

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



■ STUDI GENETICI
Differenze
genetiche tra la
forma classica
e la variante
Zappella della SR

■ STUDI RIABILITATIVI
La "Core Energetica":
un percorso per
aiutare le pazienti
Rett

■ LEGISLAZIONE
Alcune delle
indennità
previste dalla
legge italiana

ViviRett n. 55 maggio 2010

3 INFORETT	23 LEGISLAZIONE
4 LETTERA DEL PRESIDENTE	Alcune delle indennità previste dalla legge italiana
Cari associati	24 L'UNIONE FA LA FORZA
6 CONVEGNO	Piccoli artisti per aiutare la mia Noemi
20 anni di impegno per combattere la Sindrome di Rett	25 Iniziative a favore dell'AIR in Veneto
10 STUDI GENETICI	27 Iniziative a favore dell'AIR in Lombardia
Studio delle differenze genetiche tra la forma classica e la variante Zappella della sindrome di Rett: un aggiornamento	31 Ciclismo e solidarietà
12 STUDI GENETICI	32 ASSOCIAZIONE
Il raggio d'azione di MeCP2 si estende, ridefinendo le funzioni della proteina chiave della Sindrome di Rett	Un sito internet tutto nuovo
14 STUDI CLINICI	33 L'ANGOLO DELLA POSTA
L'osteoporosi nella Sindrome di Rett: Malattia Primitiva o Secondaria?	36 ASSOCIAZIONE
15 STUDI ABILITATIVI	Nome per nome tutti i responsabili regionali dell'Associazione a cui rivolgersi per qualsiasi informazione
Un intervento a base musicale con la Sindrome di Rett	37 Il contatto giusto... la risposta giusta
18 STUDI RIABILITATIVI	38 SINDROME DI RETT DA LEGGERE E DA VEDERE
Il percorso con Giulia dal cielo alla terra: volare e atterrare (per cominciare ad aver fiducia nel contatto con la madre terra)	Le pubblicazioni consigliate dall'associazione per interpretare e capire la malattia
22 RICEVIAMO E PUBBLICHIAMO	39 NUMERI UTILI
Studio clinico e video-poligrafico di pazienti affette dalla Sindrome di Rett	Presidi di rete e centri di riferimento
	40 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 (Pediatria)
Prof. Becchetti (Chirurgo Ortopedico)
Prof. Bruschettini (Pediatria)
Prof. Canevini (Neuropsichiatria)
Prof. Cioni (Neuropsichiatria)
Prof. Fabio (Psicologa)
Dott. Fiumara (Pediatria)
Prof. Godall-USA (Fisiatra)
Prof. Guerrini (Neuropsichiatria)
Dott. Hayek (Neuropsichiatria)
Dott. Pini (Neuropsichiatria)
Prof. Portinaro (Chirurgo ortopedico)
Dott. Pizzorusso (Genetista)
Prof. Renieri (Genetista)
Dott. Rodocanachi (Neurologa/fisiatra)
Dott. Russo (Genetista)
Dott. Senez-Francia (Nutrizionista)
Prof. Veneselli (Neuropsichiatria)
Prof. Zappella (Neuropsichiatria).

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



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,



“Vent’anni di impegno per combattere la Sindrome di Rett” questo è stato l’obiettivo dell’AIR dal 1990, anno della sua fondazione e Vi assicuro che lo sarà ancora e con maggior vigore anche per il futuro.

In questi anni la ricerca, sia essa di base sia clinica/riabilitativa, attraverso l’impegno di studiosi nazionali ed internazionali ha fatto molto per capire questa subdola sindrome, ma purtroppo il cammino per sconfiggerla è ancora lungo.

Tanto è stato fatto da quel giugno 1990 quando un gruppo di genitori decideva di dare avvio alla “A.N.G.B.S.R.” (Associazione Nazionale Genitori Bambine con Sindrome di Rett) poi modificata in “A.I.R.” (Associazione Italiana Rett Onlus) nel 2000.

Vent’anni in cui AIR si è impegnata:

- nel finanziare borse di studio/progetti a sostegno della ricerca,
- nell’individuare ed attivare Centri di riferimento,
- nel sostenere la formazione di medici attraverso anche stage all’estero per attivare lo scambio di “know how”,
- nel facilitare il confronto fra medici, ricercatori, terapeuti organizzando convegni anche a livello internazionale (cfr. il 1° Convegno Europeo sulla Sindrome di Rett del giugno 2009),

ma soprattutto vent’anni nei quali AIR ha cercato di essere vicina alle famiglie dando supporto ed informativa.

Il sito internet, recentemente ridisegnato nella grafica e nei contenuti, la rivista ViviRett, permettono a tutti di essere informati ed aggiornati sui vari argomenti, siano essi di ricerca, sia normativi/legislativi, facilitando anche il contatto con vari professionisti per quesiti personali (cfr. la rubrica on line “l’esperto risponde” utilizzata frequentemente anche da genitori, terapeuti di altre Sindromi).

Proprio in questi giorni leggevo gli opuscoli che il nostro “primo” Presidente Gianni Bonomi inviava agli associati: in essi si evidenziava l’esistenza di una forte unione fra genitori che con entusiasmo operavano assieme con un unico obiettivo, trovare la “cura” per le “bimbe dagli occhi belli”.

Certo che è difficile conservare questo entusiasmo quando gli anni passano ed il gravoso impegno quotidiano nell’accudire le nostre ragazze lenisce le forze dei genitori, ma non dobbiamo mollare soprattutto ora che anche la ricerca con le nuove scoperte fatte ci dà ancora maggiore speranza.

Per questo l’AIR ritiene sia fondamentale, ed è disponibile ad un confronto leale e corretto con tutte le realtà coinvolte con la SR, valutare la possibilità di condividere il sostegno di specifici progetti di ricerca di base ma nello stesso tempo non vuole e non deve dimenticare un fondamento della sua “mission” il voler occuparsi anche delle problematiche quotidiane che affliggono le nostre bimbe/ragazze.

Vent’anni di esperienza aiutano l’associazione nell’individuare le necessità e spesso nel suggerire soluzioni; questo ci viene riconosciuto anche dai numerosi genitori, insegnanti, terapeuti che quotidianamente si rivolgono all’AIR ma Vi assicuro che ciò implica un grosso impegno e che per conservare e migliorare questa fondamentale attività di supporto abbiamo bisogno dell’aiuto di tutti.

Veniamo ora al nostro annuale Convegno che si terrà a Siena il 18-19-20 giugno, quest’anno con diverse novità ed un importante momento di festa.

Venerdì 18 sarà la giornata dedicata alla “scienza”: medici, ricercatori e terapeuti presenteranno i risultati dei lavori in corso, discuteranno e si confronteranno su casi particolarmente difficili, anche videodocumentati, con l’obiettivo di ampliare le conoscenze sulla SR.

Sarebbe importante da parte dei genitori invitare a partecipare i medici/terapisti delle proprie ragazze.



Aurora, Aurora, Isabella, Benedetta, Noemi

Sabato 19 al mattino verrà ripercorso il tragitto di studi e scoperte che ha interessato in questi 20 anni la ricerca sulla SR. In seguito i medici del Comitato Scientifico AIR ci aggiorneranno sugli studi in corso, sui potenziali sviluppi della ricerca e faranno il punto sullo stato dei progetti attualmente finanziati dall'A.I.R.. Seguirà un importante momento di ringraziamento a chi in questi anni ha contribuito a rendere grande la nostra Associazione.

Nel pomeriggio il Comitato Scientifico AIR sarà a disposizione dei genitori per rispondere a tutte le domande che vorranno porre; per motivi organizzativi vi chiediamo di farci pervenire le vostre domande entro giovedì 17 giugno via tel. 339-8336978, fax 045-9239904, e-mail: direttivo@airett.it.

Nella giornata di sabato, in parallelo al convegno, sarà possibile partecipare con le bimbe ad un laboratorio di musicoterapia e/o avvalersi della consulenza di una valida idroterapista (che con il sostegno dell'AIR ha seguito un corso di formazione presso il Centro Rett d'Israele con il Dott. Lotan Meir ed il suo team), disponibile ad affiancare i genitori che vorranno entrare con le proprie bimbe nella piscina all'aperto dell'Hotel Garden (speriamo nel bel tempo) e/o avere informazioni sull'Eye Tracker e relativo programma multimediale con possibilità di provare anche l'ausilio informatico.

Per i fratelli e sorelle delle nostre bimbe sono previsti per tutta la giornata giochi ed attività d'intrattenimento organizzate da animatori. E dalle 16 la festa sarà allargata a tutti sino a tarda sera.

Medici, genitori, nonni, zii, fratelli, sorelle tutti assieme a festeggiare, con giochi, tante sorprese e ricca tombolata (primo premio un soggiorno per quattro persone in una bellissima località turistica italiana).

Verrà allestita una mostra fotografica e proiettato il filmato di Andreas Rett presente al Convegno Internazionale sulla Sindrome di Rett tenutosi a Siena nell'aprile 1991 (una breve anticipazione è già presente nel nostro sito).

Insomma non potete mancare a questo momento di festa.

Domenica 20 assemblea AIR; ricordo a tutti quanto sia importante la partecipazione: è un momento di confronto per dare nuova forza e vigore all'attività associativa. Seguirà un incontro con i Responsabili Regionali.

In questo numero trovate interessanti articoli di ricerca, ma anche di approccio quotidiano alla malattia inoltre numerose testimonianze di genitori che con le loro attività contribuiscono a rendere sempre più grande la nostra associazione.

Grazie di cuore...

Vi aspetto tutti a Siena

Lucia Dovigo

SIENA, 18-19-20 GIUGNO 2010

CONVEGNO

20 anni di impegno per combattere la Sindrome di Rett

Verbale dell'incontro del direttivo AIR con il comitato scientifico, focalizzato principalmente nel definire il programma e l'organizzazione del convegno che si terrà a Siena in occasione del ventennale dell'associazione

Comitato Scientifico - Prof. Edvige Veneselli

Il Direttivo dell'AIRETT ha convocato il Comitato Scientifico il 5 febbraio a Milano, presso il Centro per l'Epilessia dell'Ospedale San Paolo, grazie alla cortese ospitalità della Prof. Maria Paola Canevini.

