

# Vivi Rett

quadrimestrale di informazione e attualità sulla sindrome di rett



ANNA

## *Seminari & Convegni*

- Congresso internazionale sulla Sindrome di Rett. Interventi terapeutici per "le bimbe dagli occhi belli"
- Programma del congresso

## *Nuove terapie riabilitative*

**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 inserire nei servizi, può farlo all'indirizzo:

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

## SOMMARIO

- 3 **Inforet**
- 4 **LETTERA DEL PRESIDENTE**  
**Cari associati**
- 5 **L'UNIONE FA LA FORZA**  
**Il 5 per mille a favore dell'AIR**
- 6 **L'UNIONE FA LA FORZA**  
**A scuola di solidarietà**
- 7 **L'UNIONE FA LA FORZA**  
**Ancora solidarietà al Mugello**
- 8 **L'UNIONE FA LA FORZA**  
**Il pane in piazza**
- 9 **SPECIALE CONGRESSO LIDO DI CAMAIORE**  
**Congresso internazionale Lido di Camaiore**
- 10 **SPECIALE CONGRESSO LIDO DI CAMAIORE**  
**Programma congresso**
- 11 **SPECIALE CONGRESSO LIDO DI CAMAIORE**  
**Scheda di adesione al congresso**
- 12 **MEETING ANNUALE DI MONTECARLO**  
**40 anni di studi e ricerche**
- 17 **In bacheca**
- 18 **NUOVE TERAPIE RIABILITATIVE**  
**La "Pallestra" come metodo educativo e terapeutico**
- 20 **NUOVE TERAPIE RIABILITATIVE**  
**Esperienze pratiche in "pallestra"**
- 22 **NUOVE TERAPIE RIABILITATIVE**  
**I benefici della terapia equestre**
- 23 **NUOVE TERAPIE RIABILITATIVE**  
**Il computer a scuola: prime esperienze**
- 29 **NUOVE TERAPIE RIABILITATIVE**  
**Informazioni dalla neuropsichiatria infantile**
- 30 **RIVEVIAMO&PUBBLICHIAMO**  
**Il vero senso della vita**
- 31 **Assemblea annuale AIR**
- 32 **Numeri utili**
- 33 **ASSOCIAZIONE**  
**Chi siamo, cosa facciamo**
- 34 **Sindrome di Rett da leggere e da vedere**
- 35 **Presidi e centri di riferimento**
- 36 **Per associarsi**

## 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 associato 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 Uzzelli • Dott. Giorgio Pini • Dott. Joussef Hayek • Dott. Massimo Molteni • Dott. Bruno Giometto • Dott. Maurizio D'Esposito • Dott. Paolo Gasparini • Dott.ssa Alessandra Ferlini • Dott.ssa Alessandra Renieri • Dott.ssa Agata Fiumara



## CHE COS'È LA SINDROME DI RETT?

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

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

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

## DIAGNOSI DELLA SINDROME DI RETT

Diagnosticare la Sindrome di Rett significa riscontrare queste caratteristiche:

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

Gli stadi clinici della Sindrome di Rett:

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

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

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

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

### Fase ③ stadio pseudo stazionario. Durata: mesi, anni

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

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

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

## I' AIR (Associazione Italiana Rett)

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

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

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

## Cari associati,

eccomi puntuale al nostro consueto appuntamento.

La prima grande novità di cui volevo parlarvi è che la nostra Associazione è stata iscritta nell'elenco ufficiale delle associazioni ammesse alla destinazione del 5 per mille dell'Irpef dall'Ufficio delle Entrate: da quest'anno quindi, attraverso la dichiarazione dei redditi (Cud 2006, Mod. 730-1 bis, Unico 2006) è possibile sostenere l'AIR destinandole una quota delle imposte sul nostro reddito.

Avrete sicuramente ricevuto in questi giorni una busta contenente tutte le istruzioni e delle tessere che potrete consegnare ad amici e parenti per fare la donazione, vi ricordo quindi che il codice fiscale, che dovrete necessariamente indicare sulla dichiarazione dei redditi, è il seguente: 92006880527. Troverete altre informazioni anche a pag. 5 di questa rivista.

Un'altra novità è che anche quest'anno il 20 e il 21 Maggio p.v. Lido di Camaiore ci ospiterà per il *Congresso Internazionale sulla Sindrome di Rett. Interventi terapeutici per "le bimbe dagli occhi belli"*.

Nella giornata di sabato relatori di fama internazionale ed italiani saranno presenti per consigliarci sulle problematiche legate alla SR. Per la domenica invece stiamo organizzando una bellissima festa per le nostre bambine/ragazze. Siete tutti invitati. Tutte le informazioni le troverete a pag. 9. Sempre all'interno del Congresso si svolgerà anche la consueta assemblea annuale dell'AIR.

Stiamo preparando anche un secondo evento per questo autunno, appena avrò maggiori informazioni sarà mia premura informarVi.

Vi ricordo anche che per coloro che navigano in Internet il nostro sito è sempre aggiornatissimo e quindi lo potete consultare all'indirizzo [www.airett.it](http://www.airett.it).

Infine vi segnalo che, da questo numero in poi, c'è un nuovo indirizzo di posta elettronica per coloro che vogliono inviare del materiale per la pubblicazione sul nostro giornale, pubblicato a fondo pagina. Ad occuparsene sarà il nostro vicedirettore Silvia Galliani, che già da moltissimi anni fa parte del team del nostro giornale e che a breve prenderà il mio posto.

Non mi rimane altro che formulare gli auguri per un buon lavoro a Silvia e a voi tutti un arrivederci a Lido di Camaiore.

Saluti a tutti.

MARINELLA DE MARCHI

**Tutti coloro che desiderano inviare del materiale (fotografie, articoli, appuntamenti) da pubblicare su Vivirett, possono farlo inviando il materiale via e-mail all'indirizzo:  
[silvia.vivirett@tele2.it](mailto:silvia.vivirett@tele2.it)**

## Il 5 per mille a favore dell'AIR

**Da quest'anno, un nuovo provvedimento fiscale consentirà ad ogni contribuente all'atto della dichiarazione dei redditi, di destinare una piccola parte delle imposte da pagare, equivalente al 5 per mille, a favore delle associazioni onlus e a sostegno della ricerca italiana.**

Da quest'anno la dichiarazione dei redditi ((Cud 2006, Mod. 730-1 bis, Unico 2006)) propone l'opportunità di devolvere il 5 per mille delle imposte sul reddito a sostegno del volontariato e delle associazioni no profit.

Si tratta di un nuovo provvedimento fiscale previsto dal governo, e che andrà presto ad affiancare, senza peraltro sostituirlo, quello più noto dell'8 per mille a sostegno delle Chiese italiane.

Ma vediamo nei dettagli di cosa si tratta.

Attraverso questa nuova formula, ogni contribuente, all'atto della compilazione della propria dichiarazione dei redditi dell'anno precedente, inserendo nello spazio apposito e in maniera appropriata un codice preciso, potrà destinare una piccola parte delle imposte da versare (il 5 per mille, appunto), a favore del volontariato e delle associazioni onlus nazionali, contribuendo in tal modo e in maniera effettiva, anche al sostentamento della ricerca scientifica, di quella sanitaria e di tutte le attività sociali previste dal comune di residenza.

Una nuova possibilità a favore della solidarietà, dunque, che, nonostante sia ancora in via sperimentale, siamo certi renderà in qualche modo merito al lavoro che da tanti anni contraddistingue l'operato di numerose associazioni onlus in tutta Italia e tenderà a favorire e a incentivare la ricerca nazionale, mai come in questi anni così negletta, troppo spesso trascurata se non addirittura dimenticata a causa dei numerosi tagli previsti in questi anni.

Si potrà quindi destinare il 5 per mille delle tasse che ogni anno si pagano, anche all'AIR Associazione Italiana Rett e a sostegno di tutte

le sue iniziative sociali e istituzionali. Sarà sufficiente specificare, nello spazio apposito del modello Cud 2006, Modello 730-1bis e Unico 2006, il codice fiscale del destinatario, che per quanto riguarda l'AIR-Onlus è: 92006880527.

È assolutamente necessario che le forze e le risorse impegnate in quest'operazione non vadano irrimediabilmente disperse in una realtà, come quella italiana del volontariato e delle associazioni no profit, estremamente varia ed eterogenea.

Ecco perché è importante, per agevolare l'AIR e tutte le sue iniziative, che nella compilazione del modulo vengano inseriti correttamente tutti i dati, specificando il codice fiscale esatto, indispensabile affinché i contributi ottenuti attraverso il 5 per mille giungano a destinazione.

Invitiamo pertanto tutti gli associati a diffondere quest'iniziativa fra amici e conoscenti, così da rendere ancora più visibile e concreto il sostegno alla nostra associazione. Sarà sufficiente parlarne fra gli amici o i famigliari, dando così l'opportunità a molte persone di donare sostenendo la nostra associazione anche in questo modo. È un gesto semplice e veloce, che non costa nulla, ma ci aiuterà certamente a crescere ancora di più. ●

### CUD 2006

SCHEDE PER LA SCELTA DELLA DESTINAZIONE DEL CINQUE PER MILLE DELL'IRPEF (RISERVA AI CONTRIBUENTI ESONERATI DALLA PRESENTAZIONE DELLA DICHIARAZIONE DEI REDDITI)

SCHEDE PER LA SCELTA DELLA DESTINAZIONE DEL CINQUE PER MILLE DELL'IRPEF (RISERVA AI CONTRIBUENTI ESONERATI DALLA PRESENTAZIONE DELLA DICHIARAZIONE DEI REDDITI)

nome cognome  
92006880527

MODELLO 730-1bis (ris. 5/5/2005)

nome cognome  
92006880527

SCHEDE PER LA SCELTA DELLA DESTINAZIONE DEL CINQUE PER MILLE DELL'IRPEF (RISERVA AI CONTRIBUENTI ESONERATI DALLA PRESENTAZIONE DELLA DICHIARAZIONE DEI REDDITI)

nome cognome  
92006880527

## **A scuola di solidarietà**

**La scuola è quella di Terni; la classe è la quarta elementare in cui è inserita Titti Palleschi. Protagonisti i suoi compagni e le insegnanti che hanno organizzato una mostra mercato per raccogliere fondi a favore dell'AIR.**

È giunta al terzo anno la mostra mercato "Amici è bello" che la classe IV B della Scuola Primaria Giacomo Matteotti di Terni realizza, con l'aiuto delle insegnanti, per raccogliere fondi a favore dello studio sulla sindrome di Rett.

L'iniziativa si è svolta il 7, l'8 e il 9 di maggio scorsi e ha raccolto i lavori artigianali realizzati dai ragazzi a casa e a scuola, che sono stati poi acquistati dagli stessi alunni e dalle famiglie.

"L'iniziativa è stata promossa a favore dell'Associazione che sostiene le bambine con sindrome di Rett", spiegano gli alunni della IV B (ora quinta, ndr), "come la nostra compagna

*Titti che voi ben conoscete. In quest'anno scolastico ci siamo impegnati, sia a casa, sia nel laboratorio di manipolazione, a produrre fantastici lavoretti. Abbiamo decorato molti piatti con la tecnica del decoupage, e il risultato è stato davvero sorprendente!*

*Abbiamo allestito una mostra mercato ed esposto i nostri prodotti apprezzati e acquistati dagli alunni di tutta la scuola e dalle loro famiglie. È stata una grande festa! Con orgoglio e soddisfazione abbiamo raccolto una considerevole cifra che inviamo all'Associazione Rett, fiduciosi in un futuro senza la sindrome di Rett e... se questo un giorno dovesse accadere sarà anche grazie a noi!"*

Insieme alla lettera degli alunni pubblichiamo alcuni pensieri, brevi messaggi, che Manuela e Norina, la nonna, hanno pensato per Titti.

*Dolcissima Titti, anche quest'anno sento il bisogno di essere vicina ai tuoi compagni in questa bellissima iniziativa, per testimoniare tutto l'amore che abbiamo per te.*

*nonna Norina*

*Mia cara piccola amica, ho fatto un sogno bellissimo la notte scorsa: io e te correavamo lungo la spiaggia, felici di sentire l'odore salato del mare ed il rumore delle onde. Ti voglio bene*

*Manuela*



*I compagni di Titti*

## Ancora solidarietà dal Mugello

MARISA CHELI

**Vicchio di Mugello, un paese in provincia di Firenze, non è nuovo ad iniziative di solidarietà e beneficenza che, non solo riscuotono grande successo fra la cittadinanza, ma contribuiscono a una sorprendente raccolta fondi in tutto il territorio.**

In occasione delle feste natalizie, il Comune di Vicchio, in provincia di Firenze, ha promosso ancora una volta l'iniziativa di solidarietà per raccogliere i fondi destinati allo studio della malattia.

Per cinque giorni i cittadini di Vicchio, nel Mugello, hanno potuto ammirare la mostra di quadri allestita grazie al generoso contributo di alcuni pittori locali, hanno fatto acquisti nel mercatino dell'artigianato e vissuto momenti di euforia

con le estrazioni della lotteria pubblica.

Molte le persone che hanno reso possibile le varie iniziative di beneficenza, contribuendo, attraverso la realizzazione di manufatti artigianali, alla riuscita di un evento che ha visto grande partecipazione da parte di tutto il paese.

Non va poi dimenticato il contributo dei bambini della scuola elementare, che, grazie alla mostra mercato delle loro opere, hanno destinato parte del ricavato all'AIR.

Per tutto ciò che è stata e ha rappresentato questa manifestazione, doverosi sono i ringraziamenti: all'amministrazione comunale e in particolare al sindaco Elettra Lorini, ai commercianti, alle associazioni presenti nel territorio, alle persone che hanno realizzato le opere messe in vendita e a tutti quelli che, acquistan-

dole, hanno contribuito ad una riuscita e sorprendente raccolta fondi. Grazie anche al gruppo Alpini C. Manzani e alla loro preziosa collaborazione, al musicista Jhonny dal Ponte, al circolo di Rifondazione Comunista che ha gentilmente messo a disposizione i propri locali; un grazie speciale ai tanti amici che hanno aiutato, sostenuto, contribuito alla riuscita della manifestazione: Marcello Boni, Roberto Ricci, solo due fra tanti, e poi a tutte le associazioni no profit della zona e al loro mercatino allestito domenica 18 dicembre.

