

Viv Rett

quadrimestrale di informazione e attualità sulla sindrome di rett

Ricerca scientifica

**Obiettivo
migliorare la
qualità della vita**

**Riceviamo e
pubblichiamo**

ROBERTA

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

- 3 **Inforett**
- 4 **LETTERA DEL PRESIDENTE**
Cari associati
- 5 **L'UNIONE FA LA FORZA**
Il mulino in..cantato - Edizione 2005
- 6 **RICERCA SCIENTIFICA**
Le nuove risposte della ricerca
Le ultime scoperte
- 7 **NUOVE TERAPIE RIABILITATIVE**
Le terapie di riabilitazione per la Sindrome di Rett in Italia
- 12 **La Sindrome di Rett, una malattia genetica**
La psicomotricità come mezzo per far progredire la persona
- 17 **SPECIALE CONVEGNO LIDO DI CAMAIORE**
Obiettivo: migliorare la qualità della vita
- 23 **VITA ASSOCIATIVA**
Natale 2005: immagini di festa
- 24 **RICEVIAMO&PUBBLICHIAMO**
Verso la scuola media: un momento critico?
Cara redazione - Ringraziamento
- 25 **RICEVIAMO&PUBBLICHIAMO**
Le associazioni scendono in piazza
- 26 **RICEVIAMO&PUBBLICHIAMO**
Finanziaria: il bidone vuoto
- 27 **RICEVIAMO&PUBBLICHIAMO**
La nuova vita di Lucrezia
- 28 **RICEVIAMO&PUBBLICHIAMO**
Volontariato e amicizia
- 29 **SERVIZI**
Servizi per i viaggiatori disabili
- 30 **VITA ASSOCIATIVA**
Nuovi incarichi regionali cercasi
AAA...Protesi cercasi
- 31 **Numeri utili**
- 32 **ASSOCIAZIONE**
Chi siamo, cosa facciamo
- 33 **Sindrome di Rett da leggere e da vedere**
- 34 **Centri di riferimento**
- 35 **Per associarsi**
- 36 **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. 35**

COMMISSIONE SCIENTIFICA

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



CHE COS'È LA SINDROME DI RETT?

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

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

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

DIAGNOSI DELLA SINDROME DI RETT

Diagnosticare la Sindrome di Rett significa riscontrare queste caratteristiche:

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

Gli stadi clinici della Sindrome di Rett:

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

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

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

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

Fase ③ stadio pseudo stazionario. Durata: mesi, anni

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

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

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

L'AIR (Associazione Italiana Rett)

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

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

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

Cari associati,

Eccoci al nostro tradizionale appuntamento. Un altro anno è passato e quindi è doveroso ricordare e ringraziare coloro i quali durante il 2005 si sono prodigati per la nostra cara associazione. Iniziamo dai genitori che, togliendo del tempo prezioso alla famiglia, lavorano instancabilmente per l'AIR. Grazie a Voi tutti genitori. Grazie ai volontari che in diverse occasioni (ad esempio durante il Convegno o le varie iniziative di raccolta fondi) si adoperano nell'organizzazione degli eventi. Ai medici, ricercatori, terapisti che quotidianamente e con tanta dedizione si adoperano per le nostre care bambine/ragazze un grandissimo ringraziamento. E infine ai sostenitori, che credendo nella "missione" ci aiutano finanziariamente permettendoci non solo di proseguire nel nostro cammino ma dandoci la possibilità di guardare avanti con ottimismo e voglia di fare. Grazie a tutti loro.

A tutti noi, a tutti voi, un augurio per un Felice e Sereno 2006.

All'interno di questa rivista troverete alcune novità.

Innanzitutto si è deciso di modificare le pagine "fisse", quelle cioè che si ripetono su ogni numero. Ad esempio nella pagina "Chi siamo e cosa facciamo" sono stati aggiornati i vari compiti che, consiglieri e non, si apprestano ad assolvere.

La seconda pagina aggiornata è quella in cui sono elencati i responsabili regionali. Grazie al prezioso aiuto di Laura (nuova entrata nel CD) i vari responsabili regionali sono stati contattati con una lettera ed hanno dovuto dare conferma o meno dell'accettazione dell'incarico per il nuovo anno. Ebbene, leggete con molta attenzione: se siete delle regioni (Piemonte, Liguria, Umbria e Campania) che attualmente non hanno più un responsabile e siete interessati a ricoprire questo incarico non dovete fare altro che contattare Laura. Grazie a tutti per la vostra preziosa collaborazione.

La terza pagina rinnovata è quella dei centri di riferimento: abbiamo deciso di dare loro più spazio ed abbiamo introdotto anche i presidi di rete accreditati. Nella mia precedente "Lettera del Presidente" avevo invitato tutti coloro che erano a conoscenza di centri validi per le varie problematiche legate alla SR a scriverci; non abbiamo però ricevuto vostre segnalazioni al riguardo. Abbiamo perciò deciso di iniziare a darvi indicazioni sia sui presidi di rete accreditati per la SR in Italia che sui Centri di riferimento di cui siamo a conoscenza.

Per il prossimo anno vi anticipo che ci saranno due eventi molto importanti per i quali sin da ora ci stiamo prodigando al fine di garantire un'ottima riuscita dei lavori. Non vi anticipo altro. Seguiteci e vedrete.

Vi ricordo che il mese di Febbraio p.v. scadrà il termine per il rinnovo della tessera associativa. Un impegno che permette alla nostra associazione di proseguire negli obiettivi che si è prefissata e cioè di aiutare le nostre care bambine/ragazze.

Un saluto a tutti ed un arrivederci sulla prossima rivista.

MARINELLA DE MARCHI

Il mulino in..cantato

Edizione 2005

Si è tenuto a Retorbido (PV) il Mulino in... cantato, giunto alla sua settima edizione, manifestazione all'insegna della musica e del divertimento. Il ricavato devoluto all'AIR.

LAURA CAMPAGNOLI

Come già annunciato a Lido di Camaiore, il 16 ottobre 2005 si è tenuta a Retorbido il Mulino in... cantato, manifestazione canora per piccoli dilettanti.

E' stato un pomeriggio all'insegna del divertimento e pensato per le nostre bambine; il ricavato dell'iniziativa, è stato poi devoluto interamente all'AIR.

Un "baby festival", così lo chiamano in molti, che vedeva schierati i piccoli cantanti provenienti da Voghera, e diretto magistralmente da Gianfranco Boffelli, da sempre direttore artistico e ideatore storico della manifestazione a cui va il nostro ringraziamento.

Il pubblico presente ha tributato un grande successo a tutte le quattordici partecipanti, tutte bambine, e al bellissimo coro diretto da Nadia Cometto.

Musiche, parole, coreografie: tutto è riuscito nel migliore dei modi in questa settima edizione de "il Mulino", e lo dimostra anche l'entusiasmo di Giorgia, Aurora e Federica, le nostre bambine presenti in sala.

La giornata si è conclusa con il rinfresco offerto dalla Biblioteca Comunale e dai commercianti del centro cittadino.

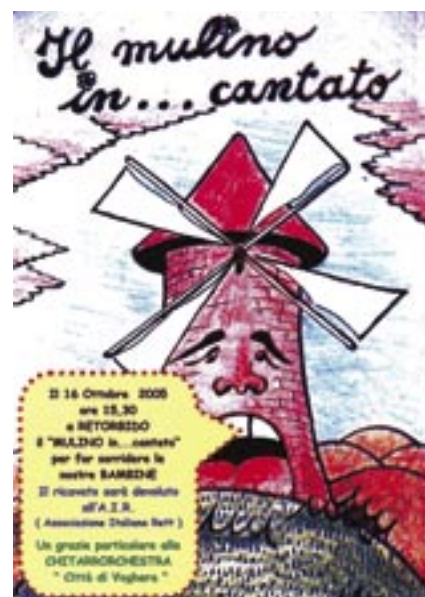
Gli organizzatori ringraziano Marinella De Marchi, presidente AIR, che ha introdotto l'evento ed esposto in modo chiaro e puntuale la vita a stretto contatto con la Sindrome di Rett. Le sue parole hanno commosso il pubblico e hanno offerto la possibilità di riflettere, conoscere, approfondire questa realtà.

Per chi lo desiderasse, è possibile acquistare il cd della manifestazione a 10 euro più spese di spedizione.

Contattare: Laura Campagnoli Via Tripoli, 28 27050 RETORBIDO (PV)

Tel. 038374213 e-mail: alessandro8@virgilio.it

Grazie ancora a tutti e arrivederci alla prossima edizione.



Le nuove risposte della ricerca

TRADUZIONE DI SILVIA GALLIANI

Recenti studi canadesi e americani hanno formulato nuove tesi e tentato di offrire risposte concrete alle numerose domande che giungono da tutto il mondo sulla malattia, di cui ormai, da qualche anno, si conosce il nome del gene responsabile: Mecp2.

Il primo passo per i ricercatori del *Children Hospital* di Boston è stato chiarire l'azione del gene responsabile della malattia sugli altri geni e il rapporto esistente fra loro e identificare con esattezza il vero gene che viene regolato da Mecp2.

Questa scoperta non va sottovalutata, poiché può fornire numerose importanti risposte sulle cause della malattia e

Si potranno rendere reversibili i sintomi della malattia? E' possibile trattarla in anticipo, prima che intervenga l'azione mutante del gene che ormai tutti conosciamo come Mecp2? Queste e molte altre risposte stanno cercando di darle alcuni ricercatori americani, da anni impegnati negli studi delle nuove frontiere di terapia genetica.

soprattutto su eventuali trattamenti di prevenzione.

Una volta trovate le risposte a questi interrogativi, si aprirebbero nuovi straordinari scenari genetici, in grado di procurare una possibile terapia di prevenzione della malattia che colpisce in tutto il mondo quasi unicamente individui di sesso femminile.

Le scoperte di questi anni abbondano di risultati sorprendenti e scoperte significative, come gli effetti di Mecp2 sulla suddivisione cellulare o la sua "forza espressiva" che aumenta proporzionalmente allo sviluppo dell'individuo.

Le domande nascono perciò spontanee: è possibile prevenire o anticipare quella

stessa mutazione che causa poi i sintomi che noi tutti conosciamo? E ancora: esistono trattamenti capaci di far regredire i sintomi della Sindrome di Rett?

Le risposte saranno affermative nel momento in cui la ricerca ci condurrà verso trattamenti capaci di "riparare" le mutazioni di Mecp2. Per far ciò gli studi si dovranno concentrare su terapie geniche appropriate e specifiche, che prevedano di "rimpiazzare" Mecp2 nel cervello o attivare lo stesso gene responsabile della mutazione nel cromosoma X inattivo, quello cioè che non è in grado di trasmettere i sintomi della malattia.

Le ultime scoperte

Ancora una volta la consulenza genetica ha fatto goal. E grazie al lavoro di due ricercatrici Telethon sono più chiare le cause di una rara malattia.

Alcune pazienti con sospetta Sindrome di Rett, ma senza alterazioni nel gene MECP2 (responsabile della forma classica della malattia e di alcune varianti) dopo l'analisi del Dna hanno scoperto di avere una forma rara del grave disturbo neurologico che colpisce prevalentemente le bambine e che causa ritardo mentale.

Importanti novità sulla Sindrome di Rett. Ecco i più recenti risultati dei ricercatori finanziati da Telethon*.

**Articolo estratto da Notizie Telethon, bimestrale di informazione scientifica, ottobre 2005*

La nuova possibilità di diagnosi è il gene CDKL5, responsabile, se alterato, della rara variante di Hanefeld, nella quale la comparsa di convulsioni è più precoce rispetto alla forma classica. Come MECP2, CDKL5 sta sul cromosoma X: ecco perché i maschi, avendo una sola copia del gene e per di più guasta, muoiono entro il

secondo anno di vita o hanno un diverso ritardo mentale, mentre le femmine si ammalano di sindrome di Rett. I sintomi della malattia iniziano dopo i primi 6-18 mesi di vita e sono la progressiva perdita del linguaggio e delle capacità manuali, la mancanza di coordinazione nei movimenti e un forte ritardo mentale.

"Le varianti sono più difficili da identificare e conoscere un secondo gene da controllare diventa cruciale. Ecco perché CDKL5 diventerà importante per l'accertamento delle forme a oggi non diagnosticate", spiega Alessandra Ranieri dell'Università di Siena.

Un'altra ricercatrice ha scoperto poi che il prodotto di CDKL5 interagisce con la proteina MECP2 aiutandola a diventare "attiva" attraverso l'aggiunta di un gruppo chimico, il fosfato. Artefice del risultato Nicoletta Landsberger dell'Università dell'Insubria a Busto Arsizio (Va).

Grazie Telethon

Sono due i progetti sulla Sindrome di Rett che sono stati finanziati con i fondi raccolti per la ricerca:

Nicoletta Landsberger - *Identificazione e caratterizzazione di nuove proteine che interagendo con Mecp2 potrebbero essere coinvolte nella Sindrome di Rett.*

Università degli Studi dell'Insubria - Busto Arsizio (Va)
Euro 146.500

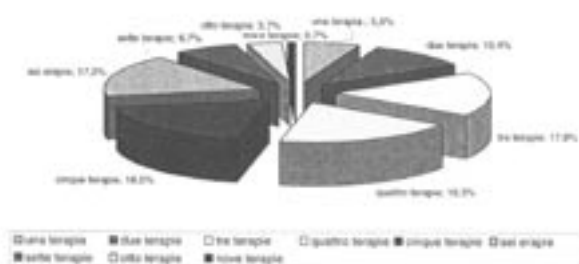
Tommaso Pizzorusso - *Neurobiologia della Sindrome di Rett: eziologia cellulare e strategie terapeutiche sperimentali in un modello animale.*

CNR Pisa
Euro 174.900

bambine. La prima domanda indaga se i soggetti stiano seguendo o abbiano seguito terapie di riabilitazione e vengono proposte una serie di dieci terapie che nella letteratura sulla sindrome di Rett sono consigliate per le stesse bambine. La musicoterapia e il *training* motorio (fisioterapia e psicomotricità) erano stati consigliati già dallo stesso Andreas Rett³. Sia Lindberg⁴ che Hunter⁵ parlano dell'importanza della fisioterapia, dell'ippoterapia, della terapia occupazionale e dell'idroterapia. L'intervento farmacologico può rivelarsi utile in caso di forte epilessia o problemi di sonno. All'elenco di terapie è stata inserita anche la voce "altro" per non escludere nessun tipo di intervento. Il questionario propone poi un'analisi dettagliata di ogni terapia seguita dalle bambine: viene chiesto a quale età la terapia ha avuto inizio e termine, con quale frequenza quotidiana o settimanale la bambina è stata sottoposta a terapia, se si siano riscontrati miglioramenti, quali siano gli eventuali miglioramenti riscontrati e, infine, una valutazione espressa in punteggio da 1 a 10. Il questionario si propone poi di indagare l'evoluzione stadiale delle bambine; i miglioramenti che sono avvenuti nel corso degli anni e a cosa siano dovuti questi miglioramenti. L'ultima parte del questionario propone una serie di domande legate alle caratteristiche fisiche e cognitive dei soggetti: si chiede quali stereotipie delle mani presenti la bambina, se abbia subito interventi chirurgici alla scoliosi o ai piedi, se abbia un orientamento spazio-temporale, se sia in grado di comprendere ed esprimere le emozioni, quali e in che modo e se il sonno sia regolare. Il questionario è quindi volto ad individuare quali siano le terapie preferite nella famiglia delle bambine con la sindrome di Rett e quali siano le più efficaci. Le risposte ad ogni domanda sono sottoposte alla soggettività dei genitori che hanno compilato il questionario.