Per l'Associazione erano presenti la Presidente Lucia Dovigo, il Dr. Garcia e Nicola Sini. Hanno aderito per l'Ospedale San Paolo la Prof. M.P. Canevini e la Dott. Aglaia Vignoli, per l'IRCCS Stella Maris di Pisa il Prof. Giovanni Cioni, per l'Ospedale Le Scotte di Siena il Dott. Hayek e la Prof. Alessandra Renieri, per l'ASL Viareggio il Dott. Giorgio Pini, per il Centro Nazionale di Ricerca di Pisa il Dott. Pizzorusso, l'IRCCS Don Calabria la Dott. Rodocanachi, per l'IRCCS Istituto Auxologico di Milano la Dott. Silvia Russo, per l'IRCCS Giannina Gaslini la Prof. Edvige Veneselli e la Dott. Maria Pintaudi, il prof. Michele Zappella di Siena.

La Riunione ha avuto un Ordine del Giorno particolarmente ricco di tematiche, a testimonianza della propositività dell'Associazione e del Comitato stesso, in questo momento molto importante per il Gruppo. E' ormai prossimo il Ventennale dell'Associazione e l'intento di tutti è volto a celebrarlo come merita. La storia dell'Associazione italiana è infatti assai densa di realizzazioni significative: i numerosi Congressi Nazionali organizzati, che hanno fatto conoscere a tanti i vari aspetti della Sindrome e che hanno unito e sostenuto le Famiglie con più iniziative, la bella rivista Vivirett, il grande

successo del primo Congresso Europeo organizzato a Milano l'anno scorso ed i Progetti di ricerca avviati e finanziati nel tempo.

Nell'occasione del Ventennale, abbiamo deciso di preparare un opuscolo divulgativo sulla Sindrome di Rett, da destinare ai genitori, ai pediatri di famiglia, ai medici di medicina generale e ai medici ospedalieri che hanno in cura le nostre bambine e le nostre ragazze, allo scopo di aumentare le conoscenze dei loro problemi e di migliorare la loro presa in carico. Esso ricorderà gli aspetti storici della Sindrome; esporrà i dati essenziali degli aspetti clinici, con i criteri diagnostici, le forme classiche e le varianti, i dati genetici, l'apporto delle indagini strumentali, unitamente ai contributi sull'evoluzione dei principali disturbi connessi, quali l'epilessia, i disturbi respiratori e del sonno, la scoliosi e gli altri problemi ortopedici, i problemi cardiologici, l'osteoporosi, i disturbi nutrizionali e gastroenterici; effettuerà un breve excursus sui principi di riabilitazione motoria, psicomotoria, cognitiva e comunicativa; accoglierà l'espressione delle famiglie; riporterà i Centri di Riferimento clinici e genetici, la bibliografia essenziale ed i link utili. Per esso si sono decisi gli estensori, le date di consegna e di stampa e si sono ipotizzati i possibili soggetti sostenitori economici; se ne è altresì affidata la gestione del lavoro connesso alla Prof. Veneselli e alla Dott. Pintaudi. La sua presentazione dovrà avvenire al prossimo Congresso Nazionale, in cui inizierà la sua



distribuzione con omaggio ai partecipanti. Pur consci dell'impegno e dell'onere che ci siamo dati, tutti siamo stati concordi sulla rilevanza di questa realizzazione ed unanimi nell'approvarla.

Ci siamo quindi concentrati sull'organizzazione del XX Convegno Nazionale: la sede non poteva essere che Siena, riconosciuta come città storicamente legata alla Sindrome di Rett e la relazione magistratale non poteva che essere affidata al Prof. Michele Zappella per il grande contributo da lui fornito allo sviluppo delle conoscenze dell'affezione. Il comitato organizzativo sarà quindi prevalentemente locale. La Prof. Renieri, unitamente al Dott. Hayek, ha proposto alcune sedi preferenziali per l'evento ed ha contattato immediatamente i responsabili, per concordare con noi la proposta di data nei giorni 18-19-20 giugno. Invierà una bozza di programma, su cui mediteremo e discuteremo, per decidere poi in una *conference call* dedicata a ciò.

La giornata clou sarà il sabato, con una grande festa di celebrazione: il Prof. Zappella farà un excursus sui punti salienti della storia di questa sindrome, dalla sua identificazione clinica da parte del Prof. Andreas Rett alla scoperta del gene MECP2, dalla nascita dei principi riabilitativi allo sviluppo delle Associazioni nel mondo intero. I membri del Comitato Scientifico faranno il punto sulle più recenti acquisizioni nella clini-

ca e nella ricerca, secondo le loro esperienze e competenze. Seguirà una sessione di vera e propria celebrazione, in presenza delle autorità locali e, speriamo, con alcune piacevoli sorprese. Possiamo solo anticipare che speriamo di riuscire a raccogliere il materiale fotografico e filmato della nostra storia per ricordarla insieme, anche con l'orgoglio di quanto è stato fatto nel nostro Paese!

Dopo il pranzo, staremo ancora insieme, noi membri del comitato scientifico, per rispondere alle domande che i genitori ci vorranno rivolgere. Trascorreremo il pomeriggio insieme, a disposizione.

Come in tutte le feste, desideriamo che ci sia una partecipazione di tutti alla condivisione della giornata. E allora vogliamo che stiano bene anche le nostre bambine ed abbiamo perciò pensato ad un intrattenimento per loro. Ma sappiamo che accanto a loro ci sono fratelli e sorelle che condividono l'esperienza di una sorella "speciale", che richiede spesso molte attenzioni da parte di tutta la famiglia. Questa riflessione innovativa è molto attuale, dal momento che ci si orienta sempre più a curare la salute e il benessere anche dei nostri giovani a rischio di stress psicologico. Ciò ci ha indotto a dedicare un'attenzione particolare a loro, a invitarli a divertirsi tra loro, in uno spazio per loro, diviso per bimbi e

ragazzi, con iniziative di gioco e di musica a loro dimensione. Li aspettiamo numerosi!

Alla sera avremo una cena per concludere i festeggiamenti con l'ottima gastronomia toscana.

Per la domenica mattina è prevista l'assemblea dei soci, per la prosecuzione della progettualità dell'Associazione nei suoi vari ambiti di competenza.

Abbiamo però valutato pure la necessità di continuare il processo di crescita in ambito divulgativo e scientifico, intrapreso con decisione al Congresso Europeo. Date le esigenze sociali del ventennale, che comporta tempi dedicati, occorre prevedere di poter continuare a porre attenzione ai clinici, ai genetisti ed ai terapisti. Abbiamo quindi proposto di avere uno spazio il venerdì precedente solo per i "tecnici", affinché si possano presentare i risultati dei lavori in corso, dare l'occasione ai giovani ricercatori di esporre quanto attuato, discutere i casi ancora non codificati, esaminare insieme manifestazioni di incerta interpretazione, anche in una videosezione apposita. Ciò ci permetterà di far crescere una cultura condivisa sui problemi aperti di questa complessa condizione. Abbiamo infine previsto di riunirci, noi del comitato scientifico, per il bilancio delle nostre azioni e la progettazione delle future iniziative.

Questo incontro sarà preliminare

alla partecipazione di alcuni di noi al futuro Congresso Europeo, che si terrà ad Edinburgo, i giorni 9/11 ottobre prossimo. Abbiamo pertanto valutato come presenziare a tale evento e come rapportarci con gli organizzatori, per continuare il lavoro integrato con gli esperti europei e con l'Associazione Europea.

Mentre fuori nevicava copiosamente (è stata la giornata più bianca dell'inverno), abbiamo terminato la disanima dei temi in oggetto con un argomento particolarmente impegnativo, quale il rapporto con le altre associazioni affini alla nostra e che operano per la stessa malattia rara con analoghi obiettivi, nella stessa realtà nazionale. Abbiamo valutato i vari aspetti connessi ed abbiamo espresso i nostri sentimenti a proposito, unitamente alle riflessioni sugli episodi intersorsi, per concludere con un'espressione di apprezzamento su quanto AIRETT ha attuato e su quanto sta realizzando, e di rinforzo su quanto abbiamo impostato per un impegno sempre più intenso verso azioni positive e costruttive da parte della nostra associazione.

Con la soddisfazione di una riunione decisamente proficua, ci siamo dati l'appuntamento per la *conference call*, in un clima di amicizia e di condivisione d'intenti, per rientrare in sede con molto lavoro da sviluppare per tutti, con solidarietà e cooperazione.

Programma del convegno

VENERDÌ 18 GIUGNO 2010 - Policlinico S. Maria alle Scotte

Ore 9.00 -13.00 Conferenza dei Presidi della Regione Toscana sulla Sindrome di Rett

Ore 13.00 -14.30 Pranzo

VENERDÌ 18 GIUGNO 2010 - Policlinico S. Maria alle Scotte

Ore 14.30 -19.30 solo per medici, ricercatori e terapisti

14.30 -15.15 Brevi interventi di "research update"

14.30 Roberta Buttini (IRCCS Stella Maris Pisa)

14.45 Renzo Guerrini (Ospedale Meyer Firenze)

15.00 Maurizio Acampa (Policlinico Le Scotte Siena)

15.15 -17.30 Discussione casi clinici

Comunicazioni dei Centri regionali di Riferimento Rett (non toscani)

Comunicazioni libere

17.30 -18.30 Resoconto dei Progetti finanziati dall'AIR

18.30 -19.30 Riunione comitato scientifico AIR

Ore 20.30 Cena in contrada (contrada della Torre)