Come ha ricordato qualcuno, "è stato un momento di sentita, vera commozione"; ci auguriamo che ogni anno quest'evento diventi un appuntamento consueto, consolidato, attraverso il quale ciascuno di noi possa percepire e vivere un nuovo e più autentico senso del Natale. ●



*Alcuni momenti della manifestazione*

## Il pane in piazza

DANIELA ZUCCHINALI

**Ancora iniziative di solidarietà e raccolte fondi. Questa volta protagonista è la cittadina di Caravaggio nel bergamasco, i suoi abitanti, i commercianti e le associazioni del luogo.**

Si è tenuta a Caravaggio, nel mese di ottobre dell'anno appena trascorso, la prima manifestazione "Il pane in piazza", su iniziativa dell'associazione "Caravaggio Viva", che ha anche contribuito alla realizzazione, sempre nel mese di ottobre, della XII edizione del "Mercatino delle Pulci". I ricavati delle iniziative sono stati donati all'AIR.

Ecco tutte le associazioni, i commercianti e le aziende che hanno sostenuto le iniziative: I panettieri di Caravaggio:

Avelli Antonio, Fratelli Andrea, Angelo Mombrini, Francesco Trisoldi, Sergio Gatti; e ancora: Salumificio Lorenzi Spa di Comun Nuovo (Bergamo), Lactis di Albano S. Alessandro (Bergamo), Ditta Mussini src di Cremosano (Cremona); le Associazioni: "Caravaggio Viva", "Associazione Alpini Caravaggio", "Associazione amici della Bosnia". ●



*Alcuni momenti della manifestazione*



### ERRATA CORRIGE

A pagina 25 del n. 42 del nostro giornale, sulla foto a corredo dell'articolo "Le associazioni scendono in piazza" è stata erroneamente pubblicata la didascalia "Laura ed un'amica alla manifestazione".

In realtà si tratta della splendida mamma battaglia di una ragazza Rett (Martina Guastella), che ha preso l'impegno di rappresentare la nostra associazione alla manifestazione.

Ci scusiamo con lei e con i lettori per l'errore.

# Congresso internazionale di Lido di Camaiore

*Interventi terapeutici per "le bimbe dagli occhi belli"*, così s'intitolerà il congresso Internazionale sulla sindrome di Rett che si terrà a Lido di Camaiore sabato 20 e domenica 21 maggio prendendo spunto proprio da un appellativo che Andreas Rett ripeteva spesso riferendosi alle sue giovani pazienti che, nonostante l'incomunicabilità verbale, sorridevano e "parlavano" con gli occhi, appunto.

Il congresso, voluto dall'AIR e organizzato in collaborazione con il Centro Rett dell'area vasta "Toscana Nord-Ovest" e dell'ASL12 di Viareggio, ospiterà alcuni esperti del panorama nazionale e internazionale che da diversi anni ormai si occupano della malattia attraverso molteplici punti di vista, poiché, è una realtà ormai nota a tutti, la sindrome di Rett colpisce vari organi e apparati, dal sistema nervoso centrale a quello autonomo, dal sistema circolatorio al sistema scheletrico, allo sviluppo somatico e perfino il cuore. I disturbi, infatti, coinvolgono l'intero organismo e tutte le sue funzioni, a cominciare dalla nutrizione; a tal proposito saranno presenti figure come il dentista, l'ortofonista, esperto in masticazione e deglutizione e la dietologa.

Saranno presenti le dottoresse Antonella Caputo e Giorgia Costella esperte di odontostomatologia dell'Università di Parma, Catherine Senez, che illustrerà le difficoltà presenti nella

**Ancora una volta sarà Lido di Camaiore la sede deputata ad ospitare il congresso Internazionale sulla sindrome di Rett, che affronterà tematiche legate agli interventi riabilitativi. Ospiti di fama internazionale si riuniranno per parlare dei disturbi legati alla nutrizione e al sistema nervoso.**



deglutizione, Irene Benigni, che ha acquisito una grande esperienza in Francia dove vive e lavora con persone affette da disabilità multiple, paralisi cerebrali e disturbo Rett. Ed è proprio per la loro lunga esperienza che la Benigni e la Senez sono state nominate membri del Comitato paramedico dell'Association Française du Syndrome de Rett.

Durante i due giorni del congresso saranno poi affrontate tematiche legate al sistema nervoso: verrà approfondito soprattutto il sistema autonomo, quello che governa una serie di funzioni al di fuori della nostra volontà, come la pressione arteriosa, la frequenza cardiaca, la circolazione e la

respirazione. Il dottor Peter Julu, invece, un medico originario dell'Uganda, ma da molti anni trapiantato in Inghilterra ed in Svezia dove collabora con medici ormai noti anche da noi come la dottoressa Alison Kerr e Inggerd Witt Engerstrom, descriverà i tre diversi fenotipi respiratori che si presentano nella sindrome di Rett. Un aspetto specifico sarà trattato dal dott. Hayek (dirigente dell'UO di Neuropsichiatria Infantile dell'Azienda Ospedaliera Senese) che parlerà della circolazione periferica, mentre la dottoressa Nelia Zamponi, neuropsichiatra infantile presso il Centro Regionale contro l'Epilessia infantile dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ancona,

illustrerà la terapia dell'*epilessia farmacoresistente* con la stimolazione del nervo vago. Di questo trattamento, di cui conosciamo già le tesi di Sudge Budden esposte durante il congresso tenutosi proprio lo scorso anno, la studiosa italiana parlerà di vantaggi e benefici ricavati dalla propria esperienza acquisita in Italia, mostrandoci così nuove e importanti frontiere terapeutiche laddove i farmaci tradizionali o più recenti falliscono.

Anche in questa occasione verranno presentati filmati e immagini realizzati dagli operatori che vogliono mostrare le modalità di intervento ed i risultati dei trattamenti ottenuti nei centri di riferimento per la sindrome presenti sul territorio. Sarà, infatti, prevista la premiazione del miglior video, mentre tutte le bambine e le ragazze trascorreranno una giornata di festa sotto la guida vigile dei volontari della sezione ABIO (Associazione Bambini in Ospedale) della Versilia.

Questo il programma di un congresso che si preannuncia, grazie alle tematiche affrontate e alla presenza di figure di rilievo, importante e di grande spessore, e che, oltre a prevedere interventi e relazioni sulle recenti terapie riabilitative, ospiterà anche, a seguire, la consueta assemblea dei genitori e degli associati.

Moderatori delle due giornate saranno il professor Michele Zappella ed il dottor Giorgio Pini.

## PROGRAMMA DEL CONGRESSO

### SABATO 20 MAGGIO 2006

Ore 10,00	Saluto ed introduzione al congresso	<b>Dott. Giorgio Pini</b> - Primario U.O.C. Neuropsichiatria Infantile Ospedale "Versilia"
Ore 10,15	Saluto delle autorità	Interverrà il Direttore Generale dell'A.S.L. 12 Versilia, <b>Dott. Giancarlo Sassoli</b>
<b>PRIMA SESSIONE:</b> <b>moderatore Prof. Michele Zappella, Primario Reparto N.P.I., Siena</b>		
Ore 10,30	Saluto ai partecipanti	<b>Prof. Michele Zappella</b> - Primario Reparto N.P.I., Siena
Ore 10,45	"I disturbi del tono vagale"	<b>Dott. Peter O.O. Julu</b> , Peripheral Nerves And Autonomic Unit, Department of Neurophysiology, Central Middlesex Hospital, Park Royal, Acton Lane London, NW10 7NS and Rett Center, Frösö Strand, Östersund Hospital, Svezia
Ore 11,45	"La circolazione periferica nella Sindrome di Rett"	<b>Dott. Giuseppe Hayek</b> - Direttore S.S. Sindromi Autistiche U.O. N.P.I. Siena
Ore 12,45	"Ruolo della VNS nel trattamento di soggetti affetti da epilessia farmacoresistente"	<b>Dott.ssa Nelia Zamponi</b> , Centro Regionale contro l'Epilessia Infantile U.O. N.P.I., Azienda Ospedaliera Universitaria, Ancona
Ore 13,00	Discussione/Pranzo	
<b>SECONDA SESSIONE:</b> <b>moderatore Dott. Giorgio Pini, Primario U.O.C. Neuropsichiatria Infantile Ospedale "Versilia"</b>		
Ore 15,00	"L'importanza della prevenzione nelle patologie oro-dentali"	<b>Dott.ssa Antonella Caputo e Dott.ssa Giorgia Costella</b> , Odontoiatre presso l'Unità Operativa di Odontostomatologia di Parma
Ore 15,30	"Nutrizione: status e gestione, una tappa importante nella cura quotidiana della S.R."	<b>Dott.ssa Irene Benigni</b> , Francia
Ore 16,15	"Gestione delle difficoltà di deglutizione e alimentazione nella Sindrome di Rett"	<b>Dott.ssa Catherine Senez</b> , Francia
Ore 16,45	Discussione	
Ore 17,00	Assemblea annuale A.I.R.	

### DOMENICA 21 MAGGIO 2006

Ore 10,00	Visione dei video (*) con poster; discussione dei video, premiazione e lettura della motivazione.	
Ore 11,30	Festa per le bambine e le ragazze Rett con l'intervento musicale di Stefania Goti (musicoterapista Progetto Versilia), la partecipazione dei volontari ABIO (sezione Viareggio) e degli amici clown.	
Ore 12,30	Conclusioni del Presidente dell'A.I.R. Marinella Piola De Marchi	

(\*) Sessione Concorso Video promosso dall'A.I.R. e dal Progetto Versilia dal titolo: "Educazione, cura e riabilitazione della Sindrome di Rett nel quotidiano".

Possono presentare i video (corredati da breve presentazione scritta) tutti gli operatori socio-sanitari e scolastici che abbiano esperienza della S.R.. I video, che dovranno avere una durata non superiore ai 10 minuti, dovranno essere spediti (in formato Dvd) entro il 15 maggio 2006 a: Daniela Fazzini, Via Roma 10 int.11, 55049 Viareggio (Lu). Per informazioni telefonare al numero 320.8381452. Una giuria composta da esperti sceglierà il vincitore a cui verrà assegnato un premio di € 500,00 (cinquecento).

IL CONGRESSO SEGUE LE NORMATIVE PER L'ECM E SARA' RICHIESTA L'ASSEGNAZIONE DEI RELATIVI CREDITI PER GLI OPERATORI SOCIO-SANITARI.



## SCHEDA DI ADESIONE AL “Congresso internazionale sulla Sindrome di Rett. Interventi terapeutici per le bimbe dagli occhi belli”

*20 e 21 Maggio 2006  
Centro Convegni Versilia 2000, Hotel Dune, Lido di Camaiore (Lu)*

Da fotocopiare e spedire via fax al n° 1782207107 entro e non oltre il 15/05/06.

Entro la stessa data è possibile iscriversi al convegno direttamente all'indirizzo internet [www.airett.it/convegno](http://www.airett.it/convegno).

Ricordiamo che **l'iscrizione al convegno è obbligatoria**. Il costo del pranzo è di Euro 25,00 al giorno per persona.

Nome \_\_\_\_\_

Cognome \_\_\_\_\_

Indirizzo \_\_\_\_\_

Città \_\_\_\_\_

Tel. \_\_\_\_\_

E-mail \_\_\_\_\_

genitore

operatore (specificare qualifica) \_\_\_\_\_

medico/specialista (specificare qualifica) \_\_\_\_\_

n. genitori presenti            1             2

figlia presente                    sì             no

partecipazione al pranzo del 20 Maggio    sì             no

partecipazione al pranzo del 21 Maggio    sì             no

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

Firma \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

**L'ADESIONE AL CONGRESSO È POSSIBILE  
ENTRO E NON OLTRE IL GIORNO 15/5/2005**

# 40 anni di studi e ricerche

**Medici, studiosi ed esperti di fama internazionale, riuniti al meeting di Montecarlo sulla disabilità infantile per tracciare un lungo e dettagliato bilancio di studi, analisi e ricerche fatte intorno alla malattia e alle sue pazienti.**

TRADUZIONE DI ALESSIA COLETTA

## Nozioni acquisite in 40 anni di esperienza nella sindrome di Rett.

*Bengt Hagberg, professore emerito presso il Queen Silvia Children's Hospital, Göteborg, Svezia.*

La presentazione riguarda esperienze di follow up ottenute durante un ampio lasso di tempo su ragazze con sindrome di Rett classica, seguite costantemente durante gli anni e che hanno al momento 40-50 anni. A 25-30 anni si nota una discrepanza crescente fra il declino costante delle abilità grosso motorie e, in contrasto, lo speciale contatto emotivo conservato, insieme alla memoria e al rimanente apprendimento primario. Esse tengono moltissimo ad avere i loro vecchi giochi preferiti ai piedi del letto, all'ascoltare ripetutamente le loro vecchie canzoncine e melodie preferite, come al rimanere attaccate ad altre abitudini fin dai primissimi anni di vita. Alcune di loro sono marcatamente in ritardo nella crescita, con mani e piedi molto piccoli, nonostante una normale crescita dei parametri ormonali. Queste discrepanze nel processo di sviluppo, come anche modelli caratteristici di invalidità neurologiche, saranno oggetto di una serie di illustrazioni fotografiche raccolte nell'arco di più di 40 anni.