Dall'analisi dei risultati emerge che solo due bambine non seguono alcuna terapia di riabilitazione, quindi circa il 99% del campione segue interventi riabilitativi. È importante notare che la maggior parte dei soggetti del campione dichiara di seguire non solo una terapia, ma, in media, dalle quattro alle cinque terapie. Circa il 20% delle bambine segue o ha seguito quattro terapie riabilitative e un buon numero, che corrisponde al 18%, ne segue cinque. Una bambina svolge ben 9 terapie. Sono poche, il 6%, quelle che svolgono una sola terapia.

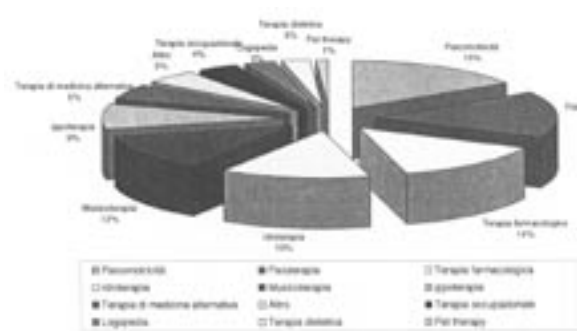
Fig.1 Numero di terapie seguite dalle bambine



Le terapie maggiormente svolte dal campione sono la fisioterapia e la psicomotricità, seguite dal 69,6% delle bambine. Il 60% sceglie di assumere medicinali. Altre terapie svolte da un buon numero di soggetti sono l'idroterapia, 57% e la musicoterapia, 53,3%.

Possiamo notare che le terapie riabilitative maggiormente seguite sono quelle che sembrano intervenire sull'area grosso-motoria delle bambine con la sindrome di Rett. Questo dimostra l'attenzione alla gravità dei sintomi in quest'area, fortemente compromessa nelle bambine. Intervendendo con la fisioterapia, la psicomotricità e l'idroterapia i genitori delle bambine con la sindrome di Rett sperano di poter prevenire i sintomi motori gravi che il decorso della malattia comporta e di mantenere o migliorare le abilità che i soggetti hanno acquisito.

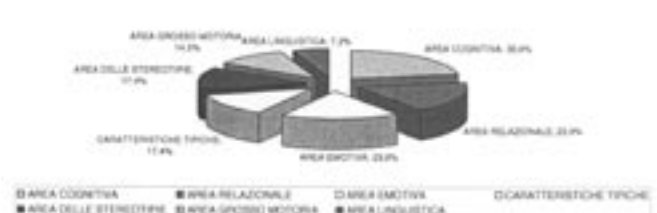
Fig.2 Terapie di riabilitazione svolte



Trattiamo ora ogni singola terapia.

- Con la fisioterapia, la psicomotricità è la terapia svolta dal maggior numero di soggetti: il 69,6%. Inizia, in media, precocemente, verso i 3 anni e termina verso i 9 o i 10 anni, per una durata media di circa 6 anni e mezzo. La frequenza media è di circa 3 volte alla settimana. La psicomotricità porta a miglioramenti nel 60,9% dei soggetti appartenenti al campione. Questo intervento di riabilitazione porta a modifiche positive nelle diverse aree: nell'area cognitiva nel 30,4% dei casi, in quella relazionale ed emotiva nel 23,9% dei casi e, in minor misura, nelle altre aree. I genitori hanno osservato miglioramenti nel contatto oculare, nell'attenzione, nell'orientamento spazio-temporale e nella percezione corporea. Le bambine sono felici, più tranquille, riescono ad esternare meglio la loro emotività, e a relazionarsi meglio con gli altri.

Fig.3 Aree di miglioramento della psicomotricità



³ Rett A., Programma di ginnastica per bambine con la sindrome di Rett, www.magicweb.it

⁴ Lindberg B., Capire la sindrome di Rett. Una guida per genitori, educatori e terapisti, Edizioni del Cerro, Tirrenia (PI), Gennaio 2000

⁵ Hunter K, The Rett syndrome handbook, IRSA, 1999

Le terapie di riabilitazione per la Sindrome di Rett in Italia

Per le ragazze con la sindrome di Rett è essenziale una buona rieducazione motoria che permetta di svolgere da sole anche le più semplici attività. Le bambine con sindrome di Rett comprendono la realtà, ma spesso non riescono a raggiungere un obiettivo. La riabilitazione consiste nel suscitare conoscenze che non sono comparse nel corso dello sviluppo, sia nel recuperare le competenze funzionali

che hanno perso dopo l'avvento della malattia. È importante, quindi, per loro, riconquistare il significato e l'ordine di un mondo che sembra essere perso.

Quando interagiamo con persone che lavorano con le bambine con la sindrome di Rett, qualche volta, incontriamo atteggiamenti di desolazione e di totale sfiducia nei confronti dell'intervento. Si accetta, senza una valida analisi, il deterioramento delle funzioni grosso-motorie, così come avviene con le funzioni cognitive. Ma questo atteggiamento passivo non aiuta certo a migliorare la condizione di vita delle bambine con la sindrome di Rett. Per le bambine è molto importante la posizione eretta, l'equilibrio del corpo, il mantenimento/riacquisizione della postura corretta. Se ci convinciamo che la modificabilità è sempre possibile, attraverso terapie di riabilitazione adeguate, un miglioramento, seppur lento, è riscontrabile, anche nei casi di handicap più grave.

A dimostrazione dell'importanza dell'intervento riabilitativo a livello motorio, Larsson e Witt Engerstrom¹, nel loro lavoro, presentato da Piran e Fabio², espongono tre casi in cui sono state applicate con successo alcune strategie di prevenzione e alcuni *training*, nei quali si è riscontrato un miglioramento significativo delle abilità motorie delle bambine.

Esistono diversi tipi di terapie di riabilitazione per le bambine con la sindrome di Rett, ad esempio:

- 1) l'ippoterapia, favorisce il controllo dell'equilibrio e una corretta postura, oltre a migliorare gli stati emozionali, grazie al contatto con l'animale;
- 2) la terapia occupazionale aumenta e rende migliore l'uso del corpo, in particolare l'uso delle mani;
- 3) la musicoterapia è l'uso della musica, canale primo di comunicazione per le bambine con la sindrome di Rett, per

Rosa Angela Fabio e Caterina Martinazzoli spiegano in questo saggio l'importanza dell'intervento e delle terapie riabilitative, non solo nel campo fisico e motorio, ma anche cognitivo. La necessità di porre un certo ordine in un mondo che sembra essere perso, l'importanza di trasmettere motivazioni, offrire orientamenti e porsi sempre con atteggiamenti positivi e ottimisti.

ROSA ANGELA FABIO, CATERINA MARTINAZZOLI,
UNIVERSITÀ CATTOLICA DEL SACRO CUORE, MILANO

favorire la socializzazione e l'esternalizzazione di emozioni;

- 4) l'idroterapia è la ginnastica in acqua: favorisce i movimenti spontanei;
- 5) la psicomotricità favorisce le capacità motorie delle bambine e la loro percezione corporea;
- 6) la fisioterapia si rivela una terapia essenziale per prevenire e curare i deficit motori, in particolare

la scoliosi e i problemi ai piedi;

- 7) la terapia farmacologica permette di limitare sintomi quali l'epilessia, problemi respiratori, disturbi del sonno.

Considerata l'importanza degli interventi riabilitativi nella sindrome di Rett, è stata svolta una ricerca, che si propone di analizzare:

- Lo stato attuale sulle terapie di riabilitazione che le bambine con la sindrome di Rett hanno seguito;
- con quale frequenza;
- quali miglioramenti esse hanno apportato.

Per ottenere questo obiettivo è stato creato un questionario destinato ai genitori di alcune bambine con la sindrome di Rett.

Il campione utilizzato per la ricerca è composto di 137 bambine affette dalla sindrome di Rett, appartenenti all'Associazione Italiana Rett e provenienti da tutte le regioni d'Italia. L'età media delle bambine era circa 14 anni ed era compresa tra 2 e 36 anni.

Di queste bambine, 25 non presentano alcuna mutazione del gene MeCP2, 93 presentano mutazione genetica e 19 non hanno riferito i dati. I diversi tipi di mutazione presentano un *range* ampio: nel campione preso in esame sono rappresentate 29 mutazioni. Le più frequentemente riscontrate sono la T158M, presente in 13 casi e la R270X presente in 8 casi.

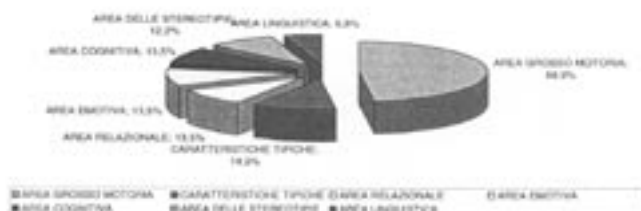
Il questionario sottoposto al campione della ricerca è stato spedito e indirizzato alle famiglie delle bambine con la sindrome di Rett di tutta Italia, contattate tramite l'Associazione Italiana Rett. Esso prevede alcune informazioni generali relative alle bambine, quali nome, cognome, data di nascita e analisi molecolare del gene MeCP2 e, a seguire, quesiti specifici riguardanti le terapie di riabilitazione svolte dalle

¹ Larsson G., Witt Engerstrom I., *Gross motor ability in Rett syndrome. The power of expectation, motivation and planning*, in "Brain and Development", 2001

² Piran S., Fabio R.A., *Abilità grosso motorie nella sindrome di Rett. Il potere delle aspettative, della motivazione e della programmazione*, www.airett.it, 2004

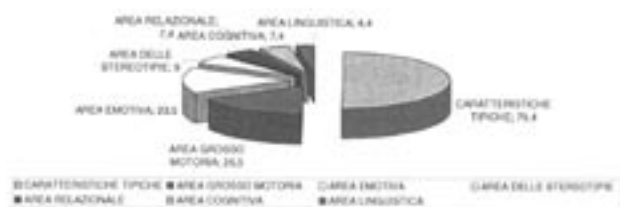
- Il 69,6% delle bambine appartenenti al campione della ricerca, svolge attività di fisioterapia. In media i soggetti iniziano la fisioterapia verso i 4 anni e terminano verso i 12 anni e mezzo, per una durata media di 8 o 9 anni. Essa è svolta circa 3 volte alla settimana. Il 68,9% delle bambine del campione ha ottenuto miglioramenti svolgendo attività di fisioterapia. Tutte hanno ottenuto miglioramenti nell'area grosso-motoria. La fisioterapia, infatti, secondo i genitori, è in grado di prevenire o ritardare i problemi motori, migliora la postura e l'equilibrio. Inoltre la fisioterapia ha effetti benefici sulla scoliosi. Questo intervento aiuta le bambine a mantenere una corretta posizione da sedute, e le aiuta nella deambulazione. La fisioterapia rinforza i muscoli, rilassa, comporta una riduzione della rigidità e favorisce una migliore circolazione del sangue nei piedi.

Fig.4 Aree di miglioramento della fisioterapia



- Il 60% delle bambine appartenenti al campione della ricerca assume farmaci. L'età media di inizio della terapia è bassa, circa 4 anni. I farmaci vengono assunti in media fino ai 14 anni, quindi per una durata media di 10 anni. La terapia farmacologica è somministrata mediamente più di una volta al giorno. Secondo l'86,8% dei genitori dei soggetti presi in esame, la terapia farmacologica è benefica per le proprie figlie. Per il 79,4% del campione, la terapia farmacologica è utile a ridurre o cessare le crisi convulsive o epilettiche, per favorire il sonno delle bambine e per risolvere i problemi respiratori. Secondo il 26,5% dei genitori, alcuni farmaci migliorano la tonicità posturale e muscolare. Una percentuale leggermente più bassa, il 23,5%, dichiara che la terapia farmacologica ha effetti positivi nell'area emotiva delle bambine: serenità, socievolezza e tranquillità.

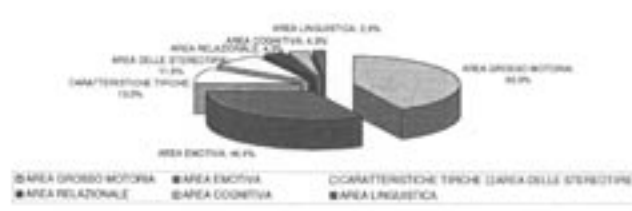
Fig.5 Aree di miglioramento della terapia farmacologica



- Un'altra terapia seguita da un alto numero di bambine è l'idroterapia. Risulta, infatti, che il 57% dei soggetti del campione svolga questo intervento. In media le bambine seguono la terapia per 6 anni e mezzo, dai 6 e mezzo ai 12 circa. La frequenza media di intervento è circa 2 volte alla settimana. Analizzando i giudizi dei genitori, sembra che l'idroterapia sia una terapia efficace nelle bambine con

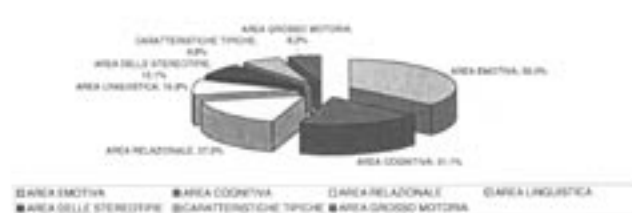
la sindrome di Rett. Il 78,3% dei casi ha ottenuto miglioramenti. Le aree maggiormente favorite dall'idroterapia sono l'area grosso – motoria, nel 60,9% dei casi, e l'area emotiva, nel 46,4% dei casi. I genitori delle bambine appartenenti al campione rivelano miglioramenti nell'equilibrio e nella postura, maggiore tonicità muscolare, rilassamento e distensione dei muscoli stessi, miglioramenti nella deambulazione. Inoltre in acqua, a differenza di quando sono fuori, le bambine possono compiere movimenti liberi e sciolti. Di conseguenza l'area emotiva trae beneficio: i soggetti sono sereni, rilassati, soddisfatti di sé e gratificati dall'autonomia motoria che riescono ad avere in acqua. Cullate dall'acqua, le bambine sono felici, di buon umore, provano un certo benessere e la loro tensione scompare.

Fig.6 Aree di miglioramento dell'idroterapia



- La musicoterapia è uno degli interventi riabilitativi più seguiti dalle bambine del campione. È svolta, infatti, dal 53,3% dei soggetti. Alle bambine con la sindrome di Rett piace molto la musica: è considerata da Kerr⁶ il loro modo privilegiato di comunicare. Dalle risposte ai questionari risulta che in media i soggetti iniziano tale attività verso i 7 anni, e la terminano verso i 12 anni, per una durata media di intervento di 5 anni circa. La frequenza settimanale è di circa 3 volte. Il 73,8% dei genitori dichiara che le proprie figlie traggono beneficio dalla musicoterapia. L'area emotiva è quella che sembra trarre miglioramenti in maggior misura: il 59% dei genitori afferma che, grazie alla musicoterapia, le bambine risultano più serene, calme, rilassate e riescono ad esprimere delle emozioni in modo chiaro. Inoltre la musicoterapia sembra favorire l'attenzione e la percezione sensoriale, quindi l'area cognitiva, nel 31% circa del campione. L'area relazionale ottiene benefici: in particolare, sembra crearsi un forte legame con il terapeuta. Anche l'area linguistica e quella relativa alle stereotipie sembrano essere favorite.