SABATO 19 GIUGNO 2010 - Presso Hotel Garden

Ore 9.00	Inizio lavori Introduzione - Presidente AIR Lucia Dovigo Moderatori Alessandra Renieri (Policlinico Le Scotte Siena) e Edvige Veneselli (Ospedale Gaslini Genova)
Ore 9.20	Identificazione del gene MECP2 - Maurizio D'Esposito (CNR Napoli)
Ore 9.40	Lettura magistrale - Prof. Michele Zappella
Ore 10.30-12.00	Brevi interventi di "research update" Moderatori Renzo Guerrini (Ospedale Meyer Firenze) e Maria Paola Canevini (Ospedale San Paolo Milano)
10.30	Tommaso Pizzorusso (CNR Pisa) "Stimolazione ambientale e sinapsi nei topi con mutazione per MeCP2"
10.45	Francesca Ariani (Policlinico Le Scotte Siena) "Produzione di cellule neuronali da fibroblasti riprogrammati di pazienti con sindrome di Rett: una tecnologia innovativa per testare strategie terapeutiche"
11.00	Silvia Russo (Istituto Auxologico Italiano) "Studio delle variazioni epigenetiche in pazienti con sindrome di Rett: confronto tra i diversi gruppi di mutazioni"
11.15	Maria Pintaudi (Ospedale Gaslini Genova) "L'epilessia nella Sindrome di Rett"
11.30	Giorgio Pini (Ospedale Versilia Viareggio) "Studio pilota monocentrico di somministrazione di Mecasermina (IGF-1) a bambine affette da Sindrome di Rett"
11.45	Giuseppe Hayek (Policlinico Le Scotte Siena) "Fisiopatologia del polmone nella Sindrome di Rett"
Ore 12.00-13.00	Saluti autorità e consegna targhe AIR
Ore 13.00-14.30	Pranzo
Ore 14.30-15.00	Brevi interventi di "research update" (10 min. + 5 discussione) Moderatori Giorgio Pini (Ospedale Versilia Viareggio) e Giuseppe Hayek (Policlinico Le Scotte Siena)
14.30	Marina Rodocanachi (Istituto Don Calabria Milano) "Disturbi muscoloscheletrici e approccio riabilitativo"
14.45	Agliaia Vignoli (Ospedale San Paolo Milano) "Sindrome di Rett in età adolescenziale ed adulta: la realtà italiana"
Ore 15.00-16.00	Moderatore Prof. Michele Zappella Il Comitato Scientifico e i relatori sono a disposizione per rispondere alle domande dei genitori
N.B. <i>I genitori sono pregati di far pervenire le domande da porre al Comitato Scientifico entro giovedì 17 giugno via tel. n. 339-8336978, fax 045-9239904, e.mail direttivo@airett.it</i>	

Per chi lo desidera in contemporanea nella giornata di sabato 19 giugno, previa iscrizione da effettuarsi in mattinata all'inizio del convegno, ci sarà la possibilità di partecipare alle seguenti attività:

Ore 10.30-12.00 e 14.30-16.00	Musicoterapia: esperienze e riflessioni su percorsi di musicoterapia nel progetto riabilitativo (Angelo Colletti e Kuniko Toshimori);
Ore 10.30-12.00 e 15.00-16.00	Piscina (all'aperto) per mamme e bambine e la consulenza fisioterapica della terapeuta Francesca Cozzi che con il sostegno dell'AIR ha seguito un corso di formazione presso il Centro Rett d'Israele con il Dott. Lotan Meir ed il suo team;
Ore 10.30-12.00 e 15.00-16.00	Sarà possibile, per chi lo desidera, avere delle informazioni su l'eye tracker, sul software della comunicazione ed eventualmente far provare alla propria bimba l'ausilio informatico (Eye Tracker).

Verrà inoltre proiettato un documento filmato dell'intervento del prof. Andreas Rett al Convegno Internazionale sulla Sindrome di Rett tenutosi a Siena nell'aprile 1991.

Dalle ore 16 medici, ricercatori, genitori, fratelli, parenti, amici e le nostre belle bimbe tutti assieme per festeggiare i 20 anni AIR con giochi, intrattenimenti, tombolata con ricchi premi.

Nel corso di tutta la giornata di sabato ci sarà uno spazio dedicato a fratelli e sorelle delle bimbe Rett, con giochi, attività e tanto divertimento.

Ore 20.30	Cena con animazione presso l'Hotel Garden.
-----------	--

DOMENICA 20 GIUGNO 2010 - Presso Hotel Garden

Ore 9.00-11.30	Assemblea AIR
Ore 11.30-13.00	Riunione dei Responsabili Regionali

SCHEDA DI ADESIONE

Da ritagliare ed inviare:
via fax al n. **045-9239904** oppure via e-mail all'indirizzo **segreteria@airett.it**
entro il 6 giugno 2010



DATI

Nome Cognome

Indirizzo

Città Cap

Telefono Cellulare

E-mail.....

Medico (specificare qualifica)

Operatore (specificare qualifica)

Genitore

Numero genitori presenti 1 2

Figlia presente SI NO

Altri figli presenti maschi numero età anni

femmine numero età anni

Numero partecipanti al pranzo sabato 19 giugno

Numero partecipanti cena sabato 19 giugno

Firma.....

N.B.

- prezzo pranzo: € 25 cad. per adulti; € 15 cad. per bambini
- prezzo cena: € 32 cad. (€ 22 per gli associati in regola con l'iscrizione) per adulti; € 15 cad. per bambini; gratis per le "bimbe dagli occhi belli".

Ai sensi dell'art. 13 del decreto legislativo 30 giugno 2003 n. 196, recante il Codice in materia di protezione dei dati personali, desideriamo informarLa che i dati personali da Lei volontariamente forniti saranno trattati, da parte dell'A.I.R. adottando le misure idonee a garantirne la sicurezza e la riservatezza, nel rispetto della normativa sopra richiamata.

Studio delle differenze genetiche tra la forma classica e la variante Zappella della Sindrome di Rett: un aggiornamento

Relazione del lavoro svolto dalla genetica medica di Siena sullo studio delle differenze genetiche tra le due varianti, lavoro svolto con il finanziamento di una borsa di studio alla dottoressa Mencarelli

Maria Antonietta Mencarelli e Alessandra Renieri - Genetica Medica, Policlinico Santa Maria alle Scotte, Siena

La sindrome di Rett è caratterizzata da un'ampia variabilità clinica. Diversi meccanismi sono stati ipotizzati alla base di tale variabilità. Uno dei fattori maggiormente indagati è l'inattivazione del cromosoma X, ovvero il fenomeno biologico per cui solo uno a caso dei due cromosomi X, o quello "sano" o quello con la mutazione, risulta essere attivo in ciascuna cellula, mentre l'altro viene "spento". Nei casi in cui la percentuale di inattivazione è sbilanciata a favore dell'uno o dell'altro, il quadro clinico può apparire più o meno grave. Tuttavia altri elementi devono essere presi in esame come cofattori nella modulazione del fenotipo. I dati di letteratura hanno inoltre messo in rilievo come il tipo

di mutazione del gene MECP2 non può essere sufficiente a spiegare tale variabilità; la stessa mutazione del gene MECP2 può infatti essere identificata in una vasta gamma di fenotipi dalla forma classica (RTT) alla variante Zappella (Z-RTT) (Zappella 1992; Scala et al. 2007; Renieri et al. 2009). È nella nostra esperienza l'identificazione della stessa mutazione in MECP2 in coppie di sorelle con fenotipo discordante, in particolare una RTT e l'altra con Z-RTT (<http://www.biobank.unisi.it>) (Sampieri et al., 2008).

Abbiamo ipotizzato che differenze nei livelli di attività di geni che interagiscono o che sono target di MeCP2 possano modulare gli effetti

delle mutazioni in MECP2. Tali differenze possono essere ricondotte alla presenza di CNV (variazioni nel numero di copie) genomiche. È recente il concetto che variazioni del numero di copie di un segmento genico (delezioni, duplicazioni o amplificazioni) possa influenzare il quadro clinico, non determinando una condizione di malattia di per sé, ma conferendo protezione o suscettibilità ad una data condizione.

Abbiamo confrontato il DNA di due coppie di sorelle con stessa mutazione in MECP2 e fenotipo discordante al fine di identificare differenze nella presenza di CNV. A tale proposito è stata impiegata tecnica di array-CGH, che permette di rilevare delezioni o duplicazioni cromosomiche anche di piccole dimensioni nell'intero corredo genomico. Tutte le variazioni identificate risultano essere già riportate come polimorfismi (<http://projects.tcag.ca/bioxrt/>). In particolare, l'analisi condotta sulla prima coppia di sorelle ha permesso di individuare 9 riarrangiamenti diversi, tra cui una duplicazione del braccio corto del cromosoma 16, che risulta presente nella sorella RTT classica e nel padre, mentre è assente nella sorella Z-RTT e nella madre. In questa regione, mediante l'utilizzo dei ChIP-chip (chromatin immunoprecipitation promoter array), analisi di recente introduzione che permette di prevedere i possibili geni bersaglio di MeCP2,



sono stati identificati due potenziali geni target di MeCP2: NFATC2IP e SPIN1 (Prof. JM LaSalle, Medical Microbiology and Immunology, University of California). In particolare, NFATC2IP appartiene alla via del segnale calcineurin/NFAT coinvolta nella patogenesi della sindrome di Down ed è essenziale per la crescita assonale in risposta delle neutrofine (Graef et al., 2003). Analisi di PCR quantitativa condotta sull'RNA hanno dimostrato un significativo aumento del livello di espressione del gene NFATC2IP nella sorella affetta dalla forma classica e nel padre portatore della stessa duplicazione nel cromosoma 16. Di contro la sorella Z-RTT esprime due copie normali dello stesso gene. Questi risultati dimostrano che la CNV ha un effetto sul livello di espressione del gene NFATC2IP. Lo stesso tipo di esperimento ha evidenziato una riduzione del livello di espressione di un altro gene, SPIN1, nella ragazza Z-RTT dimostrando che effettivamente SPIN1 è regolato da MECP2. La sorella RTT classica invece presenta un normale livello di espressione del gene come anche suo padre. Questo dato dimostra che la duplicazione ha un effetto funzionale quando combinato con la mutazione MECP2 suggerendo SPIN1 come un buon candidato

nel ruolo di gene modificatore nella RTT. Nella ragazza Z-RTT è stata identificata inoltre una duplicazione sul cromosoma 1 che include il gene CROCC. L'analisi di espressione su mRNA ha evidenziato che i livelli di CROCC sono raddoppiati nella sorella RTT rispetto ai controlli, mentre nella sorella Z-RTT risultano amplificati fino a 28 volte. Tale risultato ci indirizza verso l'ipotesi che MECP2 possa avere un ruolo come repressore di CROCC. Un'altra CNV interessante è stata identificata nel cromosoma 1 e include il gene ENAH, un componente fondamentale per lo sviluppo della corteccia cerebrale e per la corretta localizzazione dei neuroni nella corteccia stessa (Goh et al., 2002).