## Immaturità cerebrale e disfunzioni del sistema autonomo

*Peter O.O. Julu*

*Peripheral Nerves And Autonomic Unit, Department Of Neurology, Central Middlesex Hospital, Park Royal, Acton Lane London, NW10 7NS and Rett Center, Frösö Strand, Östersund Hospital, Svezia.*

La sindrome di Rett è un disturbo congenito dello sviluppo neurologico caratterizzato da sei punti cardine. La cascata di sintomi clinici evolutivi inizia con una mutazione genetica che causa l'immaturità cerebrale. Per questo motivo il disturbo Rett può essere utilizzato come modello umano di immaturità cerebrale. I nuclei neuronali situati nel tronco cerebrale controllano le funzioni autonome. Abbiamo quindi condotto degli studi per verificare se la valutazione delle funzioni autonome del tronco cerebrale utilizzando il Neuroscopio poteva essere utilizzata per un monitoraggio quantitativo ed oggettivo della maturità cerebrale e lo sviluppo nella sindrome di Rett. Le funzioni cardiorespiratorie del tronco cerebrale sono idonee a scopi di monitoraggio, perché sono preminenti sia nella fase di esame clinico delle pazienti Rett sia nella International Score of Symptoms (ISS) (scala internazionale dei sintomi) progettata dal gruppo internazionale per lo studio della sindrome di Rett (International Group for the Study of Rett Syndrome). Le funzioni cardiorespiratorie del tronco cerebrale vengono chiamate segni vitali. I segni vitali cardiovascolari misurati dal neuroscopio sono: tono vagale cardiaco (cardiac vagal tone - CVT), sensibilità cardiaca al baroriflesso (cardiac sensitivity to baroreflex - CSB), frequenza cardiaca (heart rate - HR), pressione arteriosa sanguigna media (mean arterial blood pressure - MAP), registrati in tempo reale simultaneamente. I segni vitali respiratori misurati sono: frequenza e modello respiratori, pressione parziale transcutanea di ossigeno (Po<sub>2</sub>) e anidride carbonica (pCO<sub>2</sub>). Tutto ciò può essere utilizzato insieme alla circonferenza cranica occipito frontale (occipito-frontal head circumference - OFHC), indici di altezza e massa corporea (body mass index - BMI). I nostri risultati riguardano 72 pazienti con sindrome di Rett classica studiati al centro nazionale



VALENTINA

svedese Rett (Swedish National Rett Centre). Abbiamo identificato tre fenotipi cardiorespiratori distinti nel disturbo Rett, che abbiamo nominato Forte, Debole, Apneustico e abbiamo osservato che essi erano presenti in proporzioni simili nei pazienti Rett. Lo sviluppo primario misurato da OFHC e BMI erano diversi fra i tre fenotipi clinici. La crescita generale indicata dall'altezza non è risultata essere in relazione ai suddetti fenotipi. I livelli base di CVT e CSB erano pure differenti fra i tre fenotipi, il che indica differenze nelle attività parasimpatiche nei fenotipi. Comunque l'attività parasimpatica in tutti i soggetti era simile a quella precedentemente riportata nei pazienti Rett. I livelli base di MAP e HR erano simili nei tre fenotipi clinici, il che è compatibile con i precedenti risultati di pochi effetti della sindrome di Rett sul tono del simpatico di base. Ci sono state nuove sfide cliniche come risposte contrarie agli analgesici oppiacei e attacchi ipocapnici, che erano unici per fenotipi specifici. Le condizioni respiratorie, cardiovascolari e nutrizionali erano diverse ed uniche rispetto ad ogni tipo di fenotipo clinico. Perciò consigliamo una caratterizzazione precoce dei fenotipi clinici per rendere possibile una cura adeguata nella gestione della sindrome di Rett. Concludiamo dicendo che la sindrome di Rett classica è fatta di fenotipi clinici eterogenei con stati cardiorespiratori e metabolici distinti. Le funzioni del tronco cerebrale possono essere utilizzate per identificare questi fenotipi clinici e per monitorare lo sviluppo e il trattamento nella sindrome di Rett, facilitando così una gestione clinica del disturbo.

## Sviluppo cerebrale e sindrome di Rett

*Michael V. Johnston, M.D.*

*Kennedy Krieger Institute and Johns Hopkins University School of Medicine, Baltimore, MD, USA.*

La sindrome di Rett ha molte caratteristiche cliniche: esse suggeriscono che la malattia interessa i neuroni e le connessioni neuronali nel cervello in via di sviluppo. Le ragazze affette da sindrome di Rett mostrano lentezza nella crescita della circonferenza cranica e regressione legata allo sviluppo, attacchi e movimenti stereotipati delle mani nel primo anno di vita. Questo è un periodo di rapida proliferazione di sinapsi. Le neuroimmagini mostrano che il cervello è piccolo, ma altrimenti normalmente formato, la neuropatologia mostra che i neuroni sono legati insieme in modo troppo stretto. Lo studio immunocitochimico della localizzazione di MeCP2, il gene mutato in gran parte delle ragazze Rett, mostra che è localizzato nei neuroni. L'esame dei recettori neurotrasmettitoriali a diverse età in tessuto cerebrale post mortem in ragazze Rett, indica che i livelli di glutammato eccitatorio e recettori inibitori del GABA sono più alti rispetto al controllo nelle ragazze giovani, ma più bassi rispetto al controllo in periodi successivi. Studi di espressione genetica in tessuti post mortem e in topi con mutazione nulla del MeCP2 mostrano pure anomalie nei geni localizzati per le sinapsi neuronali. E' stato dimostrato che il MeCP2 controlla l'espressione del fattore della trascrizione DLX5 coinvolto nello sviluppo di neuroni contenenti GABA (Horike, et al, Nature Genetics 2004) e proteine da stress glucocorticoidi indotte che possono colpire lo sviluppo cerebrale (Nuber, et al, Hum Mol Genetics 2005). Il MeCP2 può essere in grado di controllare il fattore di crescita neuronale attività dipendente BDNF che promuove la neurotrasmissione eccitatoria (Martinowich, et al, Science 2003). Queste anomalie nei recettori neurotrasmettitoriali e geni espressi nelle sinapsi offrono approfondimenti nel meccanismo di crescita cerebrale ridotta e altri segnali osservati nel disturbo.

## Dal gene alla speranza

*Laurent Villard, Phd*

*Inserm, U491, La Timone Medical School, Marseille, France*

Nella letteratura medica e scientifica degli ultimi sei anni sono quasi mille le pubblicazioni relative alla sindrome di Rett. Questa esplosione è stata causata dalla scoperta di mutazioni nel gene MeCP2, proteina di legame metil CpG 2 in un piccolo numero di pazienti Rett da parte del gruppo di Huda Zoghbi nel 1999. Da allora è stata identificata una mutazione in questo gene in più del 95% dei pazienti affetti da sindrome di Rett tipica. Il gene MeCP2 è stato clonato in un topo nel 1992. Codifica una proteina che è un repressore di trascrizione (cioè può impedire l'espressione di altri geni). Questa funzione è stata riscontrata nei topi, xenopus e negli umani. Anche se gran parte dei geni bersaglio del MeCP2 rimangono ancora sconosciuti, molti di loro sono stati identificati recentemente (per esempio il gene che codifica il fattore neurotrofico derivato dal cervello, BDNF). Tutti i tipi di mutazione sono conosciuti nel MeCP2. La grande maggioranza di loro non vengono ereditati. Compagno spontaneamente nella cellula germinale di un genitore di un paziente Rett e causano la malattia quando la data cellula viene utilizzata per la nascita del bambino. La maggioranza delle mutazioni appare nella linea germinale maschile, spiegando perché la vasta maggioranza di bambini affetti da sindrome di Rett è rappresentata da femmine. Dal 1999 sono state trovate mutazioni di MeCP2 non solo nella sindrome di Rett classica, ma anche in forme atipiche ed in molti altri disturbi neurologici. Comunque sembra che una mutazione identica non possa causare fenotipi differenti: o causa sindrome di Rett o un altro disturbo cerebrale che non è sindrome di Rett. Una scoperta inaspettata è stata quella per cui potevano effettivamente avere mutazioni in questo gene anche i maschi. In

ogni caso, generalmente non presentano una forma clinica di sindrome di Rett, e vengono colpiti da un grave disturbo che conduce alla morte durante il primo anno di vita o presentano ritardi mentali non specifici. Il gene MeCP2 ha un'alta frequenza di mutazioni spontanee. Da qui l'importanza di procedere con cautela per quanto riguarda mutazioni di recente identificazione: visto che non c'è storia familiare, la loro patogenicità non è sempre ovvia e si può incorrere in errori di diagnosi. Anche se sono passati sei anni da quando il gene che causa la sindrome di Rett è stato identificato, le famiglie e i pazienti non ne hanno derivato nessun miglioramento terapeutico. I genitori a volte pensano che la ricerca stia procedendo troppo lentamente e si domandano perché gli scienziati e i clinici non possano fare di più. Inoltre, la natura della proteina MeCP2 (un modificatore di espressione dei geni) rende ancora più difficile pensare ad approcci terapeutici putativi. Tuttavia ci sono molte ragioni per sperare. Dal 1999 e dalla prima identificazione delle mutazioni viene proposta una diagnosi molecolare per bambini malati e possiamo determinare se i parenti non affetti sono portatori e inoltre possiamo offrire diagnosi prenatale per le nuove gravidanze. Sono stati creati quattro nuovi modelli della malattia su topi in tre differenti laboratori e questi animali hanno dimostrato segnali simili a quelli riscontrati nei pazienti con sindrome di Rett. Essi sono molto utili per gli scienziati ed hanno già fornito risposte a questioni molto importanti in diversi campi: anatomia, fisiologia, neurochimica, sviluppo... Tutti i tessuti e gli stadi di sviluppo sono disponibili e nuovi medicinali o approcci terapeutici verranno testati utilizzando questi modelli. Sono già stati ottenuti risultati promettenti e ci sono buone ragioni per sperare, anche se la strada sarà probabilmente ancora lunga.

## **Verso una comprensione migliore della sindrome di Rett, il punto di vista dei genitori**

*Yvonne Milne*

*Presidente Sindrome di Rett Europa*

Questa presentazione mostrerà il punto di vista dei genitori nel crescere un bambino con sindrome di Rett e nell'accompagnarlo verso l'età adulta. Il ruolo centrale dei genitori verrà visto come quello di partners nel team multidisciplinare che segue e si occupa della persona Rett. Si soffermerà sul passato, osserverà le necessità della persona Rett e guarderà al futuro.

## **Dalla rilevazione precoce alla prospettiva di sviluppo**

*Dr Alison Kerr, Honorary consultant & senior lecturer*

*University of Glasgow, Royal Hospital for Sick Children and Greater Glasgow  
Community Health Trust*

Oggi sono stati presentati molti studi a livello fisiologico e di laboratorio, dimostrando che la sindrome di Rett è un disturbo caratteristico dello sviluppo. Darò indicazione di alcune prove cliniche a supporto dello stesso concetto e darò suggerimenti per la ricerca e la pratica. La mia esperienza si è formata principalmente a partire dal British Survey for Rett Syndrome (indagine britannica sulla sindrome di Rett), e consta di 1230 persone visitate da me dal 1982. La diapositiva indica la percentuale attuale di casi classici e atipici distinti in gruppi di età, dove è conosciuta. Illustrerò l'uso di alcuni termini che hanno occasionalmente significati diversi, sindrome e disturbo, segni e sintomi, progressivo e di sviluppo. Ecco come li utilizzerò: i segni sono oggettivi, osservati o dedotti come scoliosi, riflessi tendinei, stereotipie. I sintomi sono soggettivi, riportati dal paziente e non direttamente osservati, come per esempio dolore o letargia. Visto che poche persone Rett sono in grado spiegare che cosa sentono, raramente abbiamo il beneficio di ottenere informazioni sui sintomi. La sindrome implica un gruppo di segni clinici registrati comunemente insieme. Ciò non implica necessariamente la causalità. (per es. Sindrome di Rett). In ogni caso più i segni sono specifici, isolati e numerosi, con più probabilità essi derivano dallo stesso agente eziologico (per es. Sindrome di Rett). Disturbo (o malattia) indica che un particolare agente, patologia e manifestazioni cliniche sono in relazione per causalità; nel disturbo Rett questo è rappresentato da un malfunzionamento di MeCP2. Una malattia progressiva segue un inesorabile corso in discesa perché la sua patologia è distruttiva, mentre la malattia legata allo sviluppo implica un deficit precoce e permanente che colpisce processi specifici nell'organismo in via di sviluppo, ma ne risparmia altri, presentandosi prevedibilmente e serialmente a seconda dello stadio di sviluppo dell'individuo. Sebbene la sopravvivenza possa ridursi, l'uso del termine "dello sviluppo" indica malfunzionamento piuttosto che distruzione dei tessuti colpiti. Di seguito tratterò la sindrome di Rett, dovuta alle mutazioni nel MeCP2, che si manifesta nella sindrome "classica" o "atipica". Non mi soffermerò su altri disturbi che possono rappresentare più o meno sindrome di Rett atipica e potrebbero essere disturbi dello sviluppo, disturbi traumatici, neoplastici, tossici o metabolici. Numerosi studi hanno dimostrato che ormai i segni del disturbo Rett sono presenti dalla nascita. Questa indagine si è servita di materiale video gentilmente donato dalle famiglie, registrato in quanto parte dell'archivio familiare e iniziato prima che i genitori fossero consapevoli della invalidità del figlio. Il dottor Bronwen Burford ha raccolto in modo casuale dei video di bambini normali e con sindrome di Rett mensilmente, dalla nascita fino a 12 mesi di vita. Questi filmati sono stati osservati da ostetriche di esperienza (infermiere che abitualmente si occupano dei neonati) e da "visitatori della salute", cioè infermieri che fanno visite nelle case dove risiedono bambini

sotto i 5 anni. L'infermiera doveva premere un bottone tutte le volte che aveva il sospetto dell'esistenza di deviazione legata allo sviluppo. Come viene mostrato nella diapositiva, le infermiere riconoscono deviazioni comportamentali nella sindrome di Rett. Esse coinvolgono posture, movimenti, espressioni facciali. Le ostetriche hanno fatto commenti sulle posture e sui movimenti delle mani nell'arco del primo mese di vita.

Due studi del professori Einspieler e Prechtl hanno fatto una valutazione dei movimenti generali spontanei di bambini che si sono rivelati utili indizi di problemi motori successivi. Hanno condotto gli studi su 22 bambini durante i loro primi sei mesi di vita e su 14 bambini nei loro primi 4 mesi di vita. Hanno riscontrato che i primi movimenti generali erano anormali in tutti i casi e diversi da quelli osservati dopo l'acquisizione di lesioni cerebrali. Sono stati descritti: sporgenza della lingua (62%), rigidità posturale (58%), chiusura e apertura asimmetrica dell'occhio (56%), movimenti anormali delle dita (52%), stereotipie delle mani (42%), espressioni facciali anormali (42%), sorrisi bizzarri (32%), tremore (28%) e movimenti stereotipati del corpo (15%).



La disorganizzazione di movimenti spontanei nel disturbo Rett indica un coinvolgimento del tronco cerebrale a questo stadio precoce. Sebbene non necessariamente specifici per Rett, questi segni dovrebbero allertare i dottori riguardo alla possibilità della diagnosi. Le manifestazioni del disturbo Rett vengono osservate con la crescita del cervello, la crisi di regressione avviene durante il periodo di sviluppo corticale rapido e crescita delle connessioni sinaptiche. Esse sono molto specifiche, colpiscono la parola, l'uso delle mani e l'intelletto, mentre le capacità di riproduzione ed emozionali vengono relativamente risparmiate. Perciò in un bambino le mani possono non muoversi correttamente per mangiare da solo, ma il bimbo può comunque essere in grado di battere le mani per il piacere di ascoltare una melodia. C'è molta documentazione sul fatto che una persona Rett possa tenere in braccio bambini. Il corso seguente del disturbo Rett può essere predetto fin dal suo primo impatto sullo sviluppo del cervello. Tale corso, prima, durante e dopo la regressione è ben documentato. Il tipo e la posizione della mutazione MeCP2 in certa misura è correlato alla gravità del disturbo, visto che le precoci mutazioni di "troncamento" sono relativamente più gravi e mentre le mutazioni "dissenso" sono relativamente lievi. Nelle serie britanniche R133C e R306C sono di solito lievi e T158M e R255X di solito gravi. Anche l'inattivazione X asimmetrica gioca un ruolo nel determinare la gravità clinica. Recentemente abbiamo rivisto i dati longitudinali sulla salute presso il BIS e abbiamo dimostrato che i segni clinici prima della regressione anticipano effettivamente una successiva gravità e la sopravvivenza, basso tono muscolare e inability a camminare da soli prima della regressione, indicando una maggiore gravità e una sopravvivenza ridotta. Risulta chiaro che nel disturbo Rett il cervello non viene danneggiato dal processo patologico, piuttosto da malfunzionamenti. Il nostro lavoro di ricerca con il dott. Julu ha dimostrato chiaramente che le persone con sindrome di Rett respirano normalmente quando sono a riposo sebbene i ritmi respiratori sfuggano al controllo quando i soggetti vengono allertati. La ricerca del dott. Armstrong e colleghi indica una maggiore densità di ricettori di serotonina nei centri cardiorespiratori del tronco cerebrale, che viene associato alle osservazioni cliniche. Di conseguenza c'è abbastanza materiale nella presentazione clinica del disturbo Rett da giustificare la designazione di disturbo legato allo sviluppo. Io credo che questo sia importante per la ricerca e per la pratica clinica.