Fig.7 Aree di miglioramento della musicoterapia



- Il 38,1% delle bambine appartenenti al campione della ricerca svolge attività di ippoterapia. L'età media di inizio dell'ippoterapia è circa 8 anni. L'età in cui la terapia

⁶ Kerr A., Cosa conosciamo ora sulla sindrome di Rett?, Livorno 2004, Convegno "Acqua, musica, movimento e comunicazione nella sindrome di Rett. Opportunità per una vita migliore."

viene sospesa è in media 13 anni circa, per cui le bambine seguono la terapia per circa 4 o 5 anni, con differenze individuali, però, molto alte. La frequenza media settimanale è di circa 1 o 2 volte. L'età di inizio della terapia è giustificabile dal fatto che l'ippoterapia, data la dimensione dei cavalli, non è consigliabile alle bambine troppo piccole. La maggior parte dei genitori afferma che l'ippoterapia abbia portato a dei miglioramenti: infatti modifiche positive sono riscontrate nel 65,9% dei casi. Questi miglioramenti sono avvenuti in differenti ambiti. L'area motoria è quella che sembra trarre maggior beneficio dalla terapia. Il 51,1% dei genitori riferisce che l'ippoterapia è utile a migliorare l'equilibrio, dona tonicità ai muscoli e favorisce una migliore postura del tronco. L'area emotiva sembra essere migliorata nel 36,2% dei casi: aumenta la tranquillità, la rilassatezza e la felicità nel compiere questa attività. Un'altra area degna di nota è quella relazionale. Sembra infatti che il contatto con il cavallo renda le bambine più portate alla relazione con il prossimo.

Fig.8 Aree di miglioramento dell'ippoterapia

- Il 23% delle bambine sceglie di seguire una terapia di



medicina alternativa piuttosto che la terapia farmacologica. Rispetto alla precedente viene somministrata per un periodo inferiore, circa 4 o 5 anni, a partire, in media, dall'età di 5 anni fino ai 9 anni e mezzo. I prodotti omeopatici sono somministrati mediamente una volta al giorno. I miglioramenti in seguito alla terapia di medicina alternativa sono riscontrati nel 69,9% dei soggetti. La terapia di medicina alternativa apporta miglioramenti soprattutto, secondo il 50% dei genitori, nelle caratteristiche fisiche tipiche della sindrome: come la terapia farmacologica, migliora i disturbi del sonno, diminuisce le crisi epilettiche e i problemi respiratori. Sembra che questo tipo di terapia porti a miglioramenti nell'area emotiva, legati al rilassamento e alla serenità.

Fig.9 Aree di miglioramento nella terapia di medicina alternativa

- La terapia occupazionale è seguita dal 15,6% delle bam-

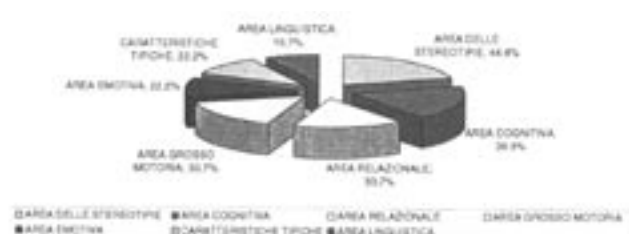


bine appartenenti al campione della ricerca. È svolta in media per 6 anni circa, a partire dai 6 anni per arrivare ai 12 circa. I soggetti seguono questo intervento riabilitativo

circa 3 volte alla settimana. Un'alta percentuale di genitori, il 77,8% circa, afferma che la terapia occupazionale è efficace per le proprie figlie, in particolare nell'area relativa alle stereotipie. Il lavoro manuale, che si svolge durante la terapia occupazionale, favorisce, infatti, la cessazione delle stereotipie e l'uso funzionale delle mani. L'area cognitiva sembra ottenere miglioramenti nel 38,9% dei casi (i genitori riferiscono soprattutto una maggiore attenzione agli oggetti utilizzati); anche l'area grosso-motoria e quella relazionale hanno ottenuto benefici.

Fig.10 Aree di miglioramento della terapia occupazionale

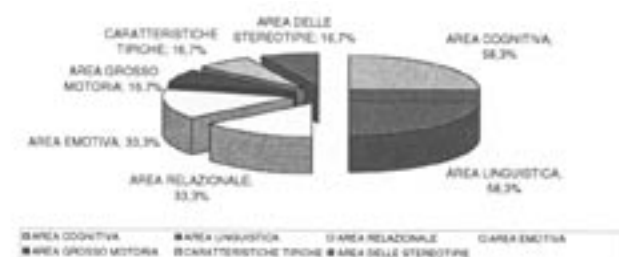
- Solo 17 bambine, il 12,6% dei casi, svolgono attività di



logopedia. I soggetti, mediamente, iniziano verso i 4 anni e terminano verso gli 8, per una durata media di 4 anni. La frequenza con cui vengono seguite le sedute di logopedia è circa 2 o 3 volte alla settimana. Il 75% dei soggetti dichiara che la logopedia apporti dei miglioramenti, in particolare nelle aree cognitive e linguistiche. Il 58,3% dei casi, infatti, oltre ad aver migliorato la capacità attentiva, ha ottenuto modifiche nel linguaggio: quasi tutte le bambine che hanno svolto attività di logopedia hanno aumentato l'uso dei vocalizzi e migliorato la qualità degli stessi, in modo da riuscire a comunicare meglio i loro bisogni.

Fig.11 Aree di miglioramento della logopedia

- L'11,1% delle bambine con la sindrome di Rett apparte-



nenti al campione della ricerca attua la terapia dietetica. L'inizio della terapia è intorno ai 7 anni, e si conclude a 10 anni, per una media di anni d'intervento pari a circa a 3. Ovviamente la terapia dietetica viene attuata più volte al giorno, ad ogni pasto. Sono stati riscontrati miglioramenti dovuti alla terapia dietetica nel 63,6% dei soggetti appartenenti al campione. La terapia dietetica è efficace nei casi in cui vi è un'intolleranza alimentare; ma si riscontrano, comunque, effetti positivi anche nei casi in cui non vi è una vera e propria intolleranza: la terapia dietetica ha diminuito, in certi casi, la stitichezza, l'aerofagia, i disturbi intestinali, i fenomeni di bruxismo e la tensione muscolare. Dai dati rilevati, sembra che, in minor misura,

circa il 36%, anche l'area grosso-motoria ottenga dei miglioramenti da questa terapia.

Fig.12 Aree di miglioramento della terapia dietetica

- Solo 6 bambine, cioè il 4,4% del campione, svolgono



attività di pet-therapy. Queste in media hanno un'età che va da circa 9 anni a 11. In media l'intervento dura quindi 2 anni, con un'alta frequenza settimanale: quasi 6 volte ogni settimana. La terapia sembra apportare un grande miglioramento: 80% dei soggetti afferma di aver riscontrato modifiche positive, contro il 20% di genitori che invece non ritengono che abbia portato alcuna modifica. L'area relazionale è quella maggiormente beneficiata: le bambine sembrano avere una migliore facilità nel relazionarsi con l'animale e, di conseguenza, con le persone. Sembra inoltre che le bambine siano serene nel contatto con gli animali e ottengano un certo rilassamento. I genitori sostengono, inoltre, che il contatto con l'animale favorisca le capacità attentive delle bambine.

Fig.13 Aree di miglioramento della pet - therapy

Le bambine del campione della ricerca hanno, nel corso dello sviluppo ottenuto alcuni cambiamenti. Nei primi anni



di vita non si sono riscontrati molti miglioramenti, a causa, probabilmente, della malattia, che colpisce le bambine verso i 2 anni ed è degenerativa. Solo il 9% circa dei genitori dichiara che, verso i 2 anni, la propria figlia ha avuto dei miglioramenti. Fino a 12 anni le modifiche sono riscontrate nel 30% o 40% circa dei casi. Un dato interessante è che ben il 62,3% delle bambine migliora la propria condizione dopo i 12 anni.

In particolare i miglioramenti oltre i 12 anni sono di tipo motorio, laddove non sia avvenuto lo stadio di deterioramento motorio tardivo e, soprattutto, di tipo cognitivo. Alcuni genitori rilevano come le figlie siano più attente a ciò che le circonda e come ogni segno di ritiro autistico sia scomparso.

Ai genitori è stato chiesto a cosa possano essere dovuti i miglioramenti riscontrati nel corso degli anni, se alle terapie di riabilitazione o alle relazioni familiari o amicali. Alcuni

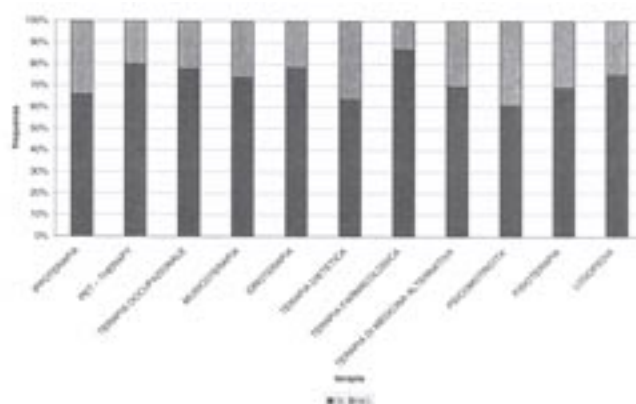
genitori pensano che il merito sia dell'unione tra terapie di riabilitazione e relazioni interpersonali, in particolare con i terapeuti.

Di tutto il campione preso in esame il 58,9% sostiene che gli interventi riabilitativi abbiano migliorato la situazione delle bambine; il 57,1% crede che il merito sia delle relazioni. In seguito propongo una tabella riassuntiva e il relativo istogramma delle modifiche positive apportate dalle diverse terapie analizzate.

La figura 14 riassume i miglioramenti ottenuti dalle bambine del campione e dovuti alle singole terapie di riabilitazione.

Fig.14 Grafico riassuntivo: miglioramenti dovuti alle terapie

Dai risultati ottenuti, è evidente che le terapie di riabilitazione sono essenziali per le bambine con la sindrome di Rett.



Ogni terapia ha le proprie caratteristiche, che vanno, però, adattate ad ogni singola bambina. È importante, infatti, prima di ogni intervento, attuare una valutazione precisa ed intervenire in base alle esigenze specifiche. Secondo la maggior parte dei genitori delle bambine tutte le terapie effettuate portano ad alcuni miglioramenti. Alcuni genitori, però, affermano che, nonostante i lunghi anni d'intervento, le figlie non hanno ottenuto alcun giovamento dalle terapie. I giudizi dati devono essere analizzati con cautela a causa della soggettività che, necessariamente, ogni genitore riporta nelle sue risposte. La soggettività è data dalle aspettative e dall'emotività delle mamme e dei papà nel giudicare le attività della propria figlia.

Un aspetto importante da approfondire è che ogni terapia, perchè apporti miglioramenti, ha bisogno di essere seguita per un lungo periodo di tempo. La durata di ogni intervento è elemento essenziale da valutare, soprattutto con bambine con la sindrome di Rett che, a causa dell'aprassia tipica della loro malattia, hanno bisogno di tempo e di perseveranza. Le bambine prese in esame hanno seguito le terapie per lunghi periodi. In media ogni terapia è stata, infatti, svolta per un periodo di tempo che va da 3 anni a 10 anni. La terapia seguita per un numero maggiore di anni è quella farmacologica, svolta in media per 10 anni. Anche la fisioterapia è svolta mediamente per molti anni, circa 9. È possibile quindi pensare che la durata giochi un ruolo significativo nella buona riuscita delle terapie. ●

Questo articolo, scritto da Philippe Kostka, è tratto dal libro "Le syndrome de Rett, une maladie génétique" realizzato da AFSR (Association Française du Syndrome de Rett)



PHILIPPE KOSTKA

Stimolare le bambine è essenziale. Philippe Kostka spiega perché bisogna seguire un certo ordine rispettando le tappe dello sviluppo psicomotorio: musicoterapia, balneoterapia, ippoterapia sono ottimi strumenti al servizio di questa stimolazione per migliorare la qualità della loro vita.

La sindrome di Rett, una malattia genetica

La psicomotricità come mezzo per far progredire la persona

TRADUZIONE DI MARIA GRAZIA GRECO

Migliorare la qualità della vita

• Scopo della psicomotricità

Lo scopo della psicomotricità, nella sindrome di Rett, è di migliorare la qualità di vita di bambine con grave disabilità. Questo avviene grazie ad uno stretto rapporto genitori / specialisti. E' impensabile fare un'educazione psicomotoria senza la partecipazione attiva dei genitori, che non solo assumono il loro ruolo di genitori, ma che nello stesso tempo non hanno alcuna possibilità di accompagnare l'handicap della loro bambina.

Chi le insegnerà a camminare? Chi "se la sbriga" per preparare i suoi pasti, per organizzare i suoi riposi e le sue uscite?...

Riprendiamo qui i principi di base dello sviluppo del bambino e tentiamo di adattarlo alla sindrome di Rett. Le bambine colpite dalla sindrome di Rett sono considerate come delle bambine gravemente handicappate. Tuttavia, le particolarità di questa malattia e la sua evoluzione possono portarci verso obiettivi specifici.

• Manifestazioni emozionali molto forti

Le bambine colpite dalla sindrome di Rett hanno delle manifestazioni emozionali molto forti:

- iperventilazione
- sguardi intensi
- posture tipiche
- grida e stereotipie.

E' interessante nella psicomotricità riprendere tutti questi elementi per aiutare queste bambine a entrare in relazione con il mondo circostante. Si lavora allora sulla presa di coscienza del corpo (stimolazione tattile, il toccare terapeutico, lavoro davanti allo specchio, presa di coscienza della respirazione ...), sull'esplorazione delle possibilità motorie di alcune attività (pony, piscina ...). Questo lavoro è sempre accompagnato da una formulazione verbale che prima spiega alla bambina ciò che percepirà, e che poi esprime quello che si è compreso della sua reazione.

• *L'iniziativa del gesto*

Visto l'aspetto evolutivo della malattia, è essenziale aiutare queste bambine a mantenere le loro acquisizioni, portandole ad avere l'iniziativa del gesto, affinché siano indotte ad avere un'azione volontaria sull'ambiente, guidata dai loro propri desideri.

Per questo bisogna permettere loro:

- di scoprire il loro corpo,
- di scoprire il piacere di agire,
- di scoprire le possibilità di utilizzare il loro corpo per esprimere le loro emozioni,
- di manifestare i loro desideri,
- di intervenire sul mondo circostante.

Il gesto dovrà sempre essere fonte di piacere e gratificante.

Le tappe dello sviluppo psicomotorio

E' importante a questo punto ricordare come avviene lo sviluppo di un individuo. Ora ci basiamo in particolare sullo sviluppo psicomotorio.

• *Il sistema nervoso*

Il sistema nervoso risponde a una necessità di coordinazione tra le differenti parti del corpo, nella realizzazione di un movimento, conseguenza di un desiderio di fare o in risposta a uno stimolo (riflesso).

Alla nascita, e fino a tre mesi, la motricità sarà involontaria, regolata principalmente da un'attività riflessa. Quest'ultima è rappresentata da riflessi arcaici: la suzione e la deglutizione, per esempio, permettono l'alimentazione.

Altri, come il riflesso della camminata automatica e il 'grasping' (chiusura delle dita della mano), prefigurano le future attività motorie.

A partire dai tre mesi, la funzione motoria sarà sotto il controllo volontario grazie all'interazione di tre sistemi:

- motricità volontaria (sistema piramidale)
- motricità automatica (sistema extrapiramidale)
- regolazione armoniosa interna del movimento (sistema cerebellare).

• *Il tono muscolare*

Tutta questa organizzazione agisce sulla struttura del movimento: il tono muscolare.

Questo è l'espressione dello stato di tensione muscolare permanente, attivo, involontario, variabile secondo l'attività.

E' alla base del movimento e controlla il gesto. A differenza del movimento, il gesto ha un significato comunicativo. (Tendere la mano per dire buongiorno).

Quattro sono i tipi di tono:

- il tono di fondo, punto di partenza dell'insieme delle attività motorie;
- il tono d'azione, che caratterizza il grado di contrazione di un muscolo chiamato a partecipare ad un'azione;
- il tono d'equilibrio, tensione dei muscoli che si oppongono alla forza di gravità;
- il tono posturale, tensione necessaria per mantenere la postura.

L'evoluzione del tono è legata alla maturazione neurologica. Risponde in particolare a due leggi dello sviluppo:

- Legge cefalo-caudale: il controllo motorio e posturale si sviluppa dall'alto verso il basso del corpo (il controllo della testa è presente prima della posizione seduta);
- Legge prossimo-distale: il controllo dei segmenti dell'arto evolve dall'asse vertebrale verso la periferia (la spalla è utilizzata per prima, poi il braccio, l'avambraccio e per ultima la mano).



Infine, queste due leggi sono regolate dalla legge di differenziazione: la motricità globale si affina e si differenzia in attività sempre più localizzate, fini e adeguate.

Due esempi per illustrare queste due leggi:

1) L'evoluzione della camminata.

- 1-2 mesi: ipotonia assiale (testa che pende) e ipertono degli arti (arti in flessione);
- 3 mesi: controllo della testa ma parte bassa della schiena ipotonica;
- 6 mesi: posizione seduta con appoggio;
- 8 mesi: posizione seduta senza appoggio e schiena molto stabile;
- 9 mesi: stazione eretta con appoggio (equilibrio instabile);
- 10 mesi: andatura a quattro zampe (non obbligatoria);
- 12-15 mesi: acquisizione della camminata.

2) L'evoluzione della presa.

- 1-2 mesi: riflesso della prensione;
- 5-6 mesi: presa volontaria palmare (spalla sempre più mobile);
- 7-8 mesi: presa volontaria con pinza inferiore (parte del palmo della mano che si chiude con le ultime due dita), possibili movimenti di flessione/estensione del gomito;
- 9-10 mesi: tutte le dita si oppongono insieme al pollice;
- 12-15 mesi: l'indice e il pollice si oppongono, permettendo finezza e precisione. Il rilassamento è sempre più controllato.

E' importante rispettare questa cronologia quando proponiamo delle attività alle bambine con sindrome di Rett. Questo implica una scelta di esercizi che, al tempo stesso, mantengano gli stadi acquisiti e contribuiscano a passare agli stadi successivi.



• Il controllo posturale

Questo controllo permette al bambino di regolare e canalizzare l'energia tonica per completare i suoi gesti, per prolungare un'azione o per mantenere una posizione del corpo.

Bisogna dunque, ogni volta che si inizia un'attività, verificare che l'equilibrio del corpo sia correttamente assicurato, sia in piedi che da seduto. In effetti, un'attività di presa avverrà correttamente solo se la testa e il tronco sono ben controllati.

Bisogna favorire regolarmente il passaggio da una posizione all'altra:

- da allungato sul dorso a allungato sul ventre,
- da allungato a seduto,
- da seduto a eretto.

• Il dialogo tonico

Alla nascita, il neonato non può esprimersi verbalmente.

E' grazie all'azione del suo tono muscolare che egli imparerà a comunicare in modo non verbale. Lo sguardo, i sorrisi sono sostenuti da un'attività tonica. Molto rapidamente, questi interagiranno con quelli dell'adulto. Così, il bambino sarà capace di sentire il grado di contrazione tonica dell'adulto che lo tiene in braccio o che si occupa di lui e esprimerà la sua soddisfazione o i suoi timori con un rilassamento o con delle lacrime.

• L'organizzazione sensoriale

Tra tutti gli organi di senso, la pelle, non solo è il più importante per dimensione, ma è il solo che sia perfettamente operativo alla nascita.

Il bambino reagisce al tatto e i recettori che gli permettono di distinguere il caldo, il freddo, la morbidezza o la durezza di un contatto e il dolore sono al loro posto. Egli è capace di reagire in modo positivo o negativo grazie al suo stato tonico. Il bambino esprime non solamente un benessere o un disagio, ma analizza i suoi stati di tensione tonica con le loro differenti origini. La pelle partecipa pienamente all'elaborazione del dialogo tonico.

• *La vista*

Questa non è matura che a partire dai tre mesi. Prima, la nitidezza della visione è possibile solo da vicino. E' importante sottolineare che nel caso della sindrome di Rett, la maggior parte delle bambine utilizza la visione periferica. I movimenti e gli oggetti presentati di lato sono percepiti più finemente che di fronte.

• *L'udito*

Anche l'udito si affina nel corso dei primi mesi di vita. I rumori sordi e gravi sono percepiti più facilmente. Questo è dovuto al fatto che durante la permanenza del bambino nel ventre della madre, i suoni che gli arrivano sono attenuati dalla parete addominale. Qui interviene la nozione di tempo per le bambine con sindrome di Rett.

Infatti, i rumori e i suoni della vita di tutti i giorni contribuiscono a scandire i diversi momenti della giornata. Sotto delle forme semplici e accessibili a ogni bambino: esplorare, riconoscere lo spazio occupato dal proprio corpo, quello interpersonale, l'ambiente di vita, l'esterno, l'automobile, la casa, i rapporti tra gli oggetti, i mobili,...insegnano al bambino come collocarsi, muoversi e orientarsi nel tempo.



• *Il gusto*

Alla nascita sono presenti delle reazioni al salato, al dolce, all'acido e al neutro. Questo senso si affina con l'esperienza gustativa che verrà proposta diversificando poco a poco l'alimentazione.

Si sottolinea qui l'importanza della bocca nelle esperienze del neonato.

E' l'organo privilegiato per la nozione di piacere, poichè è attraverso questa via che è data una delle principali soddisfazioni del bebè: il nutrimento. Il bambino associa molto presto il disagio determinato dalla fame al piacere della sazietà procurato dall'apporto di cibo.

• *L'olfatto*

Anche l'olfatto si sviluppa in seguito alle esperienze. Tuttavia, bisogna notare l'attaccamento che il bambino può avere per gli odori dei propri genitori. Un vestito portato dalla madre o dal padre calma sovente un bambino angosciato da una separazione. Allo stesso modo, il famoso "orsacchiotto" non ha più la stessa azione rassicurante quando viene lavato.

Insomma, gli odori caratteristici dei differenti momenti della giornata (come pure i suoni) contribuiscono alla strutturazione del tempo.

• *Lo schema corporeo*

Nozione molto astratta, questa funzione è necessaria all'elaborazione e all'utilizzazione della motricità. Lo schema corporeo rappresenta la possibilità di controllare il proprio corpo nello spazio e nel tempo: nello spazio per spostarsi, realizzare un movimento o un gesto; nel tempo perchè bisogna organizzare il proprio corpo in una successione di azioni rispettando una cronologia precisa.

Le strutture che sostengono lo schema corporeo sono le seguenti: innanzitutto i recettori presenti nei tendini, i corpi dei muscoli, le articolazioni.

Essi danno delle informazioni sulla posizione e sullo spostamento dei segmenti. Queste informazioni sono controllate dal cervelletto che, automaticamente, corregge il movimento in modo tale da renderlo armonioso e fluido. Un danno neurologico del cervelletto dà dei movimenti tremolanti e a scatti al momento della loro realizzazione. Altre strutture, i nuclei grigi centrali, situati al centro del cervello, hanno la stessa funzione. Un danno di queste strutture dà dei tremori a riposo (morbo di Parkinson).

Il cervello è il punto di partenza del movimento. Sulla sua superficie esiste una rappresentazione delle differenti parti del corpo.

Lo schema corporeo non è organizzato alla nascita. E' l'esperienza motoria che organizza queste differenti strutture tra di loro. I movimenti involontari del neonato mettono a posto le connessioni nervose che si affineranno man mano che avviene la maturazione. In un primo tempo percepito e sentito, il corpo è in seguito conosciuto e riconosciuto. La conoscenza delle parole che designano le differenti parti del corpo è parte integrante dello schema corporeo. Così, nominare regolarmente le parti del corpo del proprio bambino, anche se lui non parla, l'aiuta nel suo sviluppo.

La presa in carico nella psicomotricità

• *La stimolazione*

La presa in carico in psicomotricità mirerà, partendo dalla comprensione di queste tappe dello sviluppo di ogni bambino, a mantenere e a migliorare le capacità delle bambine con sindrome di Rett.

I genitori, nella relazione quotidiana con la loro bambina, sono i primi a stimolarla.



La comprensione delle tappe dello sviluppo della loro bambina è dunque molto importante e ciò, tanto più che, il superamento delle tappe - che avviene naturalmente per un bambino senza problemi - necessita, nel caso di un bambino gravemente disabile, un accompagnamento e delle stimolazioni specifiche.

La presa in carico specialistica ha lo stesso scopo, ma si basa su mezzi differenti: una sala attrezzata per la stimolazione sensoriale, la possibilità di utilizzare dei mediatori educativi che descriveremo rapidamente.

• *La musicoterapia*

La musicoterapia utilizza gli elementi costitutivi della musica: ritmi, sonorità, toni contrastanti... Si tratta di favorire un'azione piuttosto che una risposta verbale. Essa agisce soprattutto sulla parte non verbale della comunicazione. La musicoterapia tenta di ripercorrere la strada d'accesso al linguaggio: dal balbettio al recupero delle parole necessario alla elaborazione del pensiero.

• *La balneoterapia*

Favorire il movimento e la postura limitando gli effetti del peso. Ecco il postulato di base di questa disciplina. Certamente, essa non si limita solo a questo. Essa utilizza ugualmente il lato psicoterapeutico dell'acqua.

• *L'ippoterapia*

Il contatto con un animale è importante sia per un bambino che per un adulto. Questa disciplina utilizza le relazioni e la comunicazione che possono mettere in atto un animale ed un umano. Inoltre, viene svolto tutto un lavoro sulla postura e sul suo mantenimento.

Conclusioni

La presa in carico in psicomotricità può essere effettuata in modi differenti:

- individualmente, con e senza apparecchiature
- con e senza i genitori
- in gruppo con altre bambine.



Obiettivo: migliorare la qualità della vita

Il filmato che vado a presentare è stato realizzato in un hotel, in occasione di uno di quegli incontri che noi chiamiamo "family weekend", durante i quali le famiglie partecipano a tutte le attività che noi organizziamo con le bambine; il video è stato girato nella piscina dell'albergo la cui acqua non era molto calda poiché altri clienti dell'albergo stavano usufruendo della piscina; il filmato non partirà dall'inizio della sessione di esercizi che abbiamo già visto questa mattina negli altri filmati, ma dalla seconda parte. Il padre della bambina è in acqua con me, la madre è a bordo vasca che ci osserva preoccupata e il video viene registrato dal padre di un'altra bambina Rett. Mi scuso per il forte rumore di sottofondo, ma la piscina era affollata dai fratelli e le sorelle delle bambine.

(COMMENTO AL VIDEO): la bambina indossa un giubbotto di salvataggio che la sostiene supina ed io la sorreggo sulla schiena. La sostengo perché ho paura che la bambina ruoti su un lato. Le chiedo di rimanere vicino a me perché penso che mi stia sfuggendo. Questa bambina ha gravi difficoltà posturali, ipotonia muscolare e non riesce ad assumere una posizione che contrasti la forza di gravità, per questo non si muove autonomamente, rimane seduta sulla sua sedia a rotelle. Ma in questa sessione di esercizi in piscina possiamo vedere che la bambina si sta divertendo e si muove bene. L'esercizio che vado ad eseguire consi-

La diagnosi della malattia rappresenta per le famiglie un momento estremamente critico. Ma si può fare molto. L'obiettivo principale è quello di far condurre alle bambine la migliore vita possibile, favorendo la mobilità articolare e prevenendo o ritardando la comparsa di deformità. È quanto afferma Lyn Weekes, Fisioterapista di cui riportiamo l'intervento esposto durante l'ultimo convegno di Lido di Camaiore.

LYN WEEKES

TRADUZIONE ALESSIA COLETTA E ADATTAMENTO ALESSANDRA LIGATO

ste nel muovermi all'indietro spingendo così l'acqua dietro di me, lasciando una specie di buco davanti di modo che la bambina galleggi; in questo modo la bambina proverà la sensazione di muoversi meglio in acqua. Il padre sta provando a fare questo esercizio con la bambina ma non è facile come può sembrare. Ci si deve muovere abbastanza velocemente per lasciarsi dietro

la pressione dell'acqua, in modo da creare lo spazio davanti. Ci sarebbe molto di più da mostrare in questo video, ma credo sia meglio fermarci qui per ragioni di tempo. Il video finisce con la mamma che dice stupita: "E' un tipo di esercizio che non le avevamo mai fatto fare prima senza di voi!" (FINE VIDEO).

Quando viene diagnosticata

la sindrome di Rett ci si può sentire sollevati, perché almeno qualcuno sa che cosa c'è che non va con vostro figlio/a, e che vostro figlio/a non è l'unico bambino con questa malattia. Ma poi subentra la consapevolezza che la/il bambina/o sarà sempre dipendente e bisognoso di assistenza. Scusate, avrei dovuto chiedere, sono presenti famiglie con bambini maschi con sindrome di Rett? No? D'accordo, allora continuerò a dire "bambine". Penso che sia una sensazione terribile e devastante, perché la bambina sarà continuamente dipendente dalla famiglia e tutto questo richiede tempo per essere accettato. Ma si può fare molto. L'obiettivo principale è quello di far condurre alla bambina la miglior vita possibile. Il primo obiettivo è quello di mantenere la mobilità articolare, o se c'è una limitazione, allora si deve far in modo di migliorare la mobilità. I bambini nascono con una mobilità articolare completa; se un bambino ha dei disturbi a questo riguardo, ciò non necessariamente è imputabile alla sindrome di Rett, ma ad altro. Ogni volta che si muove un'articolazione, essa viene lubrificata. Noi muoviamo automaticamente le nostre articolazioni, per esempio indossiamo una maglia facendo dei movimenti con le braccia del tutto automatici, senza pensarci. La bambina che non muove le articolazioni deve essere aiutata con una mobilitazione passiva in modo da lubrificare le articolazioni e favorire



l'estensione di movimento. Parliamo delle articolazioni: esse vengono azionate dai muscoli, che sono attaccati sopra e sotto un'articolazione, per contrarre e distendere il muscolo. Si deve mantenere l'elasticità dei muscoli. Se si pensa alla bambina che rimane sempre seduta sulla sedia a rotelle con le braccia nella stessa posizione per la maggior parte del tempo, ne verrà che i muscoli saranno sempre contratti e se non li distendiamo mai, la bambina finirà per avere una deformità dell'arto. La prossima diapositiva recita: "promuovere una buona postura attraverso un attento posizionamento su entrambe le natiche". Quando finirà questo incontro e andrete a casa, se vi guarderete intorno, spero che tutte le bambine su sedia a rotelle staranno sedute con il loro peso equamente distribuito sui muscoli glutei. Se non controllate, le bambine tenderanno a sedersi su un fianco. Se io mi siedo con il peso spostato da una parte, per esempio a sinistra, non sposto la testa dal lato sinistro, ma tendo a riportarla dritta al centro. Il che causa una curvatura della schiena, che non si può vedere a causa dei vestiti, ma c'è, e il mio fianco destro è alzato. Se la bambina viene fatta sedere correttamente, si vede che in dieci minuti torna alla posizione scorretta. Alcuni dicono che la bambina "preferisce" quel lato, ma attenzione, così si favorisce una deformità. Allora, pazientemente si deve riportare la bambina sulla posizione corretta, cioè su entrambe le natiche.

Un ulteriore obiettivo è quello di prevenire o ritardare la comparsa di deformità; due tipici esempi sono la lussazione



Alcuni momenti di gioco all'interno del Convegno

o sublussazione delle anche e la scoliosi. Entrambe queste deformità potrebbero occupare tutta la mia presentazione, perciò ne parlerò più avanti. Abbiamo parlato dell'elasticità muscolare, ma si deve anche migliorare la forza muscolare. Un muscolo deve essere usato per far sì che mantenga la sua forza. Deve muoversi contro una resistenza per aumentare la propria potenza, e se non viene utilizzato semplicemente la perderà. Questo riguarda tutti noi, non solo le ragazze Rett. Se per esempio si rimane a letto per due settimane, ci si sentirà deboli nel momento in cui ci si alza dal letto. Questo si nota soprat-

tutto nei muscoli più grandi, che si indeboliscono più facilmente. Parlando della fisioterapia c'è ancora molto da fare. Uno degli obiettivi è quello di facilitare lo sviluppo della fase successiva. Alla nascita, i bambini non hanno il controllo della testa, per questo si usa dire "attenzione alla testa" quando lo si prende in braccio. In sei settimane si osserva che tengono la testa dritta e si guardano intorno; ma continua a non avere il controllo del tronco, lo si deve sorreggere quando è seduto. Quando parlo di facilitazione della fase successiva, io valuto la loro postura a seconda della lista qui descritta (slide 9); se

sono già in grado di stare sedute, allora dobbiamo occuparci della posizione eretta. Tutto questo processo deve essere accompagnato da un elemento di divertimento, in modo che la bambina possa avere un'esperienza positiva del movimento. Se io dicessi adesso a voi: "Adesso alzatevi, stiratevi i muscoli", voi reagireste in maniera positiva, sarebbe un piacere. Noi proviamo il fattore benefico dopo una nuotata in piscina e vogliamo che anche le bambine possano provarlo.

C'è una scuola di pensiero nel Regno Unito: si insegna ad un bambino a nuotare senza alcun tipo di supporto, ma io non vi aderisco, e preferisco dare supporti galleggianti per l'apprendimento in acqua ed eventualmente li tolgo man mano che la terapia va avanti. Le bambine sanno quando riescono a fare qualcosa, quando apprendono e mettono in pratica, se hanno fatto qualcosa che non avevano mai fatto prima; una volta ho avuto una bambina in clinica cui è stato insegnato a muoversi dalla posizione seduta a quella eretta e lei si rendeva conto che era riuscita a fare qualcosa per la prima volta, stava in piedi, si guardava intorno e sorrideva. Ho visto molte bambine e qualche bambino nella mia esperienza, e vorrei parlarvi dei problemi che si rilevano più di frequente: il tendine di Achille è il tendine dietro la vostra gamba in basso al calcagno. Ho avuto una paziente con ipotonia muscolare con una particolare lassità per cui le articolazioni si estendono oltremodo. Visitando la bambina ho controllato tutte le articolazioni, spalle, il tronco, le anche e mi sono sorpresa del fatto che la bambina avesse un

accorciamento del tendine di Achille. Per questo io consiglio sempre ai genitori di supportare i piedi della bambina; si potrebbe pensare che non abbiano bisogno di scarpe se non camminano, ma io consiglierei di fare indossare delle scarpe e appoggiare i piedi ad un sostegno. Pensate per esempio ai seggiolini per la macchina, che scegliamo con cura per la sicurezza dei nostri figli; ma a volte i piedi vengono lasciati penzolare nel vuoto. In questo caso i piedi tendono ad andare con le dita verso il basso. Questa posizione favorisce l'accorciamento del tendine di Achille. Questo vale non solo per il seggiolino della macchina ma anche per il seggiolone. I supporti a volte esistono, ma non sono regolati all'altezza giusta. E' necessario sistemare il supporto in modo che il piede formi un angolo retto. Se si verifica l'accorciamento del tendine di Achille, l'effetto è molto serio; per esempio problemi di equilibrio dati dalla difficoltà ad appoggiare completamente i piedi a terra, con un'andatura sulle punte. Ma è molto difficile mantenere l'equilibrio sulle punte. Per questo all'improvviso le bambine smettono di camminare. Questo rende la gestione della situazione molto più difficile. Se vostro figlio è in grado di camminare, le azioni quotidiane sono più facilitate, può camminare fino al tavolo per mangiare o fino al bagno; questa è una ragione per cercare di far camminare la bambina; l'altra ragione è che sappiamo che c'è un'alta incidenza di scoliosi. Ogni volta che si estendono i muscoli delle ginocchia, delle anche e della schiena per camminare, si allontana il pericolo

di peggioramento di scoliosi o se ne ritarda la comparsa. Esiste un pericolo reale per quelle bambine su sedia a rotelle, cioè che esse possano adattare il corpo alla posizione assunta sulla sedia. Si può pensare che una volta portata a letto la bambina non abbia questo problema, ma andate a controllare, perché la bambina molto probabilmente ha assunto quella posizione. Per questo già in giovane età la bambina deve imparare a tollerare la posizione prona. Se facessi stendere qualcuno a faccia in giù su questo lettino, egli stenderebbe i piedi nella posizione che la bambina non dovrebbe assumere; idealmente si dovrebbe mettere la bambina distesa prona con le caviglie fuori dall'estremità del letto o del tavolo. Se questo non è possibile, allora all'altezza delle caviglie si può mettere un lenzuolo attorcigliato o un cuscino, in modo che le caviglie rimangano a 90°.

Se la bambina ha delle contratture in flessione del ginocchio allora è molto difficile stare in posizione eretta

e in alcuni casi raccomandiamo l'utilizzo di ortesi notturne per il ginocchio in modo da mantenere il ginocchio il più dritto possibile. Allo stesso modo consigliamo tutori per le caviglie.

C'è una certa riluttanza nel far indossare alla bambina un busto o delle ortesi, perché credo che pensiamo a come potremmo stare noi stessi in quella situazione. Io capisco la vostra sensazione, ma è un modo di pensare sbagliato. Se per esempio si osserva un busto si pensa che le bambine non possano respirare; ma senza il busto la schiena tende a piegarsi su un lato e in questo modo il polmone da quel lato rimane schiacciato. E' sbagliato pensare che possa respirare con l'altro polmone, che invece è stirato e quindi compromesso. Quando parlo di questo con i genitori spesso metto le mani sul petto della bambina e la colloco in posizione eretta in modo tale che i polmoni e gli altri organi siano nella giusta posizione e osservo che la bambina tiene la testa dritta e sorride. Quando tolgo il mio

supporto la bambina torna nella posizione precedente e pende da un lato. E' così che i genitori si rendono conto dei vantaggi del busto. Si sa che la scoliosi è una malattia molto frequente; l'insorgenza può essere rapida, graduale o improvvisa. Io ho osservato tutte queste modalità d'insorgenza. Personalmente sono favorevole all'utilizzo del busto, che deve essere indossato in tutti i momenti passivi, come guardare la televisione, stare sedute a scuola, in casa, mentre si dà loro da mangiare. A questo si alternano momenti in cui il busto può essere tolto, nei momenti attivi, di svago, nelle sedute di idroterapia, per esempio.

Alcune ragazze hanno fusione spinale. Ci sono nel Regno Unito uno o due centri specializzati per questo problema. E' importante affidarsi a persone che sono in grado di comprendere il problema. Questo perché sappiamo che le ragazze Rett sono speciali, hanno i loro problemi di nutrizione, di respirazione e tutto que-



Alcuni momenti di gioco all'interno del Convegno

sto deve essere ben gestito. Il mio consiglio è, superato lo choc della diagnosi, di rivolgersi all'ortopedico; lui si occuperà di valutare la fase in cui si trova la bambina in quel momento; nella migliore delle ipotesi, quella in cui non vi siano problemi, lascerete lo studio sorridendo. Ma non avete perso tempo perché quella visita è un parametro per valutare la schiena in futuro.

Nella mattinata, durante il convegno, ho osservato qualche bambina e la loro schiena sembrava abbastanza dritta; con l'aiuto dei genitori ho lasciato che le bambine si piegassero liberamente da un lato ed ho notato che ad alcune riusciva molto facile piegarsi da un lato mentre rimanevano rigide dall'altro. Nella mia equipe stiamo raccogliendo dati su questo aspetto e anche se non abbiamo ancora fatto nessuna pubblicazione pensiamo che l'atteggiamento sopra descritto possa essere il precursore per la scoliosi. Quello che raccomandiamo è di fare molti esercizi spinali, facendo piegare la bambina due volte sul lato che le rimane più rigido per ogni volta che si piega dall'altro lato. E le sedute di idroterapia in piscina sono le più indicate per fare questo tipo di esercizi. Si può utilizzare la pressione dell'acqua per spingerla verso il lato per lei più difficile; e poi facilitare l'altro movimento con l'aiuto dell'acqua, in modo che la bambina utilizzi i muscoli giusti. Come sempre, c'è un'altra scuola di pensiero, ci sono alcuni fisioterapisti nel Regno Unito che non credono nell'utilizzo del busto; la cosa mette i genitori in una posizione difficile, una situazione in cui non è facile

prendere delle decisioni. Il motivo per cui alcuni non sono d'accordo con l'utilizzo del busto è perché vogliono promuovere più la parte attiva, quella motoria, per meglio esercitare tutte le articolazioni. Questo è condivisibile, anch'io prima ho parlato della parte attiva della giornata, solo quando la bambina è in situazioni passive credo che per mantenere una posizione corretta il busto sia necessario. Si cerca infatti una simmetria: se tracciamo una linea mediana immaginaria che va dal naso al bacino ai piedi, vogliamo che le due metà tracciate da questa linea siano uguali. Le anche, che sono giunture sferoidali, alla nascita non sono formate completamente. Ricordiamo quanto sia facile cambiare i pannolini con un bambino piccolo perché le gambe si aprono completamente! Quando il bambino inizia a caricare il peso sulle ginocchia ed inizia a stare in piedi, a quel punto le anche sono completamente formate. Normalmente prima che un bambino inizi a cammi-

nare, lo si tiene in braccio, lo si appoggia a terra e lo si osserva mentre trova il suo equilibrio e muove i primi passi. Si deve fare lo stesso con le bambine Rett; si deve sostenerle perché non rimangano rigide in piedi, ma è importante comunque che i piedi siano appoggiati per terra. Se si ha una bambina con scarso tono muscolare si osserva che una volta messa a letto i suoi piedi ruotano verso l'esterno, tanto da toccare il materasso. Questo movimento va oltre la normale ampiezza, nessuno di noi sarebbe in grado di farlo. Il punto è che non ruotano soltanto i piedi, ma anche tutta la gamba e si deve pensare a quello che succede alle anche. Il mio consiglio è mettere delle lenzuola arrotolate intorno alle ginocchia durante la notte, in modo che rimangano dritte. Un altro modo è quello di non farla dormire sulla schiena, ma su un lato. Si può verificare anche il cosiddetto "windsweeping", cioè un movimento per cui le anche scivolano tutte e due da un

lato, spostando le gambe. Questa posizione è pericolosa perché c'è rischio di dislocazione delle anche. Se per esempio la bambina dorme sul lato destro, la gamba sinistra per l'effetto della forza di gravità tenderà verso il basso, il che pone la bambina a rischio, anche perché la posizione viene assunta per tutta la notte. Per questo si deve osservare la bambina quando è seduta con entrambe le natiche sulla sedia: se le gambe tendono a muoversi verso destra, la si farà dormire sull'altro lato. Capisco che a parole sia difficile spiegare questo concetto, più tardi sarò a disposizione per mostrarvelo in pratica, visitando le bambine. Nella prossima diapositiva prendo spunto da una pubblicità che ho visto nel Regno Unito a proposito di una birra, Heineken, che recita: "Heineken tocca dei punti che niente altro può toccare". Vorrei riferire questo concetto alle tre terapie che penso siano essenziali e che hanno questo effetto così positivo per le bambine Rett: idroterapia, ippoterapia,



Alcuni momenti di gioco all'interno del Convegno

musicoterapia: difficile scegliere, tutte e tre sono ottime, le bambine si divertono e ottengono un senso di conquista. Vorrei che anche la fisioterapia fosse compresa nella lista, ma purtroppo per ora non è possibile.

Si osserva spesso nelle ragazze Rett un atteggiamento curvo delle spalle: infatti hanno movimenti stereotipati delle mani, che le portano ad avere sempre le braccia in avanti e quindi a piegare le spalle in questa direzione. Sappiamo anche che hanno problemi di respirazione: possono iperventilare, trattenere il fiato e questo porta ad alzare le spalle. Per questo a volte il collo rimane completamente nascosto. Alla fine della mia presentazione vi mostrerò alcuni facili movimenti da poter applicare alla bambina. Se eravate presenti, in precedenza la Dott.ssa Budden ha parlato delle steccature e dei tutori. Per molto tempo nel Regno Unito non abbiamo utilizzato steccature, anche secondo lo stesso Dott. Rett le stereotipie erano movimenti compulsivi non controllabili. Ma ho lavorato a lungo con il Dott. Tony Wigram, musicoterapista, e ho notato che se la bambina si concentra sugli strumenti musicali, è possibile intervenire tenendo ferma una mano della bambina. Questo rende libera l'altra mano per battere su una tastiera, pizzicare le corde di una chitarra o toccare le campane eoliche, impedendo alcuni movimenti stereotipati. Se una bambina è agitata, con movimenti stereotipati forti, non proverei a controllarla solo tenendole ferma una mano, ma proverei con dei lievi massaggi dietro il collo o sulle tempie per cercare di rilassarla e poi tenerle la

mano dietro la schiena. Io consiglio anche di controllare bene il tempo in cui la bambina indossa il tutore o le steccature. Credo che a nessuno piaccia il pensiero che la bambina tenga il tutore per gran parte del giorno; ma come ha detto la Dott.ssa Budden, se le bambine si procurano danni a causa delle stereotipie, allora forse è il caso che le steccature vengano utilizzate per una durata di tempo maggiore, che si traduce in settimane, non per sempre. Se si grafiano il viso per esempio,



Alcuni momenti di gioco all'interno del Convegno

può essere necessario tenere la steccatura finché la ferita non si rimargini.

I supporti che io utilizzo di più sono gli AFO (tutore ortopedico per le articolazioni instabili della caviglia); in qualsiasi punto si debba spo-

stare il peso, la natura ci ha dato dei cuscini naturali: le natiche per sedersi, il tallone per camminare, le dita dei piedi per appoggiarsi mentre si cammina; ma se la bambina sposta la caviglia verso l'interno, dove non ci sono cuscini naturali, il suo peso caricherà solo sull'osso e la steccatura/tutore può provocare ferite. Perciò cerchiamo di prevenire i movimenti sbagliati applicando le AFO, ma in ogni caso non le facciamo indossare per troppo tempo alle bambine. L'uso delle ortesi per la posizione eretta

organi. Noi consigliamo il sostegno posturale per la posizione eretta specialmente per quelle bambine che non camminano, applicandolo ogni giorno. Dobbiamo stare loro vicino, perché le bambine si appoggiano a noi spesso. Io faccio indossare il sostegno alle bimbe e lascio loro tutto lo spazio necessario per alzare la testa rimanere erette e piano piano riduco il mio supporto, proprio perché si deve lasciare alle bambine il compito di svolgere i movimenti. Riguardo alle posizioni per dormire, vi rimando a ciò che ho detto in precedenza (es. Windsweeping), e faccio riferimento ai vari sostegni che sono al momento in commercio nel Regno Unito. Voglio concludere dicendo che c'è molto da fare per prevenire o ritardare la comparsa di deformità e per ottimizzare le abilità della bambina. Vorrei anche consigliare di rivolgersi ad un fisioterapista prima che un problema insorga, piuttosto che aspettare che ne arrivi uno. A questo punto penso di aver parlato abbastanza, e visto che la fisioterapia è azione, passiamo alla pratica. Ho qui un'assistente che sta aspettando dietro le quinte.

(DIMOSTRAZIONE PRATICA): la bambina è supina, le spalle tendono in avanti e ci sono movimenti stereotipati delle mani. Pensiamo alla zona alta del tronco; essa comprende sterno, articolazioni della spalla, clavicola, scapola, spina dorsale. In ogni punto in cui queste ossa si incontrano, si hanno piccole articolazioni, le quali devono essere lubrificate ed i muscoli che le circondano devono essere distesi e messi in movimento per conservare la propria elasticità. Nor-

è indicato per sottoporre le ossa ad una certa pressione al fine di mantenerne un certo grado di densità ossea, che altrimenti viene ridotta. La posizione eretta facilita anche il drenaggio renale, e il funzionamento degli altri

malmente quando visito le bambine su un lettino come questo preferisco che siano rilassate, perciò metterò un cuscino sul lato sinistro del letto e su quello destro, un cuscino anche sotto le ginocchia. Voglio supportare la bambina in una situazione rilassata. Metto una mano dietro la spalla e l'altra davanti, cercando di trovare la scapola e le articolazioni della spalla. Le mani devono essere rilassate, in modo che le dita non scavinò nella pelle. Quello che cerco è il rilassamento perciò procedo con un movimento alternato, come un piccolo scuotimento. All'inizio questo movimento è leggero, poi più sostenuto. Riesco a sentire che la bambina si sta rilassando; effettuo un piccolo movimento circolare, percorrendo tutta la spalla dal basso verso l'alto. Anche se sembra agitata, probabilmente perché non ha mai sperimentato prima questo tipo di massaggio, la bambina sorride. Questo massaggio è qualcosa che anche i genitori possono fare, non soltanto un fisioterapista. Inoltre può essere utile anche farlo a noi stessi, per sciogliere la tensione che si accumula sulle spalle. Prima parlavo della rigidità del tendine d'Achille; se decido di far flettere la gamba, metto le dita nel punto in cui voglio che la pieghi e la piego. Per esempio qui le faccio piegare ginocchio e anca destri. In questo modo si rilassa il

tendine d'Achille. Adesso prendo il tallone con una mano, mettendo il mio pollice da un lato della cavaglia e il resto della mano sull'altro lato del piede, tenendo il calcagno in posizione rilassata. Poi faccio appoggiare tutto il piede della bambina sul mio

attimo e il suo piede è tornato nella posizione originale. Questa è la posizione che il tendine di Achille assume se lasciato a se stesso senza stimolazioni.

Esiste la possibilità di fare massaggi in altri distretti cor-

verse attività. Adesso sempre con le mani rilassate cerco la parte morbida al centro del bacino. A volte, ingoiando aria le bambine hanno l'addome rigido. Io inizio, come ho fatto prima, a massaggiare scuotendo leggermente. Con questo movimento può



Alcuni momenti di gioco all'interno del Convegno

polso in modo da ottenere un angolo retto. Nel frattempo mantengo una linea retta immaginaria con il corpo della bambina, che va dal naso all'anca al piede e il ginocchio che sto piegando deve rimanere perpendicolare al soffitto. Quando vedo che la posizione è corretta allora procedo con lo stretching sempre tenendo la cavaglia a 90°. Può sembrare facile ma la bambina sta facendo molta pressione con il piede che io sto tenendo in mano. Mentre parlavo mi sono distratta un

porei ad esempio il massaggio addominale per il quale è necessario assumere una posizione ottimale con cuscini sotto le ginocchia, intorno alla bambina e dietro la testa. A volte la costipazione è un problema, il vostro nutrizionista vi dirà che la bambina ha bisogno di verdura, di fibre. In realtà queste bambine hanno più bisogno di liquidi, perché molte di loro hanno una salivazione eccessiva e perdono così liquidi. Ma è importante anche fare molto esercizio, sotto forma di di-

succedere che la bambina espella aria, sia dall'intestino che dalla bocca. Poi procedo con un movimento circolare, prima con il polso, poi con il palmo e con le dita. Se vedessi che la bambina non è rilassata interrompere il massaggio e riprovare più tardi; questa bimba è rilassata e molto tollerante. In breve, non le sto recando nessun fastidio né dolore.

A questo punto vorrei ringraziare moltissimo tutti coloro che mi hanno aiutato oggi, grazie di cuore.

IN AGENDA

Gennaio:

Il **31/1 p.v.** scade la presentazione del rendiconto annuale per tutti i genitori che hanno inoltrato la domanda di interdizione per le loro figlie (fatta al compimento del 18° anno di età).

Febbraio:

Il **28/2 p.v.** è il termine ultimo per il pagamento della quota associativa annuale AIR. Si ricorda che l'importo per i genitori è di 50,00 Euro.

Natale 2005: immagini di festa

Incontrarsi a Roma durante una manifestazione; ritrovarsi poi tutti, o quasi, nella stessa città, in occasione del Natale. Immagini di festa e sorrisi; protagonisti alcune famiglie, qualche clown e naturalmente le ragazze Rett.

LAURA SISTI

In chiusura della riunione che si è tenuta lo scorso novembre a Roma ci si è salutati con l'augurio di ritrovarci tutti presto, magari in occasione del Natale. Detto fatto!

Domenica 11 Dicembre malgrado il freddo, la pioggia, il traffico e tante assenze a causa dell'influenza e del ponte dell'Immacolata, la festa c'è stata. E che festa !



Sono intervenuti i clown che hanno intrattenuto grandi e piccoli; c'erano i nonni, le zie, i fratellini e le sorelline e c'era la voglia di sorridere .

A nessuno è venuta voglia di parlare di medici, medicine, terapie o problemi vari .

Tutti sorridevano, i clown hanno coinvolto grandi e piccoli e gli occhi delle bimbe si sono illuminati.



C'era tanta musica, i dolci, i palloncini e soprattutto il calore umano che nasce dal piacere di stare qualche ora insieme in allegria.

C'era la serenità del gioco, lo scambio dei doni, il conoscersi un po' di più, al di là di come ci eravamo conosciuti fino a quel momento; questa volta ognuno era lì con la propria figlia e con una dolcezza nei volti e nei modi che non avrei saputo immaginare.



Eccole "schierate" per la distribuzione dei doni: Alessia, Alessia, Valentina e Martina.

A me è sembrato proprio di vedere nei loro occhi prima un po' di sorpresa ma subito dopo un bellissimo sorriso.



Claudia e Valentina con "Pesciolina"

Verso la scuola media: un momento critico?

Sono la mamma di Cecilia, una bambina di 13 anni che il prossimo anno scolastico dovrà affrontare il passaggio alla scuola Media. Avrei piacere di mettermi in contatto con chi ha già affrontato questo momento, chiedendo anche se qualche bambina ha fatto esperienza di alternare la frequenza scolastica con la frequenza ad un centro socio-educativo e se sono stati redatti progetti specifici in merito. Grazie per la collaborazione.

Anna Maria

Tel: 0721/897048 anni.gianfri@virgilio.it

la posta

Cara redazione,

Mi chiamo Paola Lippi. Otto anni fa ho avuto la fortuna di conoscere Carolina, una bambina di Viareggio affetta da Sindrome di Rett, da allora mi sono occupata di lei con una frequenza di tre giorni alla settimana. Per motivi personali mi sono trasferita da Viareggio a Cernusco sul Naviglio in provincia di Milano. In tutti questi anni grazie all'amicizia della famiglia di Carolina ho potuto conoscere altre bambine affette da questa malattia, documentarmi, partecipare a diversi convegni sulla sindrome di Rett. Ho inoltre partecipato al corso di comunicazione aumentativa e alternativa organizzato dall'AIR nell'ottobre 2005. Forte dell'esperienza maturata sarei quindi desiderosa di continuare a lavorare in famiglie con bambine come Carolina. Ringraziandovi per il tempo dedicatomi, resto a disposizione per qualunque necessità e chiarimento.

PAOLA LIPPI, via Gioia 6, 20063 Cernusco sul Naviglio (Mi) - Tel. 3200514803
lippi_paola@yahoo.it



Carolina con il papà e la tata

Ringraziamento

Rivolgiamo un caloroso ringraziamento alla dott.ssa Rosa Angela Fabio, per il suo operato e per l'entusiasmo che riesce a trasmettere a genitori ed operatori, motivandoli a lavorare per conseguire difficili ma appaganti obiettivi con le nostre bambine.

Un grazie di cuore va poi a Don Sisto Bolla che ha messo a disposizione della Associazione i locali e le attrezzature della parrocchia delle Maddalene (VI).

Donatella Padrin e le famiglie che hanno partecipato al corso, tenutosi a Vicenza il 15 Novembre 2005.



Michela

Le associazioni scendono in piazza

Contro i tagli alla spesa sociale, alla scuola e ai fondi speciali dei Comuni e delle Regioni, le Associazioni scendono in piazza per chiedere più attenzione e ascolto alle problematiche dei disabili. Cronaca di una giornata romana voluta da molti cittadini e famiglie in nome del superamento dell'handicap.

LAURA SISTI

Il 15 Novembre scorso, in una bella mattina di sole, si è svolta a Roma la manifestazione a favore dei diritti dei disabili organizzata dalla FISH, *Federazione Italiana Superamento Handicap*.

Tra le tantissime associazioni presenti, questa volta c'eravamo anche noi dell'Air, presenti in questo momento di pacifica rimostranza.

Nonostante in passato siano stati formulati e pubblicizzati molti progetti, predisposti impegni e fatte grandi promesse, (è appena trascorso l'*Anno Europeo delle Persone con Disabilità*) molti di noi, con grande amarezza, hanno toccato con mano in questi anni una realtà ben diversa.

Nulla di concreto è stato realizzato, mentre si avverte sempre più una profonda indifferenza verso i diritti e le necessità delle persone con disabilità.

Le motivazioni che ci hanno portato in piazza sono ormai note: è sufficiente leggere le locandine, osservare i manifesti, ascoltare i notiziari. La protesta nasce soprattutto dalla volontà dell'attuale governo di tassare l'indennità di accompagnamento che spesso è, per molti, l'unica fonte di assistenza, ma anche per i tagli alla spesa sociale e ai fondi previsti ai Comuni e alle Regioni, per i tagli alla scuola in cui le insegnanti di sostegno diventano sempre meno numerose, contro le barriere architettoniche, invece, sempre più evidenti.

E ancora una volta, nelle piazze, dinanzi a una moltitudine di persone, coloro che hanno lanciato il messaggio più forte sono stati i cosiddetti *diversamente abili*, che, con abilità estrema, hanno superato disagi e fatica per essere presenti numerosissimi, per riaffermare il diritto ad una vita senza discriminazioni ma con uguali opportunità, e ricordare, in modo civile e paziente, che le "battaglie" quotidiane da combattere sono ancora tante, troppe.

"Le nostre figlie ci chiedono ogni giorno di non arrenderci e lo chiedono con forza attraverso i loro meravigliosi grandi occhi".



Laura ed un'amica alla manifestazione

Finanziaria: il bidone vuoto

La Legge Finanziaria per il 2006 non accoglierà alcuna delle richieste avanzate dalla FISH (Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap), nonostante quanto era stato promesso durante la Manifestazione Nazionale del 15 novembre a Roma! Di fronte a questo esito sconcertante, non resta che confermare un capacità di mobilitazione che crescerà ogni volta di più, fino a che i diritti delle persone con disabilità non verranno riconosciuti

PIETRO V. BARBIERI - PRESIDENTE NAZIONALE DELLA FISH (FEDERAZIONE ITALIANA PER IL SUPERAMENTO DELL'HANDICAP)

Si ringrazia per l'autorizzazione alla pubblicazione di questo articolo il "Gruppo Solidarietà" (Via D'Acquisto, 7 - 60030 Moie di Maiolati Sp. AN- ITALY - tel/fax 0731703327 - grusol@grusol.it)

Nessuna delle richieste avanzate dalla FISH (Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap) è stata accolta nella discussione della Legge Finanziaria per il 2006, nonostante le promesse formulate in occasione della Manifestazione Nazionale del 15 novembre a Roma!

Questa è la notizia più grave per le persone con disabilità che si attendevano un segno concreto di attenzione da parte del Governo. Quest'ultimo - come previsto - ha presentato nei giorni scorsi il cosiddetto maxiemendamento che consiste nella completa sostituzione di tutti gli articoli del Disegno di Legge approvato in Senato, sul quale ha posto la questione di fiducia.

In sintesi, non è stata data la possibilità al Parlamento di avanzare una virgola di modifica all'impianto prestabilito dal Governo, risultato, questo, di un accordo tra le segreterie dei partiti che compongono la coalizione di maggioranza.

È in questi passaggi che si sono arenate le richieste della FISH. Lo sforzo che persone con disabilità e familiari hanno prodotto in migliaia e da ogni parte d'Italia merita qualche considerazione.

Le ipotesi più credibili vertono su una sottovalutazione della portata della nostra azione, qualificata come strumentale, determinando un accantonamento delle istanze di cui siamo portatori. Se il Governo infatti si fosse addentrato nel merito delle nostre richieste, avrebbe dovuto radicalmente modificare le scelte (o non scelte) sin qui operate.

Un esempio per tutti: il fondo per le famiglie pari al taglio effettuato al Fondo per le Politiche Sociali nel 2005 e nel 2006. Al di là della propaganda, non c'è nulla in più.

A nulla infatti è valso l'appello congiunto di sindacati e associazioni per destinare anche il fondo stanziato per la riforma del TFR [Trattamento di Fine Rapporto, N.d.R.] a scopi sociali come il Fondo per le politiche sociali, le pensioni di invalidità e così via.

Le risorse destinate dal Governo ad interventi di welfare sono quindi rimaste inalterate nella quantità e nella direzione, nonostante la pressione interna ed esterna alla maggioranza.

In tale contesto è inimmaginabile pensare a varare un aumento delle pensioni di invalidità, nonostante gli impegni espliciti presi in occasione della Manifestazione del 15 novembre da Publio Fiori, vicepresidente della Camera, il cui silenzio è ormai eloquente.

Ad aggravare ulteriormente la situazione vi è poi il fatto che gli emendamenti proposti dal ministro della Funzione Pubblica Mario Baccini sono stati dichiarati inammissibili, su indicazione della Consulta.

Pur avendo quindi il Governo riformato in diverse Leggi Finanziarie la certificazione per l'accesso nella scuola, le verifiche delle certificazioni di invalidità, handicap e disabilità ed eliminato il ricorso amministrativo, ora esprime l'inammissibilità di un emendamento diretto ad unificare la modulistica per gli accertamenti e la non rivedibilità

delle patologie stabilizzate...

Cos'altro dire?

Degli emendamenti da noi elaborati, il 70% è stato ammesso dai tecnici della Camera dei Deputati, ivi incluso quello dell'aumento delle pensioni che da solo rappresentava una richiesta annua di 2.500 milioni di euro per anno. In sostanza la copertura ci sarebbe potuta essere.

Tutte scelte politiche, quindi, che vanno sottolineate.

Come anche quelle dei partiti che hanno sostenuto le nostre proposte di emendamento. Questi infatti si sono assunti un onere che comporta delle azioni future: qualora si trovassero a governare il Paese, dopo il 9 aprile dovranno garantire che quegli emendamenti rappresenteranno l'asse centrale del programma di Governo sulla disabilità.

Così come stabilito nel corso della Manifestazione di Roma del 15 novembre, vi invitiamo ad informare i soci delle vostre associazioni, i simpatizzanti e gli amici circa l'esito degli impegni assunti da maggioranza e opposizione.

Diffondiamo quindi i risultati della prima nostra "campagna d'autunno", consapevoli che l'effetto più grande è stato proprio nel dimostrare una capacità di mobilitazione a noi stessi e al mondo politico: la prossima volta saremo di più e quella dopo ancora di più, fino a che i diritti non saranno finalmente riconosciuti.

La nuova vita di Lucrezia

Storia di una bimba e della sua famiglia che non ha mai smesso di sperare. Lei, Lucrezia, 12 anni, è come fosse rinata grazie a un delicato intervento per correggere la scoliosi a cui è stata sottoposta qualche mese fa.

ROSA PARAGLIOLA

Mi chiamo Rosa e sono la mamma di Lucrezia, una bellissima bambina di quasi 12 anni.

A febbraio Lucrezia, che tutti noi amiamo chiamare Lulù, è stata operata l'Hesperia Hospital di Modena, dove è stata sottoposta a un intervento di *artodesi strumentata* alla colonna vertebrale.

E' andato tutto bene anche se non è stato facile.

Lucrezia è molto alta, cammina poco e la sua scoliosi era molto grave. Dopo l'intervento nostra figlia è stata ricoverata in terapia intensiva e lì è rimasta per circa sei giorni.

Per quasi tutto il tempo mi è stato permesso di starle vicino e questo è stato importantissimo. Sapevo che stava soffrendo e l'unica cosa che potevo fare era distrarla e consolarla con tutti i

mezzi che noi mamme conosciamo.

Le avevo spiegato tutto, ma grazie a un racconto illustrato che la psicologa del reparto mi aveva fornito, Lulù si è potuta rendere conto di tutte le fasi dell'intervento.

Sono sempre stata molto fiduciosa e ottimista, ma non vedendo i primi miglioramenti, lo sconforto ha preso il sopravvento. Ma è stata proprio lei, il mio angelo, ad aiutarmi, accettando con grande sforzo il cibo che le offrivamo e dimostrandomi la sua voglia di guarire.

Ho capito quanto grande fosse il suo cuore e nonostante soffrisse, ha regalato un meraviglioso sorriso a suo padre che la guardava con preoccupazione.

Col tempo, miracolosamente, dopo giorni di sofferenza, Lulù ha cominciato a migliorare sensibilmente, ed

ora, dopo alcuni mesi, si è ristabilita completamente.

Grazie alla bravura dei medici che l'hanno operata, all'organizzazione della struttura che si è rivelata all'altezza delle nostre aspettative e alla disponibilità di tutti gli operatori con i quali siamo venuti a contatto, è andato tutto nel migliore dei modi.

Lucrezia ha ottenuto una buona correzione della scoliosi e ora la sua postura è decisamente migliorata.

Mi sembra più serena, ora, respira e cammina meglio e anche le crisi epilettiche di cui soffriva con una frequenza di un paio al mese, non si sono più verificate.

Certo, i suoi problemi motori non si sono risolti del tutto, ma quando la osservo, penso a un miracolo e all'immenso lavoro che sta dietro.



Lucrezia

Volontariato e amicizia

Storia di una volontaria chiamata a rallegrare le bambine durante l'ultimo convegno di Lido di Camaiore e la scoperta di un mondo straordinario, quello di bambine speciali e uniche, come la piccola Martina. Quando il volontariato scopre la sua anima più vera e sincera e va oltre l'anonimato per diventare sincero rapporto di amicizia e affetto.

ILARIA E BRUNO, VOLONTARI ABIO

Tutto è cominciato il 12 giugno 2005 quando su invito del Dr. Pini ci siamo recati all'Hotel Le Dune di Lido di Camaiore per partecipare al convegno nazionale dell'AIR.

Il Dr. Pini, Primario di neuropsichiatria infantile dell'Ospedale Versilia ha chiesto alla nostra Presidente, Laura Benedetti, l'intervento di noi volontari ABIO per affidarci le bambine, i loro fratellini e sorelline durante lo svolgimento del convegno permettendo così ai loro genitori di potervi partecipare tranquillamente.

Così, dopo una lezione esplicativa in cui il Dr. Pini ci ha illustrato e presentato la malattia di cui la maggior parte di noi, non ci vergognamo ad ammetterlo, non conosceva neppure l'esistenza o ne sapeva poco, eccoci all'incontro con queste dolcissime bambine.

Erano tante, di tutte le età, tutte molto dolci e sensibili. Ma fra tutte lei, Martina, ci ha subito colpito per il suo sorriso ed è stata lei a darci la chiave per comunicare con tutte loro. Senz'altro fra tutte lei è quella che vive meglio la malattia: la sua, come ci hanno spiegato i suoi genitori, è una variante benigno parlante. Lei cammina, parla, gioca, va in bicicletta, ha una vita soddisfacente. Purtroppo per la maggior parte delle altre non è così, non parlano, camminano poco o niente, non riescono a comunicare se non con i loro grandi, bellissimi, dolcissimi occhi.

La situazione perciò per noi volontari e soprattutto per me, volontaria Abio da poco, era molto delicata e non nego che per me è stata una esperienza dura, avevo paura di non riuscire a reggere la situazione da un punto di vista emotivo, al Corso di formazione Abio mi avevano spiegato tante cose,

avevamo fatto tanti test e avuto tante informazioni sul mondo dei bambini in ospedale, ma ora eravamo sul campo e dovevamo metterci alla prova.

Dopo i primi momenti di esitazione è andato tutto benissimo, come del resto per tutti gli altri volontari che si sono prodigati e dedecati per tutti e due i giorni del convegno. Avevamo fissato degli orari, ma una volta conosciute le bimbe ci siamo tutti fermati fino a sera e il giorno dopo quasi non si vedeva l'ora di tornare...

Ma torniamo a Martina.

E' una bimba splendida, sensibile, bella, unica. Per tutti e due i giorni del convegno è stata appiccicata al nostro volontario-pagliaccio Bruno, che con la sua parrucca rossa l'ha fatta innamorare. Lei era la sua ombra, lo seguiva, giocavano assieme, lui è stato con lei durante il pranzo anche se Martina non ha bisogno di essere imboccata ma ha solo bisogno di avere qualcuno con cui giocare, come tutti i bambini.

Il secondo giorno, il 13 giugno, lei lo aspettava sulla porta e chiedeva in continuazione alla sorella "Pagliaccio viene?". Quando finalmente è arrivato è esplosa tutta la sua gioia.

Inutile dire che anche quel giorno l'hanno passato sempre insieme e anch'io ero con loro.

La sorella Pamela, una ragazza sedicenne molto in gamba e legata alla sorellina da un affetto quasi materno, ha scattato molte foto, in particolare una dove ci sono Martina e il "suo" pagliaccio abbracciati. Ora questa foto è diventata un poster che lei ha sopra il suo letto in cameretta.

Poi purtroppo è arrivato il momento dei saluti. Il convegno si era concluso e

sono arrivati i suoi genitori con i quali era nato proprio un bel feeling. L'abbiamo accompagnata al camper come ci aveva chiesto lei e, a sorpresa, a quel punto è scattato l'invito: i suoi genitori ci hanno invitati ad andare a casa loro per festeggiare il compleanno di Martina. E così, armati di palloncini, dei nostri costumi da pagliaccio e fatina, con la parrucca rossa e gli immancabili orsetti Abio siamo partiti per Perugia.

Non vi dico la felicità della bimba quando ci ha visti arrivare, indescrivibile! Non c'era niente altro che il suo pagliaccio, non ha fatto che baciarsi e abbracciarsi, stringerci e dirci che ci voleva bene.

E' stata una emozione continua, unica, irripetibile. Si era instaurato un bellissimo rapporto.

Il giorno del compleanno Martina era raggiante, aveva il suo pagliaccio e la sua fatina tutti per lei. Alla festa partecipavano tanti bimbi ed ho notato che quando qualche amichetto si avvicinava a noi per giocare, lei si rabbuiava, si allontanava, come se fosse in un certo senso gelosa.

Poi il triste momento dei saluti. Baci, abbracci e tante lacrime. Il pagliaccio proprio in questo momento di grande emozione da deciso di fare un ultimo dono a Martina. Le ha regalato la parrucca!

Martina non ha ben capito che cosa stava succedendo e ci chiedeva il perché delle nostre lacrime, la mamma le ha spiegato che dovevamo tornare a Viareggio e allora lei ha cominciato a chiedere al padre di portarla a Viareggio.

E' nata una bella amicizia. Alla luce di questa bellissima esperienza l'unica cosa che possiamo dire è "GRAZIE MARTINA!!"

Servizi per i viaggiatori disabili

Centri di accoglienza, assistenza, agevolazioni tariffarie e posti riservati sui treni. Tutti i servizi che Trenitalia offre alla clientela disabili.

L'attenzione per la clientela disabile, Trenitalia, l'azienda di trasporti ferroviaria nazionale, la manifesta soprattutto con servizi di accoglienza in oltre 200 stazioni, ma anche attraverso agevolazioni di vario genere. Ma entriamo nei dettagli.

Centri di accoglienza

Punto di riferimento per tutte le esigenze della clientela disabile sono i *Centri di accoglienza*, i cui recapiti telefonici possono essere richiesti al call center di FS-Informa: 892021 (senza prefisso). È attivo anche il Numero Unico Nazionale 199 30 30 60 dedicato esclusivamente alla clientela disabile. I Centri di accoglienza, oltre a fornire tutte le informazioni relative all'offerta ferroviaria e utili per prenotare posti ordinari o attrezzati, organizzano l'assistenza per il viaggio nella stazione di partenza e in quella di arrivo: mettono a disposizione sedie a rotelle, offrono servizi di guida e di accompagnamento ai treni e all'uscita della stazione; forniscono, ove disponibili, carrelli elevatori di salita e discesa dalle carrozze; su richiesta svolgono anche compito di portabagagli.

Come ottenere l'assistenza

Il servizio di assistenza può essere richiesto telefonando al Numero unico Nazionale 199 30 30 60:

- un'ora prima della partenza del treno (non oltre le ore 20 per i treni in partenza entro le ore 8 del giorno successivo) solo per i collegamenti tra le stazioni di Torino PN, Milano C., Verona PN, Venezia SL, Trieste C, Bologna C, Genova PP, Firenze SMN, Roma Termini, Ancona C., Bari C., Napoli C., Reggio Calabria C., Messina C., e Palermo C.;
- 12 ore prima della partenza del treno per i collegamenti con le altre stazioni del circuito assistenza disabili.

Per i viaggi internazionali le richieste vanno inoltrate al Centro Assistenza disabili di Roma Termini (tel. 06/4881726).

Agevolazioni tariffarie

Le persone disabili titolari di un'indennità di accompagnamento-comunicazione, residenti e domiciliate in Italia, possono richiedere la Carta Blu, consegnando al Centro di Accoglienza o a una biglietteria copia della documentazione che attesti l'invalidità. La carta Blu è nominativa, vale 5 anni, costa 5 euro e permette al disabile di viaggiare con l'accompagnatore acquistando un unico biglietto, con l'esclusione dei supplementi.

Sempre ai possessori di Carta Blu va la priorità nell'assegnazione dei posti riservati, peraltro già previsti sui treni di media e lunga percorrenza sia in prima che in seconda classe.



Roberta

Nuovi incarichi regionali cercasi

Con la fine dell'anno si interromperanno anche alcuni incarichi a livello regionale. Di seguito tutti i dettagli e le informazioni necessarie per le nuove richieste.

Il 2005 si è appena concluso e il 2006 si presenta come un anno ricco di cambiamenti. E' da pochi mesi che ho approfondito la conoscenza dell'Associazione anche perché è da poco che dedico il mio (già ridottissimo!) tempo libero all'AIR.

Non è assolutamente facile conciliare famiglia, lavoro, malattia, il tempo è tiranno e vola via veloce. Le nostre splendide ragazze crescono, gli impegni cambiano e spesso gli equilibri così faticosamente trovati, si modificano.

Ultimamente ho avuto modo di contattare tutti i Responsabili Regionali e alcuni di loro, per i motivi appena illustrati, hanno manifestato la volontà di rimettere il loro mandato a disposizione di altre famiglie che abbiano desiderio e intenzione di sostituirli.

E' d'obbligo pertanto ringraziare subito le famiglie Greco, Galatini, Pispola e La Rocca per il grande impegno che hanno dedicato in questi anni alla nostra Associazione.

Figure storiche che hanno contribuito, con impegno, sforzi ed energia, a divenire per molte famiglie veri e propri punti di riferimento in ambito regionale.

Il loro contributo è stato importante e chi prenderà il loro posto avrà sempre un valido riferimento.

La situazione ora è la seguente: **in PIEMONTE, LIGURIA, UMBRIA e CAMPANIA c'è la possibilità di candidarsi come Responsabile Regionale.**

Non sono richiesti requisiti particolari, basta essere genitori di bimbe Rett iscritti all'AIR e soprattutto avere tanta voglia di migliorare la qualità di vita delle nostre ragazze.

Da anni seguo gli incarichi regionali, per questo motivo, per qualsiasi tipo di richiesta o informazione, non esitate a contattarmi (*trovate tutti i dati nella rubrica "Chi siamo, Cosa facciamo" ndr*). Invito pertanto tutti i Responsabili uscenti ad approfittare dei prossimi incontri locali per informare le famiglie di questa opportunità.

Sarebbe bello, in occasione del prossimo convegno, poter avere già individuato i nuovi Responsabili, salutare i "vecchi" e accogliere i "nuovi".

Sono certa che il 2006 sarà un altro anno bellissimo insieme a tutti voi.

LAURA SISTI

AAA: PROTESI CERCASI...

Qualche mese fa una signora dalla Sardegna ha chiesto alla Redazione di inviarle in visione i tutori necessari per bloccare le stereotipie delle mani delle nostre bambine, illustrati durante il Convegno di Lido di Camaio dalla dottoressa Budden.

Per un disguido è stato smarrito il suo recapito, la preghiamo pertanto di contattare la Redazione al fine di restituire i prototipi al più presto, in quanto altri genitori interessati li stanno richiedendo.

Tel. 0331 898507 - Cell. 339 1206715

Nome per nome tutti i responsabili regionali dell'Associazione a cui rivolgersi per qualsiasi informazione

■ PIEMONTE:

■ LOMBARDIA:

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

■ FRIULI:

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

■ VENETO:

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

■ TRENTINO:

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

■ LIGURIA:

■ EMILIA ROMAGNA:

Giovanni Ampollini, via Caprera, 43100 Parma,
0521-969212

■ TOSCANA:

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

■ LAZIO:

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

■ MARCHE:

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

■ UMBRIA:

■ ABRUZZO:

Sabina Masronardi,
via Ugo Foscolo 7, 66050 San Salvo (CH),
338 2547071

■ MOLISE:

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

■ CAMPANIA:

■ 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

I responsabili regionali che volessero essere contattati via posta elettronica sono pregati di comunicarlo alla redazione (dmmredaz@tin.it) che provvederà ad inserire l'indirizzo e-mail in corrispondenza al loro nominativo. Grazie

ATTENZIONE!

Se risiedete in una delle regioni che attualmente non hanno più un responsabile (Piemonte, Liguria, Umbria e Campania) e siete interessati a ricoprire questo incarico siete pregati di contattare la signora Laura Sisti (e-mail: laura_sisti@it.ibm.com - tel. 068270194 - cell. 3381202391)

REGIONE CALABRIA: il responsabile della regione, signor Montalto, è pregato di mettersi urgentemente in contatto con la signora Laura Sisti, in quanto il numero telefonico che risulta sulla rubrica non è esatto. Esprimerà così la volontà o meno di riconfermare il suo incarico. Grazie

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

Responsabile rivista Vivirett - Gestione patrimonio AIR - Aggiornamento sito Internet - Biglietti natalizi - Addetta Pubbliche Relazioni

dmmredaz@tin.it • Tel. 0331898507 - Cell. 3391206715 (dalle 13,30 alle 16,00)

VICEPRESIDENTE

Lucia Dovigo Dell'Oro

Responsabile corsi di formazione sulla comunicazione aumentativa alternativa - Comunicazioni e rapporti con Proff.ssa Rosa Angela Fabio - Aggiornamento e Moderatore Forum sito Internet - Esame e coordinamento nuovi progetti - Responsabile contatti e progetti con Università Cattolica di Milano - Contatti con Uniamo - Contatti professionisti stranieri

orodel@libero.it • Tel. 0459230493 - Cell. 3487107426

CONSIGLIERI

Paolo Fazzini

Contabilità e Bilancio - Organizzazione Convegni
fazzinipaolo@tiscali.it • Tel. 058450366

Laura Sisti

Coordinatrice responsabili regionali - Contatti con FISH - Collaborazione aggiornamento sito Internet (Lazio)
laura_sisti@it.ibm.com • Tel. 068270194 - Cell. 3381202391

Ines Bianchi

Responsabile e coordinatrice applicazione legge 279 del 18/05/01 Malattie rare e Protocollo Sanitario
ines.vallamaria@infinito.it • Tel. 0541 385974 dopo le ore 21,00

Giovanni Ampollini

Stesura verbali CD e Assemblee - Collaborazione per Protocollo e applicazione legge 279 del 18/05/01
giovanniampollini@alice.it
Tel. 0521969212 - Tel. 0525528180 da giugno sino a settembre

Massimo Risaliti

Promotore attività divulgative
Cell. 3286817619

REVISORE CONTI

Vannuccini Andrea

Gestione archivio genitori e soci sostenitori - Invio ringraziamenti
v.and.@tiscali.it • Tel. 0564417696 Ore pasti serali - Cell. 3382253567

Giovanna Pedrolo Bonomi

Rapporti con la direzione Reparto NPI di Siena - Ritiro Posta -
Tel. 0577374065 - 0577375246 - Cell. 3356594924

Da leggere, vedere e conservare: ecco i testi e le videocassette consigliati dall'associazione per interpretare e capire la malattia.



1) Kathy Hunter - SINDROME DI RETT - Una mappa per orientare genitori e operatori sulla quotidianità

Vannini Editrice, Euro 25,50 (pagg. 296)

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 problematici", 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.



2) 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".

VIDEOCASSETTE Convegno Livorno 11/10/2004

- A) Progetto Versilia e videovincitori concorso promosso dalla rivista Vivirett
- B) Relazione Dott.ssa Ingergerd Witt Engestrom e Alison Kerr

Convegno Lido di Camaiore 11 e 12/6/2005

- C) Prima giornata
- D) Seconda giornata

Costo € 15,00 cad. + spese postali



Si, desidero ricevere n. copia/e del libro 1 ☐ 2 ☐
 o della videocassetta A ☐ B ☐ C ☐ D ☐
☐ Pagherò in contrassegno (+ spese postali) al ricevimento dei libri/cassette
 Nome..... Cognome.....
 Via Cap Città. Prov.
 Tel..... Fax E-mail.....

Da ritagliare e inviare a Vivi Rett, via Trento 7 - 20029 Turbigo (Mi) - fax 02.700505504 - dmmredaz@tin.it



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

Nome..... Cognome.....
 Via Cap Città. Prov.
 Tel..... Fax E-mail.....

Costo Euro 8,00 + spese postali - Pagamento in contrassegno al ricevimento del libro.

Da ritagliare e spedire via fax al n. 055.8401777

Per **CENTRI DI RIFERIMENTO** si intendono tutti gli ospedali dove viene seguita specificatamente la patologia; per **PRESIDI DI RETE ACCREDITATI** si intendono invece tutti quegli ospedali o centri ai quali è possibile rivolgersi per ottenere l'esenzione (Cod. 0040) per quasi tutti i farmaci utilizzati per le nostre bambine (Legge 279 del 18/5/2001 sulle malattie rare)

CAMPANIA

Centro di riferimento:

Università degli Studi di Napoli- Facoltà di Medicina e Chirurgia Clinica NPI
Padiglione XI (pediatria) - Primario Dott. Antonio Pascotto - Via San Pausini, 5 - 80100
NAPOLI - Tel. 0815666703

EMILIA ROMAGNA

Presidi di rete accreditati:

- **ISTITUTI ORTOPEDICI RIZZOLI** Ospedale "Rizzoli" - Via di Barbiano, 1/10 - 40136 BOLOGNA - Tel. 051 6366111 - <http://www.ior.it/index.html>
- **A.O. Imola Ospedale Nuovo** - Via Montericco, 4 - 40026 BOLOGNA - Tel. 0542 662111 - <http://www.ausl.imola.bo.it/>
- **A.O. Bologna - Policlinico "S.Orsola-Malpighi"** - Via Massarenti, 9 - 40138 BOLOGNA - 051 6361230/1259/1235/1359 - webmaster@orsola-malpighi.med.unibo.it - [http://santorsola.med.unibo.it/Sigla della struttura](http://santorsola.med.unibo.it/Sigla%20della%20struttura)
- **A.O. Reggio Emilia - Arcispedale S. Maria Nuova** Direttore Ufficio Sviluppo Organizzativo - Viale Risorgimento, 80 - 42100 BOLOGNA - Tel. 0522 296813 - curcio.barbara@asmn.re.it - <http://www.asmn.re.it>
- **A.O. Parma** - Via Gramsci, 14 - 43100 - BOLOGNA - Tel. 0521 703174 - urp@ao.pr.it - <http://www.ao.pr.it>
- **A.O. Modena - Policlinico di Modena** - Via del Pozzo, 71 - 41100 BOLOGNA - Tel. 059 422.2111 - urp@policlinico.mo.it - <http://www.policlinico.mo.it/>
- **A.O. di Bologna - Ospedale Bellaria** - Via Altura, 3 - 40139 BOLOGNA - Tel. 051 6225111 / 051 6225401 - <http://www.ausl.bologna.it>

FRIULI VENEZIA GIULIA

Presidio di rete accreditato:

- **I.R.C.C.S. Burlo Garofalo - Istituto per l'Infanzia U.O. di Neuropsichiatria Infantile** - Via dell'Istria, 65/1 - 34137 - TRIESTE - Tel. 040 3785111 - <http://www.burlo.trieste.it/>

LAZIO

Presidi di rete accreditati:

- **POLICLINICO "Umberto I"** - Azienda Policlinico Umberto I Dipartimento di Medicina sperimentale - Servizio di Malattie genetico-metaboliche - Viale del Policlinico, 155 - 100 ROMA - 06/49971
- **AZIENDA POLICLINICO "Agostino Gemelli"** - Istituto di Neurologia - L.go Agostino Gemelli, 8 - 100 ROMA - Tel. 06/30151
- **Fondazione "Santa Lucia"** - Centro Abilitazione Infantile - Via Ardeatina, 306 - 100 ROMA - <http://www.hsantalucia.it/>

LIGURIA

Presidio di rete accreditato:

- **Istituto Giannina Gaslini - Ospedale Pediatrico Neuropsichiatria ASSL 3** - Via V Maggio, 39 - 16148 GENOVA - Tel. 010 56361 / 010 3771448 - <http://www.gaslini.org/>

LOMBARDIA

Centro di riferimento per la sola diagnosi molecolare (MeCP2)

- **Istituto Auxologico di Milano Laboratorio di Genetica Molecolare** - Viale Montenero, 32 - 20185 MILANO - Dott.ssa Silvia Russo tel. 02619112575 per appuntamenti

Centro di riferimento per la sola diagnosi clinica

- **Centro Regionale per le Epilessie Infantili Az. Ospedaliera Fetebenefratelli ed Oftalmico** - Corso di Porta Nuova 23 - 20123 MILANO - Dott. Maurizio Viri tel. 0263632345

Centro di riferimento per la diagnosi clinica, diagnosi molecolare e valutazione funzionale

- **I.R.C.C.S. Istituto Scientifico Eugenio Medea "La Nostra Famiglia"** - Via Don Luigi Monza, 20 - 23842 BOSISIO PARINI (LC) - Tel. 031877111

Presidi di rete accreditati:

- **A.O. San Gerardo dei Tintori** - Via G. Donizetti, 106 - 20052 MONZA (MILANO) - Tel. 039 2331 - p.tagliabue@hsgerardo.org - <http://www.hsgerardo.org/>
- **Azienda Ospedaliera S. Paolo** - Via A. di Rudini, 8 - 20142 MILANO - Tel. 02 81841 - enrica.riva@unimi.it - <http://users.unimi.it/~sanpaolo/>
- **Azienda Ospedaliera Spedali Civili** - Piazzale Spedali Civili, 1 - 25100 BRESCIA - Tel. 030 39951 - notarang@master.cci.unibs.it - <http://www.spedalicivili.brescia.it/>
- **I.R.C.C.S. Istituto Neurologico C.Mondino** - Via Palestro, 3 - 27100 PAVIA - Tel. 0382 3801 - antonietta.citterio@mondino.it - <http://www.mondino.it/>

PUGLIA

Centro di riferimento:

IRCCS- Casa Sollievo della Sofferenza- Poliambulatorio Giovanni Paolo II, Viale Padre Pio - 70016 SAN GIOVANNI ROTONDO (FG)
per la diagnosi- Dott.ssa Ilaria Iussi- Servizio di NPI tel. 0882416210
per il test molecolare Dott. Leopoldo Zelante Servizio di Genetica Medica tel. 0882416288 - fax 0882411616 e-mail i.zelante@operapadrepio.it

Presidi di rete accreditati:

- **Azienda Ospedaliera Policlinico Consortiale Bari Raggrup. UU. OO. Scienze Neurol.** - Piazza G. Cesare - 70100 BARI - Tel. 080 5591111
- **Ento ecclesiastico Ospedale Regionale "F.Miulli"** - Acqua delle Fonti U.O. di Genetica Medica - Via Maselli Campagna, 106 - 70021 ACQUAVIVA DELLE FONTI (BARI) - Tel. 080 762922

SARDEGNA

Presidi di rete accreditati:

- **P.O. Paolo Merlo - Ospedale Civile "Paolo Merlo"** - Via Amm. Magnaghi - 07024 LAMADDALENA (SASSARI) - Tel. 0789 791200 / 0789 735410
- **P.O. di Sassari** - Via De Nicola, 14 - 7100 SASSARI - Tel. 079 2061000 / 079 212056
- **P.O. S.Martino** - Ospedale San Martino - Via Rockefeller - 09170 ORISTANO - Tel. 0783 3171 / 0783 70727
- **P.O. Crobù** - Ospedale Pediatrico "Fratelli Crobù" - Località Canonica - 09016 IGLESIAS (CAGLIARI) - Tel. 0781 3922400 / 0781 3922538
- **Ospedale "San Giovanni di Dio"** - Via Ospedale, 46 - 09124 CAGLIARI - Tel. 070 6092344 / 070 6092360
- **Ospedale Microcitico** - Via Jenner - 09121 CAGLIARI - Tel. 070 6095528 / 070 503716

TOSCANA

Presidio di rete accreditato e centro di riferimento

Policlinico "Le Scotte" - Primario Reparto NPI Prof. Michele Zappella - Viale Bracci, 1 - 53100 SIENA - Dott. Giuseppe Hayek Tel. 0577586543 (tutti i giorni dalle 11,30 alle 12,30)

Presidi di rete accreditati:

- **A.O. SIENA - OSPEDALI RIUNITI Siena UO Neurologia e Malattie Neurometaboliche** - Viale Bracci - Località Scotti - 53100 SIENA - Tel. 0577/585111
- **A.O. SIENA - OSPEDALI RIUNITI Siena UO Neuropsichiatria Infantile** - Viale Bracci - Località Scotti - 53100 SIENA - Tel. 0577/585111
- **AZIENDA OSPEDALIERA Careggi UO Neuropsichiatria Infantile** - Viale Pieraccini, 17 - 50100 - FIRENZE - Tel. 055/4277111 - <http://www.ao-careggi.toscana.it>
- **A.O. MEYER - AZIENDA OSPEDALIERA Meyer Clinica Pediatrica I** - Via Luca Giordano, 7 M - 50100 FIRENZE - Tel. 055756621 - <http://www.ao-meyer.toscana.it>
- **IRCCS STELLA MARIS** - Viale del Tirreno, 331 - Calambrone - 56100 PISA - 050/886111
- **Presidio Ospedaliero Versilia** - Via Aurelia - Lido di Camaiore - 55049 - VIAREGGIO (LUCCA) Tel. 0584949861

VENETO

Presidi di rete accreditati:

- **ASL 6 Vicenza Neurologia** - Viale IV Novembre, 46 - 36100 VICENZA - Tel. 0444 993465 / 0444 993266
- **ASL 8 Castelveneto Neurologia** - Via Forestuzzo, 41 - 31011 ASOLO (TREVISO) - Tel. 0423 55549 / 0423 526308
- **ASL 9 Treviso Neurologia** - Borgo Cavalli, 42 - 31100 TREVISO - Tel. 0422 3221 / 0422 547664
- **ASL 16 Padova Neurologia** - Via E. Degli Scrovegni, 14 - 35131 PADOVA - Tel. 049 8214176 / 049 8214032
- **ASL 18 Rovigo Neurologia** - Via dei Tre Martiri, 89 - 45100 ROVIGO - Tel. 0425 393615 / 0425 393616
- **A.O. Padova - Azienda Ospedaliera di Padova Patologie Pediatriche** - Via Giustiniani, 2 - 35128 PADOVA - Tel. 049 8211111 - <http://www.sanita.padova.it/>
- **A.O. Verona - Ospedale Civile Maggiore Neurologia** - Borgo Trento - Piazzale A. Stefani, 1 - 4° Piano Geriatrico - Lato Mameli - Palazzina n.26 - 37126 VERONA - Tel. 045 8071111 - info@ospedaleverona.it - http://www.ospedaleverona.it/*
- **ASL 8 Asolo - Castelfranco** - Via Forestuzzo 41 - 31011 Asolo (TREVISO) - Tel. 042 35549

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

Nome Cognome

Via N°

Cap..... Città. Prov.

Tel. e-mail

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

I versamenti devono essere effettuati su:

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

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

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

Via fax (02 700505504)

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

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

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

Ritenete che il giornale sia completo ed esauriente?

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

Vorrei informazioni su

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

Vorrei suggerirvi

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

nome cognome

via città

tel. fax

e-mail