L'analisi condotta sull'altra coppia di sorelle ha portato all'identificazione di 7 riarrangiamenti, di cui in uno comune con l'altra coppia. Si tratta di una duplicazione del cromosoma 8 presente in entrambi i casi nelle sorelle con fenotipo RTT classica. Tale duplicazione include il gene ADAM5, che rappresenta un buon gene candidato in quanto appartiene ad una famiglia di proteine coinvolte nello sviluppo del sistema nervoso dove regolano tra l'altro la crescita assonale e la mielinizzazione (Wolfsberg et al., 1995; Yang et al., 2006).

I risultati fino ad ora raggiunti sono indubbiamente incoraggianti e rappresentano una buona base nell'ambizioso progetto di chiarificazione del complesso meccanismo alla base della Sindrome di Rett e della sua ampia variabilità, nell'auspicio che la comprensione dei meccanismi che modulano il fenotipo possa aprire la strada a nuove strategie terapeutiche. ■

Bibliografia

- Goh KL, Cai L, Cepko CL, Gertler FB. 2002. Ena/VASP proteins regulate cortical neuronal positioning. *Curr Biol* 12:565_569.
- Graef IA, Wang F, Charron F, Chen L, Neilson J, Tessier_Lavigne M, Crabtree GR. 2003. Neurotrophins and netrins require calcineurin/NFAT signaling to stimulate outgrowth of embryonic axons. *Cell* 113:657_670.
- Yang P, Baker KA, Hagg T. 2006. The ADAMs family: coordinators of nervous system development, plasticity and repair. *Prog Neurobiol* 79:73_94.
- Renieri A, Mari F, Mencarelli MA, Scala E, Ariani F, Longo I, Meloni I, Cevenini G, Pini G, Hayek G and Zappella M (2009). Diagnostic criteria for the Zappella variant of Rett syndrome (the preserved speech variant). *Brain Dev.* 31:208-16.
- Sampieri K, Meloni I, Scala E, Ariani F, Caselli R, Pescucci C, Longo I, Artuso R, Bruttini M, Mencarelli MA, Speciale C, Causarano V, Hayek G, Zappella M, Renieri A and Mari F (2007). Italian Rett database and biobank. *Hum Mutat* 28(4):329-35.
- Scala E, Longo I, Ottimo F, Speciale C, Sampieri K, Katzaki E, Artuso R, Mencarelli MA, D'Ambrogio T, Vonella G, Zappella M, Hayek G, Battaglia A, Mari F, Renieri A and Ariani F (2007). MECP2 deletions and genotype-phenotype correlation in Rett syndrome. *Am J Med Genet A* 143(23):2775-84.
- Wolfsberg TG, Primakoff P, Myles DG, White JM. 1995. ADAM, a novel family of membrane proteins containing a Disintegrin And Metalloprotease domain: multipotential functions in cell-cell and cell-matrix interactions. *J Cell Biol* 131:275_278.
- Zappella M (1992). The Rett girls with preserved speech. *Brain Dev* 14:98-101.



Meiele

Il raggio d'azione di MeCP2 si estende, ridefinendo le funzioni della proteina chiave della Sindrome di Rett

L'articolo di recente pubblicazione uscito dal laboratorio di Adrian Bird, utilizzando esperimenti di immunoprecipitazione della cromatina e highthroughput sequencing, modifica completamente l'idea di gene target specifico con un ruolo di repressore o ancora più recentemente di regolatore trascrizionale che gli era stato attribuito.

Questa recente definizione di repressore trascrizionale globale potrebbe dare una spiegazione alla difficoltà incontrata negli anni dai molti laboratori che hanno tentato di identificare geni target specifici.

E' un'affermazione con una grande ricaduta sul mondo scientifico, con cui sarà necessario confrontarsi sia nell'interpretazione dei propri nuovi dati scientifici sia rileggendo da questo nuovo punto di vista parte del lavoro fatto in precedenza.

Dott.ssa Silvia Russo

Un articolo pubblicato il 25 febbraio 2010 online sul sito della rivista *Molecular Cell* suggerisce che la proteina MeCP2 (Methyl CpG binding protein 2)* influenzi l'intero genoma dei neuroni piuttosto che agire come regolatore di specifici geni. Mutazioni della proteina MeCP2 causano una delle più gravi malattie dello spettro autistico, la Sindrome di Rett, ma sono state associate anche ad alcuni disturbi neuropsichiatrici, tra cui l'autismo, la schizofrenia e problemi di apprendimento.

La scoperta della funzione generalizzata o per così dire "globale" di MeCP2 viene dal laboratorio del professor Adrian Bird, Ph.D. all'Università di Edimburgo. Bird ha dato un contributo fondamentale alla ricerca nel campo della Sindrome di Rett, a partire dalla clonazione della proteina MeCP2 nei primi anni '90, fino alla sensazionale dimostrazione della reversibilità dei sintomi in topi adulti che fungevano da modello della malattia, risultato pubblicato sulla rivista *Science* nel 2007.

Il professore è membro e consulente scientifico del Rett Syndrome Research Trust (RSRT), un'organizzazione no profit fortemente impegnata nello sviluppo di trattamenti

e cure per la Sindrome di Rett e i difetti correlati del gene MECP2.

La Sindrome di Rett colpisce quasi esclusivamente le bambine, nelle quali i sintomi cominciano a manifestarsi di solito prima dei 18 mesi di vita. Queste bimbe perdono la capacità di parlare, il controllo motorio, la funzionalità delle mani, e molte di esse soffrono di crisi epilettiche, gravi disturbi digestivi, problemi ortopedici, respiratori e di alterazioni delle funzioni vegetative. La maggior parte vive fino all'età adulta, e necessita di assistenza continua ventiquattrore su ventiquattro.

Storicamente, la proteina MeCP2 è stata sempre considerata un fattore di trascrizione, ma questi ultimi dati provenienti dal laboratorio di Bird dimostrano come MeCP2 sia la proteina più abbondante nel nucleo dei neuroni, dove raggiunge livelli da 100 a 1.000 volte più elevati rispetto ai tipici fattori di trascrizione. Nel nucleo, il numero di molecole di MeCP2 è simile a quello dei nucleosomi, le unità strutturali ripetitive fondamentali della cromatina, che a sua volta costituisce i cromosomi. Guardando la cosa da questa prospettiva, si può dire che c'è una quantità di MeCP2 sufficiente quasi per l'intero genoma.



Il professor Adrian Bird

Peter Skene, un ricercatore del laboratorio di Bird, primo firmatario dell'articolo, ha dimostrato mediante immunoprecipitazione della cromatina e high throughput sequencing, che questa abbondanza di MeCP2 corrisponde con notevole precisione allo schema di metilazione del DNA della cellula. Skene ha osservato che la maggior parte delle regioni del genoma si lega a MeCP2, mettendo in dubbio il ruolo precedentemente assegnato alla proteina di fattore di trascrizione specifico per determinati geni. Questo potrebbe spiegare perché nell'ultimo decennio

*proteina che lega un dinucleotide CpG metilato

sono stati identificati con certezza così pochi geni bersaglio della proteina MeCP2.

“Nel cervello”, ha spiegato il professor Bird, “ci sono molti tipi di neuroni con differenti funzioni, ma il dato interessante è che lo schema, il pattern con cui MeCP2 si lega ai cromosomi è in gran parte simile in tutti i neuroni. Questo porta a ipotizzare che il difetto neuronale causato dalla mutazione di questo gene interessi tutti i neuroni in maniera simile.

Se realmente si tratta di un difetto generalizzato diffuso in molti neuroni, le cause della Sindrome di Rett potrebbero essere meno complicate di quel che temevamo. Una ipotesi che ora deve essere verificata e approfondita da ulteriori studi.”

In linea con la sua distribuzione in tutto il genoma, i ricercatori hanno riscontrato che MeCP2 influenza globalmente la compattazione di DNA all'interno della cellula, una funzione, questa, in cui sono coinvolte proteine chiamate istoni. Gli istoni funzionano come bobine attorno a cui il DNA si avvolge. Questo avvolgimento, o compattazione, consente a una catena di DNA di 180 centimetri di trovar posto all'interno di ciascuna delle nostre cellule. Ci sono due classi di istoni, gli istoni-core, e gli istoni linker. I primi, gli istoni-core si aggregano a formare le bobine attorno a cui il DNA si avvolge, somigliando a perline su di un filo. Gli istoni linker, invece, come l'istone H1, sigillano il DNA sulla bobina formata dagli istoni-core. In questo modo, gli istoni linker agiscono come dei lucchetti che tengono fermo il DNA su questa struttura e impediscono l'accesso improprio. In assenza di MeCP2, la quantità di istone linker H1 raddoppia, suggerendo un tentativo di compensare la mancanza della proteina.

Il gruppo di Bird ha inoltre osservato un aumento dell'acetilazione degli istoni in neuroni carenti



Giulia, Yasin e Aurora

di MeCP2, ma non nelle cellule gliali. Queste modificazioni portano a uno srotolamento delle “bobine” di cromatina e potenzialmente lasciano il DNA esposto a una espressione anomala. Questo suggerisce che la proteina MeCP2 abbia, in ultima analisi, il ruolo di soppressore globale del genoma.

“Sempre in accordo col fatto che MeCP2 agisce sull'intero genoma”, aggiunge Skene, “abbiamo trovato generalizzate alterazioni della composizione e dell'attività della cromatina.

Si è visto che in assenza di MeCP2 si verifica un aumento della trascrizione spuria (cioè di una trascrizione non preventivata) del cosiddetto “DNA spazzatura”, che si trova fra un gene e l'altro. Questo sembra indicare che anziché avere come bersaglio specifici geni, MeCP2 funzioni piuttosto a livello genomico generalizzato, e possa

agire come guardiano del genoma neuronale.”