- 1) Per la diagnosi, perché ci sono segni precoci da monitorare.
- 2) Per la prognosi, perché è possibile condurre una vita lunga e sana nonostante l'invalidità.
- 3) Per l'istruzione, perché queste sono persone con un potenziale di sviluppo e di apprendimento.
- 4) Per le cure, perché ci si devono aspettare rimedi specifici.
- 5) Per la ricerca, perché le radici del processo patologico devono essere ricercate nel primo sviluppo.
- 6) Capire il cervello normale, la parola, la cognizione, controllo genetico nella mente.

## L'osteoporosi, il fardello nascosto della sindrome di Rett

*Agnès Linglart M.D.*

*Pediatric Endocrinology and INSERM U561*

Alcuni studi sulla popolazione hanno stimato che l'incidenza dell'osteoporosi nella sindrome di Rett ammonta a circa 75% nelle bambine di nove anni o più. Le fratture femorali rappresentano la principale complicanza dell'osteoporosi nella sindrome di Rett e si verifica nel 40% delle ragazze prima che raggiungano i 15 anni. L'eziologia dell'osteoporosi che colpisce le ragazze Rett rimane in parte sconosciuta. Molteplici fattori potrebbero potenzialmente colpire l'acqui-

sizione di massa ossea in queste bambine: deambulazione assente o presente in piccola quantità, scarsa nutrizione, basso calcio e poca assunzione di vitamina D, farmaci antiepilettici, immobilizzazione prolungata dovuta a fratture o a operazioni chirurgiche. Inoltre, la lesione genetica stessa potrebbe essere direttamente coinvolta nel metabolismo osseo. Dati recenti hanno mostrato la forte correlazione fra leptina e tono nervoso simpatico nel regolare la formazione ossea. Sia la mancanza di leptina sia lo squilibrio del simpatico nelle ragazze Rett potrebbero influenzare la formazione ossea. Comunque l'analisi della istomorfometria ossea non ha rilevato nessuna caratteristica specifica dell'osteoporosi in relazione alla sindrome di Rett. Dolore alle ossa, fratture, o la combinazione dei fattori di rischio dovrebbero portare alla valutazione della massa ossea nella sindrome di Rett utilizzando metodi accurati: come il Dual Energy X Ray Absorptometry (Densitometria digitale a raggi X) (DEXA) o la tomografia quantitativa calcolata (QCT) nei centri pediatrici. L'obiettivo terapeutico è quello di evitare la perdita ossea e, se necessario, incentivare la formazione ossea. Misure non specifiche comprendono un aumento nell'assunzione di proteine e calcio, incoraggiamento alla posizione verticale e crescita muscolare. La vitamina D aumenta la massa ossea nei bambini specialmente in coloro che assumono farmaci anticonvulsivanti. Infine, i bifosfonati sono efficaci molecole antirassorbitive, che hanno dato prova di migliorare la massa ossea nei bambini con paralisi cerebrale e grave osteoporosi. Sebbene il numero degli studi per i bambini sia limitato e la riduzione nel tasso delle fratture non sia stato ancora valutato, questo farmaco potrebbe costituire un mezzo efficace per correggere la massa muscolare, diminuire il dolore alle ossa, impedire fratture e accorciare i periodi di immobilizzazione.

## L'impatto dell'epilessia sulla qualità della vita

*Nadia Bahi*

*Neuropédiatrie, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris France*

Esistono pochi strumenti per misurare l'impatto dell'epilessia sulla qualità della vita nella sindrome di Rett. **Metodi:** abbiamo cercato di descrivere le caratteristiche degli attacchi, l'opinione dei genitori e la qualità della vita in relazione alla sindrome di Rett, utilizzando un questionario di recente ideazione e composto da 20 domande, inviato via posta ai genitori dell'associazione francese per la sindrome di Rett (AFSR). **Risultati:** sono stati riconsegnati 200 questionari compilati. L'età media delle ragazze Rett era di anni  $14.8 \pm 8.1$  [3-42], il 70% soffriva di attacchi epilettici, l'età media al primo attacco era  $7.3 \text{ anni} \pm 5.1$  [1-24]. Non è stata rilevata differenza statistica fra le età dei primi attacchi, la diagnosi di epilessia e l'inizio della cura. L'epilessia aveva un impatto negativo sulla vita del bambino e della famiglia (68% dei casi), in forte relazione all'insorgenza di attacchi generalizzati, prolungati, cianotici e farmaco resistenti. Tale impatto negativo si rifletteva sul livello di attenzione del bambino, sul progresso delle capacità comunicative e aveva conseguenze psicosociali come la paura degli attacchi, e difficoltà a trovare aiuto per cure a domicilio. **Conclusioni:** abbiamo identificato le preoccupazioni maggiori dei genitori di bambini Rett che determinano l'impatto dell'epilessia sulla qualità della vita dei bambini e delle famiglie. Partendo da qui consigliamo l'utilizzo di un breve questionario di 12 domande durante una visita medica, in modo da valutare l'impatto dell'epilessia sulla qualità della vita.

## Responsività cerebrale nella musico terapia

*Märil Bergström-Isacson*

*MA degree in Music Education with emphasis on music therapy at the Centre for Research in Music Education, (MPC) at the Royal College of Music, Stockholm, 2005*

L'obiettivo di questo studio è stato quello di stimare l'influenza della musica e la vibroacustica (VAT) sul sistema nervoso autonomo in persone affette da sindrome di Rett con l'aiuto del metodo neurofisiologico utilizzato al Swedish Rett Centre a Östersund. Se la musica potesse influenzare variabili neurofisiologiche fondamentali potrebbe ottenere un posto importante nella medicina. I professionisti e le famiglie di persone con sindrome di Rett dichiarano che la musica è una parte importantissima della loro vita. Le famiglie dicono che utilizzano la musica in tutti i tipi di situazioni e sembrerebbe che in alcuni casi le ragazze siano più o meno dipendenti dalla musica stessa. Aggiungono anche che qualche volta utilizzano la musica come medicina in contesti in cui nient'altro sembra aiutare. Questa indagine è basata sulle funzioni di controllo del tronco cerebrale. Il gruppo obiettivo dello studio comprendeva 21 persone con sindrome di Rett che sono arrivate al centro durante il periodo 2003-2004 per sottoporsi ad analisi del tronco cerebrale. L'indagine era uno studio sperimentale di auto controllo. I risultati mostrano che è possibile misurare la risposta alla musica e alla vibroacustica e che si ottengono risposte diverse a stimoli diversi. Generalmente la musica può influenzare le persone in tre modi:

- Attivazione, stato di allerta = stimolazione del simpatico e riduzione del parasimpatico
- Rilassamento (calma) = stimolazione parasimpatica, incremento e/o riduzione simpatico.
- Attenzione (consapevolezza) = mancanza di risposta simpatica o parasimpatica

Durante la registrazione autonoma si può misurare l'attività simpatica e parasimpatica. Questa è la ragione principale per cui io adesso analizzo i diversi tipi di reazione e perciò analizzo persone con sindrome di Rett osservando se reagiscono alla musica nella maniera che avevo previsto oppure no. Lo studio mostra che è quasi impossibile essere sicuri che la reazione esterna che si osserva corrisponda alla risposta interna. E' pure impossibile utilizzare musica e VAT in modo prevedibile. I genitori e lo staff parlano molto della musica preferita. La musica viene suonata spesso e con buone intenzioni – cioè la bambina dovrebbe trarne vantaggio. Bisognerebbe definire in quale modo la bambina ne trae vantaggio:

forse dovrebbe attivarsi o forse il suo corpo dovrebbe rilassarsi. Un problema evidenziato durante lo studio è che la musica preferita dalle ragazze non sempre le fa sentire bene dentro. La musica che si pensa possa calmarle, al contrario potrebbe risultare uno stress. Quello che abbiamo notato è che la musica e la vibroacustica può fornire un impulso al parasimpatico ed incrementare la capacità del tronco cerebrale di controllare le funzioni autonome. In due casi abbiamo persino osservato una riduzione dell'attività epilettica durante un aumento di CVT (tono vagale cardiaco) e CSB (sensibilità cardiaca al baroriflesso) in relazione a musica rilassante. Le musiche preferite dalle ragazze vengono scelte dal modo in cui reagiscono e dal modo in cui i genitori e i terapisti interpretano le loro reazioni. Sicuramente è importante che genitori e terapisti siano sensibili alle reazioni delle ragazze e diano loro musica quando vogliono, ma forse, basandomi sui miei studi, si dovrebbe essere più accurati nella scelta della musica. La musica e la vibroacustica hanno effetti ovvi sulle funzioni del tronco cerebrale delle persone con sindrome di Rett e per essere sicuri di ottenere l'effetto desiderato tutto deve essere monitorato durante un'analisi del tronco cerebrale. Ci sono naturalmente persone che credono che la musica non dovrebbe essere misurata, ma che l'esperienza musicale in sé dovrebbe occupare il primo posto. Io in certa misura posso essere d'accordo con ciò, ma quando sono le persone con sindrome di Rett, che non possono esprimere con parole le proprie esperienze psicologiche e fisiologiche, ad essere messe in discussione, allora diventa chiaro che non possiamo sempre fidarci di quello che vediamo, perché potrebbe essere solo apparenza. ●

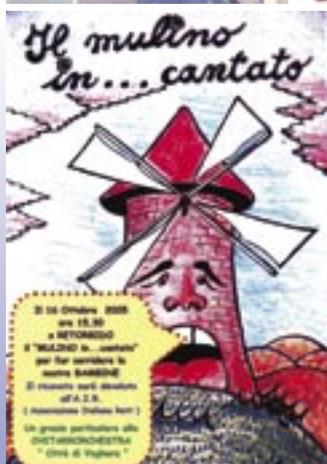
**in bacheca**

**Il 14 maggio p.v. alle ore 15.30**  
presso il Teatro del  
Comune di Retorbido (Pv),  
gli alunni della  
Scuola Elementare  
Dante Alighieri (classe 4<sup>A</sup>)  
rappresenteranno

### **Le arguzie di Bertoldo**

**Il 15 ottobre alle ore 15,30**  
a Casteggio (Pv) si svolgerà  
la seconda edizione de

### **Il Mulino in..cantato**



Il ricavato  
delle due  
manifestazioni  
andrà  
interamente  
alla nostra  
Associazione

## La “Pallestra” come metodo educativo e terapeutico

Oltre vent'anni d'impiego nei più diversi ambiti educativi, abilitativi e riabilitativi (asili, scuole d'ogni grado, centri di ri-abilitazione e servizi, case private ecc.) hanno fornito ampie conferme circa le opportunità educative e terapeutiche offerte dall'attività in Pallestra®. Riguardo alla tipologia del servizio, dell'utenza, delle esigenze e degli obiettivi preposti, oltre che – naturalmente – della specificità di chi ha condotto le esperienze (educatori, insegnanti, psicomotricisti, logopedisti, fisioterapisti, neuropsichiatri, psicologi, pedagogisti...), i resoconti e le testimonianze raccolte hanno evidenziato aspetti comuni e implicazioni differenti, dando la sensazione che questo strumento possa considerarsi un vero e proprio “luogo d'incontro e scambio” tra competenze e professionalità: un ambiente a misura di bambino (e in genere di persona) da vivere, far vivere e dal quale estrarre, a seconda delle proprie esigenze, elementi importanti per il percorso ri-abilitativo che si sta proponendo.

Volendo fornire una rapida sintesi delle “componenti in gioco” è possibile definire alcune aree che sono oggetto d'interesse e di intervento nella maggior parte delle situazioni di difficoltà o handicap con cui ci si confronta:

**La “pallestra”, ovvero un luogo a misura di bambino, ma anche un vero e proprio strumento di riabilitazione. Un'area precisa e sicura, studiata nei minimi particolari, in cui le innumerevoli palline colorate che la costituiscono ne fanno uno strumento eccezionale a metà strada fra l'aspetto ludico e quello riabilitativo-terapeutico.**

**DOTT. DARIO VARISCO, LA FAVELLIANA, MILANO.**



A livello percettivo-sensoriale la struttura in sé limita una porzione dello spazio ponendosi come luogo all'interno del quale entrare, collocarsi e muoversi (setting). La stimolazione offerta dall'immersione è multiforme: tattile-cutanea, visiva, uditiva. A differenza di aria e acqua, il mezzo “palline” (per la sua specifica dimensione, leggerezza, consistenza e quantità) produce un flusso sensoriale discontinuo e meno omogeneo, capace di un feed-back del tutto particolare ad ogni minimo movimento e adattamento posturale.

Sul piano motorio, l'essere immersi in una condizione di sostanziale “levità” comporta una gran motivazione al movimento, facilita l'assunzione di posture e la sperimentazione di schemi motori inconsueti: distensioni, movimentazioni segmentali, rotolamenti, scivolamenti e cadute, salti e tuffi, immersioni ed emergenze parziali e complete, ricerca d'equilibrio...

Il naturale alternarsi tra uso delle palline come mezzo e come oggetto moltiplica le possibilità di “azione”: prensione, manipolazione,

scelta, scambio, lancio, ricerca, ecc.

La componente ludica che tanto incide sulla motivazione al fare è determinata dal piacere senso-motorio e dalla gratificazione che l'immersione produce, dal senso di libertà e autonomia connessi alla percezione di un ambiente protetto e sicuro e, infine, dalla grande disponibilità di materiale destrutturato (le palline, con i loro 8 colori) in grado di sollecitare creatività, immaginazione e attività simbolica.

Spontaneità, disponibilità, fiducia, contenimento, mediazione, condivisione e scambio sono alcune delle parole chiave ricorrenti che, poggiando sulle caratteristiche del “materiale Pallestra” e sulla dimensione ludica che caratterizza “l'esperienza Pallestra®”, permettono di attribuirle una forte connotazione di “spazio privilegiato per la relazione”. Considerando poi che ad ogni azione e concetto corrispondono parole ed espressioni, che “l'urgenza di raccontare” è naturalmente correlata ad ogni esperienza significativa, risulta facile intravederne le positive implicazioni sul piano della comunicazione, anche verbale. Attenzione congiunta, scambio di oggetti, routine e formati comunicativi emergono con grande facilità e frequenza.

