Anno XIV, n. 54
dicembre 2009
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

ViviRett

QUADRIMESTRALE DI INFORMAZIONE E ATTUALITÀ SULLA SINDROME DI RETT

In caso di MANCATO RECAPITO restituire al CLR di COMO per la restituzione al mittente previo pagamento resi

■ STUDI GENETICI
L'AIR supporta la ricerca attraverso l'utilizzo di cellule staminali pluripotenti (iPS)

■ STUDI CLINICI
Questionario per la Sindrome di Rett in adolescenza e in età adulta

■ STUDI ABILITATIVI
Uso della tecnologia Eye Tracker nella Sindrome di Rett

ViviRett n. 54 dicembre 2009

3 **INFORETT**

4 **LETTERA DEL PRESIDENTE**
Cari associati

5 **STUDI GENETICI**
L'AIR supporta la ricerca sulla Sindrome di Rett attraverso l'utilizzo di cellule staminali pluripotenti (iPS)

6 **STUDI CLINICI**
Disturbi nutrizionali e gastroenterici nelle bambine con Sindrome di Rett: studio prospettico osservazionale

7 Questionario per la Sindrome di Rett in adolescenza e in età adulta

9 Distonia/parkinsonismo nella Sindrome di Rett: uno studio della CHEO Rett Clinic in Canada

10 **CONFERENZA INTERNAZIONALE**
10th Annual International Rett Conference

12 **STUDI ABILITATIVI**
Discriminazioni di differenti categorie semantiche: uso della tecnologia Eye Tracker nella Sindrome di Rett

19 **L'UNIONE FA LA FORZA**
Pensiero notturno

21 Iniziative a favore dell'AIR

24 AIR e LIONS: tutti insieme per una festa

25 **L'ANGOLO DELLA POSTA**
Ciao Elisa

26 Samuela e la sua piccola Aurora
Un grazie speciale a delle persone speciali

27 Ancora un'esperienza positiva
Grazie a Jessica

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

29 Il contatto giusto... la risposta giusta

30 **SINDROME DI RETT DA LEGGERE E DA VEDERE**
Le pubblicazioni consigliate dall'associazione per interpretare e capire la malattia

31 **NUMERI UTILI**
Presidi di rete e centri di riferimento

32 **PER ASSOCIARSI ALL'AIR**

Direttore responsabile:
Marinella Piola - Lucia Dovigo

Redazione:
Lungadige Matteotti 13 - 37126 Verona
e-mail: redazione@airett.it
Tel. 339.8336978 - www.airett.it

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:
Tipografia Valsecchi - Erba

VIVIRETT - Periodicità quadrimestrale

Calendario per la ricezione del materiale per la pubblicazione sulla rivista (articoli, relazioni. fotografie, lettere alla redazione):

1° numero: materiali entro il 15/03 (uscita aprile-maggio)

2° numero: materiali entro il 15/06 (uscita luglio-agosto)
3° numero: materiali entro il 15/10 (uscita novembre-dicembre)

- Ricezione materiale in formato digitale: redazione@airett.it
- Ricezione materiale cartaceo: Lucia Dovigo - Lungadige Matteotti 13 37126 Verona
- Cell. 339.8336978

CONSIGLIO DIRETTIVO AIR

Presidente:
Lucia Dovigo Dell'oro

Vicepresidente:
Nicola Sini

Consiglieri:
Ines Bianchi
Mauro Ricci
Aldo Garzia
Claudio Roveroni
Michele Marrapodi

Collegio Revisori:
Presidente:
Giovanni Ampollini
Revisori:
Andrea Vannuccini
Giovanni Riva

COMMISSIONE SCIENTIFICA

Prof. Budden-USA (Pediatra)
Prof. Becchetti (Chirugo Ortopedico)
Prof. Bruschettini (Pediatra)
Prof. Canevini (Neuropsichiatra)
Prof. Cioni (Neuropsichiatra)
Prof. Fabio (Psicologa)
Dott. Fiumara (Pediatra)
Prof. Godall-USA (Fisiatra)
Prof. Guerrini (Neuropsichiatra)
Dott. Hayek (Neuropsichiatra)
Dott. Pini (Neuropsichiatra)
Prof. Portinaro (Chirurgo ortopedico)
Dott. Pizzorusso (Genetista)
Prof. Renieri (Genetista)
Dott. Rodocanachi (Neurologa/fisiatra)
Dott. Russo (Genetista)
Dott. Senez-Francia (Nutrizionista)
Prof. Veneselli (Neuropsichiatra)
Prof. Zappella (Neuropsichiatra).

INFORMAZIONI UTILI

QUOTE ASSOCIATIVE **GENITORI**:
Validità quota associativa:
dal 01/01 al 31/12 di ogni anno

Rinnovo quota associativa:
come da Statuto entro 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 in fondo alla rivista

È 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) IBAN IT 70 A 05608 33940 0000 0000 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"

Per destinare il "5 per mille" alla nostra associazione il codice fiscale è il seguente: 92006880527

Gloria e Giulia

Che cos'è la Sindrome di Rett?

La Sindrome di Rett è una malattia dello sviluppo neurologico 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).
In seguito sono stati identificati altri due geni responsabili della malattia, CDLK e FOXG1.

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 3 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'AIR dal 1990 si pone come obiettivi da una parte quello importante/fondamentale di promuovere e finanziare la ricerca genetica per arrivare quanto prima ad una cura, dall'altro quello alquanto necessario di sostenere la ricerca clinica - riabilitativa, per individuare soluzioni alle numerose problematiche che un soggetto affetto da Sindrome di Rett si trova quotidianamente ad affrontare. A tal fine oltre che finanziare mirati progetti di ricerca supporta la formazione di medici e terapisti presso centri per la SR all'avanguardia a livello internazionale ed è impegnata alla creazione in Italia di centri di riferimento specializzati nella SR per la diagnosi, il check up e la stesura di un adeguato programma di riabilitazione e cura della sintomatologia.

E' membro della RSE (Rett Syndrome Europe), promuove convegni a livello internazionale.

E' un importante punto di riferimento e di contatto per famiglie con ragazze affette da Sindrome di Rett, aggiorna sulle novità riguardanti la malattia attraverso la rivista "ViviRett", ad uscita quadrimestrale, e tramite il proprio sito internet.

Mette a disposizione degli associati, esperti per aiutarli nel trovare soluzioni a problematiche sanitarie/assistenziali/scolastiche.

Cari associati,

con questo numero di fine anno è quasi d'obbligo un bilancio sull'attività della nostra associazione.

E' stato senz'altro un anno positivo che ha visto l'A.I.R. impegnata in numerose iniziative.

Accanto alle consuete attività istituzionali va ricordato il grande successo del 1° Congresso Europeo da noi organizzato e di cui abbiamo abbondantemente parlato nei precedenti numeri di ViviRett.

L'AIR ha inoltre definito e sta finanziando diversi progetti di ricerca, dettagliati nell'allegato opuscolo, nel quale troverete indicati anche i relativi costi e le modalità di reperimento fondi a sostegno degli stessi. Abbiamo voluto in questo modo dare un'ampia informazione sulle attività associative per cercare il maggior coinvolgimento possibile da parte di tutti i nostri iscritti.

Questo modo di proporci sta suscitando una positiva risposta da parte di molti associati che, soprattutto in questo periodo, si stanno impegnando nell'intraprendere iniziative per divulgare la conoscenza della malattia e nel raccogliere fondi per sostenere i nostri progetti; un grazie a tutti.

A tal proposito mi scuso con i nuovi Responsabili Regionali, che si stanno dimostrando molto attivi, per non avere già nel precedente numero di ViviRett dato loro il benvenuto, anche se dall'ottimo rapporto instaurato e dai frequenti contatti ritengo abbiano avuto modo di cogliere i sentimenti di riconoscenza per quello che stanno facendo, riconoscenza che voglio chiaramente confermare anche agli "storici" Responsabili Regionali.

Un ottimo veicolo d'informazione sono stati anche gli spot AIR andati in onda, nel settembre scorso, sulle reti televisive Mediaset e su vari canali radiofonici; abbiamo infatti verificato un positivo riscontro e molte persone si sono avvicinate alle problematiche della SR ed alla nostra associazione.

Nell'ultima parte dell'anno abbiamo attivato i corsi d'aggiornamento sulla CAA e potenziamento cognitivo, oramai in fase conclusiva, che sono stati richiesti da molte regioni ed hanno suscitato l'apprezzamento di genitori /insegnanti/terapisti, interessati in particolare al nuovo software, che speriamo di completare in tempi relativamente brevi, ed al nuovo ausilio informatico (Eye Tracker). Per questo voglio rivolgere un ringraziamento speciale al nostro associato Maurizio, papà della bellissima Lisa, che con ammirevole impegno, ci ha supportato soprattutto nello sviluppo della struttura del software.

In relazione ai contenuti di questo numero di ViviRett segnalo:
- la breve sintesi del 10° simposio internazionale sulla SR tenutosi a Chicago lo scorso giugno;
- la relazione sul progetto di ricerca volto a "testare l'efficacia dell'uso dell'Eye Tracker nella valutazione delle abilità cognitive";
- la sintesi dei tre progetti di ricerca (riportati anche nell'opuscolo allegato) avviati in quest'ultimo periodo.

In questo numero di fine anno abbiamo voluto comunque dare ampio spazio alle iniziative a favore dell'AIR, organizzate nelle varie regioni, ed alle interessanti testimonianze dei genitori; non siamo riusciti ad inserire tutti gli articoli pervenuti, che saranno riportati nel prossimo numero di ViviRett.

Purtroppo una pagina è dedicata all'ultimo saluto per Elisa Vannuccini che ci ha lasciato lo scorso mese di novembre...
... ci sentiamo tutti vicini al grande dolore di papà Andrea, mamma Roberta, delle sorelline Ilaria ed Emma e dei nonni.

Desidero a nome mio e dell'intero direttivo AIR inviare un forte abbraccio a tutte le nostre stupende bimbe ed augurare loro ed alle rispettive famiglie un Buon Natale e un 2010 pieno di serenità.

Un caloroso saluto a tutti.

Lucia Dovigo

L'AIR supporta la ricerca sulla Sindrome di Rett attraverso l'utilizzo di cellule staminali pluripotenti (iPS)

Un invito a partecipare al progetto di ricerca che, attraverso la tecnica della "riprogrammazione genetica", si propone di fornire un aiuto allo studio dei meccanismi patogenetici e alla valutazione dell'efficacia delle strategie terapeutiche.

Prof.ssa Alessandra Renieri, Dott.ssa Francesca Ariani - Genetica Medica Siena

L'Associazione Italiana Sindrome di Rett (AIR) ha finanziato un progetto di ricerca dal titolo *"Produzione di cellule neuronali da fibroblasti riprogrammati di pazienti con Sindrome di Rett: una tecnologia innovativa per testare strategie terapeutiche"* che verrà coordinato dal gruppo della Genetica Medica di Siena diretto dalla prof. Alessandra Renieri.

Tale progetto prevede l'utilizzo di una tecnica estremamente innovativa detta "riprogrammazione genetica" che ha recentemente suscitato molte speranze nel campo della ricerca. Per l'applicazione di tale tecnica, il progetto si avvarrà delle competenze del gruppo diretto dal Dr. Vania Broccoli dell'Istituto Scientifico San Raffaele di Milano e di altri esperti a livello internazionale.

Questa tecnica prevede l'effettuazione di un piccolo prelievo di cellule della cute in regime ambulatoriale che verrà effettuato alle pazienti Rett presso l'U.O. di Neuropsichiatria Infantile di Siena diretta dal Dott. Joussef Hayek. Attraverso una specifica combinazione di fattori di crescita, è possibile "riprogrammare" tali cellule a diventare staminali pluripotenti (iPS), comparabili alle staminali embrionali. Queste cellule sono infatti estremamente versatili e possono essere indirizzate a diventare qualsiasi tipo cellulare, compresi i neuroni.

Questo rappresenta una novità fondamentale per lo studio di malattie genetiche come la Sindrome di Rett in cui il cervello è l'organo più colpito. In questi casi, l'inaccessibilità del tessuto per lo studio dei meccanismi patogenetici ha portato la ricerca ad avvalersi principalmente di modelli animali.

Lisa

La riprogrammazione genetica offre una via alternativa e promettente per lo studio di tali meccanismi direttamente nelle cellule "malate" delle pazienti. Infatti i neuroni ottenuti dalle cellule delle pazienti verranno confrontati con quelli derivati da controlli sani per capacità di sopravvivenza, morfologia, e funzionalità.

I risultati di questo studio saranno fondamentali non solo per la caratterizzazione delle alterazioni neuronali associata alla Sindrome di Rett, ma anche per la valutazione dell'efficacia di potenziali strategie terapeutiche. Infatti le iPS costituiranno un bacino prezioso di cellule su cui testare nuovi farmaci in vitro e valutare se possano "correggere" il difetto molecolare e ripristinare la normale funzionalità neuronale.