“Nella ricerca di un trattamento per la Sindrome di Rett, il Rett Syndrome Research Trust persegue due obiettivi paralleli”, ha commentato Monica Coenraads, Direttore Esecutivo dell'organizzazione e madre di una bambina affetta dalla malattia. “Uno è quello di trovare il modo di testare la funzionalità di MeCP2 e quindi cercare, con un lavoro di screening, molecole che consentano di correggerne i difetti. L'altro è capire quanto più possibile riguardo al ruolo di MeCP2 nel cervello, e sviluppare trattamenti sulla base di questi risultati. Sapere che MeCP2 agisce in un modo generalizzato piuttosto che come regolatore genespecifico, offre una nuova prospettiva delle basi molecolari della Sindrome di Rett, che aiuterà a indirizzare meglio lo sviluppo di farmaci e altre modalità di trattamento”. ■

L'osteoporosi nella Sindrome di Rett: Malattia Primitiva o Secondaria?

L'allungamento delle prospettive di vita delle pazienti Rett rende oggi sempre più fondamentale lo studio dell'osteoporosi, al fine di proporre approcci terapeutici più mirati ed efficaci.

Maria Luisa Brandi

Unità Operativa di Malattie del Metabolismo Minerale e Osseo, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Careggi, Università di Firenze

La Sindrome di Rett rappresenta un grave disordine congenito di tipo neurologico. Fortunatamente, come per altre patologie di natura genetica, la medicina ha fatto passi da gigante e i pazienti hanno oggi una aspettativa di vita più lunga con conseguente manifestazione di complicanze, che prima non avevano peso sulla loro qualità di vita.

L'osteoporosi è una delle complicanze della Sindrome di Rett, ma la sua patogenesi è ancora ignota. Gli studi condotti ad oggi dimostrano come il volume osseo sia ridotto istomorfometricamente con una scarsa attività osteoformatrice. Questo potrebbe compromettere un adeguato raggiungimento del picco di massa ossea. Il peso, l'età e la dieta non appaiono fattori determinanti della densità minerale ossea in queste pazienti, né esiste rachitismo. La scoliosi, così frequente in questa sindrome, potrebbe trovare le sue basi eziologiche in una ridotta resistenza dell'osso, anche geneticamente determinata. Ma l'origine neurogena, vista la funzione asimmetrica dell'apparato neuromuscolare non può essere esclusa. Una possibilità di una base genetica della osteopenia-Rett è stata proposta. Il ruolo del gene MECP2 nella patogenesi della ridotta massa ossea nelle pazienti Rett deve peraltro ancora essere dimostrato. Certamente un impatto importante dei neurotrasmettitori e dei prodotti del sistema nervoso centrale con effetti periferici, anche sul tessuto osseo, sono oggi noti e l'imaturità del sistema

nervoso centrale e autonomo, tipica della sindrome di Rett, potrebbe giocare un ruolo sui processi di formazione ossea.

L'osteoporosi e le fratture da fragilità, che ne conseguono, rappresentano problemi evidenziati solo recentemente per i pazienti Rett e per i quali è necessario prendere rapidi provvedimenti. Questo ancora di più in una popolazione con difficoltà a comunicare i sintomi dolorosi causati da una frattura spontanea o da gravi deformità vertebrali. Inoltre, la frattura è ancora più grave ed invalidante nelle gravi condizioni di difficoltà motorie e di non autonomia di cui questi pazienti già soffrono.

Molto è necessario fare. Ad esempio la valutazione biochimica e strumentale del metabolismo osseo non è ancora routine nei pazienti Rett e il trattamento farmacologico non è mai personalizzato, come sarebbe invece necessario. Non sono inoltre disponibili linee guida sulla gestione clinica delle complicanze ossee.

La possibilità di comprendere il ruolo delle cellule osteogeniche nel tradurre il deficit del gene MECP2 (fino ad ora non implicato nel metabolismo osseo) nei gravi disordini

scheletrici tipici della Sindrome di Rett potrà contribuire a stimolare la costruzione di percorsi diagnostici e terapeutici, utili a prevenire e curare queste devastanti complicanze cliniche, con la ulteriore potenzialità di scoprire nuovi bersagli per innovativi interventi farmacologici.

La perdita di massa ossea deve oggi essere tenuta in considerazione in una popolazione di pazienti che fortunatamente ha visto allungarsi l'aspettativa di vita e che sfortunatamente non è in grado di indicare la sorgente di una sintomatologia dolorosa.

Visto che gli studi diagnostici e gli approcci terapeutici a tale patologia sono stati limitati, proporremo di valutare a fondo: 1) La densità minerale ossea (BMD) attraverso strumentazioni DXA; 2) I parametri biochimici di rimodellamento osseo; 3) Gli ormoni calciotropi; e 4) Le correlazioni genotipo/fenotipo nelle pazienti Rett.

Queste conoscenze ci permetteranno di disegnare le terapie più adatte e di costruire un percorso diagnostico-terapeutico in una patologia osteopenizzante, ancora trattata in maniera empirica dai clinici della sindrome di Rett. ■

GRAZIE DI CUORE

Si ringrazia la famiglia di Scattolini Nazzeno per aver devoluto una somma all'AIR in occasione del funerale di Figus Adelina.

Per la stessa ragione ringraziamo inoltre la famiglia di Fattori Monica per il funerale di Pianisi Mario.

Un intervento a base musicale con la Sindrome di Rett

Attraverso la musica comportamenti particolari e informali - la cosiddetta comunicazione non convenzionale - possono diventare forme di comunicazione vere e proprie: in queste pagine raccontiamo l'esperienza con Stella, una paziente Rett di 20 anni.

Fiamma Cardani - Dipartimento di Psicologia, Servizio di Psicologia dell'Apprendimento e dell'Educazione (SPAEE), Università Cattolica di Milano

I primi interventi per sviluppare capacità comunicative nelle bambine e ragazze affette da Sindrome di Rett (SR) si focalizzavano soprattutto sul linguaggio verbale; più di recente, invece, si assiste a un'enfasi sui processi multipli della comunicazione (Iacono, Carter & Hokk, 1998; Siegel-Causey & Bashinski, 1997). Gli Atti Comunicativi Potenziali suggeriti da Sigafos et al. (1999, 2000) riconoscono la possibilità di comportamenti particolari e informali che possono diventare effettive forme di comunicazione. La musicoterapia riesce a stimolare questo genere di comunicazione non-convenzionale.

Prendendo spunto dalle ricerche più recenti riguardo all'applicazione della musicoterapia con la Sindrome di Rett, ho sperimentato un intervento con Stella, una ragazza di vent'anni affetta da SR, che ho svolto dall'ottobre 2007 all'aprile 2008, con incontri settimanali di due ore (l'intervento è descritto dettagliatamente in Cardani, 2010)

L'intervento è stato distinto in due fasi:

- **fase ricettiva:** impegnava i primi venti-trenta minuti delle "sedute", in cui ascoltavamo della musica attraverso uno stereo. A sua volta questa fase è stata suddivisa in:

- **ascolto passivo:** semplice ascolto delle canzoni preferite (quelle dei cartoni animati) e non preferite (canzoni che Stella non aveva mai sentito prima);

- **ascolto attivo:** le stesse canzoni vengono riascoltate mentre le mimo e le canto ad alta voce;

- **fase partecipativa:** improvvisazione libera di musica con diversi strumenti ritmici e percussivi, cercando di coinvolgere attivamente Stella nel suonare insieme a me.

La prima fase ha avuto come obiettivo l'analisi delle capacità espressive di Stella verso le canzoni preferite e quelle non preferite, sia nella fase di ascolto passivo che in quella di ascolto attivo. L'ipote-

si è che Stella possa comunicare - attraverso gestualità, espressioni facciali, stereotipie - il suo interesse o disinteresse per una canzone e che quindi possa esprimere una preferenza.

Nella fase partecipativa l'obiettivo è stato quello di promuovere un uso più funzionale delle mani. L'ipotesi è che utilizzando degli strumenti molto stimolanti, Stella possa essere motivata ad afferrarli, manipolarli, suonarli, impegnandosi in movimenti fino-motori e non solamente grosso-motori.



Benedetta e Aurora

FASE RICETTIVA

In ogni seduta presentavo 4 brani, accoppiando sempre una canzone preferita a una non preferita, per analizzare le differenze nelle reazioni di Stella e per indagare le sue potenzialità comunicative attraverso canali non convenzionali. Sono state registrate tutte le sue reazioni in modo minuzioso, dopodiché, in fase di analisi, ho svolto dei confronti intra-seduta.

Procedendo con un'analisi descrittiva dei dati emerge che le reazioni di Stella alle canzoni preferite e non preferite sono molto chiare e distinte fra loro. La situazione più stimolante per lei era quella dell'ascolto attivo dei suoi brani preferiti; infatti sono emersi: sorrisi prolungati e costanti per tutta la durata delle canzoni, forti risate, un'espressione attenta, felice, gioiosa, con uno sguardo fisso su di me o sullo stereo, contatto fisico continuo, molte vocalizzazioni, continue stereotipie. Secondo alcuni autori queste esprimerebbero lo stato di attivazione interna della ragazza, la quale comunica all'ambiente esterno la sua eccitazione verso una situazione piacevole accentuando gli strofinamenti e mostrando comportamenti che non si rilevano in altri contesti (Lindberg, 1991; Hunter, 1999).

Durante l'ascolto passivo di canzoni sconosciute, le reazioni sono state: buttarsi all'indietro col corpo sul divano, sdraiarsi su di me come se volesse dormire, assenza di stereotipie, assenza di sorrisi e risate, poco contatto visivo, espressione annoiata, fronte aggrottata, sbadigli, pochi vocalizzi e deboli lamenti. Concludendo, Stella comunica all'ambiente esterno emozioni, sentimenti, stato interno, eccitazione ed umore attraverso atti comunicativi non convenzionali, come contatto visivo e fisico, espressioni facciali, stereotipie, vocalizzazioni, sorrisi e movimenti del corpo. Questi Atti Comunicativi Potenziali sono coerenti fra loro

ed adeguati alle diverse situazioni, e mostrano che Stella possiede la capacità di discriminare fra diversi contesti e di comportarsi di conseguenza, manifestando la sua preferenza per una situazione rispetto ad un'altra.