Se è vero che le esperienze maturate rivelano importanti implicazioni educative e terapeutiche per differenti tipologie di difficoltà, è altrettanto vero che la non neutralità dell'esperienza Pallestra® necessita di alcune precisazioni e comporta

l'adozione di alcune cautele: le reazioni all'impatto con la Pallestra non sempre sono di gioia e totale, immediata disponibilità. Occorre quindi un approccio graduale, capace di rispettare i tempi e la volontà del soggetto, in grado di fornire quelle

facilitazioni alla presa di confidenza che sono proprie della mediazione educativa. Occorrono gran competenza e disponibilità da parte dell'operatore che conduce e accompagna l'esperienza, perché se è vero che la Pallestra® è capace di offrirvi

spunti importanti sia in termini d'osservazione sia d'intervento, è altrettanto vero che tali sollecitazioni sfumano facilmente se non si è pronti a coglierle e preparati a tradurle in opportunità d'apprendimento e crescita.

## Ma che cos'è in sintesi una "pallestra"?

Si tratta di uno spazio più o meno ampio atto a contenere un numero (variabile a seconda della fascia d'età d'utilizzo) di palline colorate dentro cui i bambini possono in tutta sicurezza "tuffarsi" e giocare liberamente, sperimentando la completa immersione o provare la sensazione unica di contenimento.

Ma vediamo nei dettagli le caratteristiche principali che questo strumento, non più solamente ludico, ma ormai considerato come vero e proprio mezzo di riabilitazione, deve avere.

### La struttura

Attraverso la semplice ag giunta di pannelli e palline ogni Pallestra® è ampliabile a piacimento, consentendo investimenti progressivi (mod. 5 → mod. 7 → mod. 9 → mod. 11 e oltre). Facile da smontare per le periodiche operazioni di pulizia, è comodamente trasportabile senza il ricorso a mezzi particolari. Per esigenze specifiche, in funzione rassicurante, è sempre possibile ridurre la struttura ad un quadrilatero le cui sponde risultano 'a portata di mano'.

### Livello/quantità di palline

Il vero segreto della Pallestra® è da calcolare attentamente in base alle dimensioni della struttura e alla fascia d'età cui è destinata. Soprattutto a partire dai tre anni, è vivamente consigliato il raggiungimento, eventual-

mente progressivo, dei 50 cm di palline nei quali chiunque può tuffarsi liberamente senza pericoli, sperimentare la completa immersione e provare la peculiare, inimitabile, sensazione di contenimento. Ciò è reso possibile anche dalle sponde sufficientemente alte della Pallestra®.

### Dimensione/Qualità delle palline

Quanto più piccole sono le palline, tanto migliore risulta la stimolazione che si produce durante l'immersione. Le palline della Pallestra®, pressurizzate ma elastiche, molto resistenti (la singola pallina sopporta il peso di un adulto!) hanno, in conformità alle normative vigenti in materia di sicurezza, un diametro di 4,7 cm per "toccare" il maggior numero possibile di punti del corpo e per lasciarsi afferrare,



trattenere, scambiare anche dai più piccoli o in difficoltà.

### I colori

Le palline della Pallestra® sono di 8 colori naturali e brillanti, mescolati seguendo indicazioni teorico-scientifiche sulla percezione del colore al fine di ottenere un insieme armonico in cui nessun colore prevale sugli altri; si viene così a creare un ambiente di per sé rilassante, al tempo stesso ricco di stimoli e spunti per "inesauribili" attività di riconoscimento e simbolizzazione.

### La sicurezza

Assenza di cerniere per evitare graffi agli utenti e strappi del tessuto. Tessuto ignifugo classe M2. Colori atossici. Sponde sufficientemente morbide e strette per impedire il camminamento sulle stesse e prevenire quindi il rischio di caduta

all'esterno. Tappeto-base non imbottito per garantire un appoggio "sicuro" quando si è in piedi. Quantità di palline adeguata alla pratica sicura di qualsiasi attività a qualsiasi età.

### In-formazione

Oltre ad un sito internet interamente dedicato alle esperienze dirette con la Pallestra® in tre ampie aree di utilizzo (infanzia; integrazione scolastica; riabilitazione), vero e proprio "contenitore di spunti", La Favelliana (ditta produttrice, ndr) garantisce a tutti i servizi/clienti la disponibilità a prevedere incontri formativi all'uso della Pallestra® nell'ambito delle loro attività, con particolare attenzione alle esigenze dei soggetti in situazione di handicap.

Dal 1984 Pallestra® è un prodotto esclusivo originale ●

## Esperienze pratiche in “pallestra”

Anna è una bambina di quattro anni affetta da sindrome di Rett.

Anna è una bambina che si lascia prendere in braccio tranquillamente per essere trasportata nella stanza di terapia. Dopo l'ingresso, nei primi momenti in cui si prendono gli oggetti che serviranno nell'attività di terapia, non si verificano variazioni comportamentali.

E' disturbata da continue stereotipie: batte con la mano destra sul capo, poi porta il dorso della mano alla bocca che spesso è semiaperta, ripete sovente questo schema anche con l'altra mano e talvolta una mano resta a contatto con il capo e l'altra viene portata alla bocca; presenta anche stereotipie di tipo respiratorio - caratterizzate da ripetitive inspirazioni ed espirazioni - e fonatorio; questo avviene soprattutto nei momenti di eccitazione e durante gli attimi immediatamente seguenti all'ingresso nella stanza di terapia.

Quando si inizia il lavoro con gli oggetti, Anna modifica talvolta il suo comportamento e appare più calma. E' interessata ad oggetti luminosi e sonori di tipo causa/effetto, con i quali interagisce brevemente ed in modo ripetitivo battendo in modo energico sulla superficie degli stessi; l'interazione con gli oggetti

### **Anna, quattro anni e la sua esperienza con la “pallestra”. Storia di una bambina e del grande, positivo impatto emotivo che questo strumento le ha offerto.**

**SARA PITIGLIANI** (ESTRATTO DA “LA PALLESTRA. L'ASCOLTO DEL CORPO”, TESI DI LAUREA, UNIVERSITÀ CATTOLICA DEL SACRO CUORE, ROMA. CORSO DI LAUREA IN TERAPIA DELLA NEURO PSICOMOTRICITÀ DELL'ETÀ EVOLUTIVA)

risulta essere disturbata dal manifestarsi delle stereotipie. Non c'è prensione dell'oggetto, neanche di oggetti piccoli come palle o piccoli animali.

E' possibile svolgere un'attività in situazioni posturali variabili utilizzando la musica - con la quale appare molto più calma - il canto e l'imitazione dei suoni che la bambina produce, fermandosi di tanto in tanto per darle la possibilità di rispondere ai vocalizzi. La bambina non sempre risponde emettendo suoni in direzione dell'adulto referente; durante queste attività la bambina appare più calma e diminuiscono le stereotipie.

Risponde a volte alle sollecitazioni vocali dell'adulto referente: se chiamata alcune volte si volta e dirige lo sguardo in direzione della voce, cambia atteggiamento se è presente nella stanza una persona nuova e se viene lasciata da sola.

La bambina comunica i bisogni primari attraverso il pianto, la voce, utilizzando dei gridolini, lo sguardo e aumentando l'utilizzo delle stereotipie.

Anna non utilizza quasi mai attivamente ed autonomamente gli arti inferiori, che risultano ipotonicici e lassi. Coinvolge i suddetti arti solamente se viene mantenuta in stazione eretta e se viene effettuato il trasferimento di carico da parte del terapeuta. In posizione seduta vengono mantenuti extraruotati e flessi. In quadrupedica gli arti inferiori vengono trascinati in blocco e non c'è un movimento attivo.

La prensione e la manipolazione risultano non finalizzate. L'interazione con gli oggetti è debole. E' possibile la prensione con una sola mano di oggetti facili alla presa ma l'oggetto viene subito lanciato o “spazzato via” con il dorso della mano destra. La prensione è preferibilmente di tipo globale. La manipolazione è scarsa, le azioni finalizzate alla prensione di un oggetto e al portarlo alla bocca sono continuamente disturbate dal verificarsi delle stereotipie.

Riesce più facilmente il rapporto con materiale non strutturato con il quale appare più evidente il tentativo di portarlo alla bocca

per soddisfare un bisogno primario. Al contatto con il suddetto materiale la bambina lo tocca con la mano aperta, non effettua movimenti di esplorazione tattile, cerca di afferrarlo e di portarlo alla bocca, ma viene continuamente interrotta dalle stereotipie.

Decidere di provare un'esperienza in Pallestra con Anna è stato molto difficile, data la delicatezza del caso ed il suo comportamento. Ciò che lasciava un grande dubbio era la modalità con la quale la bambina si sarebbe rapportata con il nuovo “gioco”. Dopo giorni di riflessione si è deciso di provare, avvicinando piano piano Anna a questa nuova realtà.

Ho ritenuto opportuno, per le prime due sedute, restare fuori dalla Pallestra ed osservare il comportamento di Anna dall'esterno, lasciandola nella vasca sola con la sua terapeuta.

Entrando nella stanza Anna manifestava subito la sua eccitazione con le stereotipie, risultavano frequenti anche quelle respiratorie. Posta davanti alla vasca la bambina inizialmente sembrava non essere interessata alle palline, restava poggiate, sporgendosi con il tronco verso l'interno della vasca e manifestava le sue stereotipie. Dopo poco tempo Anna iniziava a toccare e

spostare le palline, quindi la terapeuta entrava e la poneva in posizione seduta, inizialmente da lei contenuta e poi autonoma.

Nelle varie sedute il comportamento di Anna si è modificato notevolmente. Appena veniva lasciata sola, seduta tra le palline, scomparivano le stereotipie respiratorie e le altre risultavano molto più rade nel tempo. Riusciva ad afferrare le palline, a lanciarle o portarle alla bocca ed emetteva continui vocalizzi volgendo lo sguardo, e mantenendolo a lungo, nei confronti della terapeuta. A volte sembrava dire “Pa” contestualmente anche in presenza di palle più grandi. Sorrideva molto e con il passare del tempo riusciva a rilassarsi sempre di più fino ad arrivare, dopo alcuni momenti di paura, in cui si riaffacciavano tutte le stereotipie, a sdraiarsi ed abbandonarsi completamente sorridendo e vocalizzando.



Quando, dopo due sedute, sono anch'io entrata nella vasca, Anna è sembrata tranquilla e presente, dirigeva lo sguardo verso di me e verso la terapeuta, soprattutto quando una delle due lanciava una palla verso di lei emettendo il suono “Pa”; durante il lancio Anna sembrava aspettarsi di essere raggiunta dalla pallina, chiudeva gli occhi e sorrideva. Sembrava anche comprendere il suono: se una di noi emetteva “Pa” la bambina si voltava verso la

voce ed attendeva il lancio.

Uno dei comportamenti che abbiamo maggiormente notato è stato il movimento volontario degli arti inferiori che Anna amava addurre ed abduire, scalcciare, flettere ed estendere, per sentire il rumore che producevano attraverso lo spostamento delle palline, rumore al quale Anna rispondeva attraverso sorrisi e vocalizzi.

Alla fine della seduta, Anna si mostrava completamente rilassata e calma, continuavano i vocalizzi ed era pos-

sibile continuare a comunicare con lei che manteneva a lungo, insolitamente, lo sguardo verso una delle due figure rendendo possibile l'interazione e rispondendo alle frasi con i vocalizzi.

In un caso così complesso con una bambina con la quale è così difficile comunicare è stata molto importante l'esperienza della Palestra sia dal punto di vista comunicativo – relazionale sia dal punto di vista del piacere senso – motorio da lei manifestato con il movimento volontario degli arti inferiori. Abbiamo definito questa come un'esperienza “incredibile”, in quanto non ci saremmo mai potuti aspettare un'interazione così grande da parte di una bambina con un altrettanto grande problema comunicativo, come risultato della patologia da cui è affetta. ●

*Sono la mamma di Claudia, una ragazzina di quindici anni che soffre di equinismo, per il quale mi si consiglia l'intervento ai tendini.*

*Vorrei conoscere le esperienze di altre famiglie che hanno vissuto tale problema, pregandole di mettersi in contatto con me tramite quest'indirizzo e-mail: [atomarchio2@alice.it](mailto:atomarchio2@alice.it).*

*Distinti saluti*

*Famiglia Tomarchio*

# I benefici della terapia equestre

## ASD EQUITAZIONE PER TUTTI ONLUS

ASSOCIAZIONE SPECIALIZZATA IN RIABILITAZIONE EQUESTRE E SPORT PER DISABILI

**Dopo l'appello rivolto a tutti coloro che volessero segnalare strutture idonee alla riabilitazione, una famiglia di Roma suggerisce l'Associazione Onlus "Equitazione per tutti", dove, da circa un anno Claudia, la loro figlia di cinque anni, effettua la riabilitazione equestre con ottimi risultati.**

L'Associazione "Equitazione per tutti" onlus, accoglie 70 utenti portatori di handicap fisico e mentale del territorio di Ostia e Fiumicino offrendo loro la possibilità di svolgere un'attività rieducativa, ricreativa, sportiva e sociale attraverso il cavallo e il suo ambiente.

L'Associazione nasce dalla volontà di offrire ai bambini e adulti disabili, l'opportunità di svolgere una attività parallela e complementare alle attività riabilitative tradizionali, in un contesto e con un animale fortemente stimolante.

Tutti i ragazzi svolgono l'attività di riabilitazione equestre durante tutto l'anno con frequenza di una o due volte a settimana seguendo un preciso progetto rieducativo studiato in collaborazione con le realtà sanitarie locali e con l'equipe del centro.

L'intervento rieducativo è focalizzato sullo sviluppo delle abilità latenti, attraverso la proposta di stimoli motori, cognitivi, linguistici e relazionali che si attivano spontaneamente durante la triplice relazione istruttore-utente-cavallo e sollecitati attraverso specifici esercizi.

Per ogni utente, al suo ingresso, viene programmato un progetto riabilitativo che abbraccia il percorso riabilitativo che il ragazzo sta svolgendo presso il centro di riabilitazione presso cui svolge le attività di riabilitazione tradizionali, vengono così presi contatti con tutte le sue

figure di riferimento come neuropsichiatria, psicologo, educatore... etc.

In tal modo il nostro intervento si integra perfettamente alla vita quotidiana del ragazzo in maniera armonica e soprattutto mirata.

Successivamente durante il primo mese di riabilitazione equestre vengono svolte diverse osservazioni relative alle diverse competenze, cognitive/motorie relazionali sociali.

Alla fine del primo mese viene stilato il progetto di massima rispetto agli obiettivi riabilitativi identificati e alle modalità di realizzazione.

Lo stesso viene successivamente inviato ai referenti del ragazzo nel territorio.

Attraverso le osservazioni in campo il progetto riabilitativo viene verificato con scadenza mensile.

L'Associazione inoltre promuove il passaggio dalla attività propriamente riabilitativa a quella sportiva, attraverso la preparazione e partecipazione a gare Cip-Fisd dei propri allievi-atleti.

Maggiori e più esaustive informazioni Le potrà direttamente ottenere visitando il sito internet dell'associazione [www.equitazionepertutti.it](http://www.equitazionepertutti.it). ●



Per ulteriori informazioni:

Referente tecnico Dott.ssa

Claudia Vinti

Cell 338.9274089

Fax 06.50916971

[claudiavinti@tiscali.it](mailto:claudiavinti@tiscali.it)



LOREDANA

## Il computer a scuola: prime esperienze

### Laboratorio come sfondo integratore

Valeria è una bambina di 11 anni, ha una diagnosi di Sindrome di Rett, con assenza di linguaggio verbale e rilevanti problemi sia nella comunicazione sia nell'autonomia (si veda in proposito la scheda a fianco curata da Emanuela Cordella, la neuropsichiatra infantile che segue la bambina). Frequenta la scuola dell'infanzia presso il Primo Circolo didattico di Ovada, in provincia di Alessandria. Da quattro anni partecipa settimanalmente ad un laboratorio di tecnologia informatica avente sede presso la Scuola media Pertini: l'incontro dura due ore e mezza ed è in modalità di piccolo gruppo. Valeria partecipa sempre presso la scuola media a numerosi interventi individualizzati al computer di circa due ore ciascuno in periodi dell'anno in cui non frequenta la scuola dell'infanzia.

L'iniziativa è promossa dalla Scuola media Pertini, che è sede di UTS (Unità territoriale dei servizi) per l'integrazione disabili, con due collaborazioni principali: il Centro Nuove tecnologie per l'integrazione Hanna del Comune di Ovada e l'associazione di volontariato "Vedrai..." che raggruppa utenti, famiglie, insegnanti e operatori allo scopo di diffondere l'uso delle tecnologie nella vita delle persone gravemente disabili.

Con questo articolo presentiamo alcune esperienze fatte con il computer per verificare preliminarmente se un intervento sia possibile, tanto in termini d'accesso al computer quanto di attenzione e motivazione da parte della bambina. In seconda battuta ci si propone di verificare se sia possibile e utile un lavoro con le TIC (tecnologie dell'informazione e della comunicazione) sul piano dell'apprendimento.

Lo strumento principale utilizzato è quello delle *pagine ipermediali*: si è interagito con il computer come per costruire tanti piccoli quaderni elettronici, aperti ad aggiunte e rifacimenti. Ogni pagina è come un foglio su cui collocare immagini, inserire registrazioni audio e brani musicali, eventualmente brevi video; un quaderno con cui interagire attraverso ausili tecnologici che sostituiscano il mouse - spesso volte una vera e propria barriera insormontabile - soprattutto per rivedere le cose fatte e riascoltare le cose dette. Questo quaderno elettronico aperto risulta essere un luogo di rilevante stabilità a livello metodologico, un richiamo forte per l'attenzione: soprattutto riesce a generare identità nella bambina durante l'apprendimento, tra se stessa e quanto si riesce a collocare sulla scrivania del computer.

L'ipermedialità in Valeria accresce interesse e motivazione grazie all'intreccio di più canali comunicativi; alimenta la per-

**Laboratori di tecnologia, attività informatiche e incontri individualizzati, sono i percorsi didattici che Valeria, 11 anni, svolge all'interno della scuola media di Ovada.**

**PIETRO MORETTI**, INSEGNANTE DI SOSTEGNO  
SCUOLA MEDIA DELL'ISTITUTO COMPRENSIVO SANDRO PERTINI, OVADA  
(ALESSANDRIA).

cezione di produrre qualcosa di utile a livello scolastico; crea un luogo di memoria da ripercorrere ripetutissime volte, sviluppando così riflessioni e nuove elaborazioni, piccole ma di estrema valenza.

Nell'accesso al computer, tenendo conto sia del problema delle mani ben poco uti-

lizzabili, sia della ridottissima coordinazione oculo-manuale, si è proceduto con due ausili:

- a) Un sensore grande, collegato con il mouse-mover al computer, che consente a Valeria di usare il "clic": l'insegnante o l'educatrice dispone la freccia del mouse su un'area della scrivania del computer sensibile a ricevere un "comando" (di solito sotto forma di un bottone da pigiare o qualcosa di simile); quindi, invita la bambina ad interagire "schiacchiando" sul sensore;
- b) Il touch screen come schermo sensibile applicato al monitor del computer: Valeria toccando ora in uno spazio ora in un altro può da sola attivare funzioni. Fino ad oggi è stato utilizzato soprattutto per riascoltare registrazioni audio che la interessano molto.

Va detto inoltre che un'esercitazione importante si svolge parallelamente alla costruzione e gestione delle pagine ipermediali: è l'utilizzo di software didattico, molto semplice, interattivo, colorato e musicale. Per ora Valeria ha percorso ripetutamente due o tre software, sempre gli stessi ma sempre graditi: in quest'attività utilizza il sensore grande, nelle modalità già descritte sopra.

### Le pagine ipermediali di Valeria

Presentiamo in breve sintesi alcune pagine dei lavori realizzati da Valeria, dai titoli abbastanza eloquenti:

*Valeria*  
*Ti guardo, sai*  
*Alfabeta*  
*Colori*  
*Valeria canta*  
*Giorno e notte*  
*Il mio corpo.*

In precedenza, proprio nella fase d'avvio del laboratorio, nell'ottobre 2002, Valeria aveva partecipato alla costruzione di un primo ipermedia "Samarconda", quasi un pretesto ed un'occasione concreta per stabilire un iniziale contatto con il computer da parte di tutti i quattro partecipanti al laboratorio stesso: ognuno, con i propri lunghi tempi necessari, ha visto collocare via via nel computer immagini a lui familiari oppure

# nuove terapie riabilitative

ha anche interagito con parole (quando possibile) o con la scrittura (da parte di un solo ragazzo).

Una delle prime pagine costruite con Valeria riprende un'immagine del CD su Winnie the Pooh, personaggio allora a lei molto gradito.



*Samarcaada*

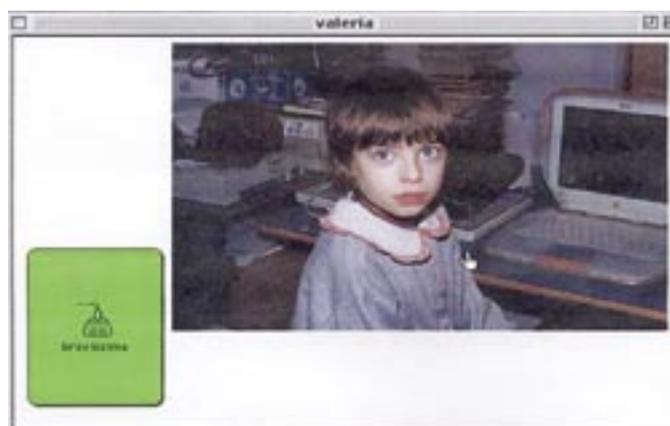
## Valeria

Dopo quel primo approccio si è passati ad un intervento maggiormente individualizzato costruendo un semplice ipermedia di poche pagine intitolato a se stessa "Valeria": qui si collocano sue foto, suoi respiri e residui fonetici, si cerca di abbozzare un processo di riconoscimento con il computer.

## Ti guardo, sai

Si sceglie come primo vero e proprio lavoro individualizzato di Valeria la costruzione di un quaderno dal titolo molto esplicito "Ti guardo, sai".

E' il tentativo di aumentare l'attenzione e il contatto oculare da parte della bambina. Le carenze di contatto oculare sono ben note nelle bambine con Sindrome di Rett. Il computer diventa un luogo dove sono esposte immagini molto familiari a Valeria: la richiesta che le viene fatta è di guardare e di "parlare" pur essendo il suo residuo verbale ridotto ad un esilissimo filo di voce che quasi si confonde con i respiri più forti. Nelle pagine si susseguono fotografie di Valeria che la ritraggono in alcune attività svolte durante il laboratorio del venerdì ed immagini di oggetti a lei cari: si vede la bambina nella palestra alle prese con il tamburo (poi abbandonato) nella fase iniziale dell'incontro. E' il momento dell'accoglienza, quando con il canto "leggero leggero" di canzoni e di filastrocche ci si trova insieme, si esprimono sensazioni, umori, volontà. L'apparire sul monitor ad esempio di un suo stivale rosso non è frutto di casualità bensì risponde alla necessità di incentivare l'attenzione verso il computer in presenza di oggetti a lei ben noti.



*Ti guardo, sai*

Il contatto oculare viene anche richiamato con la pagina che riprende Valeria mentre lavora al computer, un'attività che pur con alcune pause dura circa un'ora e mezza per ogni incontro.

La bambolina Rosina (*Ti guardo, sai*) è uno tra i suoi giocattoli preferiti, anche lei capace di destare attenzione e contatto oculare.

Pubblichiamo un esempio delle tantissime registrazioni audio. Nei dialoghi con Valeria è sempre Pietro a parlare, a proporre, per chiedere alla bambina di esprimere con il suo residuo vocale un consenso, una conferma, una scelta, uno stato d'animo:

**Pietro:** canta filastrocche

**Valeria:** partecipa facendo sentire la sua voce con cadenza periodica

**Pietro:** Valeria, ti guardo sai! Ti piace studiare, tanto o poco?

**Valeria:** mmm... (interviene con un suono prolungato un po' gutturale e un po' nasale)

**Pietro: Ti guardo sai, vuol dire: ti guardo negli occhi e non ho paura di guardarti. Non ho paura di guardarti, mascherina!**

I sospiri associati agli sguardi sono spesso parole vere e proprie e indicano volontà da parte della bambina:

**Pietro: Nella foto Valeria studia**

**Valeria:** si sente il suo profondo respiro

Ed ecco "l'attacco" della parola:

**Pietro: Valeria, spiega a tutti chi è questa bambolina?**



*Alfabeto*

**Valeria: Mmm...**

**Pietro: Cosa ci fai con questa bambolina?**

**Valeria: Mmm...**

**Pietro: Giochi con Rosina? E' tutta rosa... sì o no? Sì!**

Valeria lascia capire il suo sì con lo sguardo e con un grande sorriso.

Altro discorso in una nuova pagina si sviluppa su un argomento che la interessa, sempre con gli obiettivi di aumentare il contatto oculare e di stimolare l'uso del suo minimo residuo verbale:

**Pietro: Nella foto hai la maglia con i cagnolini Dalmata, spiega dove li vedi... nel film "La carica dei 101?"**

**Valeria: mmm...**

**Pietro: Ti piace il film "La carica dei 101", ti piace tanto?**

**Brava! Con gli occhi e col sorriso hai detto sì! Ti piace tanto.**

Ed ancora l'insegnante cerca di stimolare la comunicazione chiedendole di intervenire anche solo per dare assenso:

**Pietro: Dillo pure: "In palestra ti piace fare camminate lunghe lunghe"**

**Valeria:** respira forte e dà la sensazione di dire il proprio "sì".

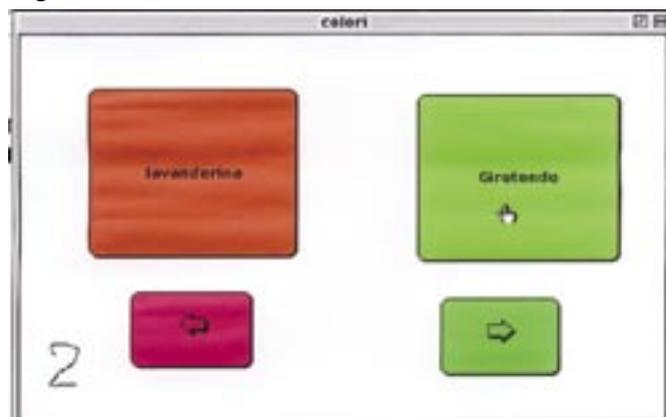
## Alfabeto

Non pronunciando Valeria alcun fonema né riuscendo ad utilizzare le mani per impugnare una matita diventa molto difficile verificare preliminarmente la comprensione o meno

dell'alfabeto, la sua possibilità di riconoscere alcune parole ed anche eventualmente di scriverle dotandosi di adeguati ausili tecnologici oggi esistenti. Quasi a scopo di osservazione e ricerca si è costruito con il computer un piccolo quaderno elettronico dedicato all'Alfabeto. Valeria può interagire attraverso un grosso sensore per dare l'input che attiva l'audio: dall'audio si ottiene la spiegazione della foto che si sta vedendo e della lettera dell'alfabeto corrispondente all'iniziale della parola rappresentata dalla foto stessa. Resta indispensabile la presenza dell'operatore che colloca la freccia del mouse sulle immagini collegate alle registrazioni audio effettuate in precedenza: anche se in modo molto parziale si realizza in ogni modo un momento di importante autonomia. Nella pagina *Alfabeto* è riportato un esempio di questo quaderno elettronico: il pupazzo che rimanda alla lettera P. L'audio è prodotto con la collaborazione attiva di Emanuele e Laura, i due ragazzi più grandi che partecipano al laboratorio del venerdì e che rispondono con impegno alle domande dell'insegnante. Questo vivacizza le registrazioni e avvicina maggiormente l'ipermedia a Valeria.

## Colori

Con il breve ipermedia *Colori*, si cerca di associare un colore ad una filastrocca o canzoncina e si chiede a Valeria di interagire cliccando sempre con il suo sensore "big" sul pulsante di un determinato colore per poter riascoltare una specifica canzone. La bambina è molto motivata e felice per questa attività, come lascia intendere dai suoi sorrisi e dai suoi "urletti" di gioia.



*Colori*

## Valeria canta

Lo sviluppo dell'attività al computer ha visto, nel terzo anno di sperimentazione, trasporre e ripercorrere nelle pagine ipermediali alcune delle canzoni più "consumate" durante l'incontro settimanale di ogni venerdì, sia nella fase di accoglienza sia nella fase finale della palestra. Si è cercato

così di fare leva sulla musica come canale di comunicazione e di apprendimento: i semplici testi delle filastrocche e delle canzoncine sono un modo molto concreto di rapportarsi con il linguaggio verbale orale, di ricercare una comunicazione motivante e gradita.

