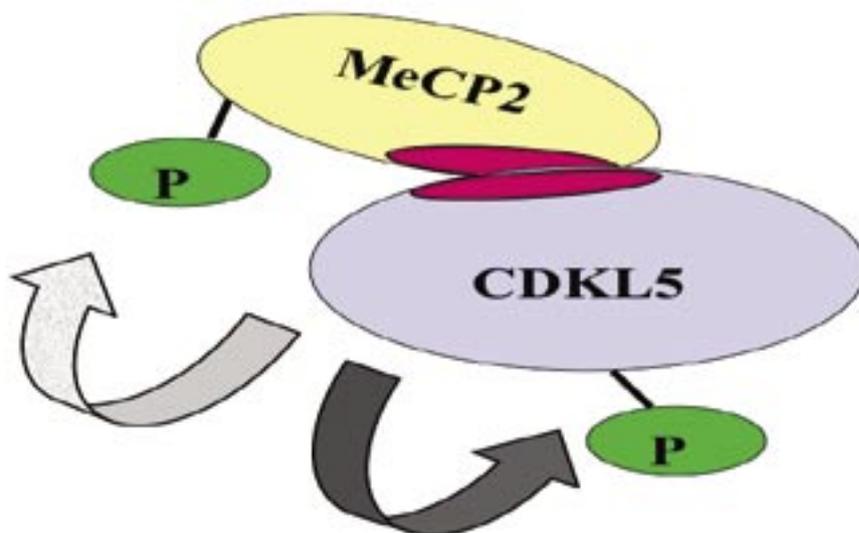
Durante l'ampia discussione che è seguita alla breve relazione ho voluto affrontare un

argomento che mi sta particolarmente a cuore. Si tratta del rischio di ricorrenza per le coppie che hanno già una bambina affetta da sindrome di Rett. La mutazione nel gene *MECP2* (oppure nel gene *CDKL5*) insorge nel gamete di uno dei due genitori, il padre o la madre. Se la mutazione colpisce un gamete maturo (cellula uovo o spermatozoo) il rischio di ricorrenza per la coppia è zero. Nell'ovaio e nel testicolo ci sono però molte cellule che sono precursori delle cellule uovo e degli spermatozoi. Se la mutazione colpisce uno di questi precursori è possibile che più spermatozoi o più cellule uovo portino la mutazione. Se ciò accade due genitori sani possono generare più di una figlia affetta (mosaicismo germinale). Maggiore è l'entità del mosaicismo maggiore è il rischio di ricorrenza. L'entità del mosaicismo non è quantificabile con metodi di routine nelle singole coppie e quindi non è determinabile quale coppia ha una mutazione nel gamete maturo e quale coppia ha la mutazione nel precursore. Durante la consulenza genetica si fa presente alla coppia che

il rischio di ricorrenza è molto basso ma non è zero. Per tale motivo si consiglia sempre di effettuare una diagnosi prenatale in ogni futura gravidanza tramite amniocentesi.

Prima di salutare le famiglie intervenute alla riunione ho voluto accennare ad un nuovo progetto di ricerca sulla sindrome di Rett che è avviato presso il nostro centro. L'avanzamento della ricerca sulla sindrome di Rett va a rilento perché il tessuto "malato" è inaccessibile. Abbiamo pensato di ovviare a questo ostacolo inducendo "in vitro" la differenziazione di cellule mesenchimali staminali in senso neuronale. Tale progetto, che è in corso di attuazione, prevede l'utilizzo di cellule staminali mesenchimali ottenute da prelievo di midollo osseo di pazienti con sindrome di Rett e di controlli sani (preferibilmente di un genitore o fratello/sorella). Sia le cellule dei pazienti che dei controlli verranno studiate durante il processo di differenziazione allo scopo di evidenziare eventuali differenze tra le cellule "malate" e quelle "sane". Tale progetto ha finalità di ricerca, non è pertanto possibile definire se e quando i risultati che ne deriveranno potranno avere un impiego terapeutico per i pazienti sottoposti allo studio stesso (vedi alla pagina seguente il consenso informato per la partecipazione a questo progetto). Le famiglie che fossero interessate a partecipare al progetto possono contattare direttamente la dott.ssa Francesca Mari, U.O.C. Genetica Medica, Università di Siena, Policlinico S. Maria alle Scotte, viale Bracci, 2, 53100 Siena, tel 0577233303, fax 0577233325, e-mail: mari@unisi.it.

Fig.1





AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA SENESE

U.O. Genetica Medica Direttore Prof. Alessandra Renieri

Policlinico "Le Scotte" - viale Bracci - 53100 SIENA Tel. - 0577/585316-233303-233259

Fax 0577/233325 E-Mail:geneticamed@unisi.it - renieri@unisi.it



CONSENSO INFORMATO PER LA DONAZIONE DI CELLULE STAMINALI DA MIDOLLO OSSEO

PROGETTO DI RICERCA SULLA SINDROME DI RETT

E' in corso di attuazione un progetto rivolto allo studio delle basi fisiopatogenetiche della Sindrome di Rett. Tale progetto prevede l'utilizzo di cellule staminali mesenchimali ottenute da prelievo di midollo osseo di pazienti con Sindrome di Rett e di controlli sani (preferibilmente di genitori e/o di fratelli). Le cellule staminali mesenchimali verranno indotte "in vitro" a differenziare in senso neuronale. Sia le cellule dei pazienti che dei controlli verranno studiate durante il processo di differenziazione allo scopo di evidenziare eventuali differenze tra le cellule "malate" e quelle "sane".

Tale progetto ha finalità di ricerca, non è pertanto possibile definire se e quando i risultati che ne deriveranno potranno avere un impiego terapeutico per i pazienti sottoposti allo studio stesso.

Il sottoscritto/a.....nato/a.....

il...../...../.....

Residente in.....

Prov.....CAP.....

Via.....n°.....Tel.....

dopo essere stato/a informato/a:

•Delle modalità del prelievo di midollo e degli eventuali rischi, in particolare del fatto che:

- a) Il prelievo viene in genere effettuato in anestesia locale o generale.
- b) La sede di prelievo è la cresta iliaca posteriore bilaterale. Il prelievo viene effettuato tramite punture midollari multiple con ago apposito.
- c) La durata è solitamente di 45-90 minuti. Il volume prelevato è di 10-15 ml.
- d) Il rischio maggiore risulta essere quello anestesilogico. A tal fine un'informazione completa sarà fornita dal medico anestesista.
- e) Il rischio trasfusionale viene ovviato con predisposte trasfusioni autologhe.
- f) Complicanze minori sono il rischio infettivo in sede di espianto e il dolore al momento del risveglio (in caso di prelievo in anestesia generale), sempre modesto, controllabile con antidolorifici e di durata inferiore alle 24 ore.
- g) Gli esiti sono rappresentati da lievi cicatrici di 1-22 mm in sede di espianto.

h) Non sono mai stati documentati danni sulla funzione emopoietica come conseguenza del prelievo midollare.

i) L'espianto di midollo richiede in genere un breve ricovero di 24-48 ore (in caso di prelievo in anestesia generale).

•Delle modalità di conservazione del campione, di cui saranno garantiti anonimato e riservatezza, sia sulla provenienza che sulle relative indagini.

•Dell'utilizzo del campione per indagini ad esclusivo scopo di ricerca e/o diagnostico e/o terapeutico, mai a fini di lucro.

•Della possibilità di cambiare opinione in merito a quanto dichiarato; in tal caso il campione ed i relativi dati saranno eliminati e non verranno utilizzati per future ricerche.

DICHIARA di:

1) autorizzare non autorizzare

il prelievo di cellule staminali da midollo osseo appartenente a:

se stesso

.....di cui il sottoscritto/a è.....

2) autorizzare non autorizzare

la conservazione del materiale biologico appartenente a:

se stesso

.....di cui il sottoscritto/a è.....

3) autorizzare non autorizzare

utilizzo di detto materiale biologico per studi o ricerche scientifiche

4) volere non volere

essere informato di eventuali risultati riguardanti la salute derivanti dai suddetti studi o ricerche.

Data.....

Firma.....

Medico che ha raccolto il consenso:

Cognome e Nome.....

Reparto/Istituto.....

Tel./Fax.....

Il/La sottoscritto/a garantisce il rispetto delle suddette dichiarazioni.

Data.....