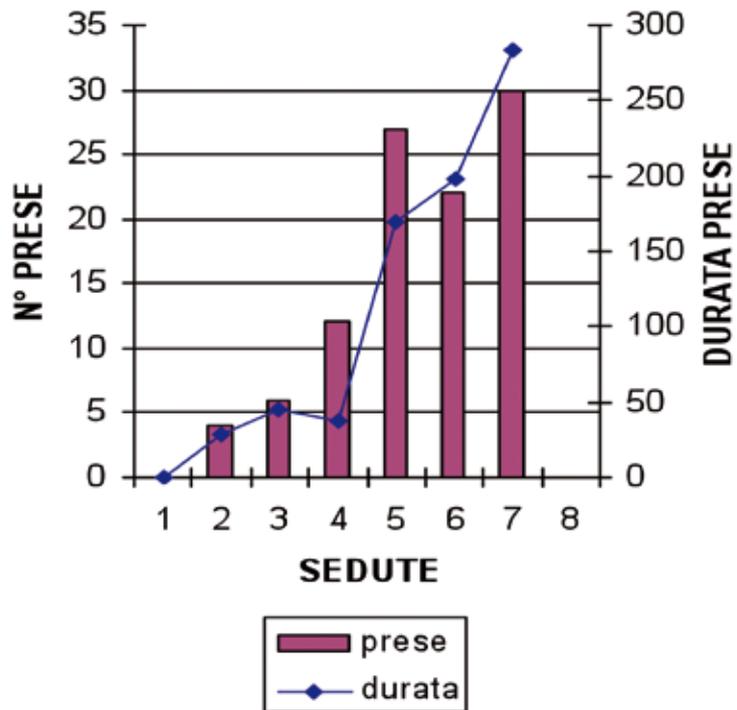
FASE PARTECIPATIVA

Ho analizzato le attività di Stella su due strumenti in particolare - la

marimba e i bonghi - poiché erano quelli che preferiva e in presenza di questi era più attiva e partecipe. Ho considerato l'incremento nel numero di prese e nella durata di prese delle bacchette utilizzate per suonare la marimba, in sette incontri diversi, distribuiti nei sei mesi dell'intervento.

I risultati sono riportati nel grafico n. 1.

Grafico 1. Numero e durata totale di prese in ogni incontro.



Dai dati emerge che nel tempo c'è stato un aumento sia nel numero che nella durata delle prese. Dal grafico si osserva come il tipo di incremento sia stato proporzionale nel tempo: ad un aumento del numero di prese corrisponde un aumento nella durata delle prese. Stella quindi ha mostrato nel tempo un miglioramento nelle abilità fino-motorie. L'afferrare un oggetto avvolgendo la mano attorno ad esso è un movimento molto complesso per le pazienti con SR, le quali sono abili solamente nei movimenti grosso-motori (colpi-

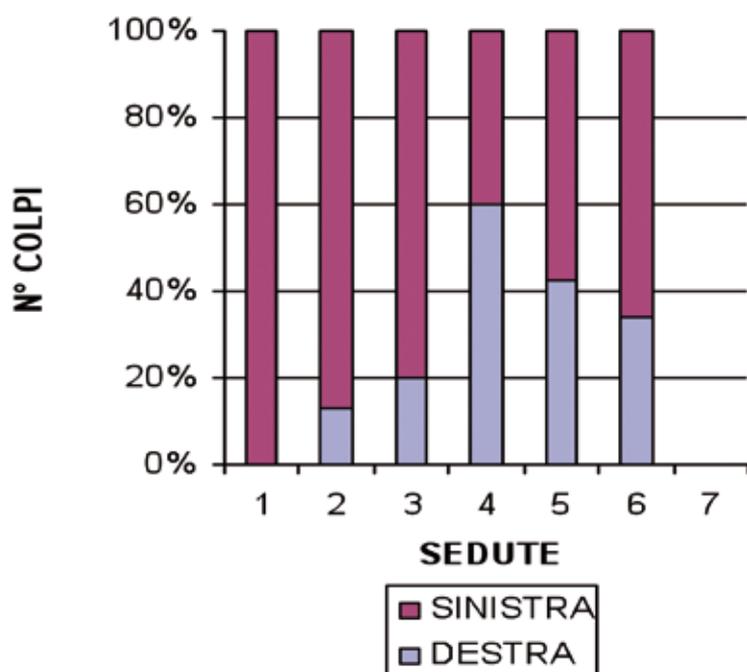
re, dare delle manate, strofinare la superficie di oggetti/strumenti, ecc.). Inoltre ciò è importante perché finalizza l'uso delle mani in movimenti diversi dalle stereotipie perché le mani sono impegnate nel manipolare l'oggetto sempre più a lungo.

Per quanto riguarda l'attività con i bonghi ho preso in considerazione sei incontri distribuiti nei sei mesi. Ho voluto analizzare se ci fossero stati dei cambiamenti, nel corso delle sedute, nel numero di volte in cui li colpiva. Dall'analisi delle videoregistrazioni è emerso che non

ci sono stati incrementi nel numero dei suoi colpi perché si trattava di impiegare movimenti grosso-motori e non fino-motori, come per la marimba. Il modo in cui suonavo i bonghi le era familiare e analogo alle modalità con cui si approccia quotidianamente con l'ambiente che la circonda. Analizzando le videoregistrazioni appare però un

cambiamento: Stella, mancina, incominciò pian piano a colpire i bonghi anche con la mano destra. Il grafico n. 2 mostra, in percentuale, il numero di colpi dati con la mano sinistra, con la destra e totali, considerando sempre le sei sedute precedenti. Si osserva come ci sia stato un aumento notevole nell'uso della mano destra.

Grafico 2. Percentuale del numero di colpi dati con la mano sinistra, con la destra e totali, in ogni incontro.



Stella, nella fase partecipativa, ha manifestato non soltanto di possedere delle capacità a livello motorio, ma anche di volerle e poterle migliorare.

Si può ipotizzare che anche a un livello cognitivo ci sia stato un cambiamento: è migliorata la comprensione della relazione causa-effetto e la capacità di osservazione, oltre all'abilità nell'imitare i miei movimenti. L'afferrare e colpire gli strumenti non era casuale o istintivo, ma era intenzionale e finalizzato, era la conseguenza di un processo cognitivo, seppur di un livello

base: osservare con attenzione i miei movimenti, riconoscere certi pattern d'azione, memorizzarli e riprodurli in modo finalizzato e, per di più, efficace.

Concludendo, questo intervento suggerisce che la musicoterapia può essere considerata una base per lo sviluppo e la crescita delle pazienti con SR ed è importante che in futuro si esplorino le potenzialità che può avere la musica con queste pazienti e, viceversa, i progressi che possono raggiungere queste pazienti grazie e attraverso la musica. ■

Bibliografia

■ CARDANI F.(2010). *Un intervento a base musicale con la Sindrome di Rett*, in A. Antonietti e B. Colombo (a cura di), *Musica che educa, musica che cura*, Edizioni Aracne, Roma, cap. XI, 239-263.

■ HUNTER K. (1999). *The Rett syndrome handbook*. Clinton, MD: International Rett Syndrome Association.

■ IACONO T., CARTER M., HOOK J., (1998). Identification of intentional communication in students with severe and multiple disabilities. *AAC Augmentative and Alternative Communication*, 14, 102-114.

■ LINDBERG B. (1991). *Understanding Rett syndrome*. Hogrefe & Huber, New York.

■ SIEGEL-CAUSEY E., BASHINSKI S.M. (1997). *Enhancing initial communication and responsiveness of learners with multiple disabilities: A tri-focus framework for partners*. Focus on Autism and Other Developmental Disabilities, 12, 105-120.

■ SIGAFOOS J., WOODYATT G., TUCKER M., ROBERTS-PENNELL D., PITTENDREIGH N (1999). *Assessment of potential communication acts in three individuals with Rett syndrome*. Journal of Developmental and Physical Disabilities.

■ SIGAFOOS J., WOODYATT G., KEEN D., TAIT K., TUCKER M., ROBERTS-PENNELL D., PITTENDREIGH N. (2000). *Identifying potential communicative acts in children with developmental and physical disabilities*. Communication Disorders Quarterly, 21, 77-86.

Chi fosse interessato ad attività di musicoterapia rivolte a bambine e ragazze con Sindrome di Rett può contattare il Servizio di Psicologia dell'Apprendimento e dell'Educazione in Età Evolutiva (SPAEE) dell'Università Cattolica di Milano (www.unicatt.it/spaee) scrivendo un breve messaggio all'indirizzo spaee@unicatt.it o inviando un fax al numero 02-72342280 o telefonando al numero 02-72345922. Gli esperti di musicoterapia dello SPAEE - che conducono attività analoghe a quelle descritte nell'articolo - si metteranno in contatto per concordare possibili forme di intervento e/o formazione.

Il percorso con Giulia dal cielo alla terra: volare e atterrare (per cominciare ad avere fiducia nel contatto con la madre terra)

Dott. Alessandro Balzan - Counseling ad indirizzo corporeo Core Energetico
Art Counseling (musicoterapia e arteterapia)

Che cos'è la Core Energetica

La Core Energetica nasce dal lavoro di John Pierrakos, medico e psicoterapeuta americano, allievo e collaboratore di Wilhelm Reich e co-creatore insieme ad Alexander Lowen di quella psicoterapia a mediazione corporea conosciuta come Analisi Bioenergetica.

Alla fine degli anni '60, Pierrakos si dedicò allo sviluppo della "Core Energetics", un nuovo approccio olistico nel campo della relazione d'aiuto, che considera l'uomo nella sua totalità, integrando l'aspetto spirituale dell'essere, con i principi della psicologia del profondo e della moderna psicoterapia corporea. La Core Energetica non si focalizza sulla risoluzione di una disfunzione o patologia ma mira alla crescita e all'evoluzione della persona verso una maggiore unificazione con la realtà interna ed esterna. La fonte di questo movimento unificatore viene chiamato Core (nucleo).

La Core Energetica è un profondo processo evolutivo che interviene sui cinque piani esistenziali della persona. Questi piani sono: Il corpo, Il piano emozionale, La razionalità, La volontà, Il Sé spirituale. Il processo è basato su una profonda comprensione dell'integrazione di questi piani e del modo in cui l'energia dà forma al corpo e alle sue parti attraverso il fluire (coscienza) o attraverso lo stagnare (incoscienza). Queste chiusure o "difese caratteriali" rimangono infatti attive nell'organismo attraverso tensioni croniche, che impediscono il naturale fluire delle emozioni e provocano patologie fisiche, limitando le risorse creative.