Le famiglie interessate a partecipare al progetto sono invitate a contattare direttamente l'Unità di Genetica Medica di Siena al seguente numero di telefono: 0577/585316 o al seguente indirizzo di posta elettronica: renieri@unisi.it. La responsabile del progetto è la prof. Alessandra Renieri. I medici di riferimento sono la prof. Francesca Mari e la dott. Maria Antonietta Mencarelli. I biologi di riferimento sono la prof. Francesca Ariani e la dott. Ilaria Meloni. ■

Ginevra

Disturbi nutrizionali e gastroenterici nelle bambine con Sindrome di Rett: studio prospettico osservazionale

Presso la clinica pediatrica dell'Ospedale San Paolo di Milano è in corso uno studio che ha lo scopo di valutare lo stato nutrizionale e individuare i disturbi gastroenterici delle pazienti Rett.

Dr.ssa Valentina Carmine - Ospedale San Paolo, Milano

Alla vostra bambina è stata diagnosticata la Sindrome di Rett, descritta come un disordine progressivo dello sviluppo, che si manifesta nel sesso femminile durante la prima infanzia.

Queste bambine presentano uno sviluppo normale fino a 6-18 mesi di età; successivamente, insieme ad una minor crescita della circonferenza cranica, si assiste ad un ritardo globale della crescita e dello sviluppo, con scarso tono muscolare.

Per quanto riguarda l'aspetto nutrizionale, a dispetto di un normale appetito, si assiste ad un progressivo calo di peso.

La maggior parte di queste bambine presenta uno spettro di disordini legati al funzionamento del sistema nervoso vegetativo, tra cui in particolare, disordini legati al tratto gastrointestinale, difficoltà di masticazione e deglutizione del cibo. Inoltre, una o tutte le fasi della salivazione possono essere coinvolte (orale, faringea, esofagea), e compromesse anche a causa di alterazioni della respirazione. Frequentemente vi è reflusso gastroesofageo, e stipsi.

Questi problemi sono dovuti a più cause, come mancanza di attività fisica, scarso tono muscolare, dieta non adeguata, scarso apporto di liquidi, scoliosi e concomitante uso di farmaci.

Conoscere e valutare precocemente la situazione nutrizionale e gli eventuali disturbi gastroenterologici della vostra bambina è importante al fine di individuare un approccio individuale che tenga conto della sua età, storia clinica e farmacologica e delle sue preferenze alimentari.

Lo scopo di questo progetto, della durata di un anno è valutare lo stato nutrizionale e individuare i disturbi gastroenterici, nelle bambine con Sindrome di Rett, con conseguente rielaborazione di un piano dietetico e farmacologico specifico, al fine di migliorare la qualità di vita delle pazienti e delle loro famiglie.

Chi fosse interessato a partecipare allo studio può contattare il numero 333.2375640. ■

Questionario per la Sindrome di Rett in adolescenza e in età adulta

L'AIR, con il supporto scientifico-operativo del Centro Regionale per l'Epilessia dell'A.O. San Paolo, Università degli Studi di Milano, propone alle famiglie di collaborare ad un progetto per studiare l'evolversi della malattia nelle pazienti adolescenti ed adulte.

Dr.ssa Aglaia Vignoli e dott.ssa Francesca La Briola - Ospedale San Paolo, Milano

La conoscenza in ambito medico delle condizioni psico-fisiche delle persone con sindromi genetiche e, in particolare, con Sindrome di Rett in età adulta è ancora molto scarsa.

Un dato importante, connesso alla povertà di informazioni relative a questa sindrome in età adulta, è che la prevalenza, in questa fascia di età, risulta sotto stimata perché molte pazienti non vengono correttamente diagnosticate.

Gli articoli scientifici che descrivono casistiche di pazienti adulte riportano un'età media che varia tra i 27 e i 33 anni con età massima che supera di poco i 50 anni (53,58 anni).

La recente letteratura (Halbach et al. 2008; Smeets EJ, 2009) riporta che le condizioni generali di salute delle donne affette da Sindrome di Rett vengono percepite dai familiari come globalmente buone, sebbene siano sempre rilevanti problemi neurologici, respiratori e comportamentali; questo dato potrebbe essere correlato al fatto che, probabilmente, sopravvivono più a lungo le pazienti con fenotipo "lieve".

Dal punto di vista clinico, a partire dall'adolescenza, si osserva un progressivo deterioramento delle capacità motorie mentre le capacità comunicative non verbali (ad esempio attraverso lo sguardo) risultano maggiormente preservate.

Con l'avanzare dell'età le disfunzioni autonomiche quali i disturbi del sonno, disturbi respiratori, disturbi comportamentali, tendono a ridursi. Diventano più frequenti la cifosi e la scoliosi, quest'ultima è presente nel 90% dei casi, si evidenzia in età infantile e tende a peggiorare a partire dall'adolescenza.

Dal punto di vista neurologico, la prevalenza dell'epilessia rimane invariata, le stereotipie persistono ma con l'invecchiamento si accentuano sintomi extrapiramidali, quali parkinsonismo e distonie (Roze E. et al. 2007).

Le conoscenze mediche attuali, in questo ambito, risultano parziali, inoltre raramente si verifica una continuità di cura e "presa in carico" dall'età pediatrica a quella adulta, pertanto molte informazioni sull'evoluzione della sindrome si perdono.

Riteniamo che una buona conoscenza delle problematiche mediche, tipiche dell'età adulta nella Sindrome di Rett e la possibilità di prevenzione delle stesse, siano aspetti fondamentali per la "presa in carico" delle pazienti e delle loro famiglie.

E' importante inoltre che i centri di riferimento creino delle équipe

Aurora con i genitori

di personale sanitario adeguatamente preparato ad affrontare le problematiche che compaiono in questa sindrome, tenendo conto del fatto che le disabilità presentate sono spesso complesse.

Scopo dello studio

Lo scopo principale di questo studio è quello di descrivere le condizioni generali di salute, riguardanti aspetti fisici, comportamentali e psichici delle pazienti adolescenti, a partire dai 14 anni, e delle pazienti adulte affette da Sindrome di Rett in Italia, mettendo a fuoco gli aspetti "critici" psico-fisici in età adulta; ci si propone inoltre di chiarire quali condizioni mediche siano età – correlate e quali non presentino una correlazione con l'età adulta. La conoscenza di questi aspetti avrà in seguito ricadute positive dal punto di vista assistenziale.

Modalità di esecuzione dello studio

Alle famiglie italiane delle ragazze con Sindrome di Rett con un'età pari o maggiore a 14 anni verrà proposto un questionario in cui verranno richiesti dati generali, quali caratteristiche demografiche, peso, altezza, mutazione genetica (se nota), ma soprattutto verranno indagate le problematiche mediche fisiche, psichiche e comportamentali insorte negli anni.

Verranno registrati i principali trattamenti farmacologici (ad esempio chiederemo di indicare gli antiepilettici, i farmaci per i disturbi del sonno, quelli per i problemi gastroenterologici, etc.) e trattamenti riabilitativi effettuati (sia privatamente che presso una struttura pubblica). Chiederemo di indicare le motivazioni gli accessi ai servizi ospedalieri per eventuali ricoveri diagnostici e/o interventi chirurgici.

Vi sarà una parte del questionario dedicata alle abilità delle ragazze e donne affette da Sindrome di Rett, relativa alla comunicazione, alle abilità motorie, all'utilizzo delle mani, al comportamento alimentare, e a molti altri aspetti.

Sarà richiesto inoltre al parente di esprimere un giudizio ("nessun cambiamento", "miglioramento" o "declino") rispetto all'evoluzione degli aspetti medici patologici e delle abilità acquisite o perse con il passare degli anni.

Il questionario verrà somministrato durante visite ambulatoriali, solo ove possibile, oppure spedito a mezzo posta a domicilio delle famiglie con ragazze dai 14 anni in su, inserite nella banca dati dell'AIR.

Lo stesso dovrà essere restituito a: Centro Epilessia, A.O. San Paolo – Via di Rudinì 8, 20142 MILANO con la stessa modalità; per agevolare la spedizione verrà fornita una busta già intestata e affrancata.

Nel caso in cui qualche famiglia non lo riceva, può contattare l'associazione al n. 339.8336978.

Il questionario è di semplice compilazione, sebbene molto dettagliato, con poche domande aperte, tuttavia qualora sorgano dei dubbi di interpretazione rispetto alle risposte fornite, le famiglie verranno contattate telefonicamente dal medico per chiarimenti (in caso venga fornito il recapito telefonico). **Viceversa, per eventuali informazioni o dubbi sulla compilazione, i genitori possono contattare la dottoressa Labriola al n. 333.2375640.**

Proporremo inoltre, solo alle famiglie disponibili, di inviare una documentazione video domiciliare che evidenzi le competenze motorie e relazionali delle pazienti.

I dati ottenuti dai questionari verranno inseriti in un database ed elaborati per ottenere risultati statisticamente significativi.

Le famiglie verranno reclutate grazie alla collaborazione con l'AIR (Associazione Italiana per la Sindrome di Rett).

Risultati attesi e ricadute assistenziali

I dati ottenuti da questo studio dovrebbero permette di descrivere le caratteristiche cliniche (fisiche, comportamentali e psichiche) di una popolazione italiana di adolescenti e donne adulte con Sindrome di Rett; l'utilizzo del questionario, ormai inserito in molteplici studi internazionali, dovrebbe garantire il reclutamento di numerose pazienti e rendere il campione statisticamente significativo ai fini di eventuali elaborazioni scientifiche. Questa ricerca risulta di notevole importanza perché in letteratura vi sono ancora poche informazioni in merito alle caratteristiche cliniche e all'evoluzione del quadro clinico nella Sindrome di Rett in età adulta. Acquisire nuove e più dettagliate conoscenze in questo ambito avrà successivamente delle ricadute positive in ambito assistenziale perché permetterà ai clinici di migliorare e finalizzare maggiormente gli interventi, nell'ambito della cura e prevenzione delle complicanze. Le informazioni ottenute permetteranno di formulare un protocollo di cura con controlli periodici atti a seguire efficacemente a lungo termine le donne con Sindrome di Rett, ottimizzando i controlli secondo le reali necessità delle pazienti. E' inoltre importante ottenere informazioni relative alla morbilità e accesso ai servizi per valutare quanto e per quali motivi le pazienti con Sindrome di Rett si rivolgono al servizio sanitario, sia a livello ambulatoriale che ospedaliero; questo può far emergere delle problematiche che i genitori potrebbero imparare a gestire a domicilio oppure evidenziare la necessità di maggiori strutture e servizi dedicati a questa patologia e alla disabilità più in generale.

Un altro obiettivo sarà correlare i dati clinici con quelli genetici (correlazione genotipo-fenotipo).

Ringraziamo anticipatamente per la preziosa collaborazione. ■

Distonia/parkinsonismo nella Sindrome di Rett: uno studio della CHEO Rett Clinic in Canada

Molte pazienti affette da Sindrome di Rett presentano sintomi simili a quelli del Parkinson. Uno studio della CHEO Rett Clinic di Ottawa indaga le somiglianze e sta sviluppando una scala per la valutazione clinica.

Dr.ssa Francesca Labriola - Ospedale San Paolo, Milano

A partire dai 5-10 anni molte bambine affette da Sindrome di Rett gradualmente sviluppano un aumento della rigidità e ipertono a livello dei muscoli delle braccia, gambe e volto, spesso con posture in torsione delle mani e piedi, fino ad assumere un atteggiamento distonico. Con il passare del tempo si sviluppa una condizione molto simile al Parkinson (detta parkinsonimo).

Molte pazienti adulte presentano un'espressione amimica del volto, scialorrea, rigidità agli arti inferiori, instabilità a mantenere la postura eretta; alcune ragazze che avevano acquisito la capacità di deambulare perdono tale abilità. L'articolo riporta che, sfortunatamente, i farmaci usati per il Parkinson, al momento non risultano efficaci nella Rett.

Il disturbo del movimento nel Parkinson è dovuto alla degenerazione di cellule della "substantia nigra" (SN) nel mesencefalo. La SN fa parte dei "gangli della base", struttura anatomica dell'encefalo (costituita da materia grigia), coinvolta in molte funzioni tra cui la programmazione del movimento del corpo, l'inizio e la fine dello stesso. Poiché molte pazienti affette da Sindrome di Rett non hanno la capacità di controllare i movimenti delle mani e presentano stereotipie, movimenti involontari delle dita e delle mani (come tapping, torsione delle dita...), si pensa che alcuni aspetti della Sindrome siano da ricondurre ad una disfunzione dei "gangli della base", come nel Parkinson.

Chiara

Per studiare distonia/parkinsonismo, alla CHEO Rett Clinic (Ottawa, Canada) stanno sviluppando una scala per la valutazione clinica di questi aspetti, con cui si possa attribuire un grado (*score*) alla distribuzione e severità della rigidità muscolare e consenta di correlare questi aspetti al grado di disabilità funzionale. Questa scala permetterà inoltre di studiare l'evoluzione di tali sintomi, la correlazione genotipo-fenotipo e la risposta ad eventuali trattamenti farmacologici.