Firma.....

Idrochinesiologia: esperienza terapeutica altamente integrante

ANTONIO GRIONI
MEDICO NPI PSICOTERAPEUTA

Con questa relazione cercherò di seguire il filo conduttore del costruito teorico del trattamento in acqua a 32°-34° C., aspetto peculiare che rende questo ambiente particolarmente gratificante, piacevole ed empatico. Inoltre proverò a descrivere ciò che si è visto nei filmati presentati al convegno "Interagendo con gli Elementi; Ricercare, coordinare e collaborare per la Sindrome di Rett", tenutosi al Lido di Camaiore, 11-12 giugno 2005.

Premetto che questo lavoro è reso possibile dalla stretta collaborazione fra differenti figure professionali che operano all'interno dell'ambulatorio di San Donato Milanese dell'AIAS di Milano:

- Antonio Grioni; Neuropsichiatra infantile, Psicoterapeuta, Responsabile sanitario della struttura
- Tina Palen; TdR, Idrochinesiologa, Terapista Watsu, Coordinatrice dei terapisti
- Sofia Caviezel; Psicomotricista, Idrochinesiologa
- Barbara Breganni; Psicologa, Psicomotricista.

La lunga esperienza di lavoro in acqua con bambini e adulti con patologie neurologica, neuromotoria, psichica e mentale, ci conferma che questa metodica ha alcune peculiari caratteristiche come: globalità, adattamento, complementarità, specificità.

In un programma riabilitativo L'ACQUA è intesa sia come ambiente/contesto, sia come mezzo/strumento a disposizione del riabilitatore.

L'acqua è un elemento che

L'acqua come elemento che facilita il movimento, la relazione con il terapeuta e l'acquisizione della consapevolezza di sé e del proprio corpo: tre casi dimostrano come l'idroterapia sia un trattamento fondamentale nella cura della malattia

facilita non solo il movimento, ma anche la relazione; in questo assolve il compito di mediatore. Tra due corpi immersi in acqua non c'è spazio vuoto, c'è sempre liquido che unisce e che divide al tempo stesso, dipende da chi lo usa.

Inoltre in acqua si realizza una rivoluzione percettiva; da una consolidata esperienza propriocettiva ad una sensibilità ritrovata di tipo estero-cettivo.

Pertanto l'ambiente acquatico, essendo soggetto a continue trasformazioni del suo stato, facilita l'acquisizione della consapevolezza del sé attraverso l'abbinamento della percezione sensoriale e motoria con l'adattamento del proprio comportamento motorio. E' un facile e piacevole stimolatore per

nuovi interessi e nuovi apprendimenti. Ciò a maggior ragione perchè gli elementi nell'organizzazione degli apprendimenti sono il POTER-SAPER-VOLER FARE e implicano di:

- Aver preso atto (CONOSCENZA) della propria realtà (schema corporeo, gesto, comportamento)
- Aver immagazzinato la propria realtà (PENSIERO RAPPRESENTATIVO)
- Aver un contesto di relazionalità e di intenzionalità (PROIEZIONE DI PIACERE)

Entrando nel merito della specifica esperienza con bambine Rett, il nostro contributo al convegno è stata la presentazione di filmati di trattamenti in acqua, con soggetti Rett di sesso femminile di età

diverse in cui si può osservare che il progetto riabilitativo varia a seconda dei differenti bisogni delle pazienti. Ciò è dovuto sia all'età, ma anche al loro profilo funzionale, al loro sviluppo emotivo-affettivo e alle necessità sociali.

Il caso di Miriam, il cui progetto terapeutico si articola attraverso un trattamento in acqua e un intervento psicomotorio in stanza, entrambi con la terapeuta, signora Breganni è stato scelto per mostrare le tre fasi specifiche in cui è suddiviso il trattamento acquatico e cioè:

1. Rituale di entrata e fase di ambientamento
2. Fase centrale (mobilitazione, modificazione del tono muscolare e delle posture abituali in ambiente microgravitazionale, ecc)
3. Rilassamento e rituale di uscita.

Durante la seduta acquatica la terapeuta ricerca sia una condizione di benessere fisico che un prolungamento dello sguardo diretto verso di lei e verso le attività; il tentativo di trasformare i movimenti involontari in gesti dotati di senso. La ricerca di un contenimento fisico per favorire un rallentamento del ritmo all'interno della relazione in modo da determinare una condizione di maggior ascolto e di reciprocità. Far sì che Miriam mostri maggior interesse verso l'ambiente ed il sociale in generale.

Il secondo filmato si riferisce ad un trattamento in acqua della coppia madre-bambina, dove lo scopo principale è quello di favorire e appro-



Giorgia con la sua terapeuta

fondire l'attaccamento e migliorare il legame fra di loro. Contemporaneamente la mamma ha l'opportunità di vedere da "dentro" l'attività della sua bambina, permettendosi di esprimere le sue ansie e i suoi timori, sentendosi nello stesso tempo appoggiata e affiancata. Prendendosi cura della relazione fra la mamma e la figlia si lavora anche sulla relazione fra la bambina (Martina) la terapeuta e l'ambiente.

In genere le prime attività sono proposte dalla terapeuta, signora Caviezel e sono finalizzate alla percezione del corpo in acqua e a facilitare gli aspetti legati al benessere fisico e favorire l'acquaticità, favorendo un maggiore contatto con l'acqua che Martina dimostra di gradire.

A questo punto la mamma comincia a diventare più attiva portando in giro la figlia per la vasca con diverse modalità, stabilendo prima un importante contatto visivo e successivamente un contatto tonico di grande valore relazionale.

Nella sequenza in cui la piccola sta seduta sulle gambe della terapeuta e gioca frontalmente con la madre si nota come l'intenzionalità gestuale aumenti, insieme all'aggancio dello sguardo ed ai vocalizzi che più frequentemente accompagnano questi momenti. In questo caso la terapeuta ha l'importante ruolo di mediatore e di facilitatore.

Sono evidenti i progressi di Martina sia sul piano motorio e posturale, confermati anche dalla fisioterapeuta, sia per la relazione e la comunicazione.

"Sulla terraferma" inizia ad avere reazioni di sostegno e schemi del passo efficaci; mentre in vasca ha un sguardo diretto, attenzione per le azioni della mamma

e della terapeuta, risate, vocalizzi, orientamento dello sguardo fra la mamma e la terapeuta, abbracci e baci con la mamma, anticipazione del gesto.

Per quanto riguarda la sua acquaticità possiamo dire che la sua confidenza ha raggiunto un livello soddisfacente.

Il terzo filmato si riferisce all'esperienza terapeutica acquatica di Nicoletta, che ormai adolescente è passata attraverso numerosi interventi riabilitativi di vario tipo. Questa non è la sua prima esperienza in vasca, ma è invece un nuovo approccio all'acqua; infatti con la terapeuta signora Palen ha iniziato da qualche mese un trattamento con il metodo Watsu, seppur adattato alla sua condizione.

Questo tipo di body work



Carolina durante la terapia in acqua

acquatico permette di attuare un programma riabilitativo altrimenti improponibile, e dove la relazione corporea mediata dall'acqua è un'ottima occasione per creare una situazione altamente empatica.

Nicoletta sta attraversando un periodo della sua vita in cui l'esperienza cognitiva e di comunicazione sono soddisfacenti, mentre l'obiet-

tività fisica e motoria sono più precarie. Inoltre alcune esperienze socio-pedagogiche significative cambieranno a breve.

Osservando il filmato ci si rende conto che la terapeuta inizia con attività frontali e contenitive, che sono più rassicuranti e che Nicoletta impara ad accettare anche come gioco fino a quando la terapeuta riesce ad inserire esercizi di allungamento e di rotazione riuscendo anche ad ottenere posture simmetriche.

Per rendere Nicoletta più curiosa nei confronti dell'acqua (acquaticità) e della terapeuta, quest'ultima si immerge completamente senza mai abbandonare la presa.

Tutta la seduta è caratterizzata da "una danza dell'acqua", "da una guida sensibile" che

Il ritmo del movimento permette quindi di attuare posture ormai improponibili "a terra" dove si cerca continuamente un movimento attivo finalizzato.

E' possibile notare come la comunicazione non verbale si svolga durante tutta la seduta e sia caratterizzata da un reciproco ascolto: la terapeuta accetta sia i rifiuti che le proposte di Nicoletta in modo da creare un rapporto di fiducia dove l'iniziativa di una o dell'altra è sempre ben accolta e "possibile", mai subita (Atteggiamento relazionale adeguato).

Quando la situazione lo permette, la terapeuta attua prese posteriori, affidando Nicoletta sempre di più all'acqua calda che permette di aumentare la flessibilità della colonna vertebrale e delle fasce muscolari, favorendo un miglior allineamento corporeo.

Con questa metodica inoltre c'è un notevole incremento delle possibilità di movimento, interrompendo l'eccessivo tono dei muscoli flessori e/o estensori; ciò incentiva le corrette reazioni di raddrizzamento e stabilità del tronco.

Verso la fine del filmato si può notare come la ragazza rallenti il movimento e stia in ascolto tonico con la terapeuta, la quale a sua volta la prepara all'uscita dalla vasca e al distacco.

E' possibile concludere affermando che il lavoro in acqua, per la sua completezza e varietà, per le facilitazioni a livello motorio e posturale che l'acqua induce, per il benessere e l'attivarsi delle relazioni che ne derivano, possa essere considerato un trattamento fondamentale nelle bambine con sindrome di Rett. ●



Corpo e acqua: due amici in simbiosi

SILVIA GUIZZARDI
ISTRUTTORE ISEF E ISTRUTTORE FIN

L'esperienza dell'idroterapia con Carolina, una bambina di otto anni che ha ottenuto ottimi risultati, incoraggia anche altri genitori a ben sperare per il futuro delle proprie bambine

Mi chiamo Silvia Guizzardi, sono istruttrice ISEF e FIN.

Carolina è una bambina di otto anni e mezzo, la seguo da cinque anni. Nell'estate del 2002 abbiamo iniziato la nostra esperienza in acqua, ripresa nell'estate del 2003 e poi finalmente, con la nascita del progetto Versilia, da gennaio del 2004 siamo riuscite a svolgere l'attività in acqua con una frequenza di tre volte alla settimana. La temperatura dell'acqua in cui svolgiamo gli esercizi varia tra i 28 e 30°.

Gli esercizi di cui parlo sono nell'ordine in cui li ho proposti a Carolina; è importante precisare che tutti gli esercizi sono svolti in acqua alta, dove Carolina non tocca, eccetto l'esercizio sulla deambulazione.

Cammino 2002

Carolina aveva una deambulazione precaria e soggetta a frequenti stereotipie.

Cammino 2004

Carolina riusciva ad avere un discreto equilibrio e soprattutto era notevolmente diminuita la presenza di stereotipie.

Tubo sotto ascelle 2002

Non riusciva a mantenere un corretto equilibrio, cadendo diverse volte in avanti a causa delle frequenti stereotipie, con conseguente perdita di controllo del bacino e degli arti inferiori che fuoriuscivano dall'acqua.

Tubo sotto ascelle 2004

Carolina riusciva a mantenere un buon equilibrio per poter effettuare anche degli spostamenti.

Tuffo 2002

Il tuffo era completamente pilotato da me, perché ancora non aveva assimilato il movimento di spinta che si deve effettuare per cadere con il corpo nell'acqua.

Tuffo 2004

Ancora non ha raggiunto una spinta totalmente autonoma, però mantiene una posizione corretta delle mani sul bordo.

Tuffo 2005 (zattera, tappeto galleggiante)

Nel primo tuffo Carolina tende a portare le mani sulla pancia e non si spinge per entrare in acqua, perché distratta dagli altri bambini che facevano la lezione di nuoto.

Nel tuffo successivo, anche se la bambina era stanca perché stava terminando la lezione, riesce a mantenere le mani nella giusta posizione e si spinge in avanti per entrare in acqua.

Tuffo 2005 (bordo piscina)

In questa situazione vediamo Carolina un po' distratta, ha lo sguardo rivolto a sinistra perché era attirata dai bambini che facevano lezione. Nonostante ciò riesce a tenere almeno una mano (quella dominante per la presa) sul bordo, che le consentirà, insieme al dondolarsi, di effettuare il tuffo.

Mani sul tubo 2002

Carolina aveva una notevole difficoltà nel tenere le mani aperte sul tubo: tendeva a richiuderle a pugno, inoltre se riusciva per un po' a mantenerle aperte, con il mio aiuto, il suo busto e le sue gambe tendevano a non muoversi, e anzi, a finire in stazione eretta.

Mani sul tubo 2003

Riusciva a tenere le mani sul tubo e ad effettuare anche dei piccoli spostamenti senza che la stimoli tirandola a me con il tubo.

Tubo mani 2004

Riusciva a tenere le mani sul tubo e ad effettuare spostamenti più ampi.

Tubo mani con richiesta 2005

Quest'anno ho iniziato a chiedere a Carolina di mettere le mani sul tubo senza il mio aiuto. E' stato uno degli obiettivi più importanti perché per Carolina effettuare un'azione volontaria di presa con successivo mantenimento è molto difficile perché, come tutte le bambine affette da Sindrome di Rett, soffre di aprassia (incapacità di compiere gesti o azioni diretti verso un particolare fine) e di atassia (disturbo della coordinazione del corpo in rapporto con l'equilibrio, sia nel mantenimento della postura, sia nella marcia).

Prese:

1. Viene subito effettuata.
2. Avviene dopo circa 20 secondi. Questa presa è buona perché riesce a tenerla nonostante i miei strattoni.
3. Dopo 28 secondi.
4. Anche questa dopo 28 secondi. Carolina è un po' distratta dagli altri bimbi che nuotano.
5. E' una presa rapidissima, dopo solo 3 secondi; è anche la prima e unica volta che afferra il tubo con la mano sinistra, che è la mano prescelta per afferrare il cucchiaino, il biberon, ecc
6. Viene effettuata in 28 secondi: mostra una certa pigrizia, perché cerca di muovere le gambe il meno possibile per effettuare gli spostamenti.
7. Anche questa avviene in 28 secondi.
8. In questa presa le stereotipie intervengono a disturbare, ma come la bambina riesce a cessarle, procede all'azione richiesta impiegando circa 30 secondi.

Cavalluccio 2002 (tubo galleggiante)

Era un esercizio estremamente difficile, non riusciva a tenere un minimo di equilibrio nella posizione prona se non aiutata.

Cavalluccio 2003

Riusciva a spingere bene alternativamente con le gambe, passando da posizione prona a eretta, sempre con il mio aiuto, sostenendole il viso per alleggerire il tronco nella fase di spinta.

Cavalluccio 2004

L'obiettivo era raggiunto: Carolina riusciva a stare sul tubo a "cavalluccio" in assoluta autonomia e con frequenti spostamenti

Cavalluccio 2005

Adesso riesce ad avere un ottimo equilibrio e un controllo tale da permetterle di stare ferma effettuando, quando è più stanca, solo dei piccoli accorgimenti per non cadere dal cavalluccio.

Dorso 2002

Era per lei, come per tutti i bambini, una posizione non molto gradita.

Dorso 2005

Risce a stare in questa posizione senza avvertire nessun fastidio, le braccia sono notevolmente migliorate in quanto più gestibili perché meno rigide.

Immersioni totali 2004 (tubo a livello inguinale)

Questi esercizi servono a potenziare e mobilitare la colonna. L'immersione in acqua viene provocata da me, ma sta alla bambina uscire dall'acqua utilizzando i muscoli nella maniera opportuna.

Le gambe partecipavano attivamente all'esercizio, mentre il busto sia nell'entrata che nell'uscita era rigido e le braccia raccolte sulla pancia.

Immersioni totali 2005

Nella prima immersione, dopo essere fuoriuscita dall'acqua, non mantiene perfettamente il busto eretto, mentre la seconda viene svolta correttamente, la bambina riesce non solo a tenere una buona posizione con il busto, ma anche ad afferrare il tubo che, una volta entrato in acqua, scivola dall'inguine in avanti.

Le precedenti immersioni sono effettuate con gli occhialini, mentre in questa Carolina ne è priva e nono-

stante ciò riesce a concludere correttamente l'esercizio. La quarta ripresa è quella eseguita più correttamente perché, una volta fuoriuscita dall'acqua, riesce anche ad afferrare il tubo ed effettuare degli spostamenti.