Si è in questa fase gradualmente introdotto l'uso del touch screen, come schermo sensibile da sovrapporre al monitor in sostituzione del mouse. Valeria ha iniziato ad interagire con i suoi "quaderni ipermediali" cercando di utilizzare il ditino per pigiare su questa specie di doppio schermo del computer. La bambina ha capito che utilizzando le proprie mani, che tanto la fanno arrabbiare perché riesce a servirsene via via sempre meno, può interagire e dare input al computer. Toccando con il suo ditino o con il pugno della sua mano un'immagine relativa ad una canzone immediatamente parte la musica registrata in precedenza. Pigiando ad esempio su un grande spazio giallo costruito a fianco della foto si ascolta la registrazione di un dialogo, o meglio di un tentativo di dialogo tra Valeria e Pietro; si hanno brevi informazioni su come si sta svolgendo il lavoro al computer. Valeria con l'uso del "ditino", pur sempre con qualche aiuto, per la prima volta è riuscita a porsi in modo significativamente autonomo di fronte.



Valeria canta A

al computer e, se vogliamo, di fronte ad una generica attività di studio. Questo pare motivarla e interessarla molto.

Certamente il meglio di sé lo fornisce nella prima mezz'ora di attività, poi piano piano la stanchezza fisica aumenta ed alcuni compiti vengono svolti con maggiore difficoltà. A livello psicologico si notano comunque slanci, sorrisi, determinazione, tenacia di fronte alle difficoltà.

Si riporta l'immagine dell'occhio bello (*Valeria canta- A*) che costituisce un richiamo immediato, una sollecitazione diretta alla necessità del contatto oculare, così difficile per la bambina. Toccando con il ditino questo grande occhio parte la filastrocca di "Occhio bello": Valeria sorride con gusto e

si muove da sola nella stanza. Ogni pagina è dedicata a una canzone e la bambina le ripercorre per decine e decine di minuti in ogni incontro con grande interesse e sorrisi. Nella pagina dedicata a "La vecchia fattoria" (*Valeria canta- B*) si può notare l'immagine strappata in due: è stata proprio Valeria con i denti a mordere e tirare la foto mentre l'insegnante sfogliava una rivista, come ad effettuare in questo modo la propria scelta. In seguito la foto è stata riaggiustata e passata allo scanner: la bambina ha espresso comunque volontà di partecipazione. Tutte le scritte che compaiono nelle pagine di questi ipermedia sono appunti di lavoro per l'insegnante, in quanto la bambina non le può leggere.



Valeria canta B

## Giorno e notte

Negli ultimi mesi, dal marzo del 2005, la sperimentazione si è maggiormente focalizzata su argomenti riconducibili all'apprendimento, partendo da elementi di base, semplificati. È il caso della scansione temporale della giornata: si parte dalla distinzione tra luce e buio, sole e luna, giorno e notte. La costruzione delle pagine ipermediali diventa l'occasione per ripetere più volte alla bambina vocaboli già conosciuti e vocaboli nuovi. Non c'è nell'immediato la verifica di quanto Valeria abbia compreso e di quanto abbia memorizzato, sicuramente è evidente una crescita dell'attenzione ed anche della motivazione per le attività. Quando è buio si accendono le candele e le luci (*Giorno e notte A*): la foto è stata recuperata da un giornale illustrato nei 15-20 minuti consecutivi in cui la bambina riesce a stare seduta vicino al tavolo e collabora con l'insegnante alla scelta dei materiali da inserire nel quaderno.

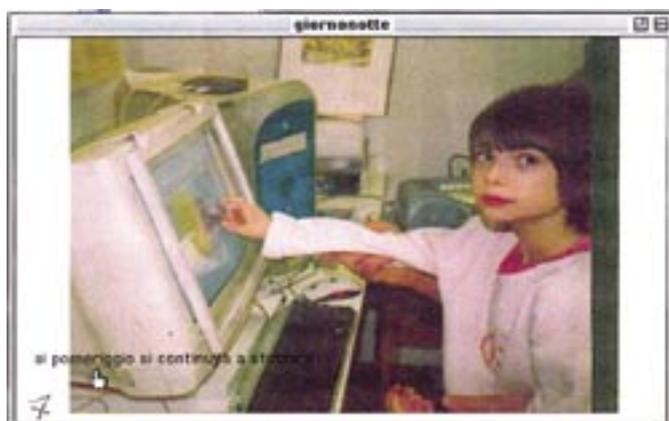
Si è poi proseguito con l'individuazione di alcuni momenti della giornata, dalla sveglia del mattino, alla scuola, al pranzo all'attività del pomeriggio con il computer (*Giorno e notte B*): si fa leva sul processo di identificazione di Valeria con le immagini messe a computer per attirare il suo sguardo; al tempo stesso con le registrazioni audio si propongono concetti, ri-

# nuove terapie riabilitative

petuti moltissime volte. Nello sviluppo della sperimentazione occorrerà prevedere anche metodologie di verifica sull'apprendimento realizzato.



Giorno e notte A



Giorno e notte B

## Il mio corpo

Sempre per stimolare il processo di identità con sé stessa e al tempo stesso rinforzare la conoscenza di parole-cardine per l'autonomia personale, si è intrapreso un lavoro piuttosto lungo e consistente sulle parti principali che compongono il proprio corpo. Valeria ha preso l'iniziativa molto sul serio: durante il lavoro al computer sta molto attenta, non manifesta né urletti né piccole crisi di alcun genere, che posticipa eventualmente ai momenti immediatamente successivi alla presenza nel laboratorio. Avverte quasi sicuramente che non solo si sta facendo sul serio ma che riesce a capire bene le cose che le vengono dette e proposte. Soprattutto è molto interessata a rivedere le pagine costruite in precedenza, a riascoltare le indicazioni dell'insegnante sulle funzioni specifiche che ogni parte del corpo ha: "La bocca serve per...", "Gli occhi servono per..." e così via.



Il mio corpo

Nel prossimo futuro si cercheranno di affrontare argomenti collegati ai prerequisiti spaziali e temporali dell'apprendimento: ad esempio "Guarda in su", "Guarda in giù" per esplorare cieli e terre, a partire dal proprio ambiente. Vedremo...

## **Primi risultati raggiunti**

Possiamo abbozzare una "lista" dei risultati conseguiti, così come emergono dai lavori ipermediali che sono stati presentati in precedenza:

- 1) identificare un luogo fisico dove "studiare";
- 2) interagire con il computer con proprie modalità di accesso, da provare più volte ed attenti ad un possibile cambiamento nelle abilità della bambina;
- 3) seguire un percorso, da una fase iniziale dove pagine, materiali, argomenti erano molto improvvisati e raffazzonati ad una fase in cui le pagine seguono una successione logica, sono collegate tra loro secondo un prima e un dopo;
- 4) avere nel computer un luogo interattivo simile a un quaderno scolastico dove ritrovare oggetti, riascoltare parole e musiche, un quaderno molto vivace perché risponde al "clic" con comunicazioni e sensazioni;
- 5) ripercorrere più volte le pagine realizzate in precedenza sviluppando una preziosa attività di memoria e riflessione;
- 6) avere momenti di collaborazione in gruppo con coetanei nella costruzione di alcune pagine;
- 7) esercitare ed aumentare il contatto oculare e l'attenzione;
- 8) acquisire, anche se in modo per ora minimo, la percezione che studiare è "fare" e non solo guardare o ascoltare.

Aldilà dei singoli risultati, trova complessivamente positiva conferma la proposta pedagogica consistente in attivare attraverso la multimedialità un insieme di canali comunicativi, di veri e propri linguaggi che si intrecciano nelle pagine elettroniche, costituendo un nucleo di sapere di piccolissime dimensioni ma di enorme significato.

I collegamenti tra le pagine, la gestione di funzioni (ad esem-

pio il colore), la dislocazione degli “oggetti” nello spazio costituiscono un rilevante stimolo sul piano della percezione, del contatto oculare, dell’attenzione, della memoria, dei più elementari concetti logici.

## Un percorso con un futuro

Valeria ha iniziato questo percorso: ora occorre unire quantità e qualità degli interventi, cioè poter ripetere molte volte attività che sappiano cogliere sempre meglio i suoi interessi e le sue primarie esigenze.

A rendere il tutto molto prezioso dal punto di vista didattico è il ruolo da artefice diretta svolto da Valeria. E’ questa la condizione preliminare per incidere sullo sviluppo delle sue stesse abilità intellettive.

Un accenno va fatto infine al *buon umore* che rappresenta lo sfondo quasi imprescindibile a tutte le attività di Valeria: non un buon umore programmato ed organizzato in modo artificioso (alla lunga non funzionerebbe...). Si affronta tutto con molta serenità: dalle crisi improvvise, agli impedimenti,

alle contrarietà sia fisiche che psicologiche. Il buon umore è introdotto in modo spontaneo ed autentico dall’adulto nella relazione con Valeria, ingenera un clima di fiducia prezioso, su cui innestare ogni proposta di carattere didattico.

*L’intento di questo intervento è stato rilevare che anche le bambine con Sindrome di Rett possono lavorare utilizzando le tecnologie informatiche a livello scolastico. Ci interesserebbe confrontarci con altre realtà simili ed aprire insieme alle famiglie un percorso nuovo almeno a livello di scuola italiana.*

*Una documentazione più approfondita è stata pubblicata nel Quaderno 4 del Centro Nuove tecnologie per l’integrazione Hanna : l’invio gratuito può essere richiesto alla segreteria della Scuola media, secondo gli indirizzi riportati qui. ●*

PIETRO MORETTI, INSEGNANTE DI SOSTEGNO

Scuola media Istituto Comprensivo Sandro Pertini

Via Galliera, 2

15076 Ovada (Alessandria)

tel-014380135 - fax 0143824329

email: [ovadamed@mediacomm.it](mailto:ovadamed@mediacomm.it)

## Un esempio di incontro individualizzato

Parallelamente alle attività del laboratorio svolte settimanalmente insieme agli altri, Valeria periodicamente partecipa ad incontri individualizzati nel tentativo di farle acquisire maggiore fiducia nelle proprie possibilità di apprendimento, ed ancor prima per creare in lei un minimo di abitudine a studiare inteso come organizzare i propri piccoli saperi. Di ogni incontro l’insegnante scrive un diario che viene raccolto in un quadernone e consegnato alla famiglia: ne proponiamo uno qualsiasi, per meglio avvicinarsi all’esperienza condotta con molta volontà dalla bambina.

### *Diario di un incontro con Valeria*

Oggi Valeria è molto raffreddata, questo la disturba un po’ ma non le impedisce di “studiare” con impegno e determinazione. L’accoglienza avviene sempre con l’ascolto di musiche dallo stereo, però a differenza dei giorni precedenti si punta sull’ascolto di una canzone sola per meglio metterla a fuoco: oggi è la volta di “Casetta in Canada”.

Nel lavoro al computer si viene -incontro dopo incontro- definendo un metodo:

- si ascolta e riascolta una canzone (di cui si era già iniziato a parlare nella parte finale dell’incontro precedente)
- si ricerca una foto dai giornali, a colori, che bene esprima il titolo della canzone stessa
- si passa la foto allo scanner e la si inserisce in una nuova pagina dell’ipermidia: nel frattempo l’insegnante continua a cantare, fischiettare, motteggiare sulla canzone stessa. Valeria ride e si diverte molto
- si registrano 20-25 secondi di canzone dal CD
- si collega la registrazione all’immagine, in modo che sia possibile l’uso del touch screen da parte della bambina
- si effettua sempre in questa pagina ipermediale una seconda registrazione,

con l’insegnante che esorta Valeria a parlare, a tirare fuori il proprio residuo verbale

- si completa così la pagina con colori e bottoni/pulsanti vari: ad operare è l’insegnante che però parla costantemente, descrivendo ogni operazione, in modo che la bambina percepisca il senso di una attività, di un “fare”, di un percorso - al termine si rivede la pagina costruita invitando prima Valeria a toccare con il suo ditino destro o la mano chiusa a pugno lo schermo dove appare la foto: in questo modo si riascolta il brano musicale. Quindi la si invita a cliccare il bottone giallo (si è scelto un colore unico in tutte le pagine associandolo alle parole) e ad ascoltare.

Si fa il solito giro per la scuola trovando alcune persone in segreteria che le offrono un cioccolatino, ma lei non sa rispondere e comunque si preferisce non darle nulla da mangiare non avendone prima parlato con la mamma.

Anche oggi Valeria lavora al tavolo per 15’, seduta sulla sedia: Pietro propone di vedere animali su un libro specifico dedicato agli animali. Lei però fa capire di preferire i giornali illustrati a colori dove sono assemblati più argomenti.

Si riprova più volte la comunicazione SI e NO con la testa: per il SI non ci sono problemi (riesce a esprimerlo con un dondolio insistito avanti-indietro); per il NO è al momento difficile trovare una soluzione.

Andiamo in palestra per un piccolo diversivo e rilassamento, qui rutta due volte ma non sembrano esserci pericoli di vomito.

La presenza nel laboratorio di Giuseppe e Cinzia (due ragazzi che hanno una borsa lavoro presso la scuola) un po’ la disturba: vuole che Pietro lavori solo con lei e non guardi gli altri. Quando questo succede si lamenta con i suoi urlotti di protesta. Come le do la mano e usciamo dalla stanza dove si trovano Giuseppe e Cinzia tornano i grandi sorrisi.

Si lavora dalle 10,40 alle 12,15.

# Informazioni dalla Neuropsichiatria infantile

**EMANUELA CORDELLA**, RESPONSABILE SERVIZIO DI NEUROPSICHIATRIA  
INFANTILE ASL 22 NOVI LIGURE-OVADA-ACQUI TERME

*Valeria è seguita dal nostro servizio dall'età di 22 mesi.*

*Nulla da segnalare nell'anamnesi familiare: i genitori sono sani e così pure le famiglie d'origine non mostrano elementi patologici.*

*La gravidanza è decorsa con minaccia d'aborto. Valeria è nata a termine da parto eutocico, pesava Kg. 2,900: il periodo neonatale e le prime tappe dello sviluppo psicomotorio risultano nella norma. La deambulazione autonoma compare a 15 mesi e le prime parole intorno all'anno.*

*La sintomatologia compare a 22 mesi con intense stereotipie delle mani e chiusura sociale.*

*Le prime osservazioni psicomotorie evidenziano stereotipie multiple tipo dondolamenti del corpo, movimenti ripetitivi delle mani, disprassia dello sguardo, che interferiscono nel suo rapporto relazionale con le persone e gli oggetti. Mostra di riconoscere le figure parentali a lei più vicine anche se non manifesta particolare disagio nel separarsene.*

*L'intenzionalità comunicativa è limitata ed avviene attraverso lo sguardo, il sorriso. Il contatto corporeo in genere è accettato dalla bambina dopo un iniziale irrigidimento del tono muscolare.*

*Se lasciata agire spontaneamente nello spazio della stanza tende ad isolarsi ed a*



*incentivare le stereotipie.*

*Non è presente linguaggio verbale espressivo: Valeria emette vocalizzi, uniti alla mimica e alla gestualità, solo in parte finalizzati alla comunicazione. È presente un'immaturità delle integrazioni posturo-motorie. La bambina, infatti, è in grado di passare dalla posizione seduta a quella in ginocchio, ma non riesce ad alzarsi in piedi senza aiuto. Appare difficile la valutazione delle abilità motorie fini e dell'integrazione viso-motoria, poiché l'uso funzionale delle mani è possibile soltanto per brevi istanti in cui Valeria tocca oggetti che lascia immediatamente ricadere.*

*Dopo l'iniziale osservazione e in base al profilo funzionale emerso, comincia ad essere seguita in trattamento psicomotorio, musicoterapico, consuegling alla famiglia e frequenti controlli neurologici.*

*Il progetto riabilitativo è finalizzato in linea generale al benessere di Valeria attra-*

*verso il recupero delle abilità funzionali per promuovere una soddisfacente interazione con il mondo. L'obiettivo principale è di agevolare esperienze socialmente significative ed efficaci dal punto di vista operativo in ogni suo contesto di vita.*

*È avviato dunque un lavoro in rete fra la famiglia e gli operatori che si occupano di lei.*

*A partire dai tre anni d'età è inserita alla scuola materna con insegnante di sostegno ed assistente alle autonomie. Frequenta volentieri, anche nei momenti del pasto, e manifesta gioia nello stare in mezzo ai bambini. Superata l'iniziale chiusura si avvicina a loro e partecipa ad alcune attività, prevalentemente musicali, con attenzione condivisa.*

*Da quattro anni frequenta il laboratorio "Psicosi, autismo e multimedialità", di cui si parla nell'articolo precedente.*

*Il programma psicomotorio ha avuto come obiettivo a*

*lungo termine la stimolazione delle abilità di relazione sociale ed interpersonale. Al momento Valeria ha, infatti, sviluppato una discreta intersoggettività intesa come abilità di riferirsi ad un'altra persona, e, seppur con modalità soggettive, condividere emozioni e stimoli.*

*È in grado di manifestare gioia con il sorriso e disappunto attraverso il pianto se necessario. L'uso delle mani è rimasto limitato a brevi istanti in cui sfiora oggetti senza afferrarli. È più interessata al contatto e spesso si avvicina ai giochi servendosi della testa e del naso. Accetta maggiormente il contatto fisico, si avvicina al volto dell'interlocutore ed è interessata ad immagini strettamente legate ai suoi vissuti quotidiani.*

*Particolare attenzione è stata posta al corretto mantenimento delle posture motorie per conservare elasticità e allungabilità dei muscoli, dei tendini e prevenire la massima deformità. Un attento lavoro è stato svolto rispetto ai passaggi posturali al fine di garantire autonomia di movimento ed esplorazione in spazi conosciuti. Nonostante gli stimoli, Valeria attualmente presenta un quadro di spasticità ai quattro arti e deambulazione su base allargata. Attualmente l'esame neurologico evidenzia un quadro di spasticità ai quattro arti, maggiore agli arti inferiori con piede in equinismo. ●*

## Il vero senso della vita

MARIA RAFFAELLA FRANZESE (NAPOLI)

**Capire, attraverso la malattia e spesso la sofferenza, che la vita ha in ogni caso un senso da percorrere: il senso della serenità, dell'ottimismo, dei momenti di gioia che il dolce sorriso di una bambina possono regalare.**

*Cara redazione, sono Maria Raffaella e scrivo da Napoli. Vorrei parlarvi di due persone per me tanto speciali: i miei zii, Anna e Mario, genitori di Titti, una bambina stupenda affetta da Sindrome di Rett e che attualmente risiedono a Terni. Malgrado le distanze che ci dividono, sono molto legata a loro, e per questo non ho esitato a trasferirmi per qualche settimana nella loro città, anche in occasione della visita periodica a Siena a cui mia cugina è sottoposta.*

*Stando con loro mi sono legata ancora di più a tutta la famiglia, ma ho anche appurato com'è difficile talvolta essere genitori di una bambina Rett, di quanti ostacoli s'incontrino, di quanti muri abbattuti e ancora da abbattere vi siano, ma altrettanti sono i momenti di felicità per i progressi raggiunti, i momenti di serenità per gli obiettivi superati e soprattutto la gioia che Titti manifesta con i suoi bellissimi occhi quando è felice.*

*È da 11 anni ormai che lei fa parte delle nostre vite; Anna e Mario la accudiscono con tanto amore, con tante attenzioni e molta pazienza, senza nulla togliere agli altri due figli, Antonio e Nicola, di 15 e 10 anni, cresciuti nel rispetto del prossimo, ma forse troppo in fretta, come spesso accade con i fratelli e le sorelle di bambine Rett, costretti ad affrontare e accettare, senza tante domande, la diversità che rende così speciali le*

*loro sorelline.*

*Anna e Mario mi hanno insegnato molte cose, soprattutto attraverso l'armonia e l'amore che li unisce, nonostante i problemi legati a Titti; non perdono mai di vista le cose più importanti della vita, cose che probabilmente prima ignoravo o forse non capivo perché troppo giovane e inesperta, ma oggi, che ho 22 anni e un bambino di due anni e mezzo, capisco che essere mamma è un compito estremamente difficile ed è una battaglia da vincere ogni giorno senza perdere di vista il vero senso della vita.*

*Questa lettera è volta anche a sensibilizzare quelle per-*

*sone che, avendo in famiglia un caso di Sindrome di Rett, si "bendano" gli occhi convincendosi che il problema sia solo dei genitori, senza pensare che qualche volta una parola o un gesto possono fare molto.*

*Ammiro molto Anna e Mario, perché mi hanno insegnato l'importanza delle piccole cose, del vivere con serenità e con amore, nonostante tutto... nonostante la malattia, senza perdere mai di vista i veri valori; insomma, mi hanno guidato con i loro gesti e con le loro parole d'amore a comprendere il vero senso della vita. Vi amo e vi ammiro tanto! ●*



TITTI E DOMENICO

# Assemblea Generale A.I.R. Onlus

## CONVOCAZIONE

**Sabato 20 maggio 2006** è convocata l'Assemblea Generale dei Soci presso il **Centro Congressi Versilia 2000 - Hotel Dune a Lido di Camaiore (Lu)**.

L'Assemblea avrà luogo in prima convocazione alle ore 16,00, ed occorrendo, **in seconda convocazione alle ore 17,00**, con il seguente ordine del giorno:

- 1) Dimissioni e nomina nuovo membro Consiglio Direttivo
- 2) Lettura e approvazione verbale C.D. 6 maggio u.s.
- 3) Relazione attività A.I.R.
- 4) Approvazione Bilancio Consuntivo 2005 e Preventivo 2006
- 5) Varie ed eventuali.

Da spedire tramite fax al n. 02.700505504

<b>SCHEMA PER CANDIDARSI ALLA CARICA DI MEMBRO DEL CONSIGLIO DIRETTIVO DI A.I.R. ONLUS</b>			
Cognome		Nome	
Indirizzo			
CAP	Città	Prov.	
Telefono		Fax	
E-mail			
<b>Breve Curriculum vitae del candidato (non più di 3 righe)</b>			
.....			
.....			
.....			
<b>Breve descrizione delle competenze e degli impegni che il candidato si impegna ad assumere nel CD:</b>			
<b>Competenze:</b> .....			
.....			
<b>Se verrò eletto nel CD, mi impegno a prendere la piena responsabilità del/dei seguente/seguenti compito/i</b>			
.....			
.....			
<b>Firma:</b> .....			
<i>HANNO DIRITTO DI VOTO I SOCI IN REGOLA CON IL PAGAMENTO DELLA QUOTA ASSOCIATIVA A "A.I.R. ONLUS" PER L'ANNO 2006: per poter votare sarà necessario esibire la ricevuta del versamento della quota associativa (modulo per il rinnovo sul retro di copertina).</i>			
<i>I soci individuali possono delegare altro socio a rappresentarli tramite delega firmata e accompagnata dalla fotocopia della ricevuta di versamento della propria quota di iscrizione per il 2006. Ogni socio ha diritto a presentare non più di 5 deleghe.</i>			
<b>DELEGA</b>			
<b>Delego il sig./la sig.ra</b> .....			
<b>Socio/a di A.I.R. Onlus, a rappresentarmi all'Assemblea Generale che si terrà a Lido di Camaiore, c/o il Centro Congressi Versilia 2000 - Hotel Dune, il giorno 20 maggio 2006.</b>			
<b>firma:</b> .....			

## 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),  
Tel. 039.2021215, Cell. 333.3466001  
gagriva@tin.it

#### FRIULI:

Gian Piero Basso Moro  
Via Sarpi, 33081 Giais di Aviano (PN),  
Tel. 0434.656681,  
basso.moro@libero.it

#### VENETO:

Stefano Padrin,  
Via De Santis, 36100 Vicenza,  
Tel. ufficio 0444.414166, Fax 0444.414088  
Cell. 347.3136600 Donatella Ciarlini Padrin  
essequattro@infissiautomatici.it

#### TRENTINO:

Erido Moratti  
Via Leonardi, 38019 Tuenno (TN),  
Tel. 0463.451020  
grandi.marisa@vivoscuela.it

#### LIGURIA:

Giovanna Lembo  
Via Sanremo, 155/16, 16157 Genova  
Tel. 010.6197480, Cell. 347.3015262  
g.lembo@yahoo.it

#### EMILIA ROMAGNA:

Giovanni Ampollini,  
Via Caprera, 43100 Parma,  
Tel. 0521.969212  
giovanniampollini@alice.it

#### TOSCANA:

Mauro Ricci,  
Via delle Mimmole, 50100 Caldine (FI),  
Tel. 055-540695

#### LAZIO:

Claudia Costantini,  
Via Mario Lizzani 4, 00169 Roma,  
Tel. 06.50923464, Cell. 348.3670335  
claudia.costantini@vodafone.com

#### MARCHE:

Gianfranco e Anna Maria Bertozzi,  
Via Giotto 3, Lucrezia di Cartoceto (PU)  
Tel. 0721.897048 - Cell. 339.6893294  
anna.gianfri@virgilio.it

#### UMBRIA:

Rubini Bruna  
c/o Rist. Frateria dell' Abate Loniano  
Vocabolo S. Francesco 6/A,  
05020 Lugnano in Teverina (TR)  
Tel. 0744.981672, Cell. 348.7731277,  
Fax 0744.900066

#### ABRUZZO:

Sabina Masronardi,  
Via Ugo Foscolo 7, 66050 San Salvo (CH),  
Tel. 0873.547746, Cell. 338.2547071

#### MOLISE:

Tucci Simona,  
Piazza Municipio Vico Quinto/4,  
86019 Vinchiaturo (CB),  
Tel. 0874.348423, Cell. 347.8554454

#### CAMPANIA:

#### PUGLIA:

Mariella Di Pinto,  
Via G.Bovio, 70052 Bisceglie (BA)  
Tel. 080.3980301

Anna Brunetti  
Via Voza 4, 74020 Lama (Talzano) (TA)  
Tel. 099.7713145

#### BASILICATA:

Vito Tricarico,  
Via La Vista, 75022 Irsina (MT),  
Tel. 0835.518768  
vtricarico@tiscali.it

#### CALABRIA:

#### SICILIA:

Maria Intagliata Tarascio,  
Via Luigi Spagna 84, 96100 Siracusa,  
Tel. 0931.441396

#### SARDEGNA:

Francesco Mattana,  
Via Garibaldi, 09010 Gonnese (CA),  
Tel. 0781.45703

La Padula Cristina  
Via Pirandello, 18 - 09170 Oristano  
0783.299032, cell. 329.6223348  
cristina.camedda@tiscali .it

**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, Calabria e Campania) e siete interessati a ricoprire questo incarico, siete pregati di contattare la signora Marinella De Marchi al n. 339 1206715 o di scrivere all'indirizzo e-mail [dmmredaz@tin.it](mailto:dmmredaz@tin.it)**

# 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**

*Dimessa per motivi professionali*

**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



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

### Centro di riferimento per la sola diagnosi molecolare (MeCP2)

• **Università degli Studi di Ferrara, Sezione Genetica Medica** - Via Borsari 46 - 44100 FERRARA - Dott.ssa Alessandra Ferlini - Dott.ssa Stefania Bigoni Tel. 0532 291380

### 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 Monterico, 4 - 40026 IMOLA - 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](mailto: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 REGGIO EMILIA - Tel. 0522 296813 - [curcio.barbara@asmn.re.it](mailto:curcio.barbara@asmn.re.it) - <http://www.asmn.re.it>
- **A.O.Parma** - Via Gramsci, 14 - 43100 - PARMA - Tel. 0521 703174 - [urp@ao.pr.it](mailto:urp@ao.pr.it) - <http://www.ao.pr.it>
- **A.O.Modena - Policlinico di Modena** - Via del Pozzo, 71 - 41100 MODENA - Tel. 059 422.2111 - [urp@policlinico.mo.it](mailto: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 genico-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 ASSL3** - 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](mailto: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](mailto: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](mailto: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](mailto: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](mailto:i.zelante@operapadrepio.it)

### Presidi di rete accreditati:

- **Azienda Ospedaliera Policlinico Consorziale Bari Raggrup. UU. OO. Scienze Neurol.** - Piazza G. Cesare - 70100 BARI - Tel. 080 5591111
- **Ente 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. Crobu** - Ospedale Pediatrico "Fratelli Crobu" - 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 Microcitemico** - Via Jenner - 09121 CAGLIARI - Tel. 070 6095528 / 070 503716

## SICILIA

### Centro di riferimento:

• **Università degli studi di Catania, Neurologia Pediatrica Azienda Policlinico** Primario Prof. Lorenzo Pavone Via Santa Sofia, 78 - 95123 CATANIA - Dr.ssa Agata Fiumara Tel 095256407-8-9

## 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)

### Centro di riferimento:

• **U.O. Neuropsichiatria Infantile Ospedale Versilia, azienda Usl 12 Viareggio,** via Aurelia 355 Lido di Camaiore - Dott. Giorgio Pini Tel. 0584 6059527 Fax 0584 6059801, e-mail [g.pini@usl12.toscana.it](mailto:g.pini@usl12.toscana.it)

### Presidi di rete accreditati:

- **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

## VENETO

### Presidi di rete accreditati:

- **ASL 6 Vicenza Neurologia** - Viale IV Novembre, 46 - 36100 VICENZA - Tel. 0444 993465 / 0444 993266
- **ASSL 8 Castelfranco 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@ospedaliverona.it](mailto:info@ospedaliverona.it) - [http://www.ospedaliverona.it/\\*](http://www.ospedaliverona.it/)

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