Sciogliendo blocchi e tensioni, obiettivo della Core Energetica è penetrare attraverso la Maschera (l'autodifesa sociale), accettando e trasformando le attitudini negative (Sé Inferiore), per poter così accedere al potenziale creativo dell'individuo (il "Core") e all'energia spontanea dell'amore, aiutando ad orientare la consapevolezza in direzione positiva (Sé Superiore).

Il metodo della Core Energetica si applica in sedute individuali, di coppia o di gruppo, con profondo rispetto per ciascun essere umano, riconoscendone la bellezza al di là delle difese. Il processo è guidato da psicoterapeuti o counselor (nei rispettivi campi professionali di competenza) esperti in Core Energetica ed accreditati ad utilizzare questo metodo dall'Istituto Italiano dopo aver completato una lunga formazione personale e professionale.

Per approfondire il metodo della Core Energetica si può leggere il libro di John Pierrakos, Coreenergetica, Ed. Crisalide, 1994, e consultare il sito internet: www.core-energetica.it

Dalla relazione su Giulia...

All'inizio...

"Giulia è una bambina di 9 anni... l'immagine che mi viene pensando a G. è quella di una libellula o di una ballerina, per la leggerezza quasi immateriale che comunica nella sua abituale andatura sulle punte dei piedi..."

Quando arrivò nel mio studio tre anni fa, soffriva di crisi epilettiche molto frequenti, perciò gran parte dei suoi giorni erano vissuti nel-

la crisi e nei suoi "effetti": passava giornate intere in iperventilazione (respiro rapido e affannoso) preludio alla crisi epilettica e recuperava poi in giorni di sonno le molteplici scari che vissute. La madre somministrava a G., sotto controllo del medico neuropsichiatra di riferimento, del valium nelle giornate di crisi epilettiche, che avevano effetto anche nei giorni seguenti, facendola dormire a lungo.

Il suo equilibrio personale era molto molto precario: qualsiasi cosa po-

teva scatenare una crisi epilettica, o quantomeno scatenava l'iperventilazione che preludeva poi alla crisi; poteva essere uno spazio con tante persone, un evento o comunque uno stimolo troppo forte per lei. Mi ricordo che nello studio, avevo dei dipinti molto colorati appesi alle pareti e quando G. entrava nella stanza, guardava i quadri e sembrava spaesata, andava in uno stato d'ansia, con aumento del ritmo respiratorio; anche i miei tentativi per farle toccare qualcosa: una ma-

teria, un oggetto, innescavano questo meccanismo...

La difficoltà di lavoro era aggravata dal fatto che G. era molto ritirata dalla realtà (presenta diagnosi di Sindrome di Rett): camminava sulle punte dei piedi, fatto questo che la rendeva molto instabile nel camminare con frequenti cadute, a volte anche pericolose; non era disponibile a toccare nulla con le mani e non era collaborativa. Le mani erano continuamente occupate in una stereotipia: G. se le sfregava l'una con l'altra con forza, comprimendo in questo modo anche la cassa toracica e creando nella zona alta del corpo una grande tensione.

Evitava con questa stereotipia di rendere le mani disponibili al contatto con gli oggetti o con le persone e nel contempo le serviva a proteggere la zona del cuore e i sentimenti teneri ad esso connessi. Sia la parte alta del corpo con questa stereotipia, sia la parte bassa per l'andatura sulle punte, erano sempre fortemente in tensione e questo permetteva a G. di controllare, bloccando tutte le sensazioni e le emozioni presenti nel suo corpo. Quando G. entrava in uno spazio di relazione, non c'era mai un contatto oculare...

All'inizio del lavoro, qualsiasi tentativo di relazione con G., faceva scattare i suoi meccanismi difensivi; tutte le volte che cercavo di coinvolgerla in una qualche attività, per esempio quando le ponevo un cembalo con dei fagioli dentro perché li toccasse, G. non respirava più: faceva delle lunghissime apnee e in questo modo bloccava il suo "sentire" (evitava così di sentire le sensazioni e le emozioni presenti nel corpo).

Questa è la prima strategia che impariamo tutti fin da piccoli per non sentire le sensazioni spiacevoli nel corpo). Questo scatenava ancor più la sua stereotipia di sfregarsi le mani e di stringerle l'una con l'altra in modo da comprimere il torace e le spalle, bloccando così ulteriormente il respiro e le correnti di ener-



Giulia

gia che salgono dalla schiena, che si esprimono nella rabbia.

Il primo obiettivo era di trovare qualcosa che per G. fosse piacevole: una attività, una materia, un colore che stimolasse in lei un piacere, affinché ci fosse un moto di apertura verso l'attività e verso la nostra relazione. Era necessario infatti far crescere la parte di desiderio di G. di avere un contatto, di partecipare ad una relazione, ad un gioco, che stimolasse la sua curiosità affinché cominciasse a dire dentro di sé: "ne vale la pena uscire fuori" ... "ne vale la pena andare verso la realtà"... "ho provato quella sensazione e la voglio riprovare ancora"... Nel mondo interiore di G., come in ogni essere umano, non c'è solo la parte ritirata e di negazione, c'è anche una parte che dice "Sì!", che dice: "lo voglio!...", anche se questa può essere piccola, come nel caso di G.; era necessario quindi alimentarla, farla crescere, e il piacere è la componente fondamentale che può espandere questa luce, questa apertura.

La ricerca andò avanti molto tempo e dovevo sempre confrontarmi con il suo equilibrio precario e

la sua chiusura che diceva: "non voglio entrare in relazione con te, non voglio toccare nulla, NO..."; se insistevo sull'attività G. non respirava più (lunghe apnee), oppure si autoinduceva il sonno chiudendo gli occhi, ripiegandosi su se stessa e rimanendo passiva; il fatto poi di fare lunghe apnee la faceva "uscire dal corpo", nel senso che non era più presente a se stessa e all'attività. Se cresceva la tensione si intensificava la stereotipia delle mani e il ritmo respiratorio diventava affannoso (ansia), preludio alla crisi epilettica, in quanto G. non riusciva a gestire quello che stava succedendo dentro di sé, le sue emozioni.

La crisi epilettica così come si presentava in G., mi faceva pensare ad una grossa disfunzione del processo di carica e scarica: G. per poter scaricare l'energia che accumulava "ricorreva" alla crisi epilettica; l'iperventilazione serviva ad accumulare per arrivare poi alla soglia della crisi. Dopo la crisi dormiva per lungo tempo, uno o due giorni, il tempo per ricaricarsi. Entrambi i processi erano distorti: sia quello di carica (G. non dormiva mai per fare un esempio in modo continuativo se non dopo la

crisi), sia quello di scarica (la scarica poteva avvenire solo perdendo coscienza: crisi epilettica).

Era necessario che lavorassi per radicare maggiormente G. a terra con i piedi e le gambe, in modo che potesse sostenere via via maggiore energia nel suo corpo e in conseguenza spostare nel tempo la crisi (sostenere più carica). Nel contempo far sì che si aprissero nuove vie di scarica, attraverso l'uso della voce e del movimento, per sottrarre energia di alimento alla crisi, l'unica via che G. conosceva per scaricare.

Il lavoro di radicamento.

La Bioenergetica e Core Energetica hanno a che fare con il contatto dei piedi a terra (la madre terra), nel senso che si fanno esercizi per portare giù la propria energia verso il basso e per sentire bene i propri piedi a terra. Ciò aumenta il senso della propria identità (io sono qui in questo momento presente), e questo è connesso anche con il sentire cosa io voglio. L'essere radicati (avere buone radici) permette di poter sostenere via via maggiore energia nel corpo, condizione per poter muovere ed esprimere le emozioni che sono trattenute all'interno.

Lavoravo sui piedi con stimolazio-

ni della pianta del piede con vari materiali, sempre comunque alla ricerca di una sensazione piacevole per G. in modo che potesse aprirsi maggiormente verso l'attività con me: le facevo fare delle pedipolazioni sulla pasta di pane, le facevo scivolare i piedi sulla schiuma da barba, le passavo ancora sui piedi fagioli e riso per stimolarne la pelle e il contatto. Successivamente ho cominciato a tenerle i piedi a terra sovrapponendo i miei piedi ai suoi, in modo che cominciasse a fare esperienza dei piedi a terra e del poter "sostenere" il corpo fermo in un punto: altro aspetto infatti dei suoi comportamenti è che è sempre in movimento.

Il processo di carica e scarica.

Con i piedi a terra, tenuti dai miei, cercavo di mettere G. in particolari posizioni corporee affinché il suo corpo cominciasse a vibrare e lei potesse sperimentare l'energia che circolava nel suo corpo, per poi dilatare i tempi di esercizio (sostenere più energia e spostare così la soglia di crisi). La vibrazione del corpo è un moto spontaneo che il corpo stesso produce come movimento involontario per rilasciare una tensione muscolare (sono movimen-

ti presenti per esempio durante il sonno). Attraverso la vibrazione, il corpo si riequilibra scaricando tensione accumulata durante la giornata (processo di carica e scarica).

Il passaggio successivo era quello di stimolare G. a sperimentare nuove vie di scarica in particolare attraverso la voce, e questo, siccome non potevo contare sulla sua collaborazione, doveva avvenire spontaneamente, cioè non in modo volontario, ma in modo incontrollato e spontaneo, quando lei non ce la faceva più a tenere e a trattenere permettendosi allora di lasciare uscire. Era la vibrazione del corpo, questo moto spontaneo che l'avrebbe aiutata a lasciare andare, ad andare oltre il trattenimento, quando lei avrebbe avuto sufficiente fiducia nel lasciare scorrere e lasciare uscire la voce, senza bloccarla come aveva "strategicamente imparato", andando inesorabilmente in questo modo poi nella crisi (la via che conosceva per scaricare).

Il lento lavoro di radicamento mi ha permesso di vedere che, se la vibrazione nel corpo di G. era sufficientemente forte, ad un certo punto succedeva che lei non era più in grado di opporre resistenza a quello che succedeva nel suo corpo e se l'energia saliva (se la vibrazione saliva verso l'alto) e arrivava alla testa, ad un certo punto G., come se spontaneamente si levasse un tappo, lasciava uscire la voce con lamenti, brevi urletti... L'aiuto che fornivo a G. in questi momenti in cui faceva esperienza di energia in movimento nel suo corpo, era di mantenere il corpo fluido e in movimento: G. infatti cercava di contrastare questo flusso contraendosi fortemente, il corpo diventava di marmo, e questo blocco era connesso all'esplosione della crisi: il corpo non trovando altre vie, o meglio trovando tutte le vie chiuse non aveva altra possibilità che "esplosione" (staccando la coscienza) e servirsi della crisi epilettica. Con questa strategia, cioè facendo in modo che non si "paralizzasse" mantenendola in movimento, potevo sostenere G. a



superare momenti di forte tensione senza andare in crisi e a sperimentare in quel momento nuove strade: o riuscendo a contenere l'energia che stava scorrendo nel suo corpo, o a lasciarla uscire attraverso la voce.

G. ha il terrore di "lasciarsi andare", di lasciare fluire nel suo corpo sensazioni ed emozioni e per questo deve controllare e trattenere; per questo motivo il suo corpo al tatto è talmente contratto da sembrare fatto d'acciaio.

Ciò che faccio con i bambini è di aiutarli a trovare nuove vie per il proprio equilibrio personale, più funzionali alla crescita e all'evoluzione. Il bambino quando viene nel mio studio è bloccato, qualcosa dentro di lui non fluisce, non fluiscono per esempio le sue emozioni, e questo trattenimento causa un disequilibrio, un circolo vizioso che lo blocca nella sua crescita. Può arrivare allora una malattia, una disfunzione, o possono prendere corpo delle difficoltà a livello delle relazioni, dell'attenzione o dell'apprendimento.

Seguo G. da 3 anni; il lavoro con lei è stato lento e paziente, e questa è forse la parte che mi ha più impegnato nella continua ricerca da parte mia, del rispetto dei suoi tempi che sono molto lenti.

Il lavoro di radicamento, ha permesso un grosso miglioramento dell'appoggio dei suoi piedi a terra (fatto questo che ha scongiurato un intervento ai tendini, prima quasi inevitabile per la ritrazione degli stessi a causa dell'andatura sulle punte); la sua andatura è molto più sicura e stabile, il che vuol dire che G. cade ora molto, molto raramente.

G. riesce a sostenere in questo momento molta più energia nel suo corpo con la conseguenza che attualmente ha solo un giorno al mese in cui si manifestano le crisi epilettiche e non viene più somministrato il valium. Il suo respiro è più profondo e non va più in iperventilazione. Altro fatto è che le crisi non sono più destabilizzanti come in precedenza, né per lei (dopo la crisi ha un sonno

ristoratore e poi riprende la sua attività scolastica), né per la famiglia che le vive con meno ansia e angoscia.

G. è molto più presente, è molto più nella vita: si guarda intorno, guarda le persone negli occhi, sorride, usa la voce per comunicare ai genitori che si è svegliata, così loro la vanno a prendere in camera di letto, dà la mano quando cammina stringendola con forza alla mamma o alla ma-

estra; se qualcosa non le va a volte riesce ad arrabbiarsi e lo esprime con la voce urlando o a volte anche piangendo.

Un'altra conquista importante per il nucleo familiare è che si sono riappropriati della vita quotidiana, passo fondamentale per il benessere di tutti, nel senso che G. segue la famiglia in gite, va al supermercato, va a fare passeggiate e shopping con la gioia sua e dei suoi genitori. ■

La testimonianza della mamma

Sono la mamma di Giulia e confermo che tre anni e mezzo fa non sapevamo più cosa fare perché eravamo entrati in un circolo vizioso: Giulia aveva crisi epilettiche ogni 5 giorni, raggiungevano la quantità di 10-15 al giorno, iperventilava in continuazione e ovviamente in quello stato non riuscivamo ad alimentarla.

Per fermare le crisi avevo iniziato ad utilizzare il Valium, per via retinale, sotto controllo medico. La conseguenza era poi che dormiva per due-tre giorni. Dovevo svegliarla a forza per darle un po' d'acqua o un po' di minestra. Quando si riprendeva da questo torpore e sfinimento, rimaneva sveglia per un giorno o due e poi riprendevano le crisi... qualsiasi stimolo esterno faceva aumentare l'iperventilazione.

In questo stato non era possibile iniziare nessuna attività alternativa. Nonostante questo abbiamo pensato di rivolgerci alla Fondazione Stefani, di Noventa Vicentina, per provare con Giulia delle sedute nella piscina riscaldata, sperando appunto che nell'acqua cominciasse anche per lei un po' di rilassamento. E' stata in quell'occasione che mi hanno informato che presso il Centro c'era anche la possibilità per la musicoterapia.

Ed è così che abbiamo iniziato sia la piscina che la musicoterapia, scoprendo da subito che neppure la musica bastava a calmarla. Per questo motivo il Dott. Balzan, che ha anche la specialità in musicoterapia, ha iniziato con la "Core Energetica", che personalmente non avevo mai sentito nominare.

E' difficile spiegare a parole come ho visto progressivamente cambiare Giulia e non posso neppure elencare tutti i progressi fatti.

In breve però: ha progressivamente smesso di iperventilare, è sparito il bruxismo, ha ricominciato a dormire alla notte, ha iniziato a mangiare regolarmente e di tutto! Non è più dipendente dal Valium, perché le crisi compaiono una volta al mese e di notte dormendo. Piange, ride, ha una mimica "normale". Cammina con molta più sicurezza ed ha ripreso ad appoggiare i piedi per terra, cosa che non faceva ormai da più di un anno. Noi genitori abbiamo ricominciato a vivere.

Non so dove potremo arrivare con Giulia, siamo consapevoli che la malattia c'è. Quello che conta è permetterle di avere una vita dignitosa ed accettabile pur con i suoi limiti.

Credo anche nell'importanza di condividere delle esperienze positive, quando ci sono, per offrire alle nostre bambine altre opportunità di miglioramento.

Con piacere pubblichiamo questo articolo che ci è stato inviato dal Laboratorio di Neurofisiologia della Casa Divina Provvidenza di Bisceglie.

Studio clinico e video-poligrafico di pazienti affette da Sindrome di Rett

Le attività del Laboratorio di Neurofisiologia della Casa Divina Provvidenza di Bisceglie (BT), per l'anno 2009, si sono incentrate sullo studio clinico e video-poligrafico di pazienti affette dalla Sindrome di Rett (RTT).

Seppur non estesamente studiata nei suoi aspetti clinici e neurofisiologici, l'Epilessia costituisce una delle presentazioni più comuni della malattia con crisi epilettiche polimorfe e, spesso farmaco resistenti*.

Sono state studiate sette pazienti della regione Puglia affette da epilessia e RTT stadio 2-4 con mutazioni del gene MECP2, focalizzando l'attenzione soprattutto sulla semiologia degli episodi critici e sulle caratteristiche clinico-poligrafiche a lungo termine.

Dalle evidenze dei nostri studi si evince che le crisi epilettiche possono essere sovrastimate e sottostimate nella RTT. Nella nostra casistica, eventi mioclonici, di solito reclutanti, sono relativamente frequenti e, spesso, misdiagnosticati. A tal riguardo si rimanda al lavoro **"Myoclonic status misdiagnosed as movement disorders in Rett syndrome: a video-polygraphic study"** (d'Orsi G, Demaio V, Minervini MG. *Epilepsy Behav.* 2009 Jun;15(2):260-2. Epub 2009 Apr 23.)

Un decorso a lungo termine sostanzialmente benigno dell'epilessia emerge in oltre un terzo dei casi.

Frequenti anomalie epilettiformi, focali e multi-focali, compaiono

in tutte le pazienti, indipendentemente dagli stadi della malattia, e sono accentuate dal sonno, spesso scarsamente strutturato.

Nella maggior parte delle pazienti compaiono fasi di apnea-ipopnea e iperventilazione in veglia, in un caso anche apnee-ipopnee centrali durante sonno. Nello specifico si rimanda alla lettura del lavoro **"Central sleep apnoea in Rett syndrome"** (d'Orsi G, Demaio V, Scarpelli F, Calvario T, Minervini MG. *Neurol Sci.* 2009 Oct;30(5):389-91. Epub 2009 Jun 25.).

Mioclono corticale e tachicardia sinusale, talora con alterazioni del ritmo cardiaco (extrasistoli ventricolari) sono altresì presenti nella maggior parte delle pazienti.

* Steffenburg U, Hagberg G, Hagberg B. *Epilepsy in a representative series of Rett syndrome. Acta Paediatr, 90:34-39, 2001*

Atti del XIII Congresso Nazionale SIEF:

"IL TRATTAMENTO INCRUENTO DELLA SCOLIOSI OGGI. Il corsetto Chêneau e la Ginnastica Medica al servizio della persona"

ospite d'onore: dr. Jacques Chêneau (Lido di Camaiore, 8-9 novembre 2008)

Un modo nuovo di affrontare la scoliosi in generale, un modo diverso per affrontare, attraverso la ginnastica, l'esigenza di movimento che, come tutti, hanno anche le nostre bambine.

Accanto all'esperienza già riportata su questa rivista (a. XIV, n.53, ottobre 2009, p.34), ecco un volume (100 pp. + DVD con i filmati), nel quale possiamo trovare l'esperienza di due bambine Rett, Silvia e Giulia, seguite ambedue con ginnastica "secondo le tecniche I.D."

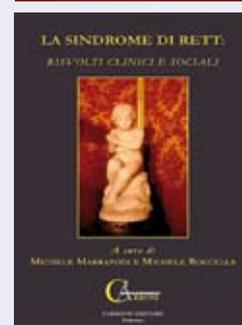
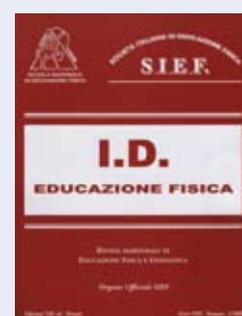
Il lavoro svolto fino ad oggi è illustrato nei due filmati che accompagnano e completano le due relazioni scritte.

Per avere questo volume occorre fare un versamento di 14,00 Euro (comprese spese di spedizione) sul c/c/p n.11860509 intestato a SIEF Società Italiana di Educazione Fisica, Via A. Corelli 27, 50127 Firenze, **indicando chiaramente il proprio indirizzo postale** e la causale "acquisto rivista SIEF n.2/2009", **specificando "membro AIR"**.

"LA SINDROME DