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 - Anno XI, n. 44 ottobre 2006

ViviRett

quadrimestrale di informazione e attualità sulla sindrome di rett

SPECIALE CONGRESSO LIDO DI CAMAIORE

iscritta alle ONLUS (associazione non lucrativa di attività sociale) aderente alla R.S.E. (Rett Syndrome Europe)

ViviRett
quadrimestrale di informazione e attualità sulla sindrome di rett

Anno XI, n. 44 ottobre 2006

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 **Inforett**
4 LETTERA DEL PRESIDENTE
Cari associati
5 L'UNIONE FA LA FORZA
Insieme per la rosa blu: il debutto teatrale
Con Titti verso un domani migliore
6 SPECIALE CONGRESSO LIDO DI CAMAIORE
Interventi terapeutici per le "bimbe dagli occhi belli"
8 SPECIALE CONGRESSO LIDO DI CAMAIORE
I disturbi del tono vagale
14 SPECIALE CONGRESSO LIDO DI CAMAIORE
Ruolo della stimolazione del nervo vago nel trattamento di soggetti affetti da epilessia farmacoresistente
19 SPECIALE CONGRESSO LIDO DI CAMAIORE
L'importanza della prevenzione nelle patologie orodentali
22 SPECIALE CONGRESSO LIDO DI CAMAIORE
Nutrizione, status e gestione: una tappa importante nella cura quotidiana dell SR
26 SPECIALE CONGRESSO LIDO DI CAMAIORE
Gestione delle difficoltà di deglutizione e alimentazione nella SR
30 CONVEGNI & CONGRESSI
24/11/2006: giornata dedicata alla Sindrome di Rett
33 DA NON PERDERE
Viaggio a Eurodisney Parigi
34 RICEVIAMO & PUBBLICHIAMO
Varie
35 ASSOCIAZIONE
20 maggio 2006: assemblea ordinaria dell'AIR
36 **Numeri utili**
37 ASSOCIAZIONE
Chi siamo, cosa facciamo
38 **Sindrome di Rett da leggere e da vedere**
39 **Presidi e centri di riferimento**
40 **Per associarsi all'AIR**

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

E' possibile sia utilizzare il **Bollettino di Conto Corrente Postale** allegato a questo numero di Vivirett, che il **Bonifico Bancario** per effettuare tutti i versamenti di contributi volontari e quote associative.

- BONIFICO BANCARIO: Banca Popolare di Novara Ag. Turbigo (MI) ABI: 5608 CAB: 33940 C/C: 2000 intestato ad "AIR (Associazione Italiana Rett) ONLUS Via Trento, 7 - 20029 Turbigo (MI)"
- BOLLETTINO DI C/C POSTALE: C/C n: 10976538 intestato ad "AIR - Viale Bracci, 1 - 53100 Siena"

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

CHE COS'È LA SINDROME DI RETT?

La Sindrome di Rett è una malattia neurodegenerativa dell'evoluzione progressiva che si manifesta prevalentemente nei primi due anni di vita.
La malattia nella sua forma più classica riguarda solo le bambine e si colloca in un rapporto di 1/10.000 e 1/15.000. La quasi totalità dei casi è sporadica, tuttavia è stato riferito qualche raro caso familiare. L'identificazione della Sindrome di Rett come un distinto fenotipo, si deve all'esperienza clinica del professore austriaco Andreas Rett più di vent'anni fa. Una recensione sulla malattia eseguita dallo svedese Bengt Hagberg fu pubblicata nel 1983 su un giornale di neurologia inglese. L'articolo forniva una rassegna di 35 casi. La documentazione clinica, nuovi dati biochimici, fisiologici e genetici furono presentati a Vienna durante una conferenza nel 1984.
Da allora, l'interesse per la malattia si è accresciuto, favorendo familiarità utile per la diagnosi e la divulgazione scientifica, fondamentale per successive ricerche. Fino al settembre 1999, la diagnosi della SR si basava esclusivamente sull'esame clinico. Da allora viene confermata, in circa l'ottanta per cento dei casi, dalla genetica molecolare (MeCP2)

DIAGNOSI DELLA SINDROME DI RETT

Diagnosticare la Sindrome di Rett significa riscontrare queste caratteristiche:

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

Gli stadi clinici della Sindrome di Rett:

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

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

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

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

Fase ③ stadio pseudo stazionario. Durata: mesi, anni

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

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

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

l'AIR (Associazione Italiana Rett)

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

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

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

Cari associati,

Eccoci al tradizionale appuntamento con il nostro giornale pronto a informarci su novità, appuntamenti e iniziative dell'Associazione Rett.

Il 20 e 21 Maggio scorsi, come tutti sapete, si è svolto a Lido di Camaiore il *"Congresso Internazionale sulla Sindrome di Rett; Interventi terapeutici per le bimbe dagli occhi belli".*
Due giornate che hanno visto la partecipazione di relatori e studiosi di fama internazionale e naturalmente di moltissimi genitori, insegnanti e terapisti. Troverete da pag. 6 di questo numero il resoconto delle giornate.
L'altro evento di cui già ho anticipato qualcosa sul numero scorso di Vivi Rett, si svolgerà a Milano nei giorni 23, 24 e 25 Novembre; si tratta del Convegno "Milano Pediatria", giunto alla settima edizione, che quest'anno ospiterà alcuni interventi sulla Sindrome di Rett spaziando dagli aspetti terapeutici fino a quelli riabilitativi.
L'invito che rivolgo naturalmente a tutti voi è quello di una partecipazione numerosa, vista soprattutto la qualità e l'alto profilo culturale e scientifico dei relatori che interverranno, offrendo spunti e suggerimenti di sicuro interesse. Per i dettagli è sufficiente scorrere il programma che troverete a pag. 32 di questo numero.

Anche dal punto di visto tecnologico diverse sono le novità. All'interno del nostro sito *www.airett.it,* vi sarà data la possibilità di aiutarci ad aggiornarlo. Se siete a conoscenza di eventi, convegni e iniziative di interesse collettivo, non dovete fare altro che inviare il materiale a Silvio, colui che si occupa dell'aggiornamento del nostro sito e che in tempi brevi renderà noti a tutti, proprio dalle pagine del sito web, le iniziative e gli appuntamenti di cui siete a conoscenza. Uno spazio interamente dedicato agli associati, una sorta di bacheca virtuale degli annunci, degli appuntamenti in agenda, a cui dare spazio anche per possibili ed eventuali critiche costruttive, opinioni e punti di vista. L'indirizzo a cui inviare il materiale sarà dunque questo: *silvio@airett.it.*

Ora lo spazio doveroso per i ringraziamenti: in primis a tutti coloro che inviano quasi quotidianamente relazioni, lettere e fotografie delle nostre bimbe e ragazze per rendere sempre più ricco e interessante la nostra rivista. Continuate così. Grazie ancora.
Un altro ringraziamento va ai genitori che hanno accettato di ricoprire il ruolo dei responsabili regionali nelle regioni che ne erano sprovviste. Si tratta di Piemonte, Liguria, Campania e Sardegna a cui si è aggiunto un nuovo Responsabile. Nella regione Lazio si è provveduto alla sostituzione con due nuovi responsabili. Manca invece il responsabile per la regione Calabria; rinnovo perciò l'invito: chiunque fosse interessato può inviare il nominativo alla redazione. Grazie ancora a tutti per l'impegno assunto.

Ricordiamo ancora che per l'invio di articoli da pubblicare sulla rivista l'indirizzo è *silvia.vivirett@tele2.it* mentre per il materiale in versione cartacea l'indirizzo è: *Silvia Galliani, via Ticino 56, 28066 Galliate (Novara).*

Mancano pochi mesi alla fine dell'anno e moltissimi di voi non hanno ancora provveduto al pagamento della quota associativa 2006. Se ancora non avete provveduto stiamo inviando un sollecito al pagamento proprio in questi giorni. Ce ne scusiamo, ma è importante che ognuno di noi partecipi al sostegno finanziario della nostra associazione.
Non mi rimane altro che inviarvi i miei più cari saluti.

Marinella De Marchi

DALLA REDAZIONE

Ricordiamo che il materiale inviato potrà subire variazioni e adattamenti ad opera della redazione che ne deciderà la pubblicazione a propria discrezione.
Con ciò che si desidera spedire (sia attraverso posta elettronica che ordinaria), è indispensabile specificare sempre e in maniera chiara e dettagliata l'autore o gli autori, la città e la provincia di provenienza, i luoghi precisi dove si svolge l'evento se si tratta di segnalazioni, i recapiti telefonici e gli indirizzi, i nomi di chi compare nelle foto e nelle immagini e ciò che si desidererebbe venga fatto con il materiale inviato. Il materiale sprovvisto di informazioni precise non potrà essere preso in considerazione per un'eventuale pubblicazione. La redazione non può contattare chi invia materiale incompleto per chiedere specifiche informazioni a riguardo.
Il materiale inviato non viene restituito.

Insieme per la rosa blu: il debutto teatrale

Gli alunni e gli insegnanti di una scuola elementare di Voghera e la loro voglia di teatro e solidarietà che si concretizza in un progetto vero e proprio a sostegno dell'AIR.

Il gruppo della classe quarta A della scuola Dante Alighieri di Voghera, durante l'anno scolastico 2005-2006 ha aderito al progetto teatrale "Insieme per la rosa blu", coordinato dalle loro insegnanti, a sostegno dell'A.I.R. Domenica 14 maggio 2006, presso il teatro comunale di Retorbido, nel pavese, hanno dato il saggio della loro attività di volontariato, con la rappresentazione "*Le arguzie di Bertoldo*".
I protagonisti vogliono ora ringraziare il generoso e caloroso pubblico che ha apprezzato la loro scelta e tutti quanti hanno collaborato alla riuscita della manifestazione. Informano che hanno realizzato un *blog* per far conoscere le finalità del loro progetto. Chi volesse saperne di più all'indirizzo web *http:/insieme12.blogspot.com* troverà il loro diario on-line con i link che rimandano ai siti della scuola e dell'associazione AIR.
Grazie ancora a tutti e a presto!

Con Titti verso un domani migliore

La speranza di un futuro migliore e soprattutto l'amore e l'affetto che lega Titti, una ragazzina di Terni ai suoi compagni e insegnanti. Un progetto a sostegno dell'AIR e i pensieri, dolci e carichi e d'affetto, di chi le vuole bene.

Cara redazione, anche quest'anno ce l'abbiamo fatta!
Siamo gli alunni della classe quinta B della Scuola Primaria Giacomo Matteotti di Terni e siamo soprattutto i compagni di classe della nostra amata Titti che ormai voi tutti conoscete.
Nel corso dell'anno scolastico abbiamo lavorato per allestire, alla fine, una grande mostra mercato.
Abbiamo esposto tantissimi oggetti realizzati con amore e fantasia da noi e dagli altri bambini del plesso che frequentano il laboratorio di manipolazione e altri oggetti costruiti insieme con i nostri famigliari.
Per tutti è stata una grande festa che abbiamo intitolato: "*Con Titti verso un domani migliore!*"
Siamo molto grati alle insegnanti che in laboratorio ci hanno seguito con tanta abilità e tanta…tanta pazienza nell'esecuzione degli oggetti.
Abbiamo raccolto una considerevole cifra che vi inviamo per sostenere l'Associazione che studia la Sindrome di Rett da cui è affetta la nostra Titti, sperando in un domani migliore!
Insieme a queste righe e alla foto vogliamo farvi conoscere anche i pensieri (..ormai sono una tradizione!) di Manuela e nonna Nerina, che hanno inviato il loro prezioso contributo.
Ciao e a presto!

I ragazzi della V B,
giugno 2006

Cara Titti, in questi giorni ho tanto bisogno di sentirti vicino.
Sei molto bella e il tuo sorriso mi rende felice.
È stato importante conoscerti perché mi hai dato l'opportunità di sentirmi ancora "utile". Grazie.

Nonna Nerina

Ciao,
sono Francesco Zauli e frequento la scuola "Giacomo Matteotti" a Terni. Tutti giorni vedo Titti nella sua sedia a rotelle, mi sento fortunato perché posso giocare, saltare, parlare, andare in bici e lei no. Così quest'anno ho deciso di rinunciare alle bomboniere della comunione e i soldi andranno alla ricerca sulla Sindrome di Rett.
Un bacio e un abbraccio da chi ti vuole bene anche se non ti conosce.

Manuela, Terni,
maggio 2006

Interventi terapeutici per le "bimbe dagli occhi belli"

Dott. Giorgio Pini, direttore U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile e responsabile del Centro Rett dell' area vasta Toscana Nord-Occidentale

Il 20 ed il 21 maggio 2006 si è svolto in Versilia, il convegno internazionale, organizzato dall' AIR in collaborazione con il Centro Rett dell' area vasta "Toscana Nord-Occidentale' dell' ASL 12 Viareggio, dedicato alla cura delle persone con Sindrome di Rett. A questa malattia, come noto, è stato imposto il nome del suo scopritore, Andreas Rett; ma a lui, pur così legato agli aspetti clinici della malattia, piaceva sottolineare l' aspetto umano ed individuale delle bambine affette chiamandole affettuosamente "bimbe dagli occhi belli". Il dottor Rett dimostrava una rara dote: quella di cogliere gli aspetti positivi delle persone ed in particolare le potenzialità comunicative, cruciali per lo sviluppo delle pazienti.

La partecipazione di rappresentanti delle istituzioni, da quelle aziendali locali a quelle dello Stato non è apparsa formale, dal Direttore Generale dell' ASL 12 Viareggio, Dott. Giancarlo Sassoli, al Coordinatore delle politiche per la Salute Mentale della Regione Toscana, Dott. Galileo Guidi, tutti hanno sottolineato l'impegno e l'interesse per questa malattia. Sia il primo che il secondo hanno dato un loro contributo fattivo a migliorare le possibilità di intervento nella Azienda sanitaria e nella Regione. Il Senatore Milziade Caprili, vice Presidente del Senato della Repubblica, è intervenuto dichiarando la propria disponibilità ad intervenire per il sostegno che lo Stato può dare alla ricerca e all' assistenza di persone portatrici di dolore per sé e per le loro famiglie.

A questo punto, Marinella De Marchi, Presidente dell' AIR mi ha dato la parola affinché spiegassi in modo semplice proprio alle istituzioni qual è il percorso della malattia, ma soprattutto quali sono le esigenze attualmente più forti. Personalmente ho cercato di ribadire poche cose che si possono così sintetizzare:

sfatare il pregiudizio che l'evoluzione della malattia sia comunque peggiorativa è essenziale per battere il pregiudizio diffuso che "non c'è niente da fare". E' invece importante fare conoscere la malattia tra gli addetti ai lavori al fine di migliorarne le capacità cliniche, fare capire che gli interventi terapeutici sono indispensabili e molto utili, specie se iniziati precocemente. E' doveroso potenziare i centri specializzati e contemporaneamente dotare di personale adeguato il territorio dove queste persone vivono. E' necessario coniugare gli aspetti sanitari con quelli educativi e sociali per il migliore sviluppo possibile delle potenzialità di queste bambine e ragazze, di cui alcune sono già donne ed altre lo diventeranno. E' doveroso lavorare da adesso per il miglior sviluppo possibile e pensare oggi al loro domani, vale a dire quello che i genitori chiamano "il dopo di noi".

Prima dell' inizio dei lavori programmati ha voluto salutare il pubblico, Margherita Zalaffi, campionessa Olimpionica di scherma, che ha partecipato al convegno come testimone del Centro Rett dell' area vasta nord occidentale Toscana. Margherita, madre di due bambine, è salita sul palco con in braccio una figlia ancora in fasce, esprimendo tutto il suo incoraggiamento alle famiglie e rinnovando la sua disponibilità ad offrire la propria immagine all' associazione.

La mattinata ha visto protagonisti il dott Peter Julu, neurofisiologo ugandese che opera a Londra e ha rapporti di collaborazione con il centro Rett svedese, il dott. Giuseppe Hayek, neuropsichiatria dell' Ospedale Le scotte di Siena, che si è soffermato sulle problematiche del microcircolo e la dottoressa Nelia Zamponi, neuropsichiatria infantile responsabile del Centro Regionale contro l'Epilessia infantile, dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria

Il coupon per ordinare il DVD del Congresso è pubblicato a pagina 34 di questo numero

di Ancona che ha tenuto una relazione sulla terapia dell' epilessia farmacoresistente attraverso la stimolazione del nervo vago. La dottoressa ha trattato delle indicazioni e controindicazioni di questa tecnica sui cui vantaggi già lo scorso anno si era soffermata la dottoressa Sudge Budden. Nelia Zamponi ha presentato i risultati della più grande casistica di minori trattati in Italia (circa duemila), con ottimismo pur precisando che la stimolazione del nervo vago va limitata alle pazienti Rett che abbiamo una documentata epilessia farmacoresistente.

Il pomeriggio, moderato dal Prof. Michele Zappella, è stato dedicato all'apparato digerente a partire dall' igiene, la salute del cavo orale e la prevenzione dei traumi dentari. Di questo argomento hanno trattato le dottoresse Antonella Caputo e Giorgia Costella esperte dell' UO odontostomatologia dell' Università di Parma; infine Catherine Senez ha parlato delle difficoltà nella deglutizione, settore nel quale è specializzata. 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, ha affrontato il tema della terapia nutrizionale (molte delle relazioni sono pubblicate su questo numero della rivista).

La mattina seguente si è svolta la visione dei filmati presentati al concorso indetto e finanziato dal Centro Rett Versilia. Tutti i filmati sono stati apprezzati dal pubblico ed è stato molto difficile per la commissione del premio scegliere il migliore. Così è stato deciso di aggiungere un ulteriore premio, consistente in una cartella di tre litografie del pittore Antonio Possenti, che è stato assegnato al video "Alice nel Paese delle Meraviglie" realizzato da Riccardo Sargentini e Sebastiana Contini della scuola di Pontassieve (Firenze) per le qualità artistiche del filmato e per il messaggio veicolato: l'importanza dell'integrazione e del contesto extrasanitario capaci di influenzare positivamente la qualità della vita delle persone.

La commissione giudicante, consapevole che a dover essere premiate non fossero le bambine, ma gli operatori che di loro si occupano ha deciso all'unanimità di assegnare il primo premio ex equo al filmato "Chiara" realizzato dall' educatrice Elisa Cuccu di Oristano e ad "una super bimba" (Carolina di Viareggio) pari a € 250 cadauno.

Durante i lavori del congresso i volontari dell' ABIO hanno assistito le bambine presenti nelle attività di gioco e durante lo svolgimento di una seduta musicale collettiva guidata dalla musicoterapista Stefania Goti.

Grazie dunque a tutti coloro che hanno reso possibile questo incontro.

Un ringraziamento pubblico va ancora rivolto al dottor Peter Julu e al dottor Stig Hansen che nei giorni precedenti il convegno si sono prodigati nell'addestramento dei tecnici all' uso del neuroscopio, di cui si è dotato l'Ospedale Versilia e alle dottoresse francesi: Irene Benigni e Catherine Senez che nelle pause del convegno si sono rese disponibili a visitare le bambine e colloquiare con le famiglie presenti, dando indicazioni e suggerimenti con grande professionalità ed esperienza. ●

PROGRAMMA DEL CONGRESSO

SABATO 20 MAGGIO 2006

Ore	10,00	Saluto ed introduzione al congresso	**Dott. Giorgio Pini** - Primario U.O.C. Neuropsichiatria Infantile Ospedale "Versilia"
Ore	10,15	Saluto delle autorità	Interverrà il Direttore Generale dell'A.S.L. 12 Versilia, **Dott. Giancarlo Sassoli**
		PRIMA SESSIONE: **moderatore Prof. Michele Zappella**, Primario Reparto N.P.I., Siena	
Ore	10,30	Saluto ai partecipanti	**Prof. Michele Zappella** - Primario Reparto N.P.I., Siena
Ore	10,45	"I disturbi del tono vagale"	**Dott. Peter O.O. Julu**, 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"	**Dott. Giuseppe Hayek** - 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"	**Dott.ssa Nelia Zamponi**, Centro Regionale contro l'Epilessia Infantile U.O. N.P.I., Azienda Ospedaliera Universitaria, Ancona
Ore	13,00	Discussione/Pranzo	
		SECONDA SESSIONE: **moderatore Dott. Giorgio Pini**, Primario U.O.C. Neuropsichiatria Infantile Ospedale "Versilia"	
Ore	15,00	"L'importanza della prevenzione nelle patologie oro-dentali"	**Dott.ssa Antonella Caputo** e **Dott.ssa Giorgia Costella,** 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."	**Dott.ssa Irene Benigni**, Francia
Ore	16,15	"Gestione delle difficoltà di deglutizione e alimentazione nella Sindrome di Rett"	**Dott.ssa Catherine Senez**, 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"*.

I disturbi del tono vagale

Peter O. O. Julu, Peripheral Nerve and Autonomic Unit, I
mperial College London, Central Middlesex Hospital, London.

Traduzione di Alessia Coletta

[…] Vorrei innanzitutto ringraziare l'associazione italiana sindrome di Rett per avermi invitato qui e poter così condividere con voi le mie riflessioni. In particolare vorrei ringraziare il Dott. Pini per avermi offerto l'opportunità di essere qui oggi. Ci siamo conosciuti alla conferenza di Monaco e come si dice comunemente, se un italiano gesticola e agita le mani nella tua direzione, significa che vuole qualcosa da te. Ed in effetti, volevano che venissi qui, ed eccomi qua, grazie ancora per avermi invitato.

Il mio nome è Peter Julu, ma rappresento solo una parte dello staff. Il lavoro che svolgo coinvolge molte altre persone oltre a me, e sono molto lieto che una di queste persone, profondamente impegnata in questo lavoro sia qui oggi seduto tra di voi, il Dott. Stig Hansen. Lavoro in un piccolo ospedale che si trova a Londra, chiamato Central Middlesex Hospital e sono un neurofisiologo.

Adesso vorrei condividere con voi la mia idea sulla sindrome di Rett. Mi piacerebbe farlo con un metodo che in inglese si chiama "double act", ruolo doppio, perché ci sarà il Dott. Julu che parla in inglese con voce maschile e ci sarà un altro Dott. Julu che parlerà in italiano con voce femminile. Questa è una cosa mai vista prima, è un miracolo! E' stato reso possibile perché siamo stati in piazza dei miracoli a Pisa. Comunque, io parlerò in inglese per circa un'ora, ma con la traduzione italiana la mia relazione durerà circa due ore.

Pensiamo alla sindrome di Rett come un modello umano di immaturità cerebrale. Io all'inizio non sapevo che si trattasse di modello umano di immaturità cerebrale, è solo dopo aver condotto gli studi che vi mostrerò che abbiamo capito che in realtà la sindrome di Rett è un modello umano di immaturità perpetua. Vi mostro due prove: una si rifà alla patologia forense, perché quello che tali specialisti fanno è distribuire del liquido chimico su parti del cervello per constatarne la maturità. Qui sulla slide il colore blu rappresenta il bambino ancora nel ventre materno a metà del periodo gestazionale e la parte in rosso rappresenta i bambini appena nati. Si nota che il liquido aumenta se il cervello è immaturo. Quindi più il cervello è maturo, meno ampio è lo spazio occupato dal liquido. Se si guarda al neonato di un giorno non raggiunge nemmeno la cifra mille per tutte le cellule importanti del tronco cerebrale. Adesso guardiamo alla situazione nella sindrome di Rett (slide): in questo caso tutti i dati sono sopra mille. Questo vuol dire maggiore immaturità rispetto ad un bambino nato da un giorno. Questo è quello che ci troviamo ad affrontare; perché è importante soffermarsi sul tronco cerebrale nel contesto dell'immaturità? Perché durante le nostre indagini abbiamo notato che il tronco cerebrale spiega moltissime attività tipiche della sindrome di Rett. Per questo sono presenti nella sindrome di Rett molti sintomi del tronco cerebrale. Relativamente all'immaturità del cervello, vado a mostrarvi la funzione di un'area particolare del tronco cerebrale. Questa è l'attività del nucleo ambiguo (slide), vi mostrerò più avanti dove si trova esattamente nel cervello, ed è chiamato tono vagale cardiaco. Questa è una delle attività che misuriamo quando esaminiamo un paziente con sindrome di Rett, proprio come abbiamo fatto ieri. Si nota che anche con l'attività del tronco cerebrale, la sindrome di Rett si avvicina alla maturità di un bambino di un giorno. Questi sono i miei due esempi: l'attività neuronale suggerisce che il tronco cerebrale nella sindrome di Rett si trova ad età perinatale. E questo dimostra che il cervello in un paziente con sindrome di Rett è immaturo.

Adesso concentriamoci proprio sulla sindrome di Rett, perché è importante sapere quello che abbiamo di fronte, perché se ci si reca dal dottore e gli si dice di avere un problema agli occhi, lui guarderà subito gli

NOVITÀ

E' stato acquistato dal Centro Rett Versilia ed è arrivato proprio in questi giorni il Neuroscope, strumento indispensabile per la valutazione dei disturbi del sistema autonomo. Per informazioni e prenotazione dell'esame rivolgersi al Primario del Reparto di Neuropsichiatria Infantile Ospedale Versilia Dott. Giorgio Pini, tel. 05846059527.

occhi, se gli si dice di avere dolore ad una gamba, egli la esaminerà subito, così come per dolori allo stomaco per esempio; perciò se si visita una ragazza Rett, si deve sapere cosa si cerca. Esistono quelle che io chiamo caratteristiche cardinali della sindrome di Rett: come sappiamo, i cardinali sono le persone più importanti della chiesa, figure così importanti che hanno anche la facoltà di eleggere il Papa. Ecco perché le chiamo caratteristiche cardinali. (slide) Adesso possiamo dire che la mutazione genetica causa grave disabilità mentale identificata primariamente nelle femmine, ma prima di identificare il gene responsabile, avevamo lasciato un punto di domanda. La seconda caratteristica è l'immaturità cerebrale: vi ho mostrato le prove poc'anzi, ma ci sono ancora dei punti non risolti sul fatto che sia una deficienza del fattore di crescita o meno, perché non abbiamo ancora trovato quale fattore di crescita sia deficiente. C'è poi incoordinazione fra intenzioni e movimenti, e questo è un aspetto molto importante sia per i genitori che per gli insegnanti perché è evidente che le ragazze Rett abbiano una incoordinazione fra movimento e pensiero, non fanno quello che pensano. Inoltre circa il 7% delle ragazze Rett soffrono di epilessia. L'aritmia respiratoria di cui soffrono le ragazze Rett è nota a tutti, perché il loro respiro affannoso è qualcosa di inconfondibile, come mi è stato detto durante una mia visita in Russia. L'aritmia è spesso accompagnata da agitazione e a volte espressione assente nel viso, oltre alle anormalità autonomiche (disautonomie). Quindi queste sono le sei caratteristiche cardinali che dovrebbero essere presenti nella mente quando si pensa alla sindrome di Rett. Che cosa si ricerca quindi, in qualità di medico? Ci sono ben sei caratteristiche cliniche che da medico dovrebbero essere ricercate. Il cervello è immaturo e perciò si deve sempre avere cura di controllare la crescita e lo sviluppo della bambina; vale a dire altezza, peso, circonferenza cranica che devono essere sempre monitorate. Il cervello è immaturo, per questo motivo la ragazza non sarà in grado di dirvi che cosa vuole mangiare, bere o quando voglia farlo; in altre parole, dipendono da voi, dalle persone che si prendono cura di lei dal punto di vista nutritivo. Perciò quando si visita una paziente Rett si deve prestare molta attenzione alla nutrizione e idratazione. C'è incoordinazione dei movimenti, alterazione del tono muscolare, si deve quindi controllare lo stato muscolo-scheletrico, perché potrebbero sviluppare scoliosi, contratture ed altro. Si devono tenere sotto controllo anche i movimenti, perché le ragazze hanno movimenti involontari che possono anche procurare loro lesioni autoinflitte. Si deve quindi controllare attentamente tali movimenti, siano essi finalizzati o involontari. Funzioni mentali e corticali: in genere si monitorizzano sempre le funzioni intellettive, in cui si controlla l'intelligenza, ma bisogna esaminare attentamente anche le funzioni corticali, responsabili per esempio di epilessia. Disfunzioni del tronco cerebrale: vale a dire il monitoraggio delle funzioni dell'autonomo, quello che abbiamo fatto ieri. E' necessario esaminare il tronco cerebrale per controllare ciò che succede.

Queste sono le sei caratteristiche principali da tener presenti nelle ragazze Rett. La ragione per cui mi trovo qui oggi è il progresso fatto nella cura clinica delle ragazze Rett e i passi in avanti riguardano la valutazione dell'autonomo nel monitoraggio del tronco cerebrale in tempo reale, perché è cruciale farlo in tempo reale, in modo da poter vedere esattamente come agisce il tronco cerebrale quando la ragazza Rett ha un comportamento anormale. Vi parlerò brevemente delle caratteristiche principali del tronco cerebrale, così da poter spiegare i vari comportamenti propri del tronco cerebrale nella sindrome di Rett. Il primo oggetto di interesse è la parte finale del nucleo ambiguo (indicato con la freccia gialla) (slide), responsabile del rallentamento del ritmo cardiaco. Adesso è possibile monitorare questa attività utilizzando il neuroscopio in tempo reale. La ragione per cui vogliamo che la registrazione avvenga in tempo reale è perché vogliamo vedere in che modo il tronco cerebrale controlla il cuore durante le varie attività della paziente Rett. Siamo già a conoscenza che esso è immaturo, a livello neonatale. La testa del nucleo ambiguo è responsabile del sistema simpatico, che controlla la pressione sanguigna. Dietro troviamo poi il nucleo del nervo ipoglosso, che controlla i movimenti della lingua. A volte notiamo che nella ragazza Rett il tono vagale cardiaco aumenta, la pressione sanguigna aumenta e la lingua si muove più velocemente. In particolare questo nucleo è responsabile per la produzione di saliva. Perciò si nota a volte che nelle ragazze Rett il tono vagale aumenta, la pressione sanguigna aumenta, la lingua incrementa il movimento, inizia la produzione abbondante di saliva. Questo nucleo contrassegnato in giallo è il nucleo facciale, responsabile dei movimenti muscolari facciali. Nelle pazienti Rett ci sono come ho detto episodi in cui si

verifica un aumento del tono vagale, della pressione, dei movimenti della lingua, salivazione e dei muscoli facciali. L'altro nucleo che indico è quello responsabile per i movimenti oculari. Movimenti oculari verso l'alto si aggiungono agli episodi che ho descritto insieme a contrazioni del viso. Questi altri due nuclei controllano la deglutizione. In questo modo potete vedere che nella ragazza Rett esistono varie caratteristiche legate al tronco cerebrale. Ecco perché descrivo questi episodi: aumento del tono vagale, della pressione, dei movimenti della lingua, salivazione, gli occhi roteano e i muscoli facciali che si contraggono: tutto questo è spesso accompagnato da difficoltà nella deglutizione. Queste descritte sono le attività del tronco cerebrale, in particolare del sistema autonomo. E' questo che vogliamo monitorare, cioè quello che succede nel tronco cerebrale delle ragazze Rett. Voi siete a conoscenza di questi episodi, siete i loro genitori, sono sicuro che conoscete profondamente le vostre figlie e che le osservate attentamente. Prima però di monitorare il sistema nervoso autonomo vorrei descrivervi in modo semplice come funziona: in questa slide viene mostrato con un semplice disegno. Il tronco cerebrale si trova dove è disegnata una locomotiva,

CLAUDIA

che pompa al massimo il vapore; è qui che si trovano i driver che vi ho mostrato prima, i quali mandano le informazioni e gli impulsi agli altri organi. Tali organi effettuano un feedback delle informazioni. Ci devono poi essere delle forme di controllo, proprio come per guidare una locomotiva, questo avviene nell'ipotalamo. Sono necessari anche degli strumenti di misurazione, per controllare a quale velocità si sta andando con la locomotiva e se si ha combustibile a sufficienza: questa è la funzione del cervello. E' importante sapere che nella sindrome di Rett il controllo è alterato e l'interpretazione potrebbe non essere esatta. Ciò potrebbe essere pericoloso, proprio come una locomotiva fuori controllo. Il monitoraggio e il controllo sono quindi importantissimi. La prossima slide è più tecnica, per i medici presenti, per mostrare i driver e i controlli; io non vi tedierò con questa descrizione.

Parlando di quello a cui ci siamo dedicati ieri, giusto per darvi un'idea di come lavoriamo nella nostra clinica: in questa slide vi mostro la paziente, che viene collegata ad un computer, poi abbiamo il neuroscopio che colleghiamo al computer; disponiamo anche di un misuratore per la pressione sanguigna, di uno per l'ossigeno e l'anidride carbonica, perché sono controllate dalla respirazione ed infine abbiamo una fascia per misurare la respirazione. Tutti questi strumenti devono essere sincronizzati tra loro in tempo reale in modo da poter verificare il controllo che il tronco cerebrale esercita sui vari elementi. Questo è il funzionamento del neuroscopio ed è quello a cui ci siamo dedicati ieri, in breve: abbiamo osservato i movimenti respiratori, il tono vagale cardiaco, altre funzioni del tronco cerebrale come il baroriflesso, sensibilità cardiaca al barocettore, l'attività simpatica, e li abbiamo integrati tutti simultaneamente per riuscire a capire in che modo il tronco cerebrale controlli queste diverse funzioni, perché vogliamo valutare se lo stia facendo in modo efficace. Che cosa abbiamo concluso? Mi sembra importante soffermarmi su questo punto, che del resto è il titolo del mio intervento, cioè l'importanza del fenotipo clinico identificato durante le visite. Iniziamo in modo semplice: se osserviamo la respirazione di tutti noi, ecco come appare in modo schematizzato (sli-

de). Impieghiamo un certo tempo per incamerare aria (inspirazione), ma quando espiriamo l'operazione avviene in modo impulsivo in due stadi. Questo è importante perché occorrono sei differenti tipi di neuroni per riuscire a farlo, questo denota l'importanza del movimento.

Parlando delle ragazze Rett troviamo tre tipi di gruppi differenti: il primo viene chiamato respiro di tipo apneustico e vi sono comprese quelle ragazze che inspirano ma dimenticano di espirare; questo è particolarmente importante perché non espirando non si rilascia anidride carbonica, che è una sostanza di scarto, perciò se non viene smaltita spesso può causare problemi, come accade in una città in cui non vengono smaltiti i rifiuti; diventa molto difficile viverci. Adesso vi mostro quello che accade ad una bambina Rett in questo caso (slide). Ha un'espressione assente, i genitori cercano di svegliarla, ma non risponde. Il tutto è durato un minuto. Quella che vedete non è epilessia, anche se la ragazza è stata curata per epilessia. Noi stavamo registrando, si vede a sinistra il rilevamento delle funzioni del tronco cerebrale e si può notare dal tracciato quando le funzioni sono tornate normali. Dall'EEG non risultava nulla, nessuna forma di epilessia, ma è una questione dell'autonomo, dovuta all'accumulo di anidride carbonica che le ha poi provocato questo stato di incantamento. E' importante identificare la categoria a cui la ragazza appartiene, in questo caso nel gruppo apneustico. Fortunatamente conosciamo alcuni meccasnismi responsabili del respiro apneustico, uno dei quali coinvolge la serotonina. Abbiamo somministrato alla paziente del buspirone che aumenta l'attività della serotonina in modo da renderle possibile il controllo del respiro apneustico. Vorrei sottolineare che non si deve somministrare buspirone a tutti indistintamente, questa era la tendenza in Inghilterra quando ho svolto la mia presentazione. Tale rimedio è ottimale solo per il respiro apneustico, non per tutte le tipologie di respirazione anormali. Fondamentale è quindi identificare il fenotipo, ecco perché anche il Dott. Pini è interessato.