Presentano i risultati preliminari (con una scala di valutazione non definitiva) su 32 pazienti. I segni di rigidità muscolare compaiono già prima dei 5 anni, tipicamente ai muscoli flessori della caviglia e del cingolo scapolare, per poi coinvolgere altri distretti muscolari e peggiorare drasticamente dopo i 10 anni. Come previsto, le ragazze che camminano presentano meno segni tipo distonia/parkinsonismo. Per gli aspetti di correlazione genotipo-fenotipo hanno notato che la mutazione R133C e le mutazioni carbossi-terminali hanno migliori abilità manuali e di comunicazione verbale e hanno meno segni tipo distonia/parkinonismo. ■

10th Annual International Rett Conference

Riportiamo una breve sintesi del 10° Simposio Internazionale sulla Sindrome di Rett, che si è svolto lo scorso 10 giugno a Chicago.

Dr.ssa Francesca Labriola - Ospedale San Paolo, Milano

Le presentazioni sono state suddivise in 4 argomenti principali: il ruolo di MeCp2 , gli aspetti fisiopatologici, la variabilità fenotipica e genetica nella Sindrome di Rett, nuove strategie di trattamento.

La prima parte, dedicata agli **aspetti di ricerca sul ruolo di MeCP2** è stata presentata dalle Dr.sse H.Y. Zoghbi e Y.E.Sun; si tratta di un argomento "ostico" per i non addetti ai lavori, pertanto faremo solo un breve cenno.

MeCP2 è una proteina, abbondantemente espressa nel cervello, che pare inibire l'espressione genica (dato confermato da studi su modelli animali); l'eziologia della Sindrome di Rett sarebbe quindi correlata ad un'aberrante espressione genica dovuta ad una mutazione di MeCP2.

Il Dr.Luger ipotizza che MeCP2 sia una proteina architetturale della cromatina; il materiale genetico di una cellula si presenta, quando non si sta dividendo, sotto forma di cromatina, costituita da DNA, istoni, altre proteine e RNA. Le subunità elementari della cromatina si chiamano nucleosomi. Luger ha evidenziato che una singola proteina MeCP2 interagisce con un nucleosoma, compattando la cromatina; MeCP2 avrebbe quindi un ruolo "strutturale" per la cromatina.

Un altro studio è presentato dal Dr. Sugino che sostiene che una mutazione di MeCP2 determini una alterata regolazione di geni che codificano per proteine coinvolte nell'adesione tra una cellula e l'altra (esempio: caderina, protocaderina...) o di geni coinvolti nella sinaptogenesi.

Sul ruolo di MeCP2 rimangono ancora molti aspetti da chiarire.

La sessione dedicata alla **fisiopatologia nella Sindrome di Rett** è stata presentata dal Dr. D.M. Kats.

Molti ricercatori hanno sottolineato il ruolo del BDNF (Brain-derived neurotrophic factor) nella sindrome, tra cui Y.A. Barde, coinvolto nella scoperta e caratterizzazione di questa molecola.

Il BDNF è coinvolto nella sopravvivenza, crescita e differenziazione dei neuroni e sembrerebbe regolato dal gene MeCP2; in neuroni mutati, che non possiedono il gene

Giulia

MeCP2, infatti, si trovano bassi livelli di BDNF. Questi studi sono stati fatti su cellule embrionali di topo che, in vitro, si trasformano in neuroni. Barde ha osservato che durante la trasformazione da "progenitori" in neuroni le cellule con MeCP2 crescono (aumentano le dimensioni del nucleo), quelle senza MeCP2 no, e in queste ultime si ritrovano bassi livelli di BDNF.

Il BDNF clinicamente è implicato nei processi della memoria, nella depressione, nella Corea di Huntington e nella regolazione di assunzione del cibo, per fare alcuni esempi.

Al congresso sono stati invitati anche ricercatori esperti in altre patologie, tra cui la Dr.ssa Zuccato dell'Università di Milano, che ha presentato i suoi risultati relativi a BDNF e Corea di Huntington, patologia ereditaria degenerativa del sistema nervoso centrale, evidenziando che anche in questo caso si osserva la presenza di bassi livelli di BDNF in soggetti affetti.

Tra gli **aspetti autonomici**, il Dr J.M. Ramirez ha discusso delle alterazioni respiratorie nella Sindrome di Rett.

Il respiro nella Sindrome di Rett è spesso interrotto da prolungate e cicliche apnee che costituiscono la presenza di un intermittente stimolo ipossico. Lo stimolo ipossico determina, a lungo termine, deleterie conseguenze sull'omeostasi cardio-respiratoria; ripetute apnee, per esempio, possono determinare la sindrome del QT lungo, correlata alla morte improvvisa nella Sindrome di Rett.

L'intermittente ipossia ha un drammatico effetto sulla generazione del ritmo respiratorio e porta ad un alterata risposta ai neuromodulatori, come la norepinefrina, che diventa una sostanza "destabilizzante" per il respiro. Nei soggetti sani la norepinefrina mantiene la stabilità respiratoria mentre in condizioni di ipossia causa instabilità respiratoria (sia per ampiezza che frequenza dell'atto respiratorio). Nella Sindrome di Rett i respiri irregolari (erratic breathing) si verificano soprattutto in veglia, di giorno, quando i livelli di sostanze aminergiche, quindi di norepinefrina, sono più elevati.

La sessione su **variabilità fenotipica e genetica** è stata presentata dalla Dr.ssa MJ Justice. La mutazione di MeCP2, determina la Sindrome di Rett, patologia X-linked; l'estrema variabilità fenotipica nella sindrome non sempre è correlata al grado di inattivazione dell'X, pertanto altri fattori genetici (genetic modifiers) possono essere coinvolti nel determinare il quadro clinico. Si sottolinea come i modelli animali (topi mutati) siano dei buoni modelli per studiare la sindrome; in topi maschi mutati si osserva che reintroducendo MeCP2 i sintomi scompaiono, o si riducono parzialmente se si introduce il BDNF. Hanno studiato 1400 topi maschi mutati e tra questi hanno identificato 4 linee di topi che hanno geni "soppressori" dei sintomi tipici della sindrome; individuare questi soppressori a livello molecolare potrebbe permettere di sviluppare molecole da testare per la cura della sindrome.

A questa sessione, dedicata prevalentemente ai modelli animali, ha preso parte il Dr.R. Paylor, che si è occupato di sviluppare batterie di test per gli aspetti cognitivo-comportamentali proprio in modelli animali, inizialmente per patologie diverse (X fragile e autismo) e più recentemente per la Sindrome di Rett (per valutare aspetti di locomozione, ansia, apprendimento, memoria, interazione sociale).

Infine hanno discusso di nuove strategie di trattamento, con J.Mc Call e AP Korzkowski.

Grande importanza è stata data ad una molecola, l'IGF-1 (Insulin Grow Factor), di cui abbiamo sentito parlare anche al recente Congresso Europeo a Milano.

Il Dr. Mriganka Sur parte dall'ipotesi che il deficit di MeCP2 determina un deficit nella maturazione della sinaptogenesi; il trattamento di giovani topi mutati (che non presentano il gene MeCP2) con un frammento attivo di IGF-1 sembra avere un effetto positivo sulla "comunicazione tra neuroni", aumenta l'ampiezza del potenziale post-sinaptico, aumenta la densità di alcune proteine a livello post-sinaptico, influisce positivamente sulla plasticità corticale. Dal punto di vista clinico l'IGF-1 migliora parzialmente la frequenza respiratoria e cardiaca dei topi, migliora gli aspetti di locomozione e ne aumenta l'aspettativa di vita. L'IGF-1 potrebbe quindi essere utilizzato nella cura della Sindrome di Rett e di altre patologie del sistema nervoso centrale causate da ridotta maturazione sinaptica.

Il Dr. Huppke ha presentato un recente studio dimostrando che la somministrazione intracellulare di un aminoglicoside può "correggere" una mutazione "nonsense" nella Sindrome di Rett.

La Sindrome di Rett è causata in più del 60% dei casi da una mutazione "nonsense" di MeCP2. In altri disturbi genetici è noto che gli aminoglicosidi possono determinare la correzione della mutazione nonsense con un'efficacia superiore al 20%. Per il suo studio Huppke ha incubato in vitro le cellule mutate per 24 ore con gentamicina e ha verificato che l'efficacia è di circa il 20%, dato comparabile con gli altri disturbi genetici.

Poiché la Sindrome di Rett è causata dalla perdita di funzionamento de MeCP2, Il Dr.S. Gray illustra la possibilità di trasportare a livello cerebrale la proteina MeCP2 funzionante in soggetti affetti. Allo stato attuale lo studio è stato condotto solo su topi adulti, usando come vettori virus umani non patogeni, adeno associated virus (AAV), iniettati per via parenterale con mannitolo, in grado di superare la barriera emato encefalica. Questo mezzo è stato già sperimentato in altre patologie quali l'Alzheimer e il Parkinson e non ha evidenziato problemi di tossicità. ■

Discriminazione di differenti categorie semantiche: uso della tecnologia Eye Tracker nella Sindrome di Rett

Uno studio per testare l'efficacia dell'eye-tracker nella valutazione delle abilità cognitive attraverso l'uso dello sguardo, e in particolare attraverso prove più semplici come il riconoscimento di immagini, o compiti più complessi quali l'identità percettiva e semantica.

Rosa Angela Fabio, Samantha Giannatiempo

Gli studi presenti in letteratura hanno confermato che è possibile valutare il livello cognitivo nelle bambine con Sindrome di Rett. Mentre nelle precedenti sperimentazioni l'osservazione della capacità di scelta delle bambine era basata sull'interpretazione soggettiva data da genitori e professionisti ad uno sguardo persistente verso oggetti o immagini presentati, lo studio pilota di Baptista, Mercadante, Macedo e Schwartzman (2006) è stato realizzato servendosi della tecnologia Eyegaze (ausilio computerizzato a controllo oculare) per verificare la capacità di risposta a semplici richieste verbali, di riconoscimento, di categorizzazione e di associazione di stimoli simili. I risultati hanno dimostrato che non solo le bambine erano in grado di effettuare determinate scelte, ma riuscivano anche ad eseguire compiti di appaiamento e di comparazione. Si tratta di acquisizioni estremamente importanti, proprio perché per la prima volta vengono analizzate con procedure scientifiche le reali abilità cognitive delle bambine con Sindrome di Rett.

Un altro studio di De Lima Velloso, De Araujo, Schwartzman (2009) ha valutato attraverso l'uso della tecnologia *eye tracker* la capacità di riconoscimento del concetto di colore (rosso, giallo, blu), forma (cerchio, quadrato, triangolo), dimensione (grande, piccolo) e orientamento spaziale (alto, basso) in 10 bambine con Sindrome di Rett. Ogni partecipante era stato esposto, prima della valutazione, ad una sessione della durata di 30 minuti in cui lo sperimentatore nominava i differenti concetti; successivamente, in seguito alla calibrazione dello strumento, gli stimoli comparivano su uno schermo nero, suddivisi per categorie e le ragazze dovevano rispondere al comando verbale dello sperimentatore ("guarda il rosso, guarda il cerchio, guarda quello sopra" etc.) indicando con gli occhi la loro scelta. I parametri di misura considerati erano la durata delle fissazioni sulle alternative presentate. I risultati hanno dimostrato che nove ragazze su 10 commettevano errori significativi; tale difficoltà nel riconoscimento poteva essere determinata, secondo gli autori, dal fatto che le ragazze non avevano tempo sufficiente per rispondere o che avevano necessità di più tempo per acquisire un concetto astratto; per quanto riugarda invece l'uso delle tecnologie a puntamento oculare a scopo comunicativo sembra che le ragazze siano in grado di utilizzare tali ausili se sopratutto motivate dal loro interesse nell'interazione sociale.

Il presente studio ha l'obiettivo di valutare l'efficacia dell'impiego dell'*eye tracker*, come tecnologia di alto livello per la valutazione delle abilità cognitive attraverso l'uso dello sguardo che risulta quindi essere uno dei maggiori punti di forza delle ragazze con Sindrome di Rett. Si è inoltre stabilito di valutare tali capacità attraverso prove di riconoscimento di immagini, di identità percettiva e di identità semantica in quanto, per quanto riguarda la prima prova, la maggior parte di questi soggetti è in grado di riconoscere fotografie di persone, cibi, luoghi anche senza aver effettuato un precedente training di potenziamento cognitivo mentre per quanto riguarda la seconda e la terza prova, si intende valutare la capacità di acquisizione di concetti più astratti quale quello di "uguale" e di "somiglianza" e la capacità delle bambine di orientarsi in due compiti complessi che prevedono la presentazione di tre stimoli contemporaneamente contrariamente ai due della prima prova. Per tali ragione ci si attende che le bambine non abbiano difficoltà nello svolgimento del compito di riconoscimento mentre possano averne per i compiti di identità semantica e percettiva.

Il campione

Il campione di questo studio è composto da 22 bambine affette da Sindrome di Rett di età variabile, compresa fra i 6 ed i 21 anni, con una età media di 12 anni e 7 mesi (Tab.1).

Alcune sono nello stadio pseudo stazionario, mentre altre sono nella fase

di stagnazione precoce: appaiono gravemente ritardate sia dal punto di vista fisico sia neurologico; soltanto una di loro ha mantenuto l'uso della parola. Le bambine appartenenti al campione selezionato (6-14 anni) frequentano la scuola (dell'infanzia, primaria, secondaria di primo grado); le ragazze più grandi (14-21 anni) sono inserite in centri diurni.