Immersioni parziali 2005 (tubo a livello inguinale)

Partendo da posizione prona, tengo in equilibrio la bambina sostenendole il mento. L'esercizio consiste nel mantenere l'equilibrio evitando di cadere con il busto, e quindi il viso, in acqua, una volta tolto il mio sostegno al mento.

Nella prima esecuzione la bambina mostra un equilibrio non sufficiente e quindi cade nell'acqua, riuscendo comunque in un secondo tempo a riemergere.

Nella seconda la bambina riesce perfettamente, una volta tolto il sostegno, a non immergersi nell'acqua e mantenere una buona tonicità e un buon equilibrio del busto.

Aggancio dietro e avanti 2004

La bambina doveva abbracciarmi e mantenere la presa, prima appoggiando la testa sulla mia schiena (aggancio da dietro), poi appoggiando la testa sulla mia pancia (aggancio davanti) mentre io effettuavo degli spostamenti e cambi di direzione abbastanza rapidi.

La bimba aveva raggiunto l'obiettivo, mentre nel 2002 non riusciva a tenersi saldamente abbracciata.

Tubo inguine (solo gambe) 2005

L'esercizio consiste nel far muovere autonomamente e alternativamente le gambe mentre la aiuto sostenendole il viso, e di conseguenza il busto (faccio questo perché la bimba deve cercare di automatizzare il movimento

delle gambe).

Questo obiettivo è stato raggiunto abbastanza velocemente, pertanto sono passata all'esercizio successivo che implica anche l'uso delle braccia.

Tubo inguine (gambe e braccia) 2005

In questo esercizio la bimba provvede a muovere le gambe mentre io inserisco il movimento alternato delle braccia come per lo stile libero.

In un primo momento la bambina mostrava una rigidità nel farsi muovere le braccia. Adesso, quando il braccio è piegato, basta dare dei colpetti sul gomito o sull'avambraccio che la bambina lo distende e cerca di tirarlo fuori dall'acqua.

Spalle dietro (tubo sotto le ascelle passando dietro la schiena) 2005

L'esercizio consiste, partendo dalla posizione eretta, mettere la bambina in posizione supina e successivamente riportarla nella posizione di partenza. All'inizio devo farle percepire io questi cambi di posizione; successivamente la bambina deve cercare di passare da posizione supina a eretta autonomamente; il secondo e ultimo obiettivo è di passare da posizione eretta a supina senza il mio aiuto.

Attualmente la bambina ha raggiunto il primo obiettivo.

Zattera (tappeto galleggiante provvisto di buchi da cui entra e esce l'acqua) 2005

Da posizione prona sulla zattera la bambina deve essere stimolata a stendere le braccia e effettuare una semi-rotazione che la porterà in posizione seduta, dove poi effettuerà tramite dondolamenti il tuffo. Questo esercizio serve per po-

tenziare la muscolatura del piccolo e grande pettorale.

Carolina è riuscita molto bene nel primo obiettivo, ma effettua la semi-rotazione sempre dal lato sinistro, quindi devo obbligarla a girarsi anche dal lato opposto.

Giri su zattera 2005

Dalla posizione prona sulla zattera con le braccia distese sopra la testa, devo farle effettuare delle rotazioni (in entrambe le direzioni) intorno al proprio asse facendole mantenere il corpo disteso. La bambina deve però autonomamente mantenere la testa leggermente alzata per non bere nel momento in cui da posizione supina viene girata in posizione prona. Questo esercizio migliora l'equilibrio e la sensibilità propriocettiva.

A Carolina piace molto questo esercizio e riesce a mantenere la testa nella corretta posizione.

Trottola (collare galleggiante) 2005

Tramite questo ausilio, messo volontariamente nella posizione opposta a quella di utilizzo, e messo come se fosse una ciambella, la bimba si trova squilibrata e utilizzando le braccia deve mantenersi in equilibrio e ritornare in posizione eretta. Anche questo esercizio serve a migliorare l'equilibrio e la sensibilità propriocettiva.

Riesce, divertendosi, ad eseguire quasi perfettamente l'esercizio.

E' proprio vero, corpo e acqua sono due amici in simbiosi: l'acqua è un elemento prezioso, migliora l'armonia, la coordinazione del corpo e l'umore delle bambine. Consiglio a tutti i genitori di far provare questa esperienza alle loro figlie: è un ottimo investimento per la loro salute. ●

Suono e psiche: messaggi della musica

STEFANIA GOTI,
MUSICOTERAPISTA AUSL 12 - VIAREGGIO

L'esperienza di una seduta di musicoterapia rivolta anche a genitori, educatori, medici e terapisti per comprendere il potere del suono nella cura della SR

La musicoterapia è la disciplina che usa il suono come mezzo terapeutico per la ripristinazione e la comunicazione dei canali ritenuti cronicizzati e chiusi verso il mondo esterno...

Così è iniziato il pomeriggio del 12 giugno 2005, nella sala adibita alla presentazione della attività musicoterapica nel centro Congressi delle Dune di Lido di Camaiore: una sala riempita di strumenti musicali come tamburi, tam tam, tamburelli, maracas, cembali, xilofoni, canne di bambù, tastiere flauti, legnetti, campanelli.

Lo strumentario era complessivamente di cinquanta elementi, i cuscini e i tappeti di diversi colori davano ancora di più l'impressione della serenità.

Dopo la mia prefazione iniziale, i presenti hanno scelto istintivamente uno strumento musicale e si sono seduti o sdraiati.

Ho voluto lavorare con tante persone assieme alle bambine Rett, per far capire ai presenti le sensazioni, le impressioni e le espressioni individuali che il suono può determinare in ognuno di noi a livello fisico, percettivo ma soprattutto psicologico.

Dopo l'ascolto di un brano selezionato nei giorni precedenti, di elementi circolari, cullanti e di tonalità maggiore, ho dato predisposizioni al gruppo - che come ho già detto era numeroso - di iniziare sotto la mia guida il dialogo sonoro, un dialogo non verbale, fatto con gli strumenti musicali ma capace di farci comunicare uno con l'altro attraverso le

sonorità istintive senza l'uso della parola.

Le molte persone presenti non si sono accorte che il tempo nella sala passava veloce e che dall'inizio dell'intervento alle ore 15, fra danze canti e sonorità improvvisate erano passate quattro ore; le bambine non erano stanche ma rilassate e felici per essere state assieme a volti nuovi e suoni sconosciuti.

La musica è efficace sul corpo grazie alla qualità che noi proponiamo ognuno attraverso il proprio bagaglio culturale; essa costituisce la più rigorosa meccanica delle qualità poiché all'origine il suono non è altro che movimento, ma giunto all'orecchio diventa subito effetto qualitativo.

Il valore terapeutico delle sensazioni che la musica suscita in ogni individuo è dovuto al fatto che queste trasformazioni si "allargano" nel corpo, la quantità di vibrazioni si decompone nei movimenti e il piacere delle sensazioni diviene ciò che è sempre stato, vibrazione e equilibrio della tensione nervosa.

Il dialogo sonoro supera le barriere dello spazio/tempo, e tutto ciò è avvenuto il giorno del Congresso con spontaneità e libertà causate dallo svuotamento psico/fisico dovuto al potere del suono: non c'è stata nessuna differenza tra medici,

educatori, bambine Rett e genitori, tutti hanno recepito le stesse sensazioni e la stessa armonia sonora che ha reso compatto un gruppo che fino a qualche istante prima era costituito da singoli individui, ognuno con il suo vissuto, i suoi pensieri e i suoi mille perché.

La musica provoca in qualsiasi individuo l'emozione del movimento poiché è collocata nel tempo e nello spazio: sono le note discendenti e quelle ascendenti, così come la successione dei suoni a differenti velocità e differenti ritmi, che possono dare all'individuo con o senza problemi la sensazione di movimento completo.

Quella del movimento è la prima sensazione che ognuno di noi avverte la prima volta che interviene ad una seduta di musicoterapia, allo stesso modo delle prime sensazioni inconse di movimento che il bambino

percepisce nella pancia della madre e che rimangono nel vissuto di ognuno di noi per tutta la vita sono legate al suono.

Nelle bambine Rett accade la stessa cosa, il suono entra attraverso l'apparato uditivo ma anche attraverso le ossa e le parti cave del corpo, giunge al sistema nervoso, spontaneamente ne stimola le parti lese e, anche se con ritmi più lenti dei nostri, riesce a fare evolvere quelle parti ritenute ormai cronicizzate, come atteggiamenti stereotipi, cronicizzazioni e la mancanza della verbalizzazione.

Le bambine, nel tempo, con molta calma e tranquillità riacquistano la loro indipendenza e riescono a concentrarsi sugli oggetti musicali prendendoli anche in mano e muovendoli a tempo con il gruppo operativo.

Gradualmente avviene la perdita degli atteggiamenti stereotipi delle mani, sopraggiunge quella forza che serve per continuare il lavoro sonoro e alcune volte, all'improvviso e con un grande sorriso, a riacquistare la parola. ●



Un amico formidabile: il cavallo

NICLA LARI - DOTT.SSA ELEONORA ROSSI

Nell'ambito delle attività svolte presso il nostro centro, l'Associazione sportiva l'Unicorno, abbiamo avuto modo di collaborare al Progetto Versilia, che ci ha permesso di entrare in contatto con alcune bambine affette dalla sindrome di Rett. In tale contesto abbiamo proposto loro delle lezioni di equitazione che in breve andremo a presentare.

Il nostro lavoro prevede l'ausilio di un animale formidabile che è il cavallo e noi abbiamo optato per "Romeo" in quanto ritenevamo le sue caratteristiche fisiche e caratteriali idonee al lavoro richiesto. Romeo è un doppio pony derivato (T.P.R. cioè tiro pesante rapido), dalla stazza robusta (o brachimorfa) con un'altezza al garrese di 146 cm. Ha un'andatura piana, regolare, comoda e il movimento che ne deriva è prettamente antero-posteriore piuttosto che latero-laterale, cioè le spinte che avverte il cavaliere sono assai poco fastidiose anzi rassicuranti.

Caratterialmente è un pony docile disponibile e generoso.

Svolgimento della ripresa

Il momento della ripresa (termine tecnico che indica l'ora della lezione) inizia col lavoro a terra con cui le bambine prendono contatto con Romeo, accarezzandolo. In seguito accompagnano Romeo alla pedana, dove si apprestano a salire alla "prin-

La dettagliata descrizione di una seduta di ippoterapia ci fa comprendere quali e quanti stimoli - fisici ed emotivi - entrino in gioco in questo tipo di sedute riabilitative

cipessa" (ovvero un operatore sorregge una bambina per le ascelle mentre l'altro per le ginocchia, provvedendo entrambi, a posizionarla sulla groppa del pony). Questo tipo di salita permette di mantenere la flessione delle anche e del ginocchio evitando l'estensione del corpo.¹

Una volta salite, alle bambine vengono proposti dei giochi al passo. Il passo è un'andatura camminata, simmetrica, basculata nella quale gli arti del cavallo si spostano per bipedi diagonali, uno dopo l'altro in 4 tempi ben marcati e mantenuti regolari durante tutto il lavoro.²

Questi giochi prevedono: l'andatura su linea retta, fare dei cerchi di minimo 8 metri di diametro, i passaggi sulle barriere a terra.

L'andatura su linea retta è effettuata nella fase di riscaldamento e prevede numerose transizioni, non brusche in alt-passo, passo-alt che favoriscono la presa di equilibrio da parte del cavaliere.

Nei cerchi il cavaliere contrasta la forza centrifuga mettendo in atto meccanismi di raddrizzamento.

Nei passaggi sulle barriere a terra, poi, abbiamo un ampliamento della falcata

del cavallo che suscita una maggiore stimolazione antero-posteriore.

Una volta effettuati questi esercizi, le riprese in sella durano almeno trenta minuti e variano a seconda della stanchezza delle bambine, ci si prepara alla discesa. Abbiamo notato che questo momento è per tutti i ragazzi un momento particolarmente ansiogeno e per questo cerchiamo di farlo nella modalità più rassicurante possibile, utilizzando la discesa definita "con riallineamento".³

Di norma fermiamo Romeo nello stesso punto al centro del maneggio, chiediamo alle bambine di flettersi in avanti col busto per andare a toccare con entrambe le braccia il collo del pony, guardando l'operatore che sta alla sua destra. A questo punto i due operatori, che stanno ai lati del pony, provvedono a sollevare gli arti inferiori per portarli su di un piano parallelo alla groppa del pony. L'operatore di destra, dopo aver fatto scavalcare la gamba dell'amazzone prendendola dal ginocchio, la porge all'altro operatore che provvede a far scivolare il corpo delicatamente a terra.

Dopo questa operazione alle bambine viene proposto

nuovamente di accarezzare Romeo in modo da salutarlo e ringraziarlo per aver collaborato.

Gli stimoli di una ripresa di riabilitazione equestre

Le riprese di ippoterapia forniscono alle bambine tantissimi stimoli.

Lo stesso assetto in stazione costituisce una rottura dello schema estensorio favorendo un atteggiamento in flessione, grazie all'abduzione ed extrarotazione e semiflessione delle anche, oltre una verticalizzazione del tronco.

L'assetto in movimento, che inibisce lo schema estensorio grazie alla posizione seduta, permette di esercitare tutti i meccanismi di equilibrio e di raddrizzamento del tronco trasmessi dal movimento oscillatorio e tridimensionale del cavallo.

Tutto il corpo è sollecitato grazie a questo sport in particolare il bacino, punto di contatto primario col cavallo.

Il bacino è spesso definito un "mattone" su cui costruire le fondamenta dell'assetto. Questo deve essere stabile e non rigido per permettere il raddrizzamento del tronco. Il movimento tridimensionale della schiena del cavallo è trasmesso al cavaliere proprio dal bacino e da qui a tutto il corpo. Per mantenere la posizione si devono quindi mettere in atto meccanismi di raddrizzamento e di equilibrio.

¹ Fonte: Applicazione di principi fisioterapici alla riabilitazione equestre, dispensa redatta da Meike S. Raupach, relativa al master in Riabilitazione Equestre anni 2004/2005 organizzato dall'Ass. Lapo in accordo con la Neuropsichiatria di Firenze.

² Fonte: Testo guida per la formazione professionale dell'istruttore di equitazione F.I.S.E.

³ Fonte: Applicazione di principi fisioterapici alla riabilitazione equestre, dispensa redatta da Meike S. Raupach, relativa al master in Riabilitazione Equestre anni 2004/2005 organizzato dall'Ass. Lapo in accordo con la Neuropsichiatria di Firenze.

Dopo il bacino è il tronco che per primo risente del movimento del cavallo, la sua funzione è quella di ammortizzare il movimento.

La testa, infine, deve presentarsi eretta con sguardo in avanti, tanto da permettere il mantenimento dell'equilibrio.

Gli arti inferiori a cavallo presentano le anche in abduzione ed extrarotazione, mentre gli arti superiori hanno le spalle aperte ed extrarotate con l'estensione del gomito e del polso.⁴

Gli altri stimoli che si possono avere in un contesto come quello di un maneggio sono sicuramente molteplici. Gli odori del cavallo, le sensazioni di calore e morbidezza e la vista di un animale così armonioso ed elegante valgono di per sé una visita. Inoltre in questa sede è difficile far capire la relazione speciale che si viene a creare fra il cavallo e queste bambine: la sensibilità e generosità di questi animali è evidente anche a chi è inesperto.

La bardatura

Abbiamo ritenuto interessante, in questa sede, proporre anche le bardature con cui operiamo e cioè il fascione e la sella.

Il fascione con 2 maniglie laterali permette un maggior rilassamento posturale e una trasmissione diretta del movimento, in modo maggiore quello latero-laterale. Il bacino trova una maggiore stabilità con la retroversione, la base d'appoggio più ampia, non coincidendo col baricentro del cavallo, facilita una migliore presa di equilibrio. Grazie a questa retroversione le anche sono maggiormente abdotte rispetto alla sella. Gli arti inferiori sono liberi

di penzolare sotto l'effetto della forza di gravità e di allungarsi in stiramento; tale posizione è mantenuta senza fatica.

Gli arti superiori hanno angoli articolari più aperti e la presa è bilaterale ampia e bassa.⁵

La sella ha invece una funzione differente rispetto a quella del fascione cioè allinea il baricentro del cavaliere su quello del cavallo, seleziona il movimento tridimensionale riducendo la trasmissione degli impulsi latero-laterali, stabilizza il bacino del cavaliere contrastando la retroversione, riduce l'ampiezza dell'abduzione delle anche.

La sella che abbiamo utilizzato per le riprese è una sella di tipo inglese, brevettata dall'associazione Lapo di Firenze, che presenta varie caratteristiche.

La seduta di questa sella non è particolarmente profonda ed ha una buona imbottitura dei cuscini che consentono di avere il punto più basso nel seggio. La paletta è leggermente rialzata per facilitare il raddrizzamento del bacino, i quartieri sono comodi e accoglienti. La

parte più importante di questa sella è sicuramente la maniglia: questa è estraibile, di forma trapezoidale, con base maggiore verso l'alto e inclinata in avanti, sufficientemente larga da permettere una presa bilaterale corretta in modo da stabilizzare il cingolo scapolare, ripropone inoltre la lateralità degli aiuti. Inibisce gli atteggiamenti cifotici permettendo il raddrizzamento del tronco e la mobilitazione completa del bacino, favorendo la ricerca dell'equilibrio e l'indipendenza dei movimenti.

Grazie anche al cuscino che posizioniamo sulla paletta, riusciamo a rimpicciolire la seduta (infatti le selle per i bambini sono spesso troppo grandi e questo può risultare un grosso problema) aiutando a stabilizzare il bacino. Con il cuscino poi si evita che il bacino vada troppo indietro sulla paletta della sella, soprattutto in cavalieri che tendono a compensare il raddrizzamento insufficiente facendo forza sulle staffe; inoltre aiuta a compensare la retroversione del bacino.

Le staffe sono l'ultima parte della sella che ci aiutano a

mantenere gli arti inferiori in triplice flessione, dando un appoggio che può facilitare il raddrizzamento e l'equilibrio laterale.

Noi utilizziamo l'alternanza di sella e fascione per lavorare su due versanti differenti: la parte del fascione aiuta a rilassare la muscolatura e a sviluppare una maggiore ricerca dell'equilibrio, mentre la sella, selezionando il movimento del cavallo facilita il raddrizzamento e l'equilibrio, l'utilizzo delle staffe impegna l'investimento della muscolatura mentre la maniglia grazie alla sua particolare forma aiuta a raggiungere e a mantenere un assetto corretto.⁶

Obiettivi e progetti

Quello che abbiamo proposto fino ad ora è stato ben accettato dalle bambine. Noi spingiamo molto sulla volontarietà del gesto, magari cercando anche vie di comunicazione alternative. Spesso chiediamo alle bambine: "Come si fa a far partire Romeo?" aspettando un segnale che abbiamo codificato con ciascuna di loro, come ad esempio un dondamento o una piccola vibrazione delle labbra. L'idea che grazie ad un loro gesto possano far cambiare l'ambiente circostante è per noi importantissimo. Fare questo ci può portare a proporre loro nuovi giochi non solo quello di tenere la maniglia per poter partire, ma anche spostare e prendere un gioco che si trova sulla criniera di Romeo oppure prendere una pallina per metterla in un canestro (questi sono i classici esercizi che proponiamo ai principianti per prendere più confidenza con l'assetto e l'equilibrio). ●



Michela con la sua terapeuta

⁴ Fonte: *Applicazione di principi fisioterapici alla riabilitazione equestre*, dispensa redatta da Meike S. Raupach, relativa al master in Riabilitazione Equestre anni 2004/2005 organizzato dall'Ass. Lapo in accordo con la Neuropsichiatria di Firenze.

⁵ Fonte: *Principi Pratici di riabilitazione equestre*, Milano, ed. UTET Periodici srl 1996

⁶ Fonte: *Principi Pratici di riabilitazione equestre*, Milano, ed. UTET Periodici srl 1996

VERBALE DELL'ASSEMBLEA ORDINARIA DELL'ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT

Oggi, sabato 11 giugno 2005, con inizio alle ore 15, nell'ambito del convegno "Interagendo con gli elementi. Ricercare, coordinare e collaborare per la sindrome di Rett" tenutosi presso l'Hotel Dune in Lido di Camaiore, ha avuto luogo l'annuale Assemblea Ordinaria dell'Associazione Italiana Rett (AIR).

Nell'Ordine del giorno figurano i seguenti argomenti:

- Relazione attività AIR da parte del Presidente Marinella De Marchi;
- Approvazione Bilancio Consuntivo 2004 e Preventivo 2005;
- Rinnovo cariche Consiglio Direttivo AIR triennio 2005-2008.

RELAZIONE ATTIVITA' AIR

Il Presidente sintetizza le attività dell'AIR nel 2004 e primi mesi 2005. In particolare si sofferma sullo sforzo organizzativo profuso dall'Associazione per:

- la realizzazione dei Convegni di Livorno e Camaiore;
- la prosecuzione in cinque regioni delle attività di monitoraggio sulla comunicazione;
- l'evoluzione del sito Internet (con 130-150 accessi il giorno);
- la stampa in italiano del "libro/manuale" Sindrome di Rett.

Conclude la relazione stimolando richieste di chiarimenti da parte degli associati.

APPROVAZIONE BILANCIO CONSUNTIVO 2004 E PREVENTIVO 2005

Il Presidente dei Revisori Paolo Fazzini illustra i dati dello Stato Patrimoniale e del Rendiconto 2004. Il Rendiconto evidenzia Oneri per Euro 92.240,56 e Proventi per Euro 114.784,86. A commento del Bilancio precisa che il risultato gestionale positivo di Euro 22.544,30 è dovuto, in gran parte, ad un'eccedenza nei contributi ottenuti dalla Fondazione Cassa di Risparmio di Lucca per il Convegno di Livorno.

Per quanto riguarda il Bilancio Preventivo 2005, il Presidente dei Revisori propone un andamento per Oneri e Proventi del tutto simile a quanto esposto nel Rendiconto relativo al 2004. L'Assemblea approva all'unanimità i Bilanci Consuntivo e Preventivo.

RINNOVO CARICHE CONSIGLIO DIRETTIVO E REVISORI AIR TRIENNIO 2005-2008

Il Presidente De Marchi ringrazia consiglieri e revisori uscenti per l'impegno profuso a favore dell'Associazione ed invita i genitori (in particolar modo i nuovi iscritti) a presentarsi come candidati a formare i nuovi organismi direttivi.

Aderiscono all'invito a candidarsi nel Consiglio Direttivo i Sigg.:

- Ampollini Giovanni;
- Bianchi Brunelli Ines;
- De Marchi Marinella;
- Dovigo Dell'Oro Lucia
- Fazzini Paolo;
- Risaliti Massimo;
- Sisti Laura.

Aderiscono all'invito a candidarsi nel Collegio Revisori i Sigg.:

- Pedrolo Bonomi Giovanna;
- Ricci Mauro;
- Vannuccini Andrea.

Considerato che le candidature per il Consiglio e per i Revisori coincidono con il numero massimo dei consiglieri e revisori previsti dallo statuto dell'Associazione, su indicazione del Presidente, l'Assemblea procede alla loro elezione con voto palese ed all'unanimità.

Con votazione successiva, a scrutinio segreto, l'Assemblea procede alla nomina del Presidente dell'Associazione riconfermando nella carica la Sig.ra De Marchi Marinella.

I lavori dell'Assemblea terminano alle ore 17,30.

*L'estensore:
Giovanni Ampollini*

VERBALE DEL CONSIGLIO DIRETTIVO DEL 11/6/2005

Alle ore 17,30, presso l'Hotel Dune in Lido di Camaiore, si sono riuniti il nuovo Consiglio Direttivo ed il nuovo Collegio dei Revisori dell'AIR.

In tale sede si è deliberato quanto segue:

- il nuovo Consiglio Direttivo ha nominato la Sig.ra Dovigo Delloro Lucia Vice Presidente dell'Associazione;
- i Revisori eletti hanno nominato Presidente del Collegio la Sig.ra Pedrolo Bonomi Giovanna.

La riunione è terminata alle ore 18.

*L'estensore:
Giovanni Ampollini*

Kathy Hunter

SINDROME DI RETT - Una mappa per orientare genitori e operatori sulla quotidianità

Vannini Editrice

296 pagg., Euro 25,50

Questo libro, scritto da Kathy Hunter, che ha fondato la International Rett Syndrome Association (IRSA) ed è madre di una bambina Rett, ha l'obiettivo di fornire ai genitori una risposta a tutti i dubbi e ai quesiti relativi a questa condizione di disabilità, con le informazioni pratiche, le prospettive familiari e le attuali conoscenze sulle strategie di intervento per la gestione della sindrome. Vengono descritte caratteristiche comportamentali, relazionali, cognitive, emotive e sociali, trattamenti farmacologici ed educativi, così come argomenti specifici quali complicazioni ortopediche, attacchi epilettici, disturbi gastrointestinali, gestione dei "comportamenti problema", nutrizione, comunicazione, problemi motori, ecc.

Una "mappa" scritta dai veri esperti, i genitori, con la collaborazione dei principali studiosi del settore, per orientare famiglie e operatori nelle vicissitudini quotidiane e per guardare in modo propositivo alle difficoltà.

Un vero e proprio "manuale di istruzioni", uno strumento indispensabile che tutte le famiglie Rett e gli operatori dovrebbero acquistare e tenere sempre a portata di mano.



Fiorella Baldassarri

DUE NUOVE STELLE IN CIELO

Edizioni Polistampa, Euro 8,00

"Due nuove stelle in cielo" non è un libro, è una testimonianza, un messaggio, un racconto nell'impotenza e nella solitudine, un ricordo di quello che mia figlia nella sofferenza ci ha insegnato: la misericordia.

Questo diario dei giorni vissuti accanto a Carlotta, inizialmente era nato per un motivo autoterapico, successivamente avevo un'esigenza psicologica di avere qualcosa che mi aiutasse a non dimenticarla, a mantenere vivo il ricordo di essa e raccontare ciò che nella disperazione si apprende.

Successivamente ho pensato che proprio questo diario poteva essere un mezzo utile sia per diffusione informativa, che per la ricerca. Così l'utile delle copie vendute tramite Associazione sarà devoluto totalmente alla sopra citata.

Fiorella Baldassarri



da ritagliare e spedire via fax per ricevere i libri

Sì, desidero ricevere il sottoindicato volume

Nome Cognome

Via Cap Città Prov.

Tel. e-mail

SINDROME DI RETT - Una mappa per orientare genitori e operatori sulla quotidianità - Kathy Hunter
Costo € 25,50 + spese postali - da ordinare via fax al n. 02 700505504

DUE NUOVE STELLE IN CIELO Fiorella Baldassarri
Costo € 8,00 + spese postali - da ordinare via fax al n. 0577 8401777

Pagherò in contrassegno al ricevimento dell'ordine.

Grazie,

a Daniela Capati e ai suoi splendidi ragazzi. Anche in un momento di smarrimento per una perdita così improvvisa e dolorosa, avete avuto la lucidità di pensare all'AIR, ad Alessia e a tutte le bimbe Rett. Avete avuto la forza e il coraggio di pensare ad altri. Avete di nuovo dimostrato che belle persone siete. Alla fine della messa, la commozione mi ha vinta, la gola si è chiusa e non sono riuscita a dirvi grazie, lo faccio ora unendolo a quello di Alessia, di Luca, dell'Associazione, delle famiglie. Ciao Angelo, sarai sempre con noi.

Laura

Un ricordo della zia

Vogliamo ricordare la nostra zia, che in sole due settimane ci ha lasciato creando un vuoto grande nella nostra famiglia e ancor più nei nostri cuori.

Era davvero una persona speciale, piena di energia e vitalità, sempre pronta ad aiutare tutti, una spalla su cui si poteva sempre contare.



E ora, dal cielo sarà il nostro angelo che continuerà a vegliare su di noi.

Cara zia continua a pregare, come facevi prima, per la nostra Giulia che tanto hai amato e tanto ami.

Ci sei stata molto vicino, hai sofferto e lottato assieme a noi in questi anni in cui la tua nipotina si è ammalata e hai sempre avuto parole di incoraggiamento e di speranza.

Grazie con tutto il cuore alla nostra zia Beatrice.

I genitori di Giulia Pavirani - anni 4, Cesena

Cara redazione,

vogliamo ringraziare di cuore anche a nome dell'associazione Matilde Spinoso e la sua famiglia, che ha dedicato il giorno della sua Prima Comunione, il 22 maggio 2005 in Firenze, a Carlotta e a tutte le bimbe Rett, invitando coloro che hanno partecipato alla sua Comunione a sostenere l'Associazione.

Fiorella e Luca Landi

Nastro azzurro

Felicitazioni da tutta l'AIR. Casa Padrin è stata allietata dalla nascita di Filippo. Alla mamma Donatella al papà Stefano, da molti anni nostri affezionati associati, alla sorella Giulia tantissimi auguri di immensa felicità e di ogni bene.

Nastro rosa

Alla nostra redattrice e Vicedirettore Silvia è nata la secondogenita Francesca Chiara. Alla mamma Silvia al papà Flavio al fratellino Filippo tantissimi auguri da tutta la nostra Associazione.

Ringraziamo di cuore tutta la Comunità di **Bassignana** in provincia di **Alessandria** che più volte, in occasione della festa patronale che si svolge ogni anno il 18 Luglio, ha organizzato un mercatino il cui ricavato è stato devoluto alla nostra Associazione.

Grazie a tutti.



*Anna Sciarillo
02/08/1988 04/05/2005*

Ricordo di Anna

La luce del bene ha trionfato sulle nubi della sofferenza il nostro Dio ha scelto un altro angelo e come lo sei per lui lo sei stata per noi.

Luca e Gaetano

Lutto in casa Gollini

In data 14 Marzo u.s. mia figlia Claudia di anni 36 è deceduta a seguito di una serie di crisi epilettiche anomale, rispetto a quelle che si verificavano periodicamente, crisi che hanno provocato un arresto circolatorio. Ricoverata dal 118 ha trascorso 34 giorni in stato di coma profondo nel reparto rianimazione dell'Ospedale Civile di Ravenna. Saluti

Antonio Gollini

L'Associazione tutta è vicina alla famiglia Gollini e Sciarillo che con grande dolore stanno vivendo la scomparsa delle loro amate Claudia e Anna. Sentite condoglianze.

Cara redazione,

siamo gli alunni delle classi quarte della Scuola Elementare "A. Manzoni" di Capriate San Gervasio (BG), compagni di classe di Sara una bambina affetta da Sindrome di Rett.

Sara purtroppo non parla, non si muove molto ma ormai siamo diventati degli esperti a capire i suoi stati d'animo e cosa, con questi, ci vuole comunicare.

Dopo tre anni alla scuola materna e quattro alla scuola elementare, abbiamo instaurato con lei un rapporto di profonda amicizia. Cerchiamo sempre di renderla partecipe dei nostri giochi, dei nostri scherzi, dei nostri discorsi stando il più possibile con lei che, ormai lo sappiamo, ci sente e ci capisce.

Abbiamo imparato oramai i suoi gusti musicali (sempre e solo Zecchino d'Oro!), i suoi giochi preferiti, i libri tattili, sappiamo che si diverte a giocare da sdraiata sui materassi e a sentirci suonare il flauto.

Vederla su una sedia a rotelle a volte con lo sguardo un po' perso ci fa rattristare, ma questo non ci scoraggia perché siamo fiduciosi nella ricerca scientifica che la vostra rivista sostiene per queste bambine. Noi siamo orgogliosi di avere con noi Sara perché nella sua sfortuna capiamo la nostra fortuna e questo ci spinge ancora di più a far sentire Sara una bambina come noi!

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

Ci auguriamo che tanti altri bambini possano trovare quella forza che spinge a non arrendersi mai.

Gli alunni delle classi quarte di Capriate San Gervasio (Bg)



*con autorizzazione della mamma di Sara, abbonata a ViviRett

UN CD ROM SULLA SINDROME DI RETT

Vi ricordiamo che è possibile ordinare un CD Rom nel quale vengono presentati i filmati della strada percorsa da alcune bambine con Sindrome di Rett per arrivare a comunicare (una piccola parte di questo CD è già stata vista a Siena in occasione dell'Assemblea Nazionale del 2003).

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

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

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

orodel@libero.it o telefonicamente al n° 045 9230493.

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



CHI SIAMO, COSA FACCIAMO

Durante l'assemblea annuale a Lido di Camaiore, si è 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.

Come sempre trovate su 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-contatti con i genitori -

tel. 0331 898507

cell. 339 1206715

(dalle 13.30 alle 15;

dalle 20 alle 22)

VICEPRESIDENTE

Lucia Dovigo Dell'Oro

orodel@libero.it

- comunicazioni e rapporti con la dottoressa

Rosa Angela Fabio -

tel. 045 9230493

cell. 348 7107426

(dalle 19 alle 21)

CONSIGLIERI

Paolo Fazzini

- incarichi da definire -

fazzini paolo@tiscali.net

tel. uff. 0584 961376

tel. casa 0584 50366

cell. 339 4127274

Laura Sisti

- incarichi da definire -

laurasisti@it.ibm.com

tel. 06 8270194

cell. 338 1202391

Ines Bianchi

- incarichi da definire -

inesvillamaria@infinito.it

tel. 0541 385974

Giovanni Ampollini

- stesura verbali consiglio direttivo -

giovanniampollini@cariprc.it

tel. 0521 969212

Massimo Risaliti

- incarichi da definire -

cell. 328 6817619

Da leggere, avere e conservare, ecco i testi consigliati dall'associazione per interpretare e capire la malattia.



BARBRO LINDBERG

Capire la Sindrome di Rett

a cura di Susanna Villa (prefazione di Michele Zappella)

Edizioni del Cerro, 2000. e 18,00 (pagg 199)

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

"Finalmente anche in Italia un testo che permette di orientare correttamente gli interventi psicoeducativi e riabilitativi rivolte alle nostre figlie"

Marinella De Marchi (presidente AIR)

"...L'autrice è stata in grado di esplorare profondamente le caratteristiche delle ragazze e di esprimere ciò di cui esse hanno bisogno. La comprensione porta all'accettazione"

Katy Hunter (presidente IRSA)



GIORGIO PINI

Gli alberi delle bimbe

New Magazine Edizioni, 2000. e 8,00 (pagg 55)

(Il ricavato della pubblicazione sarà devoluto all'AIR)

Nella stanza di Angela gli tornò alla mente il professor Andreas Rett un vecchio medico viennese che trent'anni prima aveva individuato un gruppo di bambine tutte con gli stessi sintomi, le bambine Rett, come vennero chiamate in seguito. "Bimbe dagli occhi belli" le definiva il professor Rett in quell'italiano a lui non familiare - bimbe che conservano una vivacità dello sguardo, che sembrano parlare con gli occhi, anche quando la malattia progredisce nel tempo".

"Un libro che si legge tutto d'un fiato; e non solo per le sue cinquanta scarse pagine che lo compongono, ma anche per la linearità di composizione, per la semplicità della prosa, che fanno di questa minuscola antologia di racconti una fra le più belle scritte in materia".

Silvia Galliani (ViviRett)



AA.VV.

Mano nella mano con la Sindrome di Rett

Atti del Congresso mondiale sulla Sindrome di Rett di Gotheborg, settembre 1996, e 8,00 (pagg 84)

Tutti gli studi internazionali sulle bambine Rett. Aspetti clinici, genetici e medici analizzati con precisione e scientificità. Per una visione globale della malattia.

Per le prenotazioni basta inviare il coupon qui sotto oppure, più semplicemente, telefonare o faxare alla redazione 0331/898507 e-mail dmmredaz@tin.it

Si, desidero ricevere n. copia/e del libro

Pagherò in contrassegno (+ sp. post.) al ricevimento dei libri

Pagherò l'importo con bollettino postale sul c/c 10976538 intestato a AIR v.le Bracci,1 Policlinico Le Scotte, 53100 Siena

precisando nella causale del versamento il titolo del libro acquistato

cognome..... nome.....

via.....

cap..... città..... prov.....

tel..... fax e-mail.....

Da ritagliare e inviare a Vivi Rett, via Trento 7 20029 Turbigo Milano, tel e fax 0331898507, dmmredaz@tin.it

Nome per nome tutti i responsabili regionali dell'Associazione e i medici del Centro Rett di Siena a cui rivolgersi per qualsiasi informazione

PIEMONTE:

Leone Greco,
via De Janeiro, 10100 Torino 011-3857979

LOMBARDIA:

Gabriella Riboldi,
via Messa 8, 20052 Monza (MI) 039-2021215

FRIULI:

Gian Piero Basso Moro
via Sarpi, 33081 Giais di Aviano (PN)
0434-656681

VENETO:

Stefano Padrin,
via De Santis, 36100 Vicenza,
tel. ufficio 0444-414166; fax 0444-414088
essequattro@infissiaautomatici.it

TRENTINO:

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

LIGURIA:

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

EMILIA ROMAGNA:

Giovanni Ampollini, via Caprera, 43100 Parma
0521-969212

TOSCANA:

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

LAZIO:

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

MARCHE:

Gianfranco Bertozzi,
viale A. Gramsci, 26 fraz. Lucrezia, 61030 Cartoceto (PS)
0721-897048

UMBRIA:

Massimo Pispola,
via TS Marcianese, 06100 Perugia 075-388175

ABRUZZO:

Sabina Masronardi,
via Ugo Foscolo 7, 66050 San Salvo (CH) 0873-547746

MOLISE:

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

CAMPANIA:

Paris La Rocca,
via T. Maresca, 80058 Torre Annunziata (NA)
081-8614363

PUGLIA:

Mariella Di Pinto,
via G. Bovio, 70052 Bisceglie (BA) 080-3980301,
fax 3958087
Anna Brunetti
via Uozza, 74100 Falzano (TA) 099-7713145

BASILICATA:

Vito Tricarico,
via La Vista, 75022 Irsina (MT) 0835-518768

CALABRIA:

Roberto Montalto,
contrada Serra, 87040 Civita Luzzi (CS)
0984-542384

SICILIA:

Maria Intagliata Tarascio,
via Luigi Spagna 84, 96100 Siracusa 0931-441396

SARDEGNA:

Francesco Mattana,
via Garibaldi, 09010 Gonnese (CA) 0781-45703

Centri di riferimento

*Elenco dei centri dove è possibile effettuare **sia la diagnosi che l'analisi molecolare del gene MeCP2:***

- Policlinico "Le Scotte" Primario Prof. Michele Zappella reparto Neuropsichiatria Infantile Viale Bracci, 1 53100 SIENA.
Dott. Hayek Tel 0577586543 tutti i giorni dalle 11,30 alle 12,30
- I.R.C.C.S Istituto Scientifico Eugenio Medea "La Nostra Famiglia". Via Don Luigi Monza, 20 23842 Bosisio Parini. Tel. 031877111
- Università degli Studi di Napoli, Facoltà di Medicina e Chirurgia Clinica Neuropsichiatria Infantile Padiglione XI (pediatria) Primario **Dott. Antonio Pascotto** Via San Pausini, 5 80100 Napoli Tel 0815666703
- Università degli Studi di Catania, Neurologia Pediatrica Azienda Policlinico Primario **Prof. Lorenzo Pavone** Via Santa Sofia, 78 95123 Catania - **Dr.ssa Agata Fiumara** Tel 095256407-8-9
- IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza - Poliambulatorio Giovanni Paolo II, Viale Padre Pio 71016 - San Giovanni Rotondo (FG) - Per la diagnosi: **Dr.ssa Ilaria Iussi** - Servizio di Neuropsichiatria Infantile tel: 0882/416210; per il test molecolare: **Dr. Leopoldo Zelante** - Servizio di Genetica Medica tel: 0882/416288 fax: 0882/411616 email: l.zelante@operapadrepio.it

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
- Università di Firenze, Centro di Genetica Biologica e Medicina Molecolare, Dipartimento di Pediatria Via Masaccio, 209 50145 Firenze - **Prof.ssa Maria Luisa Giovannucci Uzzelli** Tel 0555662942
- Università degli Studi di Ferrara, Sezione Genetica Medica Via Borsari, 46 44100 Ferrara - **Dr.ssa Alessandra Ferlini** - **Dr.ssa Stefania Bigoni** Tel 0532291380

I nomi e le sedi dei Centri che si attiveranno prossimamente, saranno comunicati tempestivamente

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

Nome Cognome

Via N°

Cap..... Città. Prov.

Tel. e-mail

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

I versamenti devono essere effettuati su:

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

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

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

Via fax (02 700505504)

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

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

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

Ritenete che il giornale sia completo ed esauriente?

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

Vorrei informazioni su

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

Vorrei suggerirvi

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

nome cognome

via città

tel. fax

e-mail