Farò adesso un altro esempio; la seconda categoria viene chiamata del respiro forzato: viene così chiamato perché le ragazze inspirano ed espirano in modo forzato, come si nota dai suoni che le ragazze emettono. Questo è il loro problema, viene spesa troppa energia nella respirazione. La normale respirazione si dovrebbe svolgere più o meno così: compri uno e ne ottieni uno gratis, come al supermercato. Perché l'inspirazione è attiva, l'espirazione non dovrebbe richiedere sforzi. Queste ragazze non ottengono niente gratuitamente, ma anzi pagano per entrambi i movimenti! Per questo hanno bisogno di molta energia; inoltre quando si espira in modo forzato si libera anidride carbonica e acqua allo stesso tempo. Queste ragazze quindi sono più magre, deboli e poco idratate. Vi mostro adesso un esempio di quello che ho illustrato (slide): vediamo il respiro forzato, osserviamo le contrazioni delle mani, che sottolineano uno sforzo, uno spasmo dovuto a tetania per la perdita di anidride carbonica. Questo sono io che cerco di calmarla, la persona che tiene la mano della bambina è il Dott. Hansen. Questo è un ottimo esempio di respiro forzato, ma la bambina è stata curata per epilessia, anche se non si trattava di epilessia; per questo motivo abbiamo sospeso tutti i medicinali antiepilettici. Vi mostrerò dopo come l'abbiamo curata.

L'ultimo gruppo, il terzo, viene chiamato del respiro flebile, debole. A volte le ragazze Rett con questo fenotipo smettono di respirare, cosa che preoccupa non poco i genitori, perché vedono che la bambina non respira. Queste ragazze hanno spesso complicanze, per questo la cura sarà differente. Questa è una delle ragazze (slide); vorrei che osservaste il grafico delle funzioni del tronco cerebrale. Vedete il tremore della ragazza, è dovuto alla intensa attività del tronco cerebrale. La linea nera viene riferita al tono vagale cardiaco, quella rosa è la frequenza cardiaca. La linea nera si è innalzata e la frequenza cardiaca è diminuita. Questo succede quando l'ossigeno si abbassa, come potete vedere dalla linea arancione che rappresenta l'ossigeno. Il prossimo episodio avverrà proprio in questo punto, dove l'ossigeno si abbassa di nuovo. Il tronco cerebrale ha una reazione rispetto a queste variazioni dell'ossigeno dovute alla mancanza di respirazione. Si vede in questo filmato che la frequenza cardiaca si ristabilisce dalla crisi, ma appena l'ossigeno si abbassa vedremo un nuovo episodio. In queste crisi per la paziente è come se al cuore mancasse un battito. Il problema con questo fenotipo di respirazione è che quando accadono questi episodi non ce ne rendiamo conto facilmente; le ragazze sembrano tranquille, sembrano dormire semplicemente, ma in realtà molto sta accadendo nel tronco cerebrale. Da parte nostra abbiamo somministrato a questa bambina dei medicinali che stimolano la respirazione. Vedrete i risultati.

Questa (slide) mostra una complicazione che riguarda tutte le ragazze Rett, chiamata manovra di Valsalva; è dovuta ad una mancata coordinazione nei movimenti della glottide durante la respirazione. Normalmente quando vogliono espirare la glottide si chiude, mentre nelle persone come me e voi dovrebbe aprirsi. Le ragazze per questo motivo forzano il loro respiro, come è facilmente udibile. Questo influenza la pressione sanguigna e la frequenza cardiaca.. In questa slide potete vedere la manovra, anche se i suoni non si sentono bene (slide). Possiamo notare dai grafici i cambiamenti nella frequenza cardiaca (linea bianca) e nella pressione sanguigna (linea rossa). Dico sempre ai dottori che utilizzano il neuroscopio che se i grafici hanno una forma irregolare, a picchi, allora significa che la paziente sta effettuando la manovra di Valsalva. Questa manovra è un grande problema per le ragazze Rett; impedisce loro a volte di alimentarsi in maniera corretta, interferisce con il ruolo dell'anidride carbonica e tende a far funzionare peggio le funzioni del tronco cerebrale.

Vorrei ora parlarvi velocemente del perché noi facciamo uso della valutazione delle funzioni del tronco cerebrale; non prestate particolare attenzione al

GIULIA

grafico di questa slide, non è necessario. Ma quello su cui vorrei attirare la vostra attenzione è il fatto che a prima vista può sembrare un bicchiere da cocktail (slide) ed in realtà il tronco cerebrale, dove cioè avviene il controllo del simpatico, è esattamente come un cocktail: tutto viene mescolato all'interno e alla fine si ottiene un solo drink. Nella sindrome di Rett le funzioni che riguardano il sistema simpatico sono quasi normali. In questo grafico si può notare che la sindrome di Rett è quasi alla pari con la normale frequenza cardiaca e la pressione sanguigna.

Questa che vediamo adesso (slide) è la descrizione della parte inferiore del tronco cerebrale, la parte che controlla il tono vagale cardiaco, anormale nella sindrome di Rett. Come potete vedere dal grafico (slide) è molto inferiore, a livello neonatale. In sostanza, il sistema simpatico sembra essere molto vicino alla normalità, mentre il parasimpatico, la parte inferiore del tronco cerebrale, è anormale. Per persone come me e come voi, l'attività simpatica e parasimpatica sono ben bilanciate, ma questo non avviene nella sindrome di Rett; naturalmente questo è un problema. Per esempio se non c'è questo bilanciamento, si possono verificare episodi di costipazione, colorito blu delle gambe che diventano fredde, le pupille si aprono completamente, ed oltre a questo si deve aggiungere che tale sbilanciamento influenza il comportamento, si diventa cioè più irritabili. Le funzioni quindi non sono regolari. Quello che è importante nella sindrome di Rett è capire la bambina Rett: il perché della costipazione, dei problemi oculari, dell'agitazione. In altre parole, si deve saper gestire con cura la bimba Rett, come si gestirebbe qualcuno che può perdere le staffe molto velocemente. La situazione peggiore riguarda le pazienti con respirazione flebile, perché hanno l'attività parasimpatica più bassa. Per le ragazze con respiro forzato il problema maggiore riguarda la crescita e lo sviluppo. Ciò può essere dovuto alla poca energia a loro disposizione. Dobbiamo aprire gli occhi, non dobbiamo curare tutte le ragazze Rett nello stesso modo.

Parliamo di cure farmacologiche: so che è un desiderio dei genitori quello per cui se si porta la propria figlia dal dottore, dopo la visita si vorrebbe una medicina efficace che risolva il problema. Sappiamo che questo non è sempre così con le ragazze Rett ed è ciò su cui stiamo

lavorando. Sono altrettanto sicuro che è quello su cui anche il Dott. Pini si sta concentrando. Utilizziamo le funzioni del tronco cerebrale per cercare di monitorare alcuni aspetti delle cure che vogliamo applicare. Ricordate che quello che vado a mostrarvi non è un trattamento approvato e definitivo, è un nostro tentativo, un esperimento. Siamo gli unici a farlo perché siamo i soli a disporre della strumentazione necessaria a monitorare le attività del tronco cerebrale. Quando si prova qualcosa di nuovo è importante sapere da dove si parte e se quello che si sta facendo causi dei cambiamenti, e in questo caso sapere se i cambiamenti sono in negativo; e naturalmente saper tornare indietro al punto di partenza. Questa è la ragione per cui siamo molto prudenti e spieghiamo sempre, durante le presentazioni, che quello che facciamo è sperimentale. Ciò deve essere fatto in molti centri in posti diversi prima di poterlo rendere ufficiale e approvato. Questa che vediamo (slide) è la ragazza Rett con respirazione forzata che abbiamo osservato in precedenza. Adesso sta vivendo quello che noi chiamiamo un attacco ipocapnico, espelle troppa anidride carbonica nell'espirazione, causando confusione nel tronco cerebrale. Osserviamo che ha rigidità muscolare, tetania, movimenti irregolari degli occhi. Per due anni è stata curata con farmaci antiepilettici che non avevano nessun effetto. Nel momento in cui abbiamo potuto monitorarla e sapere quello che stava accadendo, questo è quello che abbiamo fatto (slide): l'abbiamo fatta respirare in un sacchetto così che potesse conservare l'anidride carbonica. Proprio quello che farebbero i dottori che curano l'isteria. Questo semplice gesto ha calmato la bambina; la tetania è sparita e ha potuto ricominciare ad usare la mano. Si è ripresa dall'attacco ipocapnico, il livello dell'anidride carbonica si è alzato e inizia a rendersi conto dell'ambiente circostante e riottiene l'utilizzo delle mani. In sostanza questa ragazza è stata trattata con semplice respirazione nel sacchetto. Abbiamo fornito questo filmato anche al suo dottore e alla scuola della bambina. Questo grafico mostra il livello di Co2 che era circa 20, ma passerò oltre.

Quest'altra bambina (slide) ha il respiro forzato e veniva curata con pipamperone, che la ha notevolmente calmata. Quando abbiamo sospeso la medicina, questo è l'effetto (slide): agitazione, eccessiva attività e respiro forzato di nuovo seguito da un attacco. Tutto questo è avvenuto 24 ore dopo la sospensione del pipamperone. Come ho detto prima dovevamo monitorarla, conoscere i cambiamenti che apportavamo e saper tornare indietro. Anche questa ragazza era curata per epilessia, ma il suo medico ha fatto sì che noi la potessimo visitare in Svezia e adesso non le vengono più somministrati medicinali antiepilettici, perché quello di cui ha bisogno è conservare più anidride carbonica. Il caso di questa ragazza era più grave della precedente e respirare nel sacchetto non era un rimedio sufficiente. Vi farò vedere quello che il Prof. Smith ha fatto (slide). Questi attacchi avvenivano anche sette volte al giorno, per questo la madre voleva fortemente che trovassimo una soluzione, non si può chiamare l'ambulanza ad ogni attacco. Il Dottor Smith è stato di grande aiuto durante il nostro monitoraggio ed è stato vicino alla bambina, come possiamo vedere. Quando il dottore è tornato in Olanda ha spiegato ai colleghi e nessuno poteva credere che quello di cui aveva bisogno la ragazza era Co2. Gli hanno chiesto se avesse per caso intenzione di ucciderla! La paziente è stata poi trasferita in terapia intensiva proprio per l'anidride carbonica. Adesso sta molto meglio e si sposta con una tubo che distribuisce anidride carbonica che le viene somministrata tramite delle sonde. Per questo dico che è importante monitorare e sapere ciò che si vuole fare prima di iniziare.

Questo è l'esempio di un'altra ragazza che conosciamo da molto tempo (slide): è la ragazza con respirazione flebile a cui somministravamo teofillina e la abbiamo monitorata. E' migliorata con il farmaco, poi è crollata di nuovo; abbiamo capito che il dosaggio era sbagliato e l'abbiamo corretto, provocando un miglioramento nella respirazione. Il tono vagale non era adeguato, il motivo era l'alimentazione non corretta; una volta corretta, la situazione è migliorata.

Penso, in sostanza, che il monitoraggio del tronco cerebrale con l'utilizzo dell'attrezzatura di cui disponiamo sia ancora una novità, che non è disponibile in tutti i centri; ma è importante perché ci ha dato la possibilità di osservare tutti e tre i gruppi che richiedono tre tipi diversi di intervento. Le ragazze Rett non sono tutte uguali e non dobbiamo avere fretta nel volerle sottoporre ad una certa cura semplicemente perché un'altra ragazza ha risposto positivamente a tale cura. Se sono riuscito a trasferire proprio questo concetto, e cioè che le ragazze non sono tutte uguali e necessitano di cure diverse, allora il mio intervento qui è stato fruttuoso. Per questo mi fermo qui. Grazie a tutti. ●

Ruolo della stimolazione del nervo vago nei soggetti affetti da epilessia farmacoresistente

Nelia Zamponi, *Franco Rychlicki, Cesare Cardinali, *Roberto Trignani
Centro Regionale contro l'Epilessia Infantile-UO NPI, Ospedale Pediatrico G. Salesi
*Clinica di Neurochirurgia, Università di Ancona

INTRODUZIONE

La stimolazione del Nervo Vago (VNS) può essere considerata una terapia non farmacologica destinata ai pazienti con epilessia intrattabile che non sono candidabili a un trattamento chirurgico ablativo. (1) Questa tecnica è stata utilizzata recentemente su un ampio gruppo di pazienti, ma poche informazioni sono disponibili circa pazienti di età inferiore a 18 anni. (1,7-16)

Complessivamente i pazienti impiantati sono circa 17.000; i pazienti di età inferiore a 18 anni sono in numero di poco superiore a 2000, quelli di età inferiore a 12 anni poche centinaia.

La percentuale di risposte positive varia a seconda delle diverse casistiche e dei diversi criteri di inclusione : una diminuzione di almeno il 50% delle crisi viene riportata nel 35-50 % dei casi.

Una riduzione >= al 75% viene riportata nel 20% dei pazienti adulti e solo una percentuale esigua (circa il 3- 5%) di pazienti è seizure-free. (6-10).

L'efficacia clinica continua a migliorare per tutto il primo anno dall'impianto, per stabilizzarsi dopo il secondo anno suggerendo un effetto accumulo della stimolazione.

Le esperienze in età pediatrica sono ancora molto limitate, i bambini di età inferiore a 12 anni rappresentano meno del 10% dei casi pubblicati. I primi dati sembrano incoraggianti e suggeriscono una tollerabilità ed un profilo di efficacia superiore a quanto riscontrato in età adulta.

Alcuni momenti del Congresso

Permanendo l'incertezza sui meccanismi di azione attraverso cui la stimolazione vagale è in grado di indurre una diminuzione della epilettogenesi, rimane irrisolto il problema della individuazione dei cosiddetti "*best responders*" e non è stato ancora determinato se vi sono tipi specifici di crisi o sindromi epilettiche che dimostrino una risposta preferenziale alla stimolazione.(2-4,10,18)

Dai dati della letteratura riferiti a soggetti adulti, sembra tuttavia che i pazienti affetti da crisi parziali complesse con alterazioni parossistiche focali e importante bisincronismo secondario siano candidati ad una risposta ottimale al trattamento (4, 16,19.

L'obiettivo del nostro studio clinico è di valutare la efficacia e la tollerabilità della VNS in un gruppo di pazienti pediatrici e di verificare se la risposta terapeutica può essere diversa in differenti sindromi epilettiche. Nostro scopo è anche di fornire dati preliminari sugli effetti delle differenti modalità di stimolazione (ciclo standard e ciclo intermedio)

CASISTICA PERSONALE E DISEGNO DELLO STUDIO

Lo studio riguarda 42 pazienti (26 M 16 F) con epilessia farmacoresistente.

Criteri di inclusione sono stati considerati:

1 - Sindrome di Lennox Gastaut.
2 - Epilessia parziale con crisi multiple, drop attacks e bisincronismo secondario all'eeg (Pseudo Lennox- Gastaut).
3 - Epilessia parziale con crisi multiple, senza drop attacks.
4 - Assenza di malattie progressive o sistemiche.
5 - Frequenza delle crisi superiore a 10 al mese con periodo intercritico inferiore a 3 settimane nonostante terapia a dosaggio pieno.
6 - Insorgenza della epilessia da più di tre anni.

E' stato creato un data base che permettesse di raccogliere in maniera prospettica per ogni paziente tutti i dati relativi alla storia clinica, al tipo ed alla frequenza delle crisi, alla metodica di impianto ed alla impostazione dei parametri di stimolazione.

I pazienti sono stati valutati prima dell'impianto ed a distanza di 3,6,12, e 24 mesi dall'intervento neurochirurgico. L'età dei pazienti era compresa tra 1.4 e 18 anni (età media 12.6 anni). Il follow-up medio era di 33.6 mesi (da 3 a 44 mesi)

12 pazienti erano affetti da Sindrome di Lennox Ga-

staut,11 da Epilessia Parziale con drop attacks e bisincronismo secondario all'eeg (Pseudo Lennox Gastaut) e 19 da Epilessia Parziale senza drop attacks. L'etiologia dell' epilessia era criptogenetica in 19 casi, sintomatica in 23.

La quasi totalità dei pazienti presentava crisi multiple, in 23 casi erano riportati drop attacks tonici o atonici. Nel complesso la frequenza critica era sempre molto elevata. 36 pazienti avevano crisi giornaliere fino ad un massimo di 40 episodi al giorno, 6 presentavano da 8 a 20 crisi al mese (frequenza critica media mensile: 276.3).

In tutti i soggetti erano stati effettuati senza successo tentativi terapeutici con un numero elevato di farmaci antiepilettici in associazione variabile. In tutti i soggetti sono state effettuate registrazioni EEG critiche ed intercritiche. Per 30 bambini è disponibile la registrazione video-EEG delle crisi.

La valutazione neuropsicologica ha evidenziato un ritardo mentale severo in 27 casi, medio in 10 e lieve in 4. In un soggetto il QI era normale. In 22 casi erano presenti deficit neurologici focali, comprendenti emiparesi o tetraparesi.

L'EEG evidenziava anomalie parossistiche generalizzate o anomalie focali / multifocali con o senza diffusione secondaria in accordo con la suddivisione sindromica adottata.

Alcuni momenti del Congresso

DISEGNO DELLO STUDIO

Parametri di stimolazione e terapia medica

Dopo l'impianto dello stimolatore vagale, i pazienti sono stati monitorati per 10 giorni in condizioni di normalità e rivalutati successivamente ogni settimana.

La intensità di stimolazione era aumentata per steps di 0.50 mA fino al raggiungimento della intensità stabilita di 2 mA, alla frequenza di 30 c/s, con un periodo OFF di 5 minuti alternato ad un periodo ON di 30 secondi.

In 17 casi i parametri di stimolazione standard sono stati modificati alla fine del primo trimestre fino a configurare un pattern di stimolazione intermedio (periodo ON 30 sec., periodo OFF 3 min.).

La terapia farmacologica non è stata modificata negli ultimi 2 mesi prima dell'impianto e nei successivi 6 mesi dopo l'impianto

Indicatori di risultato clinico: Una volta raggiunti i parametri standard di stimolazione, il follow-up è stato effettuato ogni tre mesi al fine di valutare il grado di tolleranza e l'efficacia clinica della VNS.

La efficacia clinica era determinata comparando la frequenza critica durante gli ultimi tre mesi di follow-up con la frequenza delle crisi durante il periodo di pre-impianto, utilizzando la formula seguente:

[Numero crisi/mese in corso di VNS- Numero crisi di base/mese]/[Numero/crisi di base/mese] x 100. Sono stati considerati responders i pazienti in cui la riduzione percentuale delle crisi fosse superiore al 50%.

Indicatori di risultato neuropsicologico.

La qualità della vita (QOL) è stata quantificata tramite la Vineland Behaviour Adaptive Scale (VBAS). La VBAS è una ben standardizzata scala di misurazione del comportamento che permette di valutare il grado di autonomia sociale e personale di un individuo e può essere utilizzata anche nei bambini con epilessia e deficit intellettivo.

La età mentale era determinata mediante una batteria consistente in tre differenti tests intellettivi, WISC-RN, Stanford-Binet (Terman-Merril) o Brunet Lezine, a seconda del livello di maturazione cognitiva.

Procedura neurochirurgica

I primi 10 pazienti sono stati sottoposti alla procedura chirurgica ormai standardizzata: anestesia generale, posizione supina, capo lievemente ruotato a dx, realizzazione di un tasca chirurgica in regione toracica laterale sin al di sotto dei raggruppamenti muscolari superficiali da destinare al posizionamento del generatore, incisione orizzontale al collo 2 cm circa al di sopra della clavicola, esposizione del nervo vago, tunnellizzazione dal torace al collo per consentire il passaggio dei cavi di connessione tra elettrodi e generatore, posizionamento delle tre spirali dell'elettrodo con l'ausilio di lenti , collegamento dei cavi al generatore, Lead test intraoperatorio per la valutazione dell'impedenza e della corrente di uscita, chiusura a strati delle ferite con suture intradermiche. Recentemen-

te, la tecnica chirurgica è stata modificata utilizzando una singola incisione cervicale anche per il posizionamento del generatore. Tale tecnica, introdotta negli USA da O. Delalande nel 1999, è stata successivamente utilizzata in pazienti sia di età adulta che pediatrica; le prime segnalazioni cominciano ad apparire in letteratura e sembrano indicare migliori risultati estetici e una lieve riduzione dei tempi operatori .

RISULTATI

Efficacia

I dati sono disponibili per 39 pazienti a tre mesi di trattamento. In questo periodo, la VNS ha prodotto una riduzione media delle crisi del 38%.

A sei e dodici mesi, i dati sono disponibili per 35 e 33 pazienti. Il grado di riduzione è pari al 37% ed al 46% rispettivamente. 25 pazienti hanno un follow-up superiore a due anni. La riduzione media in questo ultimo gruppo era del 64%.

Tre pazienti hanno mostrato un transitorio peggioramento delle crisi durante i primi tre mesi di trattamento. Nella maggior parte dei responders, è stata osservata una alternanza di grappoli di crisi con periodi completamente liberi. Dei 33 pazienti con 12 mesi di follow-up, 10 (56%) hanno diminuito la frequenza delle crisi in percentuale superiore al 75% e tre non hanno riferito crisi.

Seizure-free

Alla data dell'ultima osservazione 3 pazienti (6.9) sono liberi da crisi da più di 1 anno (range 1,3-3,7 anni)

I tre pazienti sono affetti da epilessia parziale (lesionale in 1 caso) con alterazioni EEG focali senza bisincronismo .

Parametri di stimolazione

Tutti i pazienti sono stati inizialmente posti in condizioni di stimolazione standard (2 mA, 30 c/s, tempo OFF di 5 min., tempo ON di 30 sec.).

I parametri di stimolazione del nervo vago sono stati modificati in ciclo intermedio (tempo OFF 3 min., tempo ON 30 sec.) in 21 dei 42 pazienti in seguito alla bassa efficacia del trattamento. Dopo un periodo medio di 8 mesi, in 6 soggetti (14.2%) si è ottenuta una ulteriore riduzione delle crisi (media 21%) senza effetti avversi.

Evoluzione Neuropsicologica

I dati sono riferiti a 19 pazienti con follow-up prolungato(=>18 mesi) confrontati con un gruppo omogeneo di bambini affetti da epilessia farmcoresistente che hanno proseguito terapia medica.

Non è stata rilevata nessuna evidenza di deterioramento cognitivo. IL QI è rimasto immodificato

In tutti i pazienti testati non si è evidenziato un significativo miglioramento del punteggio standard alla VABS dopo 18 mesi di trattamento.

Dieci pazienti hanno invece evidenziato un trend in miglioramento delle Età Equivalenti, il migloramento era più evidente nel dominio delle Attività della vita quotidiana (+ 12.2 mesi), senza alcuna correlazione con il miglioramento delle crisi.

Tutti i genitori hanno riportato un alto indice di soddisfazione parentale seganalando un miglioramento della vigilanza, della attenzione e una maggiore interazione ambientale

Effetti avversi

Le procedure chirurgiche sono state ben tollerate in tutti i casi senza rilevanti complicazioni durante o dopo l'intervento. Rottura dell'elettrodo (2 casi) e insufficiente contatto stimolatore-generatore (1) sono state le uniche significative complicazioni . In entrambi i casi di rottura degli elettrodi, l'intero apparato di stimolazione è stato rimosso e sostituito senza complicazioni intra operatorie. In un caso si è verifica una paralisi transitoria della corda vocale di sinistra insorta dopo 45 gg dalla procedura di espianto/reimpianto dell'apparato di stimolazione. Entrambi i pazienti erano portatori di stimolatore NCP100 . Le successive modifiche strutturali effettuate dalla casa produttrice dovrebbero mettere al riparo i soggetti impiantati da tale complicazione.

Dieci pazienti al momento della modifica dei parametri di stimolazione hanno riportato raucedine e tosse stizzosa. Tali effetti sono entrambi previsti in questa fase e tipicamente scompaiono a distanza di uno due giorni.

Un cambiamento del timbro di voce è stato notato in tutti i soggetti durante il periodo di stimolazione, senza peraltro rappresentare un problema significativo in nessun caso.

DISCUSSIONE

L'obiettivo di questo studio era quello di valutare la efficacia e la affidabilità della terapia tramite VNS in età pediatrica ed identificare il tipo di epilessia candidata ai migliori risultati.

L'evoluzione globale della Stimolazione Vagale Intermittente nel nostro gruppo di pazienti pediatrici conferma le prime segnalazioni comparse in letteratura (7,9,10,17,18).

Inoltre i nostri dati mostrano che i pazienti liberi da crisi o con riduzione superiore al 75 % rappresentano un gruppo consistente.

Al momento i dati della letteratura non permettono di stabilire con sicurezza quale tipo di sindrome epilettica sia più indicata al trattamento con VNS.

La casistiche pediatriche sono spesso eterogenee e includono diversi tipi di epiles-

sia. A causa del limitato numero di casi nei singoli studi non può essere effettuata una stratificazione per ottenere gruppi più omogenei, inoltre spesso la durata del follow up e le modificazioni dei farmaci non sono specificati (8-11,12,16,17).

Il nostro gruppo di pazienti è affetto da due tipi di sindromi epilettiche rappresentate dalla Sindrome di Lennox Gastaut e da Epilessia Parziale.

In questo ultimo gruppo, abbiamo estrapolato un sottogruppo di bambini (Pseudo Lennox Gastaut) con un pattern elettroclinico particolare caratterizzato da anomalie EEG multifocali, prevalentemente frontali, e da un importante bisincronismo in associazione a crisi polimorfe, nel complesso toniche e drop attacks. Questi pazienti sviluppano un progressivo deterioramento mentale che li rende simili ai bambini con Sindrome di Lennox Gastaut . Le crisi sono sempre più frequenti ed invalidanti tanto che talvolta la callosotomia è considerata l'unica terapia chirurgica possibile. (19). I nostri risultati indicano che anche in questo gruppo di pazienti in cui i drop attacks sono il tipo più importante di crisi, la VNS può comportare una significativa riduzione delle crisi di caduta.. Nonostante il numero limitato di soggetti, sembra possibile che la VNS risulti più efficace nel controllare i drop attacks nel gruppo di pazienti con epilessia parziale piuttosto che in quello con Sindrome di Lennox Gastaut.

GIOVANNA E LA SUA TATA

Questi risultati sono simili a quelli riportati nelle casistiche neurochirurgiche che confermano la efficacia della callosotomia nelle epilessie farmacoresistenti ed indicano come i pazienti con un pattern EEG di bisincronismo secondario, drop attacks e crisi parziali abbiano una evoluzione migliore dei soggetti con epilessia generalizzata. (13,19).

Al momento, la VNS è considerata la prima opzione chirurgica nel trattamento della Sindrome di Lennox Gastaut e quadri correlati e precede la callosotomia a causa della minore invasività, della reversibilità e della rarità di effetti collaterali importanti.

I risultati nei pazienti con epilessia parziale senza drop attacks ed anomalie EEG indipendenti nei due emisferi confermano i dati riportati in letteratura (3,20):

In questi pazienti, nei quali le crisi multiple non sono associate ad encefalopatia, il trattamento con VNS permette di ottenere un periodo prolungato libero da crisi, suggerendo che l'effetto della stimolazione è correlato al grado di funzionamento intellettivo con minori possibilità di successo nei soggetti più gravemente ritardati. (12).

Nel nostro gruppo la risposta positiva compare precocemente dopo l'intervento e tende a migliorare progressivamente nel tempo, confermando che la durata della stimolazione è il fattore più importante nel determinare un miglioramento nel lungo periodo in relazione ad un effetto cumulativo della continua stimolazione elettrica del nervo vago. (18,21).

La iniziale riduzione delle crisi può essere ottenuta con una ampiezza di stimolazione normalmente considerata "non terapeutica". Questa osservazione conferma l'ipotesi che, almeno in età pediatrica, possono essere considerate terapeutiche intensità di stimolazione più basse di quelle comunemente utilizzate nella pratica clinica.

Il ruolo dei parametri di stimolazione è ancora controverso; sembra comunemente accettato che una ampiezza non superiore a 2 mA ed un ciclo standard (OFF 5 min, ON 3 min.) sia più efficace del ciclo rapido (OFF 20 sec, ON 7 sec). Non ancora ben chiaro è il ruolo del ciclo intermedio (OFF =< 3 min, ON 30 sec) (13,17,18,21).

I nostri risultati, insieme ad altre rare segnalazioni in letteratura, suggeriscono che alcuni pazienti possono beneficiare di una riduzione del tempo OFF a 1-3 min.

(13,21).

In conclusione, la Stimolazione Vagale Intermittente è un efficace intervento palliativo per i pazienti con epilessia refrattaria alle terapie mediche.

L'epilessia Parziale con o senza encefalopatia risponde meglio della Sindrome di Lennox Gastaut.

Un ridotto numero di pazienti ha sperimentato un lungo periodo libero da crisi; in questa fase i soggetti hanno migliorato le performances neuropsicologiche ed accresciuto il livello delle loro prestazioni riguardo alle comuni attività della vita quotidiana con una ricaduta altamente positiva sulla qualità della vita.

Riteniamo che i best responders possano essere individuati nei bambini con età mentale più elevata affetti da epilessia parziale senza drop attacks.

Ulteriori studi clinici a lungo termine relativi a casistiche più ampie ed clinicamente omogenee sono ancora necessari da un lato per definire quali soggetti risponderanno meglio o peggio al trattamento e dall'altro per stabilire i parametri ottimali di stimolazione. ●

Bibliografia

1. *Aldenkamp AP, Van de Veerdonk et al (2001) Effects of 6 Months of Treatment with Vagus Nerve Stimulation on Behavior in Children with Lennox Gastaut Syndrome in an open clinical and Nonrandomized study . Epilepsy and behavior 2,343-350*
2. *Koo B.(2001) EEG changes with vagus nerve stimulation. J Clin Neurophysiol 18 (5):434-441*
3. *Amar AP, Christi NH, Heck N.,Levy ML, Smith T, De giorgio M, Oviedo S, Apuzzo MLJ (1998) An Institutional Experience with Cervical Vagus Nerve Trunk Stimulation for Medically Refractory Epilepsy : Rationale, technique, and Outcome. Neurosurgery 43(6) : 1265-1280*
4. *Ben Menachem E, Hellstrom K, Waldton C and Augustinsson LE (1999) Evaluation of refractory epilepsy treated with vagus nerve stimulation for up to 5 years Neurology (52) :1265-1267*
5. *Boon P, Vonck,Vandekerchove T, D'Have M (1999) Vagus nerve Stimulation for medically Refractory epilepsy : Efficacy and Cost-benefit analysis Acta Neurochiurgica 1999; 141 : 447-453*
6. *De Giorgio C.M. Schachter S.C., Handforth A., Salinsky M. Thompson, J (2000) Prospective long term study of Vagus nerve Sitmulation for the treatment of Refractory Seizures. Epilepsia 41, 9: 1195-1200*
7. *Hornig GW, Murphy JV, Schallert G Left Vagal Nerve Stimulation in Children with refractory epilepsy : an update (1997) Southern Medical Journal 90 (5) :485-488*
8. *Labar D Vagus Nerve Stimulation for intractable epilepsy in children (2000) Dev Med Child Neurol 42:496-499*
9. *Lundgren J, Amark P, Blennow G, Strombald LG (1998) Vagus Nerve Stimulation in 16 children with Refractory Epilepsy. Epilepsia 39(8) :809-813*
10. *Murphy JV and Pediatric VNS study Group (1999) Left vagal nerve stimulation in children with medically refractory epilepsy . J Pediatr 134 :563-566*
11. *Parker APJ, Polkey CE, Binnie CD et al (1999) Vagal Nerve Stimulation in Epileptic Encephalopathies. Pediatrics 103 :778-782*
12. *Majoie HJM, Berfelo MW, Aldenkamp AP, Evers SMAA, Kessels AGH and WO Renier (2201) Vagua Nerve Stimulation in Chlidren With Therapy-resistant Epilepsy Diagnosed as Lennox Gastaut Syndrome. Clinical results, neuropsychological effects, and Cost-effectiveness. Journal of Clinical Neurophysiology 18(5): 419-428*
13. *Frost M , Gates J, Helmers SL, Wheless JW et al. (2001) Vagus Nerve Stimulation in Children with Refractory seizures associated with Lennox Gastaut Syndrome . Epilepsia 42(9):1148-1152*
14. *Zamponi N, Rychlicki F, Cardinali C., Luchetti A., Trignani R., Ducati A. (2002) Intermittent vagal nerve stimulation in paediatric patients: 1-year follow-up. Child's nerv Syst 18: 61-66*
15. *Lennox-Gastaut syndrome . Journal of Child Neurology 15(8) 509-512*
16. *Patwardhan RV, Stong B, Bebin EM, Mathisen J, Grabb PA (2000) Efficacy of vagal nerve stimulation in children with medically refractory epilepsy. Neurosurgery Dec; 47 (6): 1353-7*
17. *Helmers SL, WhelessJW, Frost M et al (2001) Vagus nerve Stimulation Therapy in Pediatric Patients With Refractory Epilepsy : Retrospective Study. Journal of Child Neurology 16(11) 843-848*
18. *Schermann J., Hoppe C., Kral T., Schramm J, and Elger CE (2001) Vagus Nerve Stimulation. Clinical Experience in a large patient series. 18 (5): 408-414*
19. *Tinuper P, Cerullo A, Marini C et al (1998) Epileptic drop attacks in partial epilepsy: clinical features, evolution , and prognosis J Neurol Neurosurg Psychiatry . 64 : 231-237*
20. *Alsaadi TM, Laxer KD,Barbaro NM, Marks WJ Jr,Garcia PA (2001) Vagus Nerve Stimulation for the treatment of bilateral independent temporal lobe epilepsy. Epilepsia 42(7): 954-956*
21. *De Giorgio CM, Thompson J and al (2001) Vagus Nerve stimulation: analysis of Device Parameters in 154 Patients during the Long Term XE5 Study. Epilepsia 42(8) : 1017-1020*

L'importanza della prevenzione nelle patologie oro-dentali

Antonella Caputo, Dott.ssa Giorgia Costella

Il concetto di salute orale correlato con la qualità di vita prende spunto dalla definizione di salute che l'OMS diede nel 1946. Per salute s'intende "uno stato di completo benessere fisico, psichico e sociale e non solo l'assenza di malattia o infermità". In particolare lo stato di salute orale è stato posto come indice di qualità di vita.

La prevenzione ha il compito di impedire l'insorgenza e la progressione delle malattie per mezzo di interventi su popolazioni e su ambienti di vita e di lavoro.

A seconda degli obiettivi e dei metodi di intervento si hanno diversi tipi di prevenzione:

Prevenzione primaria: impedisce l'insorgenza di malattia, quindi in ambito odontoiatrico mira al mantenimento della salute orale;

Prevenzione secondaria: intercetta i casi di malattia prima che questi si manifestino completamente, quindi mira a mantenere uno stato di relativo benessere orale.

Lo scopo fondamentale della prevenzione in campo odontoiatrico è quello di mettersi nelle condizioni di poter eseguire interventi minimali, cioè brevi e poco invasivi. Tale comportamento è di fondamentale importanza soprattutto per pazienti disabili e poco collaboranti.

La prevenzione, a differenza della cura, non interessa solamente personale medico, ma tutte le persone che vivono accanto al bambino disabile, come i genitori, gli insegnanti di sostegno e i fisioterapisti.

Alcuni momenti del Congresso

La patologia cariosa è una delle malattie da infezione batterica più diffuse nella popolazione mondiale. La sua eziologia è multifattoriale: flora batterica, suscettibilità dell'ospite, dieta e fattore tempo rivestono un ruolo fondamentale per l'insorgenza della stessa.

Le categorie di pazienti a maggior rischio di carie sono quelle con condizioni socio-economiche disagiate (razza, etnia, occupazione, reddito, livello culturale dei genitori) e quelle che comprendono soggetti diversamente abili dal punto di vista fisico, mentale ed emozionale ("Children with Special HealthCare Needs" CSHCN).

I programmi di prevenzione orale riguardano: l'istruzione all'igiene orale ed alimentare, la fluoroprofilassi, le visite di controllo periodiche, le sedute di igiene professionale e i programmi di prevenzione secondaria.

Il meccanismo d'azione del fluoro nella prevenzione della carie è duplice: da un lato, infatti, esso agisce sulla struttura dentaria rinforzandola, dall'altro sui microorganismi della placca responsabili della produzione di acidi. Il fluoro interagisce con lo smalto sia durante l'odontogenesi (processo di formazione della struttura dentale), che dopo l'eruzione dell'elemento nel cavo orale, in quanto capace di fissarsi sulla superficie dello smalto, specie in presenza di tessuto demineralizzato, concorrendo alla remineralizzazione di lesioni cariose in fase iniziale. Le fonti di assunzione del fluoro sono molteplici. Inizialmente e per lungo tempo la via di assunzione principale è stata l'acqua potabile, nella quale il fluoro poteva essere presente sia naturalmente che in seguito a fluorizzazione. Attualmente, soprattutto in alcuni paesi non si beve più acqua del rubinetto ma acqua minerale. Una normativa CEE (maggio 2003) renderà obbligatoria dal gennaio 2006 l'indicazione sull'etichetta della bottiglia di acqua minerale della concentrazione di fluoro, richiamando l'attenzione sul fatto che una concentrazione superiore a 1,5 mg/l potrebbe essere dannosa per i lattanti ed i bambini che ne fanno un uso regolare.

Ci sono, inoltre, molti cibi e bevande che contengono fluoro. Lo schema di fluoroprofilassi sistemica dovrà dunque tenere presente qualsiasi fonte di assunzione.

L'"European Association of Dental Public Health" (EADPH) consiglia di effettuare la fluoroprofilassi per via sistemica dal termine dell'allattamento ai 3 anni di vita del bambino. A 3 anni, epoca della maturazione del riflesso della deglutizione si può cominciare la profilassi topica, utilizzando il dentifricio per bambini che ha una concentrazione di fluoro tra le 400 e le 550 ppm. Dai 6 anni in poi si potrà consigliare

l'uso del dentifricio per adulti, tenendo conto che a quell'età il bambino non dovrebbe più ingerire il dentifricio e comunque che la dose tossica è straordinariamente superiore alle dosi a cui siamo abituati.

Uno dei cardini della prevenzione della carie è il controllo della flora batterica mediante la rimozione della placca dentale. La pulizia dei denti deve avvenire dopo l'assunzione di ogni pasto (comunque almeno due volte al giorno) fin dalla comparsa dei primi denti decidui. Dovrà essere seguita anche in condizioni "difficili", sfruttando ad esempio l'ausilio di apribocca e cunei in gomma. L'uso di collutori antiplacca a base di clorexidina deve essere considerato quale coadiuvante e non sostitutivo dell'igiene orale meccanica.

Gioca anche un ruolo importante nel controllo della carie la possibilità di modificare le abitudini alimentari, in particolar modo di contenere la frequenza delle assunzioni del cibo, di ridurre nella dieta la quantità di carboidrati e di eliminare cibi ad alta viscosità. Agli zuccheri ed amidi vengono attribuite particolari responsabilità nel provocare la carie dentarie e a determinarla non sarebbero tanto le quantità quanto le modalità di consumo. Infatti, tra gli alimenti dolci alcuni apportano sostanze nutritive, mentre altri sono costituiti prevalentemente o unicamente dal saccarosio, il più cariogeno tra gli zuccheri semplici. Consideriamo anche la possibilità che questo zucchero sia contenuto anche in alcuni medicinali somministrati sotto forma di sciroppi, gocce, fiale orali, compresse masticabili, bustine da sciogliere in acqua o tisane liofilizzate.

E' nota anche l'azione cariogena di bevande zuccherine, carbonate e a pH acido quali succhi di frutta, thè o tisane con aggiunta di zucchero o miele, il cui consumo dovrebbe quindi essere controllato.

I consigli saranno quindi quelli di fare una buona colazione il mattino, cui seguirà subito un'adeguata igiene orale, evitare di mangiare fuori pasto, ridurre il consumo di dolci, ridurre i carboidrati e aumentare i vegetali crudi e il latte.

Altro capitolo importante sul quale poter intervenire con programmi di prevenzione è quello dei traumi dentali, una delle emergenze odontoiatriche più frequenti nel bambino. Studi epidemiologici affermano che un bambino su due subisce un trauma dentale in seguito a cadute accidentali, attività sportive, incidenti stradali o violenza, più frequentemente in età compresa tra gli 8 e i 12 anni.

La traumatologia dentale dunque non può essere trascurata dagli odontoiatri che sono chiamati sempre più spesso ad affrontare le emergenze traumatologiche grazie ad una maggior sensibilizzazione al problema da parte dei pediatri, dei genitori e degli insegnanti. L'utilizzo di protocolli diagnostici e terapeutici corretti è indispensabile per prendersi cura dei bambini che hanno subito traumi dentali e per condizionare positivamente la prognosi delle lesioni e quindi la salute orale, l'aspetto e perché no, la qualità di vita del bambino.

Nei bambini si riscontrano traumi ai denti decidui nel 30-40% dei casi e traumi ai denti permanenti nel 22%. L'incidenza massima si verifica all'età di 1-3 anni per i denti decidui e all'età di 8-11 anni per i denti permanenti.

Le lesioni si verificano prevalentemente a carico dei denti del settore frontale superiore per la maggiore esposizione di questi elementi dentari alle noxe patogene traumatiche.

Secondo alcuni Autori esistono poi particolari condizioni in grado di favorire il verificarsi di lesioni traumatiche della dentatura sia decidua che permanente che possono essere distinte in:

1. cause in riferimento all'età
2. cause predisponenti anatomiche
3. cause predisponenti in relazione a condizioni generali.

Tra le cause predisponenti anatomiche vengono inserite l'aumento dell'overjet (intendendo la distanza in senso antero-posteriore tra il margine incisale dell'incisivo superiore e la superficie vestibolare dell'incisivo inferiore), l'incompetenza labiale, l'amelogenesi imperfetta e patologie delle ossa mascellari.

Tra le cause predisponenti in relazione a condizioni generali: bambini con disabilità fisiche o psicofisiche con incoordinazione motoria ed assenza di meccanismi di difesa, cadute durante crisi epilettiche e crisi vagali.

In numerosi casi, in conseguenza di un trauma in dentizione decidua, si possono riscontrare lesioni di vario tipo a livello dei denti permanenti corrispondenti.

I meccanismi eziopatogenetici che portano a queste lesioni sono fondamentalmente di due tipi:

a) Cause dirette: lesione al follicolo dentario del dente permanente causata dall'impatto diretto con l'apice radicolare del deciduo traumatizzato.
b) Cause indirette: lesione al follicolo dentario del dente permanente causata dall'infezione conseguente alla necrosi pulpare del dente deciduo traumatizzato.

Gli esiti sui denti permanenti dei traumi a carico dei denti decidui vengono classificati in base alla classificazione proposta nel 1970 da Andreasen: displasia/ipoplasia dello smalto, dilacerazione della corona, malformazione simil-odontoma, duplicazione radicolare, angolazione della radice, arresto di sviluppo parziale o totale della radice, sequestro del germe, eruzione ectopica, tardiva, precoce.

Dopo qualsiasi tipo di trauma sarebbe bene prescrivere una terapia antibiotica per una settimana per ridurre i rischi di complicanze. L'antibiotico di prima scelta è l'Amoxicillina 50 mg/Kg/die, in caso di ipersensibilità possono essere somministrati macrolidi.

L'odontoiatra riveste un ruolo fondamentale nella prevenzione primaria e secondaria dei traumi dentari. Il suo compito dovrebbe essere quello di informare le famiglie e chiunque operi in contesti scolastici e sportivi: in primis su come ridurre l'incidenza dei traumi, ma anche su quali dovrebbero essere gli atteggiamenti più corretti una volta che l'evento si è verificato. Questo si traduce in: correzione di fattori anatomici predisponesti (quali overjet aumentato ecc…); utilizzo di dispositivi di protezione (intra ed extra-orali, come caschi e mouthguard). Anche quando il trauma si è verificato, la tempestività e la correttezza delle manovre adottate sono cruciali ai fini della prognosi. Un altro compito è quello di sensibilizzare le famiglie sull'importanza del recupero del frammento dentale in caso di frattura coronale o dell'elemento dentale perso in caso di avulsione e sul modo di conservazione nell'ambiente più idoneo (soluzione fisiologica o latte) per permettere all'odontoiatra l'intervento più idoneo e nel più breve tempo possibile.

Primo soccorso in un trauma in dentizione permanente

FRATTURA CORONALE

Rivolgersi immediatamente ad un odontoiatra

Primo soccorso in un trauma in dentizione permanente

AVULSIONE

sciacquare il dente sotto acqua corrente e reimpiantarlo.
Se non è possibile

conservare correttamente e rivolgersi immediatamente ad un odontoiatra

Le manifestazioni orali più caratteristiche riscontrate nelle bambine con Sindrome di Rett sono:

bruxismo, movimenti ripetitivi ed incoordinati della lingua (spesso protrusione), ipertrofia bilaterale dei masseteri, scialorrea, chiusura incompleta della bocca secondaria a morso aperto anteriore dovuto a movimenti protrusivi della lingua, erosione della struttura dentale per reflusso gastroesofageo e conseguente esposizione agli acidi gastrici.

In particolare, il bruxismo sembra essere più frequente durante la veglia, causa usura severa nella dentizione decidua; è più comune durante l'infanzia, ma soprattutto è resistente alla fabbricazione di bite dentali e al controllo farmacologico (somministrazione di benzodiazepine o miorilassanti). ●

Bibliografia

1. *ANDREASEN J.O., A.F.M., BAKLAND L.K.;FLORES M.T., Traumatic dental injuries. 4° ed. 2000: Munksgaard. 64.*
2. *ARTHUR H. FRIEDLANDER, DDS ET. ALL; The Pathophysiology, Medical Management, and Dental Implications of Fragile X, Rett, and Prader-Willi Syndromes cda.journal:sept.2003.vol.31.n*
3. *BURTON L. EDELSTEIN Spec Care Dentist 22(3): 11S-22S, 2002 Insights into saliva action-iapd 199*
4. *J.O. ANDREASEN, F.M. ANDREASEN. Textbook and color atlas of traumatic injuries to the teeth. 3rd edition. Munksgaard, 1994*
5. *MADAU M., STROHMENGER L.; Prevenzione e promozione della salute orale in età pediatrica. Quintessenza Edizioni 2003*

Nutrizione, status e gestione: una tappa importante nella cura quotidiana della sindrome di Rett

Irène Benigni, nutrizionista (Francia)

Vi ringrazio innanzitutto per avermi invitato nel vostro meraviglioso Paese. Sono molto lieta di poter condividere con voi la mia esperienza. Mi occupo di nutrizione e lavoro da otto anni con adulti colpiti da paralisi cerebrale, alcuni dei quali con sindrome di Rett. Do il mio contributo a studi di ricerca che abbiano come oggetto la valutazione del loro status nutrizionale. Sono membro del consiglio paramedico della "French Rett Syndrome Association". I progressi nella cura giornaliera globale di pazienti con grave paralisi cerebrale hanno reso possibile un incremento dell'aspettativa di vita di tali pazienti, ma hanno anche portato ad effetti secondari nell'ambito della nutrizione. E' necessario valutare il loro status nutrizionale per prevenire o identificare i rischi nutrizionali, particolarmente nel periodo post operatorio, in modo da migliorare lo stato generale di salute e il processo di guarigione. Si deve integrare una strategia nutrizionale con la strategia terapeutica, prendendo in considerazione anche la vita quotidiana di bambini e adulti rispettando le loro abitudini alimentari. Al momento non abbiamo dati scientifici specifici relativamente al rapporto nutrizione – sindrome di Rett. Quello che è certo è che speriamo di poter portare avanti tali ricerche grazie alla nostra esperienza e alle nostre osservazioni quotidiane.

1 Valutazione dello stato nutrizionale (slide)

Esistono due obiettivi relativi alla supervisione della nutrizione: il precoce rilevamento di malnutrizione in modo da creare velocemente una strategia per fermarla e la valutazione dell'evoluzione dello stato nutrizionale e dell'efficienza nelle misure nutrizionali intraprese.

Criteri antropometrici (slide)

1-1-1 Peso

Il peso può essere facilmente misurato ma abbiamo bisogno di un'attrezzatura specifica per misurare i pazienti con deformità ortopediche in modo che siano comodi: bilancia a sedia digitale o bilancia a panca digitale. E' essenziale registrare e classificare il peso dei pazienti ogni mese. Per pazienti con alti rischi di malnutrizione questa registrazione e classificazione deve essere effettuata settimanalmente.

(slide)

Una perdita di peso del 10% o più (o 5% per i pazienti di poco peso) del peso iniziale rende necessario:

- fare una ricerca sulle cause di tale perdita di peso
- assumere cibo arricchito
- chiedere consiglio medico

1-1-1 Altezza (slide)

Per i soggetti che riescono a stare in posizione eretta l'altezza verrà misurata con un semplice calibro. Per coloro che non possono stare in piedi verranno registrate altezze segmentali con una rotella metrica.

Grazie alla misurazione del peso e dell'altezza, si può calcolare l'indice di massa corporea come segue: l'indice di massa corporea è uguale al peso, espresso in chilogrammi, diviso per l'altezza espressa in metri ed elevata al quadrato.

1-1-2 Indice di massa corporea (slide)

In Francia, dal 1991, abbiamo curve di valore di riferimento di indice di massa corporea per bambini di entrambi i sessi e di diverse età. Al momento non esiste nessuna curva disponibile per bambini diversamente abili. Probabilmente sarebbe impossibile definire tale curva perché questa popolazione è molto eterogenea. Inoltre, questa curva è interessante in particolar modo nei casi di individui la cui crescita viene osservata per identificare possibili rotture nella cinetica della curva.

(slide)

Per gli adulti, sono permessi i seguenti valori di indice di massa corporea (vedere slide)

1-2 Criteri biologici (slide)

Il dosaggio della proteina del siero del sangue rende la diagnosi più accurata.

1-2-1 Albuminemia
1-2-2 Prealbuminemia

La prealbuminemia rende possibile un rilevamento precoce di malnutrizione. E' quindi possibile valutare l'impatto di una dieta.

1-3 Misurazione della quantità di cibo assunto (slide)

Se si sospetta malnutrizione calcoliamo la quantità di cibo assunto in termini di energia, proteine, carboidrati, lipidi e infine micronutrienti (calcio, vitamina C, ferro). E' necessario quantificarli nel modo più

esatto possibile. In pratica contiamo il numero delle cucchiaiate effettivamente ingerite, meno quello che viene rovesciato o perso. Questo metodo deve essere utilizzato almeno una volta alla settimana.

2. Requisiti nutrizionali per i pazienti con paralisi cerebrale (slide)

I requisiti nutrizionali possono variare sensibilmente da persona a persona.

Aumentano in caso di:
- spasticità
- deambulazione intensiva
- stereotipie, dondolamenti
- piaga da decubito
- periodo post operatorio

Diminuiscono in caso di:
- ipotonia
- vita sedentaria
- invecchiamento.

Pazienti con sindrome di Rett possono rientrare in entrambe le categorie. E' quindi importante adattare la quantità di cibo da essi ingerito ai criteri della valutazione dello status nutrizionale.

3. Conseguenze della malnutrizione (slide)

Non appena viene effettuata una diagnosi di malnutrizione, si deve creare una strategia precoce per fermarla, perché le conseguenze possono insorgere velocemente. Si deve fare attenzione ad evitare che si crei un circolo vizioso.

La malnutrizione provoca a sua volta → indebolimento del sistema immunitario → aumento del rischio di infezione → aumento nel consumo di proteine → perdita del tono muscolare → problemi trofici, piaghe da decubito, costipazione, aumento del reflusso gastroesofageo → dolori, atteggiamento di rifiuto verso il cibo → diminuzione dell'assunzione di cibo → malnutrizione.

Le cause della malnutrizione devono essere identificate per poter essere eliminate e devono essere somministrati i cibi ricchi di elementi energetici e proteine, in modo da aumentare la quantità di cibo assunto dal paziente. La malnutrizione aumenta la malnutrizione perché il catabolismo ha bisogno di energia quanto ne ha l'anabolismo.

4. Fattori di rischio per la malnutrizione (slide)

Esistono molti fattori che causano malnutrizione.

4-1 Problemi di deglutizione:

I pazienti con sindrome di Rett sviluppano questo tipo di difficoltà. Tali problemi vengono manifestati attraverso colpi di tosse nell'atto di mangiare e specialmente nell'atto del bere.

4-2 Problemi di masticazione (slide):

Nella sindrome di Rett la masticazione spesso è debole. Si consiglia l'uso di un macinatore o di un frullatore, o i cibi devono essere frullati per ridurre il dolore durante la digestione, migliorare la digestione stessa e aumentare il piacere di mangiare per il paziente. Il sapore del cibo compare solo attraverso la masticazione.

4-3 Riflesso faringeo esagerato (slide):

Si può ridurre attraverso una rieducazione adeguata. Il riflesso faringeo esagerato esiste negli adulti anche se la sua incidenza è maggiore nei bambini. Spesso nemmeno i dottori non conoscono le difficoltà alimentari causate da questo disturbo. Catherine Senez ne parlerà più approfonditamente nella sua presentazione.

4-4 Condizione orale carente (slide):

L'igiene orale è essenziale. Carie, gengive infiammate, micosi orali, e secchezza orale causano dolore e disagio, che a loro volta riducono l'appetito del paziente.

4-5 Reflusso gastroesofageo (slide):

Il reflusso gastroesofageo è presente particolarmente nei pazienti con gravi paralisi cerebrali. Causa dolori in particolare durante la notte, il rifiuto del cibo, rigurgito e vomito. Le cause principali del reflusso gastroesofageo sono i fenomeni che contribuiscono all'aumento della pressione intra addominale. Le conseguenze del reflusso gastroesofageo sono:

- esofagite, che causa anemia e dolori dopo avere mangiato e durante la notte
- frequenti infezioni polmonari, dell'orecchio, del naso a della gola
- attacchi di tosse che causano nuovi reflussi

4-6 Costipazione (slide):

La costipazione porta al rifiuto del cibo a causa di dolori digestivi e anche perché rallenta lo svuotamento dello stomaco del paziente. Si devono esaminare le feci, in termini di consistenza e di frequenza. Feci dure ma anche liquide possono indicare costipazione. La costipazione insorge frequentemente in questa popolazione e quasi sempre negli adulti.

4-7 Dolori e malattie associate (slide):

Dolore e febbre possono ridurre l'appetito del paziente e aumentare il dispendio di energia. La somministrazione di antipiretici e la cura per alleviare il dolore possono essere considerati misure "nutrizionali".

4-8 Periodo post operatorio (slide):

Ogni operazione chirurgica aumenta il catabolismo muscolare perché il corpo deve riparare i tessuti, sintetizzare le proteine infiammatorie e attivare il sistema immunitario.

4-9 Cause psicologiche (slide):

Esaurimenti nervosi, problemi comportamentali, dolore, paura, e così via, sono elementi che hanno un impatto sull'appetito di una persona.

4-10 Attività (slide):

I parametri nutrizionali vengono aumentati da stereotipie e spasticità.

4-11 Medicinali (slide):

I medicinali, specialmente i neurolettici, possono danneggiare il senso del gusto di una persona o rendere secca la bocca. Alcune medicine hanno un gusto spiacevole, perciò, se il dosaggio lo consente, è preferibile somministrarle dopo il pasto.

5 Combattere la malnutrizione significa combattere contro ogni fattore di rischio (slide)

5-1 Adattare la consistenza del cibo alla capacità di masticazione

Che tipo di consistenza? Per chi?

In ogni caso è necessario evitare cibi che possono attaccarsi alla membrana mucosa e interferire con la deglutizione: insalata, dolciumi, pesche e bucce di pomodoro, formaggio spalmabile. Da evitare carote crude, sedano e cavolo perché sono troppo duri da masticare.

VALENTINA

Cibi sminuzzati (slide)

La carne deve essere sminuzzata e le verdure schiacciate. Questa consistenza è adatta per quei pazienti la cui masticazione è debole, ma i cui movimenti laterali della lingua sono corretti e non hanno problemi di deglutizione. In alcuni casi si devono evitare piccoli grani di cereale come riso, semolino, alcuni tipi di pasta, lenticchie, piselli perché rendono difficoltosa la raccolta e l'omogeneizzazione nella bocca. Sono consentiti tutti i tipi di dessert, eccetto la frutta troppo dura.

Frutta frullata o cibi miscelati (slide)

I cibi devono essere frullati separatamente. Solo il formaggio spalmabile può essere frullato con purea o zuppe; altrimenti, se ingerite da sole, si possono attaccare alla membrana mucosa. Questa consistenza è adeguata per:

- pazienti che soffrono di difficoltà nella deglutizione
- pazienti che non masticano
- pazienti che non possono muovere la lingua lateralmente.

I dessert consigliati sono: frutta fresca frullata, mele frullate, dessert a base di latte con o senza amido o altri tipi di dolci in cui sia stato aggiunto un agglomerante (latte o panna per esempio). Alcuni pazienti non tollerano nessuna variazione nella consistenza e il cibo frullato deve essere morbido come un unguento.

Alcuni esempi (slide).

Adattare la consistenza di bevande (slide)

Si può gelificare l'acqua a seconda della diversa densità. Questa può essere preparata a casa con strati di gelatina (sette strati per litro). L'acqua può essere densificata con l'amido. In entrambi i casi è utile dare un gusto all'acqua. Tutte le bevande possono essere gelificate o densificate.

5-2 Arricchire i cibi (slide)

L'obiettivo di una dieta arricchita è quello di aumentare l'assunzione di cibo in modo da renderla maggiore rispetto all'output calorico del paziente. Questi cibi vengono resi più ricchi in energia e proteine perché le proteine necessitano energia per essere metabolizzate. Per favorire l'assunzione di cibo è necessario:

- concentrare questo aumento in energia nel minore volume di cibo possibile
- rendere il cibo il più allettante possibile
- rispettare le preferenze alimentari della persona
- evitare cibi insipidi
- aumentare la frequenza dei pasti e l'intervallo fra il primo e l'ultimo pasto
- aiutare il paziente a mangiare
- controllare l'assunzione effettiva di cibo

(slide)

Come si può arricchire i pasti?

La maggior parte delle volte i prodotti latticini usati possono essere integrati nel cibo.

A colazione:

si può sostituire il latte con latte concentrato, o aggiungere due cucchiai di latte in polvere nel bicchiere.

(slide)

Per altri pasti si può aggiungere:

- in un piatto di purea di patate. due cucchiai di latte in polvere o sei cucchiai di latte concentrato o due porzioni di formaggio spalmabile

(slide)

- in una scodella da zuppa: due cucchiai di latte in polvere o tre cucchiai di latte concentrato o due porzioni di formaggio spalmabile.

(slide)

- nello yogurt a in altri dessert a base di latte: un cucchiaio di latte in polvere o un cucchiaio di latte concentrato

Il latte può essere presentato come bevanda, calda o fredda. Si possono anche somministrare integratori alimentari ad alto livello energetico e di proteine, prodotti dall'industria farmaceutica. In ogni caso è necessario controllare l'assunzione effettiva di cibo. Se lo status nurizionale non migliora o se il tempo necessario per il pasto rimane eccessivo, è possibile introdurre alimentazione tramite sonda per indurre l'acquisizione di peso.

5-3 Alimentazione tramite sonda (slide)

Questo è un sistema nutritivo che utilizza alimentazione tramite tubo nasogastrico o gastrostomia. Può essere permanente o temporanea. Ed è complementare alla nutrizione orale. Può totalmente sostituire la nutrizione orale se le difficoltà alimentari rimangono importanti. L'alimentazione tramite tubo non deve essere considerata una regressione o un fallimento. E' raro nei casi di sindrome di Rett ma può essere una fonte importante di aiuto nei periodi di malattie acute o nel periodo post operatorio.

5-4 Combattere il reflusso gastroesofageo (slide)

Esistono vari modi di combattere il reflusso gastroesofageo:

- curare e prevenire la costipazione
- prevenire deformazioni ortopediche
- contrastare le contrazioni muscolari, addominali
- utilizzare vestiti che non comprimano l'addome
- mantenere il paziente in posizione seduta dopo i pasti, e alzare la testa di 30° durante la notte
- somministrare medicinali contro la produzione di acidi gastrici
- evitare cibi acidi e grassi
- chirurgia: ricostruzione dello sfintere gastrico

5-5 Contrastare la costipazione (slide)

- attività fisica (ove possibile) e posizione eretta
- medicinali lassativi
- massaggio addominale
- adeguata idratazione
- assunzione di una quantità sufficiente di fibre durante i pasti
- frutta e verdura tutti i giorni
- zuppa di verdura ogni giorno
- legumi (lenticchie, fagioli, piselli, ceci, etc.)

6 Stato micronutritivo (slide)

Studi in Francia su adulti con disabilità multiple hanno dimostrato una carenza in diverse vitamine, sali minerali ed oligoelementi. Questa carenza può verificarsi anche nei casi di sindrome di Rett. Molti pazienti con sindrome di Rett hanno una dieta selettiva: quantità e varietà sono limitati. Il rischio relativo a tali carenze riguarda particolarmente:

- Vitamina C

  Le difficoltà nella masticazione inducono una mancanza di consumo di frutta e verdura cruda. E' importante dare a questi pazienti frutta fresca schiacciata, verdura cruda sminuzzata, frutta fresca e succhi di verdura.

- Vitamina B9

  Verrà fornita grazie a verdura e fegato. Alcuni medicinali antiepilettici, come Fenobarbital, possono aumentare una carenza nella vitamina C e B9.

- Vitamina D

  Una carenza di vitamina D favorirà l'insorgere di osteoporosi. Può risultare utile per il paziente un'integratore di vitamina D, specialmente se la persona non mangia abbastanza prodotti a base di latte intero e non viene esposta spesso alla luce del sole (la pelle necessita di raggi UV per sintetizzare la vitamina D).

- Ferro

  Una carenza del ferro può essere causata da assunzione insufficiente di cibo o perdita ematica (perdita di sangue nella digestione o dovuta a mestruazioni). Carne e pesce sono fra i cibi con il più alto livello di ferro.

Conclusione (slide)

La salute o il benessere dei pazienti con sindrome di Rett dipende in gran parte dalla loro dieta. I requisiti nutrizionali devono essere combinati al piacere dell'alimentazione. Un buon equilibrio alimentare migliorerà la capacità digestiva e lo status nutrizionale dei pazienti. Li aiuterà a realizzare completamente il loro potenziale di salute e aprirli al mondo.

Gli approfondimenti e i dettagli della mia presentazione si trovano sul sito internet. ●

Gestione delle difficoltà di deglutizione e alimentazione nella Sindrome di Rett

Catherine Senez, terapeuta di deglutizione, Tolosa.

Introduzione

Le conseguenze delle difficoltà di deglutizione e nutrimento per le bambine con SR sono la scarsa crescita e la malnutrizione e interessano in generale la salute, lo sviluppo ed il benessere. Inoltre, i genitori e gli assistenti potrebbero dover passare eccessive quantità di tempo a nutrire il loro bambino. La gestione delle difficoltà di nutrizione e deglutizione nella SR può avere un'influenza positiva su tutte le altre forme di terapia. Ma si tratta di una sfida.

In questo campo, vi è un lavoro davvero interessante pubblicato nel 2001 da Kerr e Bronwen Burford che riportano un sistema di valutazione sviluppato nel Regno Unito. Questa valutazione (punteggio di malessere e punteggio di salute) include un punteggio nutrizionale e di alimentazione. Il punteggio di nutrizione presenta il vantaggio di essere molto facile da usare. E' basato su tre gradi di valutazione: nessun problema, qualche problema, problema serio.

Il punteggio esplora la consistenza degli alimenti, la postura, la chiusura della bocca, le mandibole, la deglutizione, il vomito/rigurgito, l'appetito, l'assunzione di liquidi e solidi. Un uso diffuso di questi punteggi sarebbe utile alla standardizzazione delle valutazioni.

Nel 2001, con l'AFSR (Associazione Francese della SR) decidemmo di svolgere un'inchiesta sui problemi di alimentazione. Novantaquattro genitori hanno risposto al nostro questionario. Attualmente abbiamo un'idea più chiara delle difficoltà caratteristiche della SR e li ringraziamo caldamente per questo. Le percentuali qui di seguito riportate sono i risultati di quest'indagine.

Ogni ragazza con SR ha il suo gusto personale e le sue esigenze, ma ciononostante le pazienti condividono alcune caratteristiche nelle difficoltà di alimentazione. Sebbene una parte della nostra popolazione presenti un buon appetito e mangi con piacere il cibo attentamente selezionato, la caratteristica che accomuna la maggior parte di esse è la lentezza nell'assunzione del cibo, che porta a pasti veramente lunghi e tediosi. Osservando i risultati del questionario, sono state valutate 94 bambine con SR. L'età media è di 14 anni (range 4-41 anni).

Tutta la popolazione analizzata ha un'alimentazione orale. Nessuna di loro si alimentava attraverso sondini o gastrostomie.

L'evocazione della tosse durante l'assunzione di cibi solidi non è tanto comune (37%) quanto ci si potrebbe aspettare; d'altra parte deglutire liquidi è molto più problematico visto che il 59% delle pazienti tossisce, mentre beve.

Il 65% ha grandi difficoltà nella masticazione di solidi soprattutto se molto duri.

Una parte importante di loro (36%) ha una ridotta assunzione di cibo e lunghi e faticosi tempi di pasto.

Il 23% ha sofferto e continua a soffrire di reflusso gastroesofageo.

Infine l'84% delle bambine hanno più o meno gravi problemi di salivazione e scialorrea.

Durante questa sessione noi discuteremo:

- il meccanismo che porta all'aspirazione (cibo nelle vie aeree) e le soluzioni per combattere la tosse;
- come adattarsi alle difficoltà di masticazione;
- come ridurre l'aspirazione con liquidi;
- il rifiuto del cibo e il riflusso da vomito: meccanismi e soluzioni;
- il problema del lasciare cadere il cibo dalla bocca.

Per semplicità potremmo affermare che nella SR, come nelle paralisi cerebrali, esistono due grandi difficoltà: il tossire e il rifiuto del cibo.

Iniziamo con la tosse e l'aspirazione durante i pasti.

Ci sono due principali meccanismi che portano all'aspirazione. La postura e la scissione nella fase orale.

L'aspirazione è nella maggior parte dei casi causata da un problema di tono muscolare e postura.

Io ho uno slogan: estensione, torsione e contrazione portano all'aspirazione.

Il sollevamento della laringe è il più importante accorgimento per proteggere il tratto respiratorio.

La laringe è come la cabina di un ascensore: i muscoli del collo sono i cavi di questa particolare ascensore.

Se questi muscoli sono tesi dall'estensione o dalla torsione non possono contrarsi per dare impulso all'elevazione della laringe.

E' possibile ridurre in maniera significativa la tosse e l'aspirazione stando attenti che la bambina abbia una buona flessione delle anche e del collo se sta seduta su una sedia comune. Per le bambine che hanno carenza

di controllo posturale, la lotta contro la gravità può essere una sfida. In questo caso si raccomanda di ripiegare all'indietro il gruppo sedile/schienale. Questa posizione anti-gravità permetterà alla bambina di ridurre l'estensione e la contrazione, e perciò di liberare l'elevazione della laringe durante la deglutizione per tutto il tempo in cui il collo è mantenuto flesso.

La seconda causa d'aspirazione, la scissione in fase orale di deglutizione e tenuta.

La normale funzione di deglutizione può essere suddivisa in quattro fasi:

1) preparazione orale: il suo scopo è quello di rompere il cibo fino ad un bolo (puré misto a saliva);

2) fase orale: il suo scopo è di assicurare la propulsione del bolo nella faringe e permettere la deglutizione nella faringe.

La 3) e 4) fase, quelle della faringe e dell'esofago non verranno trattati in questa sede.

Preparazione orale

La fisiologia della deglutizione è molto importante. Essere in grado di masticare fibre dure (persino tagliarle in piccole parti!) come muscoli, fibre cellulose, o cellulosa dura come lenticchie, grano ecc., richiede un controllo perfetto della lingua in coordinamento con il potente massetere (muscolo della guancia).

SILVIA

Un ridotto controllo della lingua nella masticazione e un'azione povera del massetere possono portare all'aspirazione. Se il bambino perde pezzi di cibo solido mentre mastica, questi pezzi di materiale possono cadere dalla bocca nella faringe e nell'albero respiratorio poiché la laringe non è ancora chiusa. Infatti, durante la masticazione, la via aerea è aperta e si chiude solo quando la deglutizione nella faringe è ostacolata. So che i genitori sono molto lieti di vedere la loro bambina che mangia cibo solido, ma quando si ha scarso controllo della lingua è più saggio provvedere con purea o cibo semi solido.

Bisogna anche stare attenti con i cibi semi-solidi o grumosi. Normalmente questo tipo di cibo deve essere lubrificato dalla saliva per renderlo adatto da inghiottire e fatto scivolare nell'esofago attraverso la faringe. Al fine di riuscirci, l'azione della lingua che spinge il cibo nella cavità orale è fondamentale. In caso di ridotto controllo della lingua, con cibo troppo secco questa azione di lubrificazione sarà impossibile e potrà portare all'aspirazione. E' bene quindi assicurarsi che il cibo grumoso o semisolido sia abbastanza morbido.

Per concludere con questo argomento è possibile migliorare molto l'alimentazione della bambina in diversi modi:

1) una buona postura riduce l'aspirazione;

2) provvedendo ad un'adeguata consistenza del cibo si riducono i tempi dei pasti, poiché il cibo è molto più semplice da deglutire; ciò permette inoltre una maggiore assimilazione delle sostanze nutritive e di conseguenza può portare ad un aumento di peso.

Tossire con liquidi

Le bambine con SR tossiscono molto spesso, mentre bevono. La principale ragione è che il liquido "informa" meno la membrana della mucosa rispetto ai solidi. Perciò, è importante aumentare la flessione della testa, mentre il bambino beve.

Assunzione di liquidi ed idratazione

La flessione della testa mentre la bambina beve deve essere massima, esattamente come fa ognuno di noi, mentre compie quest'azione. Quando beviamo, so-

prattutto quando il bicchiere è mezzo pieno, spingiamo all'indietro la testa in modo da versare il liquido in bocca. Ma inconsciamente uno può deglutire subito dopo che la sua testa si è ancora ripiegata. Dal momento che questo meccanismo è inconsapevole, non sembra ovvio fare così quando si dà da bere ad una delle nostre bambine. Ecco perché si raccomanda di usare una tazza incisa in plastica che è molto semplice tagliare con un coltello o le forbici.

Il controllo manuale del mento è utile quando la bambina perde il liquido mentre beve. Ci deve essere una forte pressione dal basso verso l'alto, in modo da aiutare la bambina a tenere il mento chiuso.

Anche la scelta dei liquidi è molto importante.

L'acqua non "informa" tanto quanto i succhi di frutta e la soda, ma c'è un'alternativa alle bevande zuccherate: si tratta del tè o degli infusi d'erbe. Le ragazze che rifiutano di bere liquidi a temperatura ambiente possono preferire un infuso d'erbe appena caldo.

In caso di reali problemi d'aspirazione dei liquidi, abbiamo oggi una sostanza di grande aiuto vale a dire il "jelly" largamente diffuso in Inghilterra ormai da decenni, o i liquidi ispessiti attraverso amidi modificati.

Evitare il cibo, avversioni al cibo

E' il secondo tipo di difficoltà che si incontra durante i pasti. Le bambine che presentano questo problema preoccupano molto i loro genitori per la scarsa quantità e variabilità del cibo.

Responsabile di questo problema è l'iperostruzione familiare. L'iperostruzione non colpisce solo le bambine affette da SR o le persone con lesioni cerebrali. Può interessare chiunque.

Per la media della popolazione, lo scopo dell'ostruzione è di ribaltare drasticamente il processo di deglutizione nel momento in cui il gusto o il sistema olfattivo individuano una sostanza nociva così da fare in modo che non sia deglutita.

Le persone affette da iperostruzione però utilizzano il reflusso da ostruzione anche con cibi apprezzati dalla media della popolazione. Questo processo è condizionato dalla sensibilità del gusto e dal sistema olfattivo. Ognuno di noi ha una diversa sensibilità per lo stesso sapore. L'odore d'anetolo contenuto nel fenneo per esempio viene percepito in maniera diversa a seconda della sensibilità personale. Per quanto riguarda la sensibilità dell'epitelio olfattivo la maggior parte della popolazione ha una soglia d'individuazione bassa, cioè può essere in grado di percepire una quantità di sostanze volatili molto piccola. Lo stesso schema è valido per la sensibilità del gusto. La distribuzione della sensibilità degli individui può essere rappresentata da una curva Gauss.

Sulla sinistra della curva circa il 10% della popolazione ha una soglia molto bassa d'individuazione. Questa è la popolazione con ostruzione. In questa popolazione per esempio lo spazzolamento dei denti di mattino o alcuni forti odori di profumo e di formaggio stagionato rappresentano una vera sfida da superare.

Sulla destra della curva circa il 10% della popolazione ha un'alta soglia d'individuazione. Queste persone non conoscono l'ostruzione. Potrebbero odiare certi odori o alcuni alimenti ma dovrebbero essere molto nauseanti e non provocherebbero mai ostruzione. Le cure dentali o un esame all'interno della bocca con una spatola non disturbano affatto queste persone.

Nel mezzo della curva, a metà tra l'iper e l'ostruzione si trova la stragrande maggioranza della popolazione, che costituisce quella che è definita soglia normale o media rispetto a quella che presenta l'iper ostruzione, ed è descritto in letteratura come fisiologia della deglutizione. In questo caso l'ostruzione non è causata da un cibo, ma può essere provocato da un cibo nocivo o da uno stimolo estraneo nella cavità orale posteriore o faringe, per esempio uno specchietto da dentista.

Guardando questo diagramma è ovvio che andando da una popolazione media considerata come "normale" fino ad una che rappresenta l'iper ostruzione, si presenta una gran gamma di sintomi, che va da un'avversione minima fino ad una forma più

seria, accompagnata da una conseguente riduzione della scelta del cibo.

Inoltre tutti i casi storici studiati dimostrano che l'ipersensibilità olfattiva responsabile dell'ostruzione è ereditaria ed è trasmessa in maniera dominante.

Ogni bambino eredita il gene da uno dei suoi genitori che può presentare sintomi più o meno evidenti ma, crescendo, avrà imparato a convivere con questa particolare natura e sarà riuscito a confrontarsi con l'ostruzione.

Alcune patologie neonatali però aggravano drasticamente il processo d'iperostruzione. Le patologie principali sono:

- la prematurità e alimentazione attraverso sondini alla nascita,

- i disturbi neurologici come la SR o lesioni cerebrali.

L'ultima causa, non patologica ma abbastanza sconosciuta, è l'alimentazione attraverso il biberon in una famiglia con una situazione d'iperostruzione. La situazione è aggravata proprio perché la bottiglia del latte è data per sei volte il giorno e, a differenza del latte materno, ha sempre lo stesso sapore. Così man mano che il bambino cresce potrebbe rifiutare nuovi gusti proprio perché il sistema olfattivo è stato sotto stimolato per mesi.

Patologie relative all'iperostruzione:

Come ho già detto il problema principale è rappresentato dalle difficoltà di alimentazione. Le bambine presentano scarso appetito, lentezza nell'assunzione, avversione al cibo e nessun piacere orale.

In breve, le bambine iperintasate preferirebbero un cibo leggermente caldo, morbido, puro, zuccherato. Avranno una forte avversione o rifiuto per tutto quello che è in pezzi, cubetti e per il cibo freddo.

Il rigurgito e il vomito sono un problema abbastanza frequente nella popolazione con iperostruzione. Attualmente i fisiologi confermano quest'osservazione quando descrivono un rilassamento nella parte più bassa dello sfintere esofageo. Tra l'altro questo potrebbe spiegare perché un sempre maggior numero di bambini appena nati rigurgitano tanto. Viene loro offerto latte in bottiglia a 36, mentre si aspettano di ricevere liquido amniotico come nella loro esperienza fetale a 37°!

Per quanto riguarda la soluzione dell'avversione al cibo c'è di fatto un rimedio all'iper ostruzione che è il programma di desensibilizzazione. Alcuni terapeuti ed io stessa in Francia abbiamo praticato la desensibilizzazione per almeno venti anni, con risultati sempre buoni.

La desensibilizzazione viene portata avanti dai genitori/assistenti, e consiste nel fare rapidi e pesanti massaggi orali nel rispetto del ritmo della bambina stando ben attenti a non oltrepassare la sua soglia di tolleranza.

Ora passiamo alla scialorrea. Si tratta di un grosso problema nelle bambine con SR, dal momento che l'84% di loro presentano scialorrea più o meno abbondante.

I fattori principali sono: l'attività delle mani, la mancanza di respirazione nasale e uno squilibrio sensibilità orale aumentata o diminuita in entrambi i lati della bocca.

Ci sono alcuni fattori aggravanti come il trattamento antiepilettico, il reflusso gastresofageo, l'iperostruzione e la malattia della gomma.

Il miglioramento della deglutizione della saliva è possibile.

Nel caso d'iposensibilità è suggerita una tecnica di crioterapia.

In caso d'iperostruzione la desensibilizzazione migliorerà la deglutizione della saliva.

Per coloro che fossero interessati, entrambe le tecniche saranno analizzate in dettaglio in un apposito gruppo di lavoro.

Per poter combattere la scialorrea è necessario l'utilizzo di un morbido spazzolino per la pulizia dopo ogni pasto.

Per concludere le difficoltà di alimentazione rendono difficile la vita delle bambine Rett e di chi le cura.

Come abbiamo visto in precedenza la carenza di controllo della postura e il non controllo della fase orale possono portare all'aspirazione. L'aspirazione può portare ad episodi toracici. L'iperostruzione può portare al rifiuto del cibo. Il rifiuto del cibo può portare ad una crescita lenta e a malnutrizione.

Le bambine si ritrovano in una spirale di difficoltà, ma non bisogna dimenticare che le bambine Rett hanno anche delle capacità. Tocca a noi genitori ed assistenti provvedere loro in maniera adeguata, in modo da spingerle fuori dal loro circolo vizioso.

Oggi ciò è possibile, poiché abbiamo sviluppato delle tecniche e conquistato qualche abilità nell'eliminare le difficoltà di deglutizione.

Questa conoscenza è il risultato di anni spesi lavorando con bambini e adulti paralizzati dal punto di vista cerebrale.

Abbiamo imparato molto da loro.

Per le bambine con SR, come per le persone con paralisi cerebrale, la riabilitazione della deglutizione e i problemi di alimentazione sono un lungo cammino, ma ne vale la pena! ●

24/11/2006: giornata dedicata alla Sindrome di Rett

MILANO PEDIATRIA 2006
Workshop:
- Chirurgia, riabilitazione e uso di ausili nella Sindrome di Rett. Esperienze a confronto -
- Sindrome di Rett, conoscerla per diagnosticarla -

Milano pediatria 2006 , questo il titolo del 7° Congresso di nutrizione pediatrica che, da alcuni anni ormai, diverse associazioni - e quest'anno anche l'AIR - patrocinano nel capoluogo lombardo allo scopo di promuovere un'educazione alla salute adeguata ed efficace.
Nei tre giorni del congresso (23-24-25 novembre 2006) grazie al coordinamento scientifico della Clinica Pediatrica dell'Ospedale San Paolo di Milano, si allestiranno numerose tavole rotonde tutte incentrate sulle tematiche, spesso correlate fra loro, di nutrizione, genetica e ambiente.
Alla Sindrome di Rett, e in modo speciale ai suoi aspetti clinici, terapeutici, psicologici, verrà dato spazio nella giornata di venerdì 24 novembre, durante la quale è prevista la presenza di numerosi studiosi nazionali e internazionali.
In mattinata alle ore 10,00 presso l'Auditorium dell'Humana Spa in Viale Liguria 22/A, con la presenza del dott. Giorgio Pini e della dott.ssa Roberta Giacchero in qualità di moderatori, e dei prof. Stelvio Becchetti, prof. Nicola Portinaro, dott. Stefano Negrini, dott.ssa Marina Rodocanachi, dott.ssa Jocelyn Goodall in qualità di relatori, verrà organizzato un workshop dal titolo "Chirurgia-riabilitazione - ausili nella Sindrome di Rett. Esperienze a confronto" per trattare esclusivamente argomenti legati ai problemi motori.
Sappiamo infatti quanto gravi e numerose, fra le ragazze, siano le problematiche legate alla deambulazione, agli scompensi motori e ortopedici. Il tentativo, da parte dei relatori che interveranno, sarà proprio quello di offrire un'ampia panoramica di opportunità e suggerimenti per affrontare al meglio le problematiche quotidiane.
La scogliosi e la retrazione tendinea così diffuse fra le ragazze: quando intervenire chirurgicamente, in questi casi cosa è bene sapere, saranno gli argomenti trattati nella tavola rotonda, all'interno della quale non si trascureranno gli aspetti riabilitativi legati all'uso di ausili per cercare di ritardare o evitare l'intervento chirurgico.
Agli aspetti clinici, terapeutici e psicologici, presso l'hotel Executive in viale L. Sturzo 45 ore 16, verrà dato spazio durante il pomeriggio di venerdì 24 novembre, durante il quale il prof. Michele Zappella modererà dibatti e interventi di grande interesse. La presenza, dagli Stati Uniti del dott. D. Glaze, della Dott.ssa S. Budden e dall'Italia della dott.ssa R.A. Fabio e S. Russo contribuirà ad arricchire la nostra conoscenza intorno alle tematiche legate ai segni e ai sintomi clinici della malattia, alle nuove prospettive terapeutiche, agli aspetti genetici, psicologici e psicodinamici.
Concluderanno i lavori la dott.ssa R.Giacchero e la presidente dell'AIR M. De Marchi.
Il giorno successivo, l'attenzione si incentrerà sul delicato ruolo delle associazioni a cui verrà dedicata un'intera sessione dal titolo: "Le Associazioni una risorsa per il malato o per la malattia?".
La discussione partirà delle esperienze di associazioni nate per i malati di alcune malattie tra cui la Sindrome di Rett. In questa occasione è previsto anche l'intervento di un rappresentante AIR.
Un congresso, questo di Milano Pediatria 2006, che ospita fra le altre anche la nostra associazione per parlare ancora una volta in modo esauriente ed efficace di Sindrome di Rett: sarà certamente un evento da cui trarre numerosi e preziosi spunti, interessanti da cogliere per chi vuole seguire un percorso clinico o, più semplicemente, per arricchire il proprio bagaglio di conoscenza sulla malattia.
Non dobbiamo dimenticare poi che, anche in relazione all'elevata esperienza professionale dei relatori partecipanti, ci verrà offerta la possibilità di sottoporre, ad un team completo di medici, i nostri quesiti riguardo le problematiche motorie-riabilitative in genere, opportunità questa, difficilmente realizzabile in occasione di singole visite specialistiche alle quali sottoponiamo così di frequente le nostre ragazze.
Insomma, saranno senza dubbio occasioni molto importanti alle quali invitiamo tutti i nostri associati a partecipare. Tale coinvolgimento, a nostro giudizio, sarebbe opportuno che venisse esteso anche ai pediatri e terapisti che sono a stretto contatto e seguono quotidianamente le nostre figlie.
Per tutti gli associati AIR seguirà una lettera con maggiori dettagli e modalità d'iscrizione che comunque si potranno consultare anche sul sito dell'associazione www.airett.it. ●

Qui accanto la locandina del Convegno "Milano Pediatria 2006"; alla pagina seguente il programma dettagliato degli interventi realtivi alla Sindrome di Rett.

VII CONGRESSO NAZIONALE
SOCIETÀ ITALIANA
DI NUTRIZIONE PEDIATRICA (SINUPE)

63° CORSO DI AGGIORNAMENTO
SEZIONE LOMBARDA -
SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA

con la partecipazione di:

COMITATO NUTRIZIONE dell'ESPGHAN
ASSOCIAZIONE PREVENZIONE MALATTIE METABOLICHE CONGENITE (APMMC)
ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT (AIR)
DOCTOR PEDIATRIA

MILANOPEDIATRIA 2006

Nutrizione Genetica Ambiente
per l'educazione alla salute

23-25 Novembre 2006

Hotel Executive – Viale L. Sturzo, 45 – Milano

PRESIDENTI: M. GIOVANNINI - E. RIVA

Tavole Rotonde – Workshops su:

- PROMOZIONE DELL'ALLATTAMENTO AL SENO
- NUTRIZIONE NEL BAMBINO SANO
- MALATTIE CRONICHE E NUTRIZIONE
- OBESITÀ
- PROBIOTICI E SALUTE
- INTEGRATORI E NUTRIZIONE
- SICUREZZA ALIMENTARE
- ALLERGIE ED INTOLLERANZE ALIMENTARI
- INQUINAMENTO E ALLERGIE
- DALL'ATOPIA ALL'ASMA
- VACCINAZIONI
- SINDROME DI RETT E MALATTIE RARE
- MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE E DIETA
- PROBLEMI MEDICO-LEGALI IN PEDIATRIA
- IL PEDIATRA NEI PAESI IN VIA DI SVILUPPO

COORDINAMENTO SCIENTIFICO:

C. Agostoni - G. Banderali - M. Sala
S. Scaglioni - G. Stival
CLINICA PEDIATRICA OSPEDALE S. PAOLO
UNIVERSITÀ DI MILANO
Via A. di Rudinì, 8 - 20142 Milano - Tel. 02 81844640
Fax 02 50323381 - E-mail: giuseppe.banderali@unimi.it

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA:

DOMM INTERNATIONAL
Via Rossini, 1 - 20122 Milano
Tel. 02 7779181 - Fax 02 76000181
E-mail: stefania@domminternational.com

PROGRAMMA-INFORMAZIONI ED ABSTRACT FORM SONO DISPONIBILI ALL'INDIRIZZO:
www. milanopediatria.it

È STATA INOLTRATA RICHIESTA PER ACCREDITAMENTO ED ATTRIBUZIONE DI CREDITI FORMATIVI

PROGRAMMA

Venerdì 24/11/2006 dalle ore 10,00 alle ore 14,00

c/o Humana Italia Spa, Auditorium Centro Studi, Via Liguria 22/A

Workshop:
"Chirurgia, riabilitazione e uso di ausili nella Sindrome di Rett. Esperienze a confronto"

Moderatore	**Dott. Giorgio Pini**	Direttore U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile e responsabile del Centro Rett dell' area vasta Toscana Nord-Occidentale
	Dott.ssa Roberta Giacchero	Clinica Pediatrica dell'Ospedale San Paolo di Milano
	PRIMA PARTE	
Interventi	*"Attività riabilitativa e ausili nella Sindrome di Rett"*	
	Dott. Jocelyn Goodall	Terapista presso Legacy Emanuel Children's Hospital, Pediatric Development and Rehab.Department, 2810 N. Gantenbein, Portland
	SECONDA PARTE:	
Interventi	*"Scoliosi quando intervenire chirurgicamente"*	
	Prof. Stelvio Becchetti	Direttore U.O.C. di Ortopedia e Traumatologia Istituto Giannina Gaslini di Genova ,Membro corrispondente del Groupe d'Etude de la Scoliose e de la Societe Francaise de Chirurgie Rachidienne
	"Retrazione tendinea quando intervenire chirurgicamente"	
	Prof. Nicola Portinaio	Responsabile dell'Unità operativa di ortopedia Pediatrica e Neurortopedia presso l'Istituto Clinico Hunamitas di Milano e Direttore Generale del Centro per le Disabilità Neuromotorie Infantili ARIEL
	"Riabilitazione e ausili possono evitare o ritardare l'intervento chirurgico"	
	Dott. Stefano Negrini	Medico-chirurgo Specialista in Fisioterapia, Direttore Scientifico e Medico dell' Istituto Scientifico Italiano Colonna vertebrale ISICO, Membro dell'International Society for the Study of the Lumbar Spine, Membo della Spine Society of Europe
	"Riabilitazione post intervento chirurgico"	
	Dott.ssa Marina Rodocanachi	Fisiatra presso l'Istituto Don Calabria di Milano
Dibattito		

Venerdì 24/11/2006 dalle ore 16,45

c/o Hotel Executive, Viale Don Sturzo 45, Milano

Tavola rotonda (prevista all'interno del programma del Convegno "Milano Pediatria 2006")
"**Sindrome di Rett: conoscerla per diagnosticarla**"

Moderatore	**Prof. Michele Zappella**	Primario Reparto N.P.I., Siena
Interventi	*"Nuove prospettive terapeutiche e aspettative prognostiche"*	
	Dr. Daniel Glaze	Neurologo pediatrico, direttore medico del Blue Bird Circle Rett Center di Houston
	"Sindrome di Rett: segni e sintomi clinici"	
	Dott.ssa Sarojini S. Budden	Presidente dell'Accademia Americana di Pediatria, docente dell'Oregon Science University e studiosa della Sindrome di Rett
	"Indagine genetica quando proporla?"	
	Dott.ssa Silvia Russo	Genetista coordinatrice malattie rare presso l'Istituto Auxologico Italiano, genetista coordinatrice della Sezione Malattie Rare
	"L'approccio psicologico e psicodinamico"	
	Dott.ssa Rosa Angela Fabio	Ricercatrice e docente presso l'Università Cattolica di Milano, studiosa della Sindrome di Rett
Conclusioni	**Dott.ssa Roberta Giacchero**	Clinica Pediatrica dell'Ospedale San Paolo di Milano
	Marinella De Marchi	Presidente AIR

Sabato 25/11/2006 - ore 9,30

c/o Hotel Executive, Viale Don Sturzo 45, Milano

Tavola rotonda:
"Le Associazioni: una risorsa per il malato o per la malattia?"
Esperienze e prospettive di alcune associazioni per i malati affetti da: Fibrosi Cistica, Sindrome di Rett, Iperfenilalaninemia , Glicogenesi ed Autismo

Relatore	**Gabriella Riboldi**	Responsabile regionale Lombardia AIR

L'invito con il programma completo, le informazioni e la scheda di adesione al Convegno verranno inviati per posta ai Soci Air nelle prossime settimane.

Viaggio a Eurodisney Parigi

Cara redazione,
Siamo due mamme toscane che vorrebbero proporre, visto il successo dell'esperienza del 1996, una gita ad *Eurodisney*, Parigi, con tutte le nostre bimbe.
Il periodo prescelto (da Giovedì 26 aprile a domenica 29 aprile 2007) è indicativo in quanto le tariffe aeree e del solo soggiorno ad *Eurodisney* non sono ancora disponibili e lo saranno solo a partire dal mese di Febbraio.
L'Agenzia a cui ci siamo rivolte ci ha in ogni modo consigliato una pre-iscrizione delle famiglie interessate entro il 30 novembre 2006, proprio per poter cominciare a lavorare sul numero indicativo dei partecipanti in modo da avere dal Tour-Operator una tariffa migliore.
Non potendo ancora vedere il catalogo nuovo né sapere l'eventuale sconto comitiva che ci sarà attuato (proprio perché non sappiamo ancora quante persone sono interessate), vi possiamo solo dare indicativamente una quota che è di circa 500,00 euro a persona riferendoci alla tariffa dell'Aprile 2006 (chiaramente prezzo da catalogo non ancora scontato).
La quota comprenderà:

- Viaggio in aereo a/r da Firenze (o altro aeroporto).
- Trasferimento in pullman da / per Eurodisney.
- N. 3 pernottamenti all'Hotel Sequoia Lodge (3 stelle) con prima colazione e cena presso l'Hotel,
- Biglietti ingresso Parco Eurodisney.

Nel prossimo numero del nostro giornale troverete i dettagli definitivi, poiché le pre-iscrizioni scadranno il 30 novembre, data dalla quale potremo conoscere il numero quasi definitivo dei partecipanti (ricordiamo, infatti, che la pre-iscrizione non implica la prenotazione e quindi non è vincolante!). Chiaramente l'iscrizione è aperta anche ai non iscritti all'Associazione e quindi a tutti. Troverete allegata la scheda di pre-iscrizione.
Vi salutiamo con la speranza di rivederci presto e trascorrere così giornate di sicuro divertimento!

Daniela e Monica
Informazioni: 320 8381452 – 338 8353067

SCHEDA PRE-ISCRIZIONE - VIAGGIO EURODISNEY APRILE 2006

PARTECIPANTI:

ADULTI:
1.nome e cognome _____ Tel. _____
2.nome e cognome _____ Tel. _____
3.nome e cognome _____ Tel. _____
4.nome e cognome _____ Tel. _____
5.nome e cognome _____ Tel. _____

BAMBINI SOTTO I 2 ANNI (non compiuti alla partenza)
1.nome e cognome _____ Tel. _____
2.nome e cognome _____ Tel. _____
3.nome e cognome _____ Tel. _____
4.nome e cognome _____ Tel. _____
5.nome e cognome _____ Tel. _____

BAMBINI SOPRA I 2 ANNI :
1.nome e cognome _____ Tel. _____
2.nome e cognome _____ Tel. _____
3.nome e cognome _____ Tel. _____
4.nome e cognome _____ Tel. _____
5.nome e cognome _____ Tel. _____

BAMBINA RETT
nome e cognome _____ Data di nascita_____
La bimba deambula da sola SI |__| NO |__|
Se non deambula da sola specificare se la sedia a rotelle può essere imbarcata con i bagagli sull'aereo o se la bimba necessita della propria sedia a rotelle durante il volo.

SINDROME DI RETT E COMPUTER

L'articolo ***"Il computer a scuola: prime esperienze"*** *pubblicato sul numero dello scorso aprile ha suscitato un certo interesse, segnalato dai contatti e dalla richiesta di materiali da parte di alcuni genitori nei confronti del Centro di Ovada.*
*Chi fosse interessato a proseguire in questo percorso segnaliamo che il 30 novembre, 1 e 2 dicembre 2006 a Bologna (Palazzo dei Congressi - zona Fiera) si terrà una nuova edizione di "**Handimatica",** la mostra-convegno nazionale sulle tecnologie informatiche e telematiche al servizio dei disabili. Il programma può essere consultato sul sito: www.handimatica.it.*
In quest'ambito sabato 2 dicembre (mattino – ore 11) nello "Spazio libero" sarà ripresentata da Pietro Moretti, insegnante di sostegno ad Ovada, l'esperienza al computer in atto da quattro anni con Valeria, bambina con sindrome di Rett. Potrebbe essere un'occasione utile per stabilire contatti diretti con genitori, scambio di informazioni e collaborazioni.
Chi è interessato può contattare direttamente l'Istituto comprensivo Sandro Pertini di Ovada, Alessandria (Tel 0143-80135) ovadamed@mediacomm.it

Benvenuto!
Il 6 luglio 2006 è nato Marco!
Tanti auguri da tutta l'AIR a Laura e Luca Roveroni di Casalmaggiore (CR), per l'arrivo del loro bimbo.

SOS TRA ASSOCIATI

Sono la mamma di Lucrezia, 13 anni.
Ogni volta che andiamo al cinema, nei parchi o villaggi turistici, l'ingresso gratis per Lucrezia è sempre un punto interrogativo, inoltre quasi sempre non è prevista alcuna riduzione per l'accompagnatore.
Esiste una legge che regola questa materia oppure è a discrezione delle singole strutture?

Contattatemi su questo indirizzo e-mail: rosaparagliola@yahoo.it
Cordiali saluti

I GENITORI SEGNALANO

Questo il titolo della nuova rubrica che verrà presto inaugurata sulle pagine web del nostro sito. Una bacheca virtuale, una agenda online in continuo aggiornamento su cui ognuno potrà apporvi la propria segnalazione: eventi, manifestazioni, convegni e congressi di interesse collettivo sparsi su tutto il territorio nazionale e che si vuole assolutamente far conoscere.
Inviate il materiale a **silvio@airett.it**, e la vostra segnalazione sarà pubblicata al più presto.

L'ANGOLO DEL POETA

Da questo numero inauguriamo un nuovo spazio, dedicato a tutti gli associati e alla loro vena creativa. Si chiamerà l'angolo del poeta, e, proprio con questo numero esordisce Melina, con la sua poesia dedicata a Carolina
A voi tutti, dunque, genitori, fratelli e sorelle, insegnanti, terapisti e amici che quotidianamente vivete e lavorate a stretto contatto con le bimbe e ragazze rett, il compito di inviarci poesie, messaggi, brevi testi, pensieri e sensazioni.

ALLA MIA BIMBA DAGLI OCCHI BELLI

E all'improvviso sei arrivata tu
nella mia vita "bimba dagli occhi belli"
che con la forza di mille venti
mi hai portata nelle "terre del tuo pensiero"
io che come ogni uomo del mio tempo,
ero sommersa da messaggi diretti,
espliciti, troppo espliciti,
mi sono seduta al tuo fianco
ed ho imparato a leggere il silenzio,
quel silenzio che racchiude sempre
verità profonde
e la vera essenza di ogni essere
umano.
Grazie per questo meraviglioso regalo
che custodirò con cura.

Melina, maestra di sostegno di Carolina

da ritagliare e spedire via fax al n. 02 700505504 per il ricevimento del DVD

Sì, desidero ricevere il DVD del Congresso tenutosi a Lido di Camaiore sabato 20 e domenica 21 maggio 2006.

Nome ..... Cognome .....

Via ..... Cap ..... Città. ..... Prov. .....

Tel. ..... e-mail .....

Il costo del DVD è di € 20,00 + spese postali, il pagamento avverrà in contrassegno al ricevimento della merce.

20 MAGGIO 2006: ASSEMBLEA ORDINARIA DELL'AIR

Sabato 20 maggio 2006, con inizio alle ore 17.45, nell'ambito del *Congresso Internazionale sulla Sindrome di Rett. Interventi terapeutici per le "bimbe dagli occhi belli"* tenutosi presso l'Hotel Le Dune in Lido di Camaiore, ha avuto luogo l'annuale Assemblea Ordinaria dell'AIR-Associazione Italiana Rett.
Sono presenti tutti i Consiglieri in carica e tutti i Revisori. Complessivamente sono disponibili 43 diritti di voto, dei quali 12 per delega.
All'ordine del giorno figurano i seguenti argomenti:
- Dimissioni e nomina nuovo membro Consiglio Direttivo;
- Lettura e approvazione verbale C.D. 6 maggio u.s.;
- Relazione attività A.I.R.;
- Approvazione Bilancio Consuntivo 2005 e Preventivo 2006;
- Varie ed eventuali.

Il Presidente De Marchi apre i lavori ringraziando, per l'impegno profuso, la sig.ra Laura Sisti, dimessasi dall'incarico di consigliere, per ragioni di lavoro, il 20 marzo u.s..
La Presidente De Marchi prosegue l'intervento ripercorrendo l'attività svolta dalla Sisti nel coordinamento dei Responsabili Regionali. A tal proposito ringrazia e saluta i nuovi Responsabili Regionali:
sig.ra Lembo per la Liguria; sig.ra Rubini per l'Umbria; sig.ra La Padula come responsabile aggiunto per la Sardegna. Si coglie l'occasione per informare che rimangono scoperti i seguenti ruoli di Responsabile Regionale: Piemonte; Campania; Calabria.

Dimissioni e nomina nuovo membro Consiglio Direttivo
De Marchi informa che si propongono per il subentro alla sig.ra Sisti, i sigg. Piovanelli e Sini. L'Assemblea procede alla votazione per alzata di mano.
Ottengono voti:
- Piovanelli. n. 9 preferenze;
- Sini n. 31 preferenze

Si astengono dal voto n. 3 genitori.
L'Assemblea nomina il sig. Nicola Sini nuovo membro del Consiglio Direttivo.

Lettura e approvazione verbale C.D. 6 maggio u.s.
De Marchi informa sulla necessità di sottoporre all'approvazione dell'Assemblea l'ultimo verbale del Consiglio Direttivo. Le dimissioni della sig.ra Sisti, considerate le caratteristiche dello Statuto, hanno infatti tolto ogni potere deliberativo al Consiglio.
Ampollini dà lettura del verbale del Consiglio Direttivo tenutosi a Bologna il 6 maggio u.s..
A margine sono richieste alcune precisazioni:
Bonomi chiede se l'interpretazione data allo statuto sull'argomento è corretta.
De Marchi conferma che l'interpretazione è stata avallata da un Notaio;
Villa chiede se vi sia una conoscenza approfondita sui membri del futuro gruppo di lavoro per la ricerca.
De Marchi conferma che il progetto è ancora nelle fasi iniziali e che si faranno le opportune verifiche sui componenti del gruppo, in particolare sugli eventuali componenti esterni (vedi appartenenti all'Associazione SinRett).

Il verbale è approvato all'unanimità.

Relazione attività A.I.R
De Marchi relaziona l'Assemblea sulle attività completate, su quelle in via di completamento e sulle attività previste nel breve periodo. Copia della relazione è a disposizione degli interessati.
Al termine della relazione sono emerse alcune osservazioni riguardo:
-impossibilità di indirizzare gli eventuali aiuti dati a Telethon;
-difficoltà oggettive nella collaborazione tra gli stessi membri del nostro Comitato Scientifico.

Approvazione Bilancio Consuntivo 2005 e Preventivo 2006
Fazzini illustra le voci di bilancio consuntive e preventive. In particolare si sofferma sulla natura di parte dell'utile esposto. Trattasi di utile riveniente in gran parte da spese non ancora sostenute per il progetto Versilia, ma per le quali sono già stati incassati i contributi.
Il Bilancio è approvato all'unanimità

Varie ed eventuali
Bonomi: chiede informazioni sui rapporti tra l'AIR e l'Associazione ProRett.
Fazzini informa che ProRett non ha rinunciato alla propria identità associativa e che, almeno al momento, i rapporti non sono collaborativi.

La riunione termina alle ore 19.30

L'estensore
Giovanni Ampollini

La Presidente
Marinella De Marchi

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

PIEMONTE:
Pesce Mario
Via Che Guevara 11, 10072 Caselle Torinese (TO)
Cell. 3336688685

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@vivoscuola.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:
Aurelio Guastella
Via di Grotta Perfetta 566/C, 00142 Roma
Tel. 065041924 (dopo ore 20.30)
Cell. 328.0878371, e-mail aureliog@tiscali.it

Domenico Mastrangeli
Via Domenico Purificato 14, 00125 Roma
Tel. 06-52355683 - Cell. 349-5509015
domaster@alice.it

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 Mastronardi,
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:
Francesca Armandi
Via Domitiana 119/22, 80014 Giugliano in Campania (NA)
Tel. casa 081 804 30 66 - Cell. 3280997344 (ore pomeridiane), farmandi@libero.it

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

Anna Brunetti
Via Vozza 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 Gonnesa (CA),
Tel. 0781.45703

La Padula Cristina
Via Pirandelllo, 18 - 09170 Oristano
Tel. 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 nella regione CALABRIA che attualmente non ha più un responsabile 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

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

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

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

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

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

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

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

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

2) Giorgio Pini - GLI ALBERI DELLE BIMBE

New Magazine Edizioni, 2000. e 8,00 (pagg. 55) - (Il ricavato della pubblicazione sarà devoluto all'AIR)

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

VIDEOCASSETTE

Convegno Livorno 11/10/2004

A) Progetto Versilia e videovincitori concorso promosso dalla rivista Vivirett

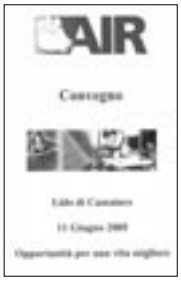
B) Relazione Dottoresse Ingergerd Witt Engestrom e Alison Kerr

Convegno Lido di Camaiore 11 e 12/6/2005

C) Prima giornata

D) Seconda giornata

Costo € 15,00 cad. + spese postali



Si, desidero ricevere n. ..... copia/e del libro 1 ❑ 2 ❑

o della videocassetta A ❑ B ❑ C ❑ D ❑

❑ Pagherò in contrassegno (+ spese postali) al ricevimento dei libri/cassette

Nome..... Cognome.....

Via ..... Cap ..... Città. ..... Prov. .....

Tel..... Fax ..... E-mail.....

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

Fiorella Baldassarri - DUE NUOVE STELLE IN CIELO

Edizioni Polistampa, Euro 8,00

"Due nuove stelle in cielo" non è un libro, è una testimonianza, un messaggio, un racconto nell'impotenza e nella solitudine, un ricordo di quello che mia figlia nella sofferenza ci ha insegnato: la misericordia. Questo diario dei giorni vissuti accanto a Carlotta, inizialmente era nato per un motivo autoterapico, successivamente avevo un'esigenza psicologica di avere qualcosa che mi aiutasse a non dimenticarla, a mantenere vivo il ricordo di essa e raccontare ciò che nella disperazione si apprende.

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

Nome..... Cognome.....

Via ..... Cap ..... Città. ..... Prov. .....

Tel..... Fax ..... E-mail.....

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

Da ritagliare e spedire via fax al n. 055.8401777

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

CAMPANIA

Centro di riferimento:

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

EMILIA ROMAGNA

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 Montericco, 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 - http://santorsola.med.unibo.it/Sigla della struttura

• **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 - http://www.asmn.re.it

• **A.O.Parma** - Via Gramsci, 14 - 43100 - PARMA - Tel. 0521 703174 - 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 http://www.policlinico.mo.it/

• **A.O. di Bologna - Ospedale Bellaria** - Via Altura, 3 - 40139 BOLOGNA- Tel. 051 6225111 / 051 6225401 - http://www.ausl.bologna.it

FRIULI VENEZIA GIULIA

Presidio di rete accreditato:

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

LAZIO

Presidi di rete accreditati:

• **POLICLINICO "Umberto I" - Azienda Policlinico Umberto I** Dipartimento di Medicina sperimentale - Servizio di Malattie genetico-metaboliche - Viale del Policlinico, 155 - 100 ROMA - 06/49971

• **AZIENDA POLICLINICO "Agostino Gemelli"** - Istituto di Neurologia - L.go Agostino Gemelli, 8 - 100 ROMA- Tel. 06/30151

• **Fondazione "Santa Lucia" - Centro Abilitazione Infantile** - Via Ardeatina, 306 - 100 ROMA - http://www.hsantalucia.it/

LIGURIA

Centro di riferimento regionale:

• **U.O. e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile, Istituto Giannina Gaslini, Università di Genova** - Largo G.Gaslini - 16148 GENOVA - Tel. 010 5636432, Tel/Fax 010 381303 - E-mail neurosvi@unige.it - http://www.gaslini.org/

LOMBARDIA

Centro di riferimento per la sola diagnosi molecolare (MeCP2)

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

Centro di riferimento per la sola diagnosi clinica

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

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

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

Presidi di rete accreditati:

• **A.O. San Gerardo dei Tintori** - Via G. Donizetti, 106 - 20052 MONZA (MILANO) - Tel. 039 2331 - p.tagliabue@hsgerardo.org - http://www.hsgerardo.org/

• **Azienda Ospedaliera S. Paolo** - Via A. di Rudinì, 8 - 20142 MILANO- Tel. 02 81841- enrica.riva@unimi.it - http://users.unimi.it/~sanpaolo/

• **Azienda Ospedaliera Spedali Civili** - Piazzale Spedali Civili, 1 - 25100 BRESCIA - Tel. 030 39951 - notarang@master.cci.unibs.it - http://www.spedalicivili.brescia.it/

• **I.R.C.C.S. Istituto Neurologico C.Mondino** - Via Palestro, 3 - 27100 PAVIA - Tel. 0382 3801 - antonietta.citterio@mondino.it - http://www.mondino.it/

PUGLIA

Centro di riferimento:

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

Presidi di rete accreditati:

• **Azienda Ospedaliera Policlinico 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 Rockfeller - 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 acceditato 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

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 - http://www.ospedaliverona.it/*

per associarsi all'AIR

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

Nome ..... Cognome .....

Via ..... N°.....

Cap..... Città. ..... Prov. .....

Tel. ..... e-mail .....

❏ Desidero abbonarmi alla rivista ViviRett versando la somma di €16,00

❏ Desidero iscrivermi come Socio Genitore all'AIR versando la somma di € 50,00

❏ Desidero rinnovare l'iscrizione come Socio Genitore all'AIR versando la somma di € 50,00

❏ Desidero iscrivermi come Socio Sostenitore all'AIR versando la somma di € .....

I versamenti devono essere effettuati su:

☞ C/C postale n. 10976538 intestato a AIR - Viale Bracci, 1 - 53100 Siena che trovate allegato alla rivista

☞ C/C bancario n. 2000 intestato all'AIR su Banca Popolare di Novara Ag. Turbigo, ABI 05608 - CAB 33940

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

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

Stampato a cura di TIPOGRAFIA RISSO GIANPIERO - Via Sant'Anna, 1 - 20012 Cuggiono (Mi)