La maggior parte delle partecipanti ha un uso molto limitato delle mani, le loro stereotipie sono piuttosto forti e tre di loro, presentano un'incapacità motoria significativa. Tutte le famiglie delle bambine che costituiscono il campione preso in esame sono state telefonicamente contattate attraverso l'Associazione Italiana Rett, e provengono, in prevalenza, da Lombardia, Veneto ed Emilia-Romagna.

I diversi tipi di mutazione della sindrome presentano un *range* piuttosto ampio: nel campione preso in esame sono rappresentate 9 differenti mutazioni.

Tabella 1 Campione della ricerca

	Nome	Età (espressa in anni)	Mutazione MeCP2	Punteggio Scala RARS	Livello di gravità [1]
1	D.D.	18	R306C	55,8	Medio
2	R.E.	18	/	55,0	Medio
3	D.S.	21	R270X	61,5	Medio
4	T.M.	10	/	70,5	Medio
5	G.A.	7	1156 del 44	43,5	Lieve
6	E.M.	14	R106W	64,5	Medio
7	S.V.	7	1156 del 41	47,0	Lieve
8	G.A.	10	Negativo	56,5	Medio
9	A.V.	11	/	64,5	Medio
10	I.E.	12	R255x	66,5	Medio
11	G.S.	19	R306C	63,5	Medio
12	V.A.	8	R306C	49,0	Lieve
13	D.C.N.	19	R294X	66,0	Medio
14	N.G.	11	R168X	85,0	Grave
15	P.E.	19	Negativo	65,0	Medio
16	V.S.	12	R270X	74,0	Medio
17	R.A.	11	/	61,5	Medio
18	F.M.	8	R133C	64,0	Medio
20	Z.F.	16	R255X	64,0	Medio
21	A.I.	16	P322A	60,0	Medio
22	B.M.R.	14	R106W	77,0	Medio

Strumenti

Per poter registrare le risposte oculari delle bambine alle stimolazioni presenti sullo schermo del computer, viene utilizzato un Ausilio informatico a controllo oculare e per la comunicazione e la gestione ambientale (iAble-MyTobii, SRLabs[2]).

Questo strumento, impiegato in molti ambiti di studio, dalle scienze cognitive alle ricerche mediche o di marketing, registra i movimenti oculari, il tempo, la durata, il numero di fissazioni (quante volte e per quanto tempo l'occhio si ferma su un oggetto di interesse) ed i movimenti saccadici (rapidi movimenti degli occhi tra ogni fissazione). Gli eye tracker più moderni utilizzano un sistema di illuminazione del volto (e dunque anche degli occhi) basato su luce infrarossa per meglio delineare il contorno della pupilla e per ottenere uno (o più) riflessi. La bassa frequenza dell'infrarosso rende questo tipo di raggio invisibile all'occhio umano ma è invece captato dalla telecamera che utilizza questo riflesso come punto di riferimento e insieme alla posizione della pupilla determina la direzione

[1] L'indice di gravità è calcolato in base al punteggio totale ottenuto con la scala R.A.R.S. (0-55, lieve; 55-81, media; 81-124, grave).

[2] La SRLabs (www.srlabs.it) rappresenta l'azienda italiana all'avanguardia, a livello europeo, nel campo dello sviluppo e dell' implementazione di sistemi elettronici multimodali ad alta accessibilità, basati sulla tecnologia eye-tracking, che consente a persone disabili di controllare un computer solo con gli occhi (e, opzionalmente, con la voce) in modo da poter comunicare con il mondo

dello sguardo. Esistono due tipologie di eye tracker: *attivo* (controllo di applicazioni anche molto complesse e risposta sonora o visiva da parte del computer); passivo (il computer coglie la direzione dello sguardo senza fornire alcun feedback).

Il sistema è composto da un eye tracker ad alte prestazioni, da un computer e da un software in grado di registrare lo sguardo fisso, il diametro della pupilla e la posizione del bulbo oculare. Si presenta come un'unica struttura dotata di uno schermo in cui sono integrati una telecamera ad alta definizione e quattro LED a luce infrarossa, necessari per il rilevamento della posizione dello sguardo: la scelta, il comando viene effettuato solo tramite lo sguardo; non vi sono pulsanti, né touch-screen.

Procedura

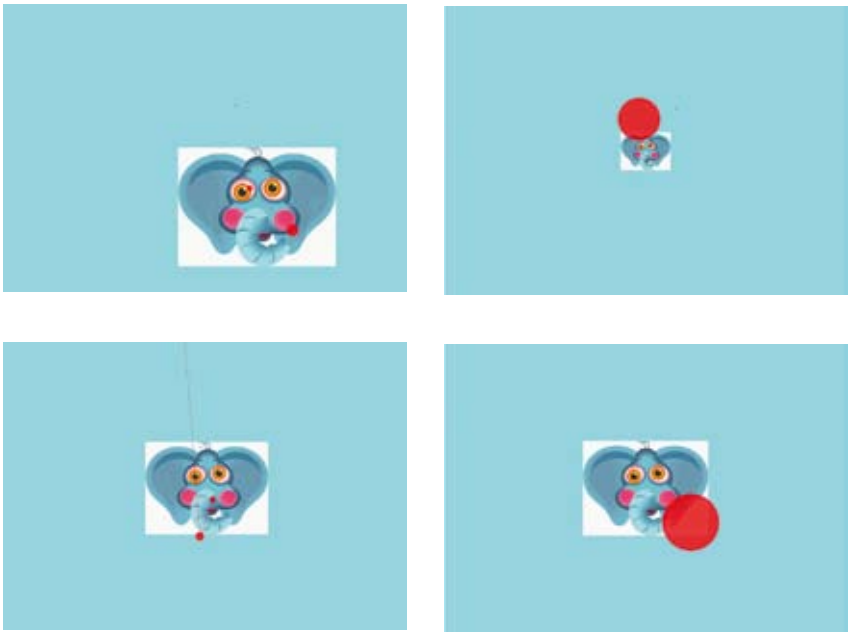
Le bambine sono state accolte in un setting privo di stimolazioni e con una luce soffusa che potesse facilitare la loro attenzione all'*eye tracker* e le prove sono state svolte unicamente alla presenza della sperimentatrice; solo in un secondo momento è stato mostrato ai genitori un breve filmato di quanto l'ausilio aveva registrato durante le prove.

Esempio di registrazioni delle fissazioni (visibili in rosso) durante la prova di riconoscimento delle emozioni.

In un fase iniziale lo sperimentatore posiziona ogni bambina alla giusta altezza in modo tale che gli occhi, visibili attraverso il Track-status (controllo del tracciamento oculare), siano esattamente al centro del monitor e di conseguenza gli infrarossi posizionati in alto ed in basso; questa accortezza consente allo strumento di cogliere lo sguardo dei soggetti nonostante i loro frequenti movimenti stereotipati.

Successivamente, ogni bambina deve effettuare una calibrazione, che consiste nel fissare una immagine che si muove su tutto lo schermo, toccando in particolare cinque punti; questa procedura è necessaria a far sì che la macchina possa leggere con accuratezza il modo di guardare di ogni partecipante. Dal momento che l'immagine si muove con molta rapidità, nel caso delle ragazze con Sindrome di Rett è stato necessario fare una calibrazione di tipo manuale, ovvero quando la bambina fissa un punto, l'operatore sposta l'immagine nel punto successivo.

Esempio di registrazione delle fissazioni effettuate durante la fase di calibrazione



Al termine di questa fase preparatoria vengono osservate e registrate le modalità con le quali le bambine Rett riescono a riconoscere e successivamente, a dirigere lo sguardo verso lo stimolo visivo richiesto dallo sperimentatore.

La prova è stata suddivisa in quattro sezioni:

- riconoscimento animali (cane, cavallo, gatto);
- riconoscimento frutta (banana, mela, uva);
- riconoscimento emozioni (felice, triste);
- riconoscimento parole.

Le bambine devono quindi riconoscere nel totale 11 immagini suddivise nelle quattro categorie.

Per le prime tre aree, si è deciso di osservare e studiare differenti aspetti relativi alla capacità di identificare (riconoscimento), di cogliere la somiglianza (identità) e di differenziare (semantica) una determinata immagine.

Per quanto riguarda la prima prova, relativa al riconoscimento degli animali, lo sperimentatore, mediante richiesta verbale, sollecita la bambina ad osservare l'immagine di un gatto sullo schermo dell'*eye tracker.* La fotografia compare isolatamente, senza alcun altro stimolo visivo, in modo tale che la bambina abbia la possibilità di associare il nome all'animale presentato.

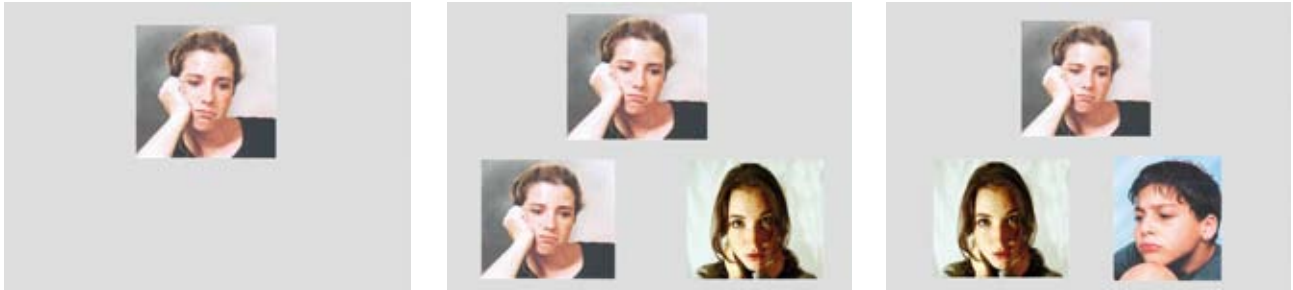
Ogni immagine caricata rimane fissa sullo schermo per una durata di 10 secondi. Il fotogramma successivo presenta due identiche immagini del gatto precedentemente mostrato (identità) ed un distrattore (uccellino): viene chiesto di osservare le due immagini uguali.

Nel terzo passaggio appare nuovamente sullo schermo il gatto, come nel primo fotogramma. Infine, vengono presentati tre immagini: quella target, raffigurante il gatto, l'immagine di un altro gatto, ed il distrattore.

Il compito della bambina è quello di guardare solamente le fotografie associate alla categoria "cane". La medesima sequenza è ripetuta per gli altri animali: riconoscimento della figura del cavallo, delle immagini uguali e di quelle simili; riconoscimento della figura del cane, delle immagini uguali e di quelle simili.

Terminata la prova degli animali, si prosegue con le immagini della frutta (riconoscimento banana, riconoscimento due banane uguali con distrattore, riconoscimento due banane simili con distrattore) e delle emozioni (riconoscimento persona "felice", riconoscimento di due identiche persone "felici", riconoscimento di due persone differenti ma con la stessa emozione di felicità).

Esempi di immagini presentate



L'ultima fase prevede l'identificazione di una parola: lo sperimentatore chiede di osservare, dapprima singolarmente, poi in presenza dello stimolo distrattore, la parola mela (con distrattore "coro") topo (con distrattore "casa") pane (con distrattore "bici").

Ogni immagine è stata presentata alla bambina per 5" e fra un immagine e quella successiva trascorrevano 10" necessari allo sperimentatore per dare alla bambina il comando verbale. La durata della seduta era di circa 60'.

Parametri di misura

I parametri di misura relativi alle tre prove di riconoscimento, di categorizzazione e appaiamento di stimoli sono:

- numero di fissazioni corrette;
- durata (espressa in secondi) delle fissazioni oculari.

Per quanto riguarda la misura delle fissazioni oculari si è stabilito di mantenere l'impostazione data per default dal programma Tobii.

Analisi dei risultati

1. Durata delle fissazioni

L'analisi dei risultati è stata effettuata attraverso un disegno di analisi della varianza Within subject 3 x 3: contenuti (foto di frutti, animali, emozioni) x tipo di compito (riconoscimento dello stimolo, identificazione percettiva dello stimolo, identificazione semantica dello stimolo).

La tabella 2 presenta i dati relativi alla Media e alla Deviazione standard della durata delle fissazioni sullo stimolo giusto.

La variabile "Tipo di compito" presenta effetti altamente significativi $F(2,34) = 10,91$, $p < .001$; il compito che i soggetti trovano più semplice è quello relativo al riconoscimento dello stimolo visivo presentato insieme ad un distrattore; mentre gli altri due compiti (identità semantica e identità percettiva) risultano molto più complessi per le ragazze con Sindrome di Rett.

2. Numero delle fissazioni

Anche per quanto riguarda il paramentro relativo al numero delle fissazioni dello stimolo corretto, i dati sono stati elaborati secondo un disegno di analisi della varianza Within subject 3x3.

La tabella 3 presenta le medie e le deviazioni standard relative al numero delle fissazioni per ognuno dei compiti e dei contenuti proposti.

La variabile "Tipo di Compito" presenta effetti altamente significativi $F(2,34) = 8,91$, $p < .001$. Questo dato conferma nuovamente quanto già emerso che i risultati relativi al numero delle fissazioni sono diversi relativamente al tipo di compito ed in particolare che il riconoscimento dello stimolo risulta più semplice rispetto agli altri due compiti (tab. 3).

3 Confronto fra durata delle fissazioni dello stimolo corretto e dello stimolo sbagliato

Dal momento che il numero di fissazioni dello stimolo corretto poteva essere correlato al numero di fissazioni allo stimolo distrattore si è preferito separare gli effetti legati alla fissazione dello stimolo giusto e quelli legati alla fissazione del distrattore e scoprire, per ognuno dei livelli le differenze significative nei due parametri per i contenuti ed i tipi di compito proposti. Questi dati relativi al numero di fissazioni giuste e al numero di fissazioni sbagliate sono presenti nella tabella 4.

Tab. 2 - Medie e Deviazioni standard relative alla durata delle fissazioni allo stimolo corretto

	Frutta		Animali		Emozioni	
Tipo di compito	M	Ds	M	Ds	M	Ds
Riconoscimento	4,47	3,26	5,77	4,95	4,48	3,16
Identificazione P.	2,64	2,76	3,70	4,41	1,40	1,63
Identificazione S.	1,99	2,25	2,95	3,10	2,08	2,17

Tab. 3 - Medie e Deviazioni standard relative al numero delle fissazioni allo stimolo corretto

	Frutta		Animali		Emozioni	
Tipo di compito	M	Ds	M	Ds	M	Ds
Riconoscimento	12,06	8,58	14,06	10,94	13,88	7,53
Identificazione P.	10,18	11,66	11,73	11,30	7,29	9,28
Identificazione S.	8,00	8,31	8,75	8,73	6,81	6,51

Tab. 4 Medie e deviazioni standard relative al test per campioni appaiati

	Riconoscimento					Identità P.					Identità S.				
	M	Ds	t	df	p	M	Ds	t	df	p	M	Ds	t	df	p
Frutta	5,47	3,60	2,09	16	0,05	1,46	2,73	2,14	15	0,04	0,36	3,24	0,44	15	0,66
Animali	6,77	3,72	2,11	15	0,05	1,56	4,19	1,49	15	0,56	1,57	3,63	1,73	15	0,10
Emozioni	5,48	2,76	2,12	16	0,05	0,81	3,15	1,03	15	0,31	0,68	3,07	0,85	14	0,40
Parole	1,11	3,98	1,11	15	0,28	0,16	2,20	0,28	14	0,77					

Tab. 5 Medie e deviazioni standard relative al test per campioni appaiati

	Riconoscimento					Identità P.					Identità S.				
	M	Ds	t	df	P	M	Ds	t	df	P	M	Ds	t	df	P
Frutta	13,66	10,61	2,09	14	0,05	5,12	11,47	2,09	15	0,09	0,12	9,33	0,05	15	0,95
Animali	15,66	6,96	2,22	15	0,05	3,66	8,31	1,70	14	0,11	3,56	12,23	1,16	15	0,26
Emozioni	5,48	6,67	2,12	16	0,10	2,11	9,80	0,89	16	0,38	0,37	8,22	0,18	15	0,85
Parole	4,75	7,94	2,39	15	0,03	0,75	3,15	0,95	15	0,35					

I dati sono stati elaborati con il test t per dati appaiati. In tutti e tre i compiti le bambine guardavano per un numero di secondi maggiore lo stimolo corretto; in particolar modo emergono differenze significative fra la risposta giusta e quella sbagliata relativamente al compito di riconoscimento. La tabella 4 mostra in particolare le medie, le deviazioni standard e i test t per ogni coppia.

In merito al contenuto "lettura", non vi sono dati significativi, né per quanto riguarda il riconoscimento, né per per i compiti di identità semantica e percettiva, ciò potrebbe essere dovuto al fatto che non tutti i soggetti hanno eseguito dei Training per l'apprendimento della lettura.

4. Confronto fra numero delle fissazioni dello stimolo corretto e dello stimolo sbagliato

Il test t per dati appaiati è stato applicato anche in riferimento al parametro "numero di fissazioni".

Anche in questo caso si ripete il medesimo andamento riscontrato per quanto riguarda il parametro "durata delle fissazioni". Dai dati emerge che il compito di riconoscimento delle immagini della frutta e degli animali presentano differenze statisticamente significative nelle risposte giuste rispetto a quelle sbagliate. Anche il compito di riconoscimento della lettura presenta effetti significativi in riferimento al parametro "durata delle fissazioni". Nonostante i trend siano positivi, cioè le bambine tendano ad avere un numero di fissazione maggiore verso lo stimolo giusto, nelle altre condizioni non ci sono effetti significativi. Dal momento che in questo caso la differenza è "fra gli stimoli" e non più "fra i diversi compiti", è possibile assumere che i compiti di identità sia percettiva che semantica risultino più complessi per le bambine con Sindrome di Rett.

Discussione

I dati hanno confermato quanto emerso nello studio di Baptista *et al.* (2006), ovvero che le bambine con Sindrome di Rett sono in grado di rispondere a semplici comandi verbali ed in particolare hanno mostrato in maniera rilevante che il compito relativo al riconoscimento viene eseguito, sia per quanto riguarda la durata che il numero delle fissazioni allo stimolo corretto, con maggiore facilità; in realtà tale risultato può essere parzialmente dovuto al fatto che, quando il compito era di riconoscimento, pur avendo la stessa ampiezza degli altri compiti, gli stimoli presentati erano due mentre quando il compito era di identità semantica o percettiva, vi era uno stimolo che veniva lasciato in sottofondo e due stimoli di confronto. I risultati possono essere attribuiti in parte a questo in parte al tipo di compito, infatti per le ragazze con Sindrome di Rett, sembra essere più difficile prestare continuativamente attenzione selettiva. Se si effettua una Task Analysis di ciò che deve avvenire nel primo compito di riconoscimento, questo implica:

- che il soggetto in un primo momento guardi il primo stimolo;
- lo confronti con una traccia mnestica in memoria;
- guardi il secondo stimolo;
- lo confronti con una traccia mnestica in memoria.

- Il compito di identità percettiva implica:
- che il soggetto guardi il primo stimolo;
- lo confronti con una traccia mnestica in memoria;
- guardi lo stimolo identico in basso;
- lo confronti con lo stimolo posizionato in alto;
- guardi lo stimolo distrattore;
- lo confronti con lo stimolo posizionato in alto;
- effettui la sua scelta.

Il numero di passaggi per il compito di identità percettiva risulta essere quindi superiore rispetto al compito di riconoscimento dello stimolo perchè oltre ad esservi il compito di confrontare in memoria lo stimolo target viene anche associato il compito di confrontare i due stimoli che devo scegliere.

Nel compito dell'identificazione semantica, rispetto alla Task Analysis sembra esservi un ulteriore passaggio:

- il soggetto guarda lo stimolo in alto;
- lo confronta con la traccia mnestica;
- guarda lo stimolo giusto;
- lo confronto in primo luogo con lo stimolo visto sullo schermo;
- lo confronta in secondo luogo con una categoria semantica di appartenenza in modo tale da controllare se vi è corrispondenza;
- sceglie quello giusto altrimenti occorre ripetere l'operazione anche con lo stimolo sbagliato.

L'analisi dei risultati ha quindi confermato le ipotesi che guidavano

questo lavoro; tuttavia i dati ottenuti e la procedura di svolgimento dello studio stesso consentono alcune riflessioni sul fatto che la tecnologia *eye tracker* possa essere un valido ausilio per una valutazione delle capacità cognitive delle bambine, nonostante per poter accedere a tale strumento sia necessario che i soggetti siano in grado di mantenere una posizione seduta e di prestare attenzione per il tempo necessario al completamento della fase di calibrazione che consente di potersi servire al meglio delle potenzialità della macchina.

E' stato inoltre confermato che i soggetti con Sindrome di Rett sono in grado non solo di comprendere richieste verbali come già accennato ma anche di usare lo sguardo per indicare una preferenza o una scelta fra due proposte e ciò consente loro di potersi avvalere delle metodologie della Comunicazione Aumentativa Alternativa al fine di incrementare le loro capacità comunicative con importanti ricadute sul miglioramento della qualità della loro vita.

Le difficoltà incontrate nello svolgimento dei compiti più complessi può essere invece da stimolo sia ad ampliare gli obiettivi di programmi di potenziamento cognitivo che le bambine facenti parte del campione seguivano da anni, ad obiettivi che richiedono un livello di astrazione maggiore e che vadano quindi oltre il puro riconoscimento di immagini e concetti relativi ai prerequisiti di base dell'apprendimento sia ad ampliare il numero degli stimoli su cui lavorare (passando da 2 a 3) al fine di abituarle a rispondere anche in setting meno "puliti" e con maggiori stimoli e a potenziare la loro attenzione selettiva. ■

Bibliografia

■ AMIR R. E. *ET AL.* (1999), *Rett syndrome is caused by mutations in x-linked mecp2, encoding methyl-CpG-binding protein 2* , IN "NATURE GENETICS", 23, PP. 185-8.

■ ANTONIETTI A., CASTELLI I., MARCHETTI A., FABIO R.S (2000), *La sindrome di rett: prospettive e strumenti per l'intervento*, Carocci.

■ BUDDEN S. MEEK M., HENIGHAN C. (1990), *Communication and oral-motor function in Rett-syndrome*, in "Developmental Medicine and Child Neurology", 32, pp. 51-5.

■ BAPTISTA P.M., MERCADANTE M.T., MACEDO E.C., SCHWARTZMAN J.S., (2006), *Cognitive performance in Rett Syndrome girls: a pilot study using eyetracking technology,* in " Journal of Intellectual Disability Research", 50, pp 662-666.

BURFORD B, TREVARTHEN C. (1997), *Evoking communication in Rett Syndrome: comparisons with conversations and games in mother-infant interaction*, in "European Child and Adolescent Psychiatry", 6, pp. 26-30.

■ DE LIMA VELLOSO R., ALVES DE ARAUJO C., SALOMAO SCHWARTZMAN S., *Concepts of coloro, shape, size and position in ten children with Rett Syndrome, in Arq Neuropsiquiatar,* Vol. 67, 2009, pp. 50-54.

■ FONTANESI J., HAAS R. H. (1988), *Cognitive Profile of Rett syndrome*, in "Journal of Child Neurology", 3, pp. 820-4.

■ GOUTIERES F., AICARDI J. (1986), *Atypical form of Rett syndrome*, in "American Journal of Medical Genetics", 24, pp. 183-94.

■ HAGBERG B. (1985), *Rett's syndrome: prevalence and impact on progressive severe mental retardation in girls*, in "Acta Pediatrica Scandinavica", 74, pp. 405-8.

■ HAGBERG B. *et al.* (1983), *A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome report of 35 cases*, in "Annals of Neurology", 14, pp. 471-79.

■ HAGBERG B., GILLBERG C. (1993), *Rett Variants-Rettoid types*, In: Hagberg B. *et al.* (Eds.), *Rett syndrome-clinical and biological aspects. Clinics in Developmental Medicine, vol. 127*, MacKeith Cambridge University Press, Cambridge.

■ HAGBERG B. *et al.* (1985), *Rett syndrome: criteria for inclusion and exclusion*, in "Brain and Development", 7, pp. 372-3.

■ HAGBERG B., HAGBERG G. (1997), *Rett syndrome: epidemiology and geographical variability*, in "European Child and Adolescent Psychiatry", 6 (1), pp. 5-7.

■ HAGBERG B., RASMUSSEN P. (1986), *Forme fruste of Rett syndrome-a case report*, in "American Journal of Medical Genetics", 24, pp. 175-81.

■ HAGBERG B., SKEJLDAL O. (1994), *Rett Variants: a suggested model for inclusion criteria*, in "Pediatric Neurology", 11, pp. 5-11.

■ HAGBERG B., WITT-ENGERSTRÖM I. (1986), *Rett syndrome: a suggesting staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence*, in "American Journal of Medical Genetics", 24, pp. 247-52.

■ LINDBERG B. (1988), *Retts Syndrom-en kartläggning av psykologiska och pedagogiska erfarenheter i Sverighe*, Stockholm Institute of Education Press, Stockholm (trad. it. *Capire la sindrome di Rett. Una guida per genitori, educatori e terapisti*, Edizioni Del Cerro, Tirrenia-Pisa, 2000).

■ NAIDU S. *et al.* (1986), *Rett syndrome: natural history in 70 cases*, in "American Journal of Medical Genetics", 24, pp. 61-72.

■ OLSSON B. (1987), *Autistic traits in the Rett syndrome*, in "Brain and Development", 9, pp. 491-8.

■ OLSSON B., RETT A. (1985), *Behavioural observations concerning differential diagnosis between the Rett syndrome and autism*, in "Brain and Development", 7, pp. 281-9.

■ PERRY A., SARLO-MCGARVEY N., HADDAD C. (1991), *Brief report: cognitive ad adaptive functioning in 28 girls with Rett Syndrome*, in "Journal of Autism and Developmental Disorders", 21 (4), pp. 551-6.

■ SANDBERG A. D. *et al.* (2000), *The Rett syndrome complex: communicative functions in relation to developmental level and autistic features*, in "Autism", 4 (3), pp. 249-67.

■ SPARROW S. S., BALLA D. A., CICCHETTI D. V. (1984), *Vineland Adaptive Behavior Scales*, American Guidance Service, Circle Pines, MN.

■ UMANSKY R., WATSON J. S. (1998), *Influence of eye movements on Rett stereotypies: evidence suggesting a stage- specific regression*, in "Journal of Child Neurology", 13 (4), pp. 158-62.

■ UMANSKY R. *et al.* (2001), *Social facilitation of object-oriented hand use in a Rett syndrome variant girl: implications for partial preservation of an hypothesized specialized cerebral network*, in "Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics", 22 (2), pp. 119-22.

■ VON TETZCHNER S. JACOBSEN K.H., SMITH L., SKJELDAL O.H.*et alii (1996), Vision, cognition and developmental characteristics of girls and women with Rett syndrome,* in *Developmental Medicine and Child Neurology,* Vol.38, 1996, pp. 212-225.

■ VON TETZCHNER S. (1997), *Communication skills among females with Rett Syndrome*, in "European Child and Adolescent Psychiatry", 6, pp. 33-7.

■ WOODYATT G., OZANNE A. (1992), *Communication abilities and Rett Syndrome*, in "Journal of Autism and Developmental Disorders", 22 (2), pp. 155-73.

Pensiero notturno

Pubblichiamo in queste pagine le commovente lettera di Milena, mamma di Vittoria, che con la sua riflessione fa un accorato appello alle famiglie iscritte alla nostra associazione, affinchè con la propria collaborazione aiutino a sostenere la ricerca per il migliorare il futuro delle bambine.

Ho ricevuto tempo fa questa bellissima lettera di Milena. L'ho tenuta in serbo per questa edizione della rivista, poiché mi sembrava la più idonea visto l'approssimarsi delle festività natalizie.
Sono parole che si commentano da sole.
Ve le riporto così come sono con la loro immediatezza, dolcezza e caparbietà di significato.
Attenzione, la lettera non vuole assolutamente risultare un "piangersi addosso" bensì uno sprone a reagire, fare, costruire. Grazie Milena ancora una volta per il tuo commovente prezioso messaggio.
Per chi volesse mettersi in contatto con lei il suo indirizzo e-mail è: milenadel@libero.it
Auguro a tutti gli associati un Buon Natale e ogni bene.

Gabriella Riboldi - Responsabile Lombardia

E pensavo tra me e me, in un sussurro tenue che poi diventa rombo tonante, assordante come la voce che erompe impetuosa e flebile, inghiottita da un fiume di dolore, amarezza e solitudine...

Poiché nessuno - e sottolineo nessuno - può immaginare e capire cosa significhi vivere a diretto contatto con la malattia, di qualsiasi tipo essa sia, se non coinvolto in prima persona...

Scusate non ho detto il mio nome: sono la mamma di Vittoria.

In questi ultimi anni, in cui la piccola ha iniziato a frequentare la scuola, io stessa ho preso coscienza della situazione: è come se la mia identità fosse andata via via sfumando e, per i bimbi e le mamme, semplicemente sono diventata "la mamma di Vittoria" .

Questo mi piace, ne sono orgogliosa e contemporaneamente allarmata, perché è un misto di debolezza umana e sensibilità di madre, si ha paura dei giudizi, dei preconcetti, ti addolora vedere certi sguardi.

Ma poi impari a sorridere, a volte con finzione e ne provi un certo gusto, impari a vivere e a gioire delle piccole cose di ogni giorno, anche di quelle infinitesime, e a dare loro una certa importanza, come a significare che la bimba può migliorare.

Questa sera ho portato la bimba a letto, era così stanca che il cuore straripava di amarezza... con altrettanta disperazione mi voglio rivolgere a qualcuno che, la di là di questa coltre di apparenza quale è il mondo con le sue bugie e cavilli burocratici, come me si arrovella a trovare una via d'uscita.

Vittoria con mamma, papà e la sorella Letizia

Ho abbracciato forte Vittoria, che dormiva quieta e le ho sussurrato all'orecchio "VITO VADO A SCRIVERE, LO FACCIO PER TE, AFFINCHE' NESSUNO OSI METTERERTI DA PARTE, PERCHE' ANCHE TU HAI DIRITTO ALLA FELICITA'… (anche mamma e papà)".

Questa sera mi è venuta voglia di parlare con Gabriella, la Rappresentante regionale, così l'ho chiamata e le sue parole nella quiete della sera mi ronzavano nella men-

te, rullavano veloci mettendo in moto nell'animo e nella gambe la voglia frenetica di AGIRE, di essere tutt'uno, nel proprio piccolo, con il grande progetto che al Congresso ci scaldato i cuori; mi riferisco al progetto della dottoressa Renieri, per il quale servono tanti e tanti fondi!!!!

Abbiamo parlato di incontri, date, idee, di RISO da vendere... SIII, DI RISOOOOO, di allestire bancarelle nelle piazze in favore dell'AIR, e questo mi ha riempito di euforia!

A tutti i genitori, a tutti i genitori italiani, a tutti i papà e le mamme delle nostre bimbe dagli occhi belli…. a chi crede che la ricerca possa fare ANCORA, a chi non ha paura di dirsi che Vittoria (ognuno metta il nome della propria piccola) è ammalata, a chi osa sfidare l'impossibile e non si arrende alla rassegnazione dell'anima e del cuore, a tutti dico: uniamo le nostre forze affinchè si riesca a raccogliere fondi per la ricerca, bussiamo alle porte di chi ancora non ci conosce e non sa di quanta forza disponiamo per lottare!!!!

Mentre si cenava con Vittoria che faceva un baccano dell'accidenti, io e mio marito parlavamo di come e quanto riso vendere (cifre astronomiche! e quanto al chilo?), quali i luoghi strategici, a chi chiedere aiuto e sostegno... "A TUTTI", ho detto io, e lui mi ha guardato sorpreso e anche spaventato, perché nei miei occhi brillava una luce un pò sinistra… All'ennesima domanda di mio marito Giorgio "CHI andrà a vendere il riso?", gli ho risposto: "CHI SONO IL PAPA' E LA MAMMA DI VITTORIA?" "SIAMO NOI", mi ha detto. "Bene, Ti sei risposto da solo!" ho replicato.

E da Vittoria, a cui abbiamo chiesto: "E tu Vito, quanti chili di riso venderai?", abbiamo ricevuto un sorriso perplesso…. "PIGRONA DI UNA PIGRONA" le diceva suo padre e lei rideva.

E' questo un appello alle famiglie per collaborare, dare aiuto all'associazione, poiché l'unione fa la forza.

Le nostre rappresentanti Regionali si stanno organizzando per fare del loro meglio e così pure la Presidente.

Noi siamo piccole gocce di mare, ma se ci uniamo, siamo capaci di generare una forza molto potente.

No so se queste parole varcheranno mai la soglia della notte, se avranno un poi, un domani, se qualcuno mai le leggerà...

Mi piacerebbe inviarle a Gabriella, ma non so se lo farò; mi piacerebbe che, d'incanto, domani, al risveglio, ogni papà e ogni mamma le trovasse sul proprio comodino o lavandino, o accanto una tazza di caffè fumante, e che ognuno di loro ne serbasse il ricordo, che queste parole frullassero dentro di loro sollecitando la voglia di agire, di appoggiare l'AIR, di sostenerla a beneficio delle nostre bimbe.

L'ora è tarda, il buio avvolge ogni cosa, fuori c'è silenzio, solo il latrato dei cani arriva fievole.

Se domani a qualcuno dovesse arrivare il mio sentire, lo serbi in fondo al cuore e lo lasci germogliare rigoglioso, lo innaffi di lacrime, lo nutra di dolcezza, tenerezza e convinzione. CONVINZIONE che nulla è perduto, che mai ci arrenderemo alla malattia, e se dovessimo campare cent'anni sempre faremo sentire a piena voce il nostro grido o silenzio d'amore.

Milena

AIR ringrazia i coniugi d'Amelio

Inviamo i migliori auguri e un sincero ringraziamento ai coniugi d'Amelio per aver voluto condividere con le "Bimbe dagli occhi belli" la ricorrenza delle loro nozze d'oro, manifestando una grande generosità con un tangibile supporto all'attività della nostra associazione.

Nella foto:
Giuseppe e Pinuccia D'Amelio con Aldo e Annalisa Garzia

Iniziative a favore dell'AIR

Molte sono le iniziative che gli associati promuovono nel corso dell'anno in favore della nostra associazione. In questo numero parliamo delle esperienze di Busto Arsizio, Toirano, Piancagnastaio e Genova, dove genitori e amici si sono dati da fare per sostenere la ricerca con il loro aiuto in iniziative di vario genere. A tutti loro va il grazie dell'AIR.

Iniziative a Busto Arsizio (Va)

Alcune famiglie di Busto Arsizio nei mesi scorsi hanno dato vita a varie iniziative il cui ricavato è stato devoluto all'AIR. In particolare ricordiamo:

Mercatino in piazza
E' stata allestita una bancarella con oggetti e gadget vari.

Vendita di piantine nelle scuole
organizzata da Asia e dai suoi compagni dell 3ªA dell'Istituto Tommaseo: grazie ai ragazzi e agli insegnanti per aver aderito numerosi all'acquisto di tante piantine!

Vendita piantine in chiesa
Benedetta, il suo papà Alessandro e le sue sorelline Valentina e Chiara hanno realizzato insieme con alcune amiche una piccola vendita di piantine a sostegno dell'AIR. Grazie a tutti per la loro generosità.

Iniziative a Toirano (Sv)

Anche in vacanza Federica ed Alessandro hanno dedicato un pensiero all'AIR e alla Sindrome di Rett: in occasione della sagra dei "GIUMBI" che si svolge nel mese di Agosto a Toirano, hanno infatti organizzato un banchetto, realizzato anche grazie all'indispensabile aiuto dei nonni e degli amici di Isabella.

Iniziative a Piancagnastaio (Si)

Claudia Di Leone, mamma della piccola Ginevra, ci segnala una serie di iniziative realizzate con l'aiuto e il sostegno di molti amici.

Prima Comunione

Riccardo, il fratello di Ginevra, quest'anno ha fatto la Prima Comunione.

In questa occasione, i genitori e il Parroco hanno espresso il desiderio di far compiere un gesto di solidarietà ai bambini che hanno ricevuto il sacramento, sostenendo l'AIR con una donazione.

Grazie a questa bella iniziativa sono stati raccolti e versati alla nostra associazione 410,00 Euro.

Saggio di Primavera nel comune di S. Salvatore (a 5 km da Piancastagnaio)

Il gruppo di ballo ODISSEA 2001 è formato dalle bambine e dai bambini di Piancagnastaio, Abbadia S.S. e Selvana. Molte mamme dei ragazzi che fanno parte del gruppo conoscono la realtà di Ginevra e sono amiche della sua mamma Claudia, perciò hanno espresso il desiderio di abbinare a questo evento una raccolta di fondi per il sostegno alla ricerca in favore dell'AIR. Il ricavato è stato di 860,00 Euro, ma ancor più del risultato economico, il valore più grande è stato espresso con un pensiero rivolto a Ginevra e a tutte le bambine Rett: *"Con l'augurio che un dì vicino possano indossare come loro le scarpette da ballo".*

Fiera del Patrono
Sempre a Piancagnastaio, durante la Fiera del Patrono tenutasi il 24 maggio 2009, è stata voluta dalla Pro Loco del paese la presenza di un luogo di solidarietà, a cui AIR ha partecipato insieme con altre associazioni di volontariato.
Nel gazebo AIR sono stati esposti i nostri gadget e diffusi molti folder informativi e il ricavato è stato di 550,00 Euro. La giornata è stata possibile grazie alla disponibilità di amiche volontarie. Un grazie di cuore ad Antonella, Milena, Letizia, Sara, Adriana, Valeria.

Ringraziamo infine la maestra di Riccardo, il fratello di Ginevra, per aver devoluto all'Air 229,00 Euro, ricavati dalla vendita di un libro scritto da un caro familiare.

Ginevra con alcuni amici

La maestra di Riccardo

Iniziative a Genova

Concerti "Note di solidarietà"
Durante il mese di settembre, nella suggestiva cornice della Chiesa di Santa Maria del Prato a Genova, si sono svolti quattro bellissimi concerti in favore della ricerca sulla Sindrome di Rett.

Si ringrazia per l'organizzazione:

- Gruppo Promozione Musicale Golfo Paradiso - Onlus
- Amici della musica città di Voghera
- CELIVO Centro Servizi Volontariato.

Momenti del concerto in favore della Sindrome di Rett

AIR e LIONS: tutti insieme per una festa

Durante il mese di ottobre un gruppo di associati si è ritrovato presso il "Centro di Addestramento Cani Guida dei Lions" di Limbiate per confrontarsi e trascorrere insieme una bella giornata, ricca di stimoli e aperta al confronto.

Domenica 11 ottobre 2009 ci siamo ritrovati come associati presso il "Centro di Addestramento Cani Guida dei Lions", che si trova nel Comune di Limbiate.
E' stata una piacevole giornata, trascorsa insieme in una cornice di familiare cordialità .
L'AIR ringrazia il Presidente del Servizio Cani Guida dei Lions, Cav. Uff. Andrea Martino, e il vicepresidente Dott. Gianni Fossati, per aver messo a disposizione la bella struttura, per il pranzo e la donazione offertaci.
Grazie al Sig. Piero responsabile dell'addestramento cani e a tutti gli istruttori.
Un grazie particolare alla dolce Elisa, che in questa occasione ha voluto devolvere all'AIR la somma a lei donata da amici per la sua S. Cresima.
Infine, ringrazio tutti i genitori e gli amici che hanno partecipato e prometto loro che questa bella esperienza, grazie alla disponibilità del Lions, senz'altro verrà ripetuta.
A tal proposito vi riporto l'articolo scritto dal dott. Martino.

Gabriella Riboldi
Responsabile Lombardia

Domenica 11 ottobre abbiamo ospitato presso il nostro Centro di Addestramento Cani Guida per ciechi dei Lions di Limbiate le bambine affette dalla Sindrome di Rett con le loro famiglie.
In una splendida giornata di sole, tutti i convenuti hanno potuto godere di un momento di relax per poter discutere i vari problemi della loro Associazione.
In silenzio e con molta attenzione è stata ascoltata la Santa Messa celebrata da Padre Esterino Zandonà, Camilliano, Direttore della Casa di Cura S. Pio X di Milano.
Padre Esterino, nel corso dell'omelia, ha rivolto alle famiglie toccanti parole di speranza; abbiamo visto tanti occhi lucidi, compresi i nostri.
E' seguita una dimostrazione del metodo di addestramento dei cani guida; si è creato così tra tutti un clima di reciproca simpatia, che ha fatto da cornice al pranzo offerto dalla nostra Associazione; siamo certi che il momento festoso è stato gradito da tutti.
Noi del Centro di Addestramento siamo stati gratificati dalla presenza di così tante persone, che, nonostante i loro problemi, hanno ritrovato per un giorno quel calore e la disponibilità di tutto il nostro personale per donare loro una bella e piacevole giornata.
Dopo aver gustato e apprezzato le leccornie preparate dalle mamme, accompagnate dallo spumante dei 50 anni del Servizio Cani Guida, alle 18, ormai al tramonto, ci siamo lasciati con un "Arrivederci a primavera".
Personalmente sono sempre più convinto che solo aprendosi agli altri, sia possibile conoscere le loro necessità e dare una mano, facendo sentire tutti meno soli.
Vi aspetto tutti a primavera quindi, ancora più numerosi. Dimenticavo, eravamo circa 80 persone.

Presidente Servizio Cani guida dei Lions
Dott Andrea Martino

Ciao Elisa

Cara Elisa la tua vita è stata troppo breve, dura, piena di difficoltà, ma non possiamo definirla "sfortunata" perché sei stata sempre circondata da tanto amore, l'amore che Tu sapevi attrarre da tutte le persone che ti circondavano.
Ora siamo certi che tu sei in un luogo sereno senza Sindrome di Rett: questo aiuta ad alleviare un po' il grande dolore e vuoto che ci hai lasciato.
Vogliamo dare un grosso abbraccio e dire un grazie di cuore ai tuoi genitori Andrea e Roberta, alle tue sorelle Ilaria ed Emma, ai tuoi carissimi nonni sempre al tuo fianco e a tutti gli amici che anche in questo momento così difficile hanno pensato a tutte noi, al nostro futuro, devolvendo all'AIR un significativo aiuto economico da destinare alla ricerca per la SR.

Grazie di cuore dalle "Bimbe dagli occhi belli" e dai loro genitori.

Mia piccola grande stella, ti ricordi tutti i momenti belli passati insieme?
Bastava un tuo sorriso per asciugare una lacrima, ed era incredibile come tu riuscivi a comunicare con gli altri, nonostante la tua grave malattia.
La nostra strada è stata sempre comune e l'abbiamo percorsa insieme, anche se non è stata sempre facile, e anche se adesso il nostro percorso si è diviso, non ti preoccupare, perché un giorno, prima o poi, le nostre strade si riuniranno e finalmente ci potremo riabbracciare e finire il nostro cammino interrotto.
Tu per me sei stata veramente speciale, e nel mio cuore, per te, ci sarà sempre posto, e penso anche in tutte le persone che ti hanno conosciuta e ti sono state vicine.
Quando eri ancora in vita erano i tuoi occhi a parlare, ma adesso che si sono chiusi si è spenta una luce dentro di me, ma ricorda che tu, per me, ci sarai sempre, perché tu adesso sei il mio angelo, e lo sarai per sempre…

Con affetto tua sorella Ilaria

Las Vegas, 19 novembre 2009

Ciao Elisa,
ascolta queste parole, perché io so che mi sentirai… credo ti ricorderai ancora di me, perché io non smetterò mai di farlo. Le nostre strade non si sono mai divise, hanno preso direzioni diverse per arrivare ad un'unica meta.
Ti scrivo da un paese lontano, perché qui ho ricevuto questa terribile notizia; è da quel giorno che non faccio altro che pensare a te, al perché sia capitato a te tutto questo.
Ricordati che sono stato, sono, e sarò per sempre un tuo amico e sappi che né il tempo, né lo spazio potranno distruggere e spezzare questo legame indistruttibile.
Ogni volta che ti guardavo, vedevo nei tuoi occhioni la felicità che sconfigge tutte le barriere e gli ostacoli che la vita ci pone davanti. Sei stata un esempio per me e per ognuno di noi e lo sarai sempre.
A volte penso a come le persone buttino via la propria vita, quando ce ne sono altre che per averla farebbero qualsiasi cosa; penso a come sarebbe stato se solo tu fossi stata diversa, a come un semplice tuo sorriso poteva farci cambiare umore e risolvere i problemi di tutti noi, a come hai sempre cercato di comunicare a ognuno la tua felicità.
Le nostre strade un giorno si rincontreranno, perché la vita, anche se percorre vie alternative, ha sempre una stessa meta.
Adesso che il vento ti ha portato con sé, ognuno dovrà ricordarti come un esempio e ricordarsi di te per tutto quello che hai fatto e hai cercato di far per noi.
Ho sempre visto attorno a te persone che ti amavano e che hanno fatto l'impossibile per te, alle quali bastava semplicemente il tuo sorriso per sentirsi più che appagate. Non so se mai qualcuno ti leggerà questa lettera, ma anche se non lo faranno, sappi che mi dispiacerà non essere lì con te quel giorno, ma sono certo che i cuori di due amici si incontreranno nei loro posti segreti e impensabili.
Un ultimo saluto. Arrivederci…

Pietro

Samuela e la sua piccola Aurora

Questa è la mia principessa. Si chiama Aurora e ha tre anni.
Abbiamo avuto la diagnosi di Sindrome di Rett MePc2 il 30 marzo 2009, dopo due anni di esami.
Quanti pianti e quanta paura avevo dentro di me, non riuscivo ad accettare che Aurora potesse essere affetta da questa malattia.
Però devo dire che grazie ai suoi sorrisi e alla sua gioia di vivere ho avuto la forza di andare avanti e combattere ogni giorno le difficoltà che ci troviamo davanti.
Grazie all'Associazione sto imparando a conoscere questa malattia e confrontarmi con altri genitori.
Un grazie particolare a mio marito Simone per la sua pazienza e l'incoraggiamento.
Un saluto particolare a Gabriella, a Giulia mamma di Benedetta e a Federica mamma di Isabella.
Ti voglio un mondo di bene Aurora!

Samuela

Un grazie speciale a delle persone speciali

Sono Sabine, la mamma di una splendida ragazzina di 16 anni: Clementina. Nello scorso mese di marzo è stata sottoposta ad un delicato intervento chirurgico per correggere l'accorciamento del tendine d'Achille e le deformità del piede sinistro, presso la clinica Humanitas di Milano nel reparto di ortopedia pediatrica diretto dal Professor Portinaro.
Le nostre preoccupazioni erano tante, anche perché tre anni fa Clementina è stata sottoposta all'intervento di artrodesi posteriore strumentata, pertanto l'idea di vederla di nuovo soffrire era un grosso macigno che avevamo nel cuore. Ma seppure avesse continuato a camminare dopo l'intervento alla scoliosi, ultimamente era così peggiorata da non riuscirci più. L'accorciamento del tendine e le deformità del piede sinistro ormai avevano compromesso la deambulazione. Pertanto, pur di alleviare le sue sofferenze e ridarle la possibilità di camminare abbiamo seguito i consigli del dottor Francesco Pelillo, aiuto del Prof. Portinaro che ogni mese si reca a Pescara dove ha visitato la nostra Clementina.
Il Dottor Pelillo si è dimostrato da subito molto preparato, molto umano e scrupoloso, tanto da meritare la nostra totale fiducia, ammirazione e stima.
L'intervento è andato molto bene, Clementina ora cammina di nuovo appoggiando bene il piede senza più dolori.
Ancora una volta ha dimostrato quanto sia una ragazzina straordinaria, forte e desiderosa di star bene. Durante la nostra permanenza in ospedale ogni nostro timore è stato dissuaso dalle attenzioni, sensibilità, umanità, professionalità che contraddistingue tutta l'équipe che ha preso in carico Clementina.
Un grazie di cuore vanno alla fisiatra Dott.ssa Gasparroni, alla Dott.ssa Panou, al Dr. Mancini, all'anestesista Dott.ssa Ferrari, alla caposala Elena, la terapista Ana Lopez, alle infermiere e le OOSS perché resteranno tutti nel nostro cuore, perché con la loro umanità e professionalità ci hanno sostenuto in questo delicato percorso.
Un grazie particolare con tutto il nostro affetto e la nostra gratitudine al Dr. Pelillo perché è un dottore davvero straordinario, per noi è come un angelo custode che si prodiga per far star bene i nostri figli speciali.
Un doveroso ringraziamento va anche al suo grande maestro, il Prof. Portinaro.
Molto spesso di fronte ai tanti problemi delle nostre figlie la nostra angoscia è amplificata dal fatto di non sapere dove andare e tante volte si va a lungo alla ricerca dello specialista più idoneo per risolvere il problema; noi siamo stati fortunati ad aver incontrato degli esperti di alto livello, questo è avvenuto grazie ai convegni ai quali è importante partecipare per poter essere sempre aggiornati, oltre al raccordo tra noi genitori.
Poter di nuovo vedere Clementina felice di camminare è la consolazione più grande dopo le sofferenze, il suo sorriso, la sua dolcezza sono il dono più bello che riceviamo ogni giorno.
Un caloroso abbraccio a tutti da Sabine e Clementina.

Sabine Mastronardi

Ancora un'esperienza positiva

Cari lettori,
siamo i genitori di Veronika, 30 anni, affetta dalla Sindrome di Rett e ci teniamo a condividere la nostra esperienza positiva con voi tutti.
Veronika ha sempre avuto la fortuna di camminare e ciò ci ha sempre confortato molto, anche perché già all'età di 13 anni nostra figlia ha subito un intervento molto invasivo alla colonna vertebrale per correggere "definitivamente" la scoliosi, in lei molto accentuata. Negli ultimi due anni, però, la camminata di nostra figlia è rallentata molto: le gambe, soprattutto la sinistra, sembravano divenire sempre più rigide ed in noi si era radicata la paura che Veronika stesse per smettere di deambulare.
Dopo aver consultato diversi medici, abbiamo deciso di seguire le indicazioni dateci dalla nostra preziosa associazione e siamo "approdati" al Prof. Nicola Portinaro dell'Istituto Humanitas di Milano. Il professore ha riconosciuto nelle difficoltà di nostra figlia l'accorciamento dei tendini, piuttosto tipico nella Sindrome di Rett ed ha deciso di eseguire un'operazione, la quale è perfettamente riuscita.
Con grande gioia Veronika sta riprendendo a camminare in modo molto più fluido e sicuro, quasi come faceva tanti anni fa… La strada è ancora lunga, ma ci sentiamo di dover ringraziare di cuore il Prof. Portinaro che, con tanta umanità e professionalità, si è preso cura del nostro caso, insieme ad un validissimo staff del quale citiamo in modo particolare il Dr. Pelillo, la Dott.ssa Artemisia Panou e la Dott.ssa Gasparroni che ci sono sempre stati vicini con sensibilità e competenza.

Famiglia Cornali

Grazie a Jessica

Cari lettori,
sono una ragazza che da anni è a fianco di Jessica, una ragazza Rett di 19 anni, e vorrei raccontarvi in poche righe (ma non sarà facile!) il mio percorso insieme a lei, così da poter in qualche modo rendervi partecipi della nostra storia… della nostra amicizia!
Ho conosciuto Jessica circa 6 anni fa, quando ancora frequentava la scuola elementare. Quando sono stata affiancata a lei come assistente inizialmente avevo un po' di timore… non può parlare, non può camminare da sola, non può mangiare da sola… "non può… non può…" mi dicevo… e pensavo che se avesse avuto bisogno di qualcosa di più io non sarei riuscita a capirla e ciò mi preoccupava.
Presto ho dovuto ricredermi! Questi erano i miei limiti, non i suoi! Jessica voleva amore, comprensione, attenzione… Questo era quello di cui aveva bisogno, come tutti noi! In poco tempo abbiamo instaurato un bellissimo rapporto, fatto di sguardi e di sorrisi, di giochi e di allegria!
Certo, si sono verificati anche dei momenti "no" ma insieme, aiutandoci reciprocamente, li abbiamo superati! Questo grazie anche alla sua meravigliosa famiglia, sempre attenta e presente, che mi ha incoraggiata quando anch'io ne avevo bisogno dandomi tutta la fiducia possibile per stare accanto alla loro bambina.
Adesso Jessica è maggiorenne, non frequenta più l'istituto scolastico ma è serena e tranquilla, coccolata dai suoi familiari e dai suoi amici che le danno amore e tutto ciò di cui ha bisogno.
La sua attenzione a ciò che la circonda è andata migliorando grazie anche al metodo di Comunicazione Aumentativa/Alternativa, che svolge con costanza ed impegno a casa insieme a me e ogni giorno grazie naturalmente alle cure ed all'attenzione dei suoi familiari, da quest'anno abbiamo iniziato il "training di lettura" che prevede il riconoscimento (appunto lettura) di parole bisillabe.
Jessica è abituata a lavorare molto, sia per abilità di potenziamento cognitivo sia per le attività fisiche (di cammino e piscina), che le permettono di raggiungere sempre piccoli traguardi. Anche in merito a questa nuova esperienza posso dire che il suo impegno è sempre al massimo. Jessica così facendo ci incoraggia ad adoperarci per fornirle sempre nuovi stimoli e permettere così di migliorare il suo stile di vita.
Da Jessica ho imparato tanto, valori importanti che tante persone tendono a sottovalutare o dimenticare! Ho imparato prima di tutto il valore della vita, quanto sia importante lottare per raggiungere anche solo piccoli traguardi, quanto si può riuscire a dire anche senza parole, quante emozioni si possono trasmettere guardandoci negli occhi, quanta felicità ti regala un sorriso innocente… Non saprei che altro aggiungere se non un profondo "Grazie Jessica, per essere tu accanto a me ogni giorno".

Ilaria

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

ABRUZZO:
Sabina Mastronardi
Via Ugo Foscolo 7, 66050 San Salvo (CH),
Tel. 0873.547746, Cell. 338.2547071,
fax 0873.547746
sabinefrieda.mastronardi@istruzione.it

BASILICATA:
Vito Tricarico
Traversa Papa Callisto 10, 75022 Irsina (MT),
Tel. 0835.518768, vtricarico@tiscali.it

CAMPANIA:
Francesca Armandi
Via Domitiana 119/22, 80014 Giugliano in Campania (NA) - Tel. casa 081 804 30 66,
Cell. 328.8097060 (ore pomeridiane),
farmandi@libero.it

Annamaria Petrillo
Via De Martino 14, Caserta,
Tel. 347.913633, avero@live.it

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

FRIULI:
Gian Piero Basso Moro
Via Sarpi 26, 33081 Giais di Aviano (PN),
Tel. 0434.656681, basso.moro@libero.it

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

LIGURIA:
Giancarlo Dughera
Via Fratelli Arpie 47
16038 Santa Margherita Ligure (GE)
Tel. 348.7304688 0185.284180 Fax 0185.280239
giancarlo.dughera@cofi.it

LOMBARDIA:
Gabriella Riboldi
Via Messa 8, 20052 Monza (MI),
Tel. 039.2021215, Cell. 333.3466001
gagriva@libero.it

MARCHE:
Manuela Collina
Via Salaria 438, 63031 Castel di Lama (AP)
Tel. 0736812529, Cell. 329.6038597
ronny333@libero.it

MOLISE:
Simona Tucci
Viale Emilio Spensieri 12, 86019 Vinchiaturo (CB)
Tel. 0874.348423, Cell. 347.8554454
simona.tucci_1974@libero.it

PIEMONTE e VALLE D'AOSTA:
Tiziana Centore
Via Tolosano 4/a, 10080 Oianico (TO)
Tel. 346.2451259/333.3090995/012.4470592,
tcentore@alice.it

PUGLIA:
Mariella Di Pinto
Via G.Bovio, 74100 Taranto - Tel. 080.3980301
annamaria.francese@istruzione.it

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

SARDEGNA:
Francesco Mattana
Via Cavellera 10, 09010 Gonnesa (CA),
Tel. 0781.45703, francesco_mattana@libero.it

La Padula Cristina

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

Michele Marrapodi
Via Roma 188, Palermo
Tel. università 091.6560278, Cell. 340.5673778,
marrapod@unipa.it

TOSCANA:
Sbrolli Claudia
Via G. Barzellotti 69 - 53025 Piancastagnaio (Si).
tel.0577786099 cell.339.8835976 (dopo le 20.30)
g.di.leone@alice.it

TRENTINO:
Erido Moratti
Via Leonardi 84, 38019 Tuenno (TN),
Tel. 0463.451020, grandi.marisa@hotmail.it

UMBRIA:
Patricia Turilli

VENETO:
Antonella Faleschini
Via G. Marconi 11, 30030 Salzano (Ve)
Tel. 041.5745851 Cell 333.3232258
antonella.faleschini@gmail.com

ATTENZIONE!

Per comunicare variazioni o eventuali errori i responsabili regionali sono pregati di contattare la signora Ines Bianchi al n. 0541.385974 o di scrivere all'indirizzo e-mail inesbianchi@villamariarimini.it

Il contatto giusto... la risposta giusta

Non ricevi la rivista nonostante tu abbia regolarmente versato la quota associativa? Vuoi sapere se una tua donazione è arrivata a buon fine, oppure inviare un ringraziamento per un contributo alla nostra associazione? Sei interessato ad organizzare un corso sulla comunicazione aumentativa alternativa nella tua regione? Vuoi inviare materiale da pubblicare sulla nostra rivista? Hai notizie di convegni o eventi che possano interessare l'Associazione da inserire nel sito Internet?

Questi sono solo alcuni dei quesiti ai quali potrai avere risposta contattando la persona giusta: eviterai di perdere tempo ed avrai le risposte che cerchi direttamente dalle persone più informate.

Consiglio Direttivo:		
Responsabile	**Attività**	**Recapiti**
Lucia Dovigo Dell'Oro - Presidente A.I.R. -	Pubbliche relazioni - Gestione patrimonio AIR - Responsabile Rivista ViviRett - Esame coordinamento nuovi progetti - Contatti con medici specialisti nazionali e internazionali - Contatti con Comitato scientifico AIR Sito internet	direttivo@airett.it 339.83.36.978 - 045.92.30.493
Nicola Sini - Vicepresidente -	Sito internet - Contatti F.I.S.H. - Contatti UNIAMO - Invio rivista ViviRett	nicolasini@tiscali.it 328.91.29.069 - 031.52.42.59
Ines Bianchi - Segretaria -	Segreteria - Biglietti Natale Coordinamento responsabili regionali	inesbianchi@villamariarimini.it 338.56.27.453 - 0541.38.59.74
Michele Marrapodi - Consigliere -	Problematiche di integrazione sociale e scolastica	marrapod@unipa.it 340.56.73.778 - 091.65.60.393
Mauro Ricci - Consigliere -	Consigliere	mau-ric@libero.it 349.46.34.829 - 055.54.06.95
Claudio Roveroni - Consigliere -	Tesoriere	claudio@idrocr.it 348.79.80.313 - 037.54.25.02
Aldo Garzia - Consigliere -	Iniziative raccolta fondi	milano72.cucchiari@afmspanet.it 339.22.136.93 - 02.31.39.86

Collegio Revisori dei Conti		
		Recapiti
Giovanni Ampollini	Presidente	giovanniampollini@aliceposta.it 334.37.78.737 - 0521.96.92.12
Andrea Vannuccini	Revisore	v.and@tiscali.it 338.22.53.567- 0564.41.76.96
Giovanni Riva	Revisore	gagriva@libero.it 333.38.58.120 - 039.20.21.215

Vi invitiamo ad inviare il materiale per la pubblicazione su questa rivista (articoli, relazioni, fotografie, lettere alla redazione) al seguente indirizzo di posta elettronica:

redazione@airett.it

oppure all'indirizzo

Redazione ViviRett
c/o Lucia Dovigo, Lungadige Matteotti 13, 37126 Verona

Si informa che a decorrere dal 1 luglio u.s. per effettuare i bonifici bancari a favore dell'AIR presso la Banca Popolare di Novara, filiale di Turbigo, occorrerà indicare il seguente **codice IBAN**:

IT 70 A 05608 33940 0000 0000 2000

Le pubblicazioni consigliate 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*

Questo libro 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 - Euro 8,00 - (Il ricavato della vendita 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".

3) A. Antonietti, I. Castelli, R.A. Fabio e A. Marchetti - LA SINDROME DI RETT - PROSPETTIVE E STRUMENTI DI INTERVENTO - *Edizioni Carocci - Euro 15,20*

La prima parte del testo fornisce un'ampia descrizione della sindrome, con la ricostruzione delle tappe della ricerca fino ad oggi, oltre a trattare la valutazione del profilo della patologia ed elencare gli strumenti solitamente utilizzati per questo, ai quali si aggiungono quelli nuovi messi a punto dagli autori del testo.

La seconda parte si focalizza sulla riabilitazione, nonché le motivazioni per la sua adozione, presentando anche alcuni esempi d'interventi riabilitativi per le bambine affette dalla Sindrome di Rett ed in particolare per il metodo suggerito dagli autori viene anche descritto il caso di una ragazza che ne ha seguito l'intero iter.

Perla Toma - POLI IL POLIPETTO ANNODATO - *Euro 11,00 + spese di spedizione. (Il ricavato della vendita sarà devoluto alla nostra associazione)*

Una bella favola, dedicata dall'autrice alla figlia Isabella e a tutte le bambine Rett. Le illustrazioni sono realizzate da Anita Coccioni utilizzando i "personaggi" marini realizzati con le chine dai bambini della scuola d'infanzia Villa Gaia e dalla Scuola Elementare di Castelnovo di Sotto (Il ricavato della vendita sarà devoluto alla nostra associazione).

Il libro si può richiedere:
all'indirizzo e-mail **segreteria@airett.it**
al numero **339.8336978**
o direttamente ai responsabili regionali.

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

CDRom "LA RIABILITAZIONE NELLA SINDROME DI RETT" - Dottoressa R.A. Fabio
I.S.U. - Università Cattolica di Milano - Euro 8,00 più spese di spedizione.

Nel CDRom vengono presentati i filmati della strada percorsa da alcune bambine con Sindrome di Rett per arrivare a comunicare (una piccola parte di questo CD è già stata vista a Siena in occasione dell'Assemblea Nazionale).
Il CD è accompagnato da un opuscolo esplicativo di tali filmati scritto dalla Dott.ssa Fabio che rappresentano la Comunicazione Aumentativa Alternativa (C.A.A.) attraverso l'apprendimento della lettura.
Chi è interessato può ordinarlo all'indirizzo e-mail: **lucia@airett.it** o telefonicamente al **n° 045-9230493.**
Un ringraziamento particolare va rivolto alla Dott.ssa Fabio che non ha voluto nessuna ricompensa per questo lavoro, pertanto ci ha permesso di avere questo CDRom ad un costo contenuto.

Presidi di rete e centri di riferimento

Per **CENTRI DI RIFERIMENTO** si intendono tutti gli ospedali dove viene seguita specificatamente la patologia; per **PRESIDI DI RETE ACCREDITATI** si intendono invece tutti gli 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

Centro di riferimento e presidio di rete accreditato:

• **POLICLINICO "Umberto I" - Azienda Policlinico Umberto I**
Dipartimento di Medicina sperimentale - Servizio di Malattie genetico-metaboliche - Prof. Vincenzo Leuzzi tel. 06 44712227, e-mail: vincenzo.leuzzi@uniroma1.it (contattare preferibilmente per e-mail) Via dei Sabelli, 7 00185 ROMA

Presidi di rete accreditati

• **AZIENDA POLICLINICO "Agostino Gemelli"**
Istituto di Neurologia - L.go Agostino Gemelli, 8 00168 ROMA - Tel. 06 30151

• **Fondazione "Santa Lucia" - Centro Abilitazione Infantile**
Via Ardeatina, 306 00179 ROMA http://www.hsantalucia.it - D.ssa Maria Rosa Pizzamiglio tel. 06 51501488

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

• **Istituto Auxologico Italiano, Laboratorio di Genetica Molecolare**
CUSANO MILANINO (MI) - Dott.ssa Silvia Russo tel. 02 619113038 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 - 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 LA MADDALENA (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" - Loc. Canonica 09016 IGLESIAS (CA) - 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 Dott. Giuseppe Hayek - Viale Bracci, 1 53100 SIENA Tel. 0577 586543 (tutti i giorni dalle 11,30 alle 12,30)

• **Laboratorio di Genetica Medica per la diagnosi molecolare presso Policlinico "Le Scotte"** - Prof. Alessandra Renieri - Tel. 0577 233303

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

Centro di riferimento:

• **Laboratorio Malattie Rare**
Dr. Alessandra Murgia **-** Tel. 049 8211430

• **Clinica Pediatrica**
Direttore Prof. Giorgio Perilongo - Tel. segr. Neurologica Pediatrica: 049 8218094 - Fax 049 8213509

• **Dipartimento di Pediatria - Università di Padova**, via Giustiniani 3 - 35128 PADOVA

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/

ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT

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. 045 9239904**, 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, codice IBAN IT70A0560833940000000002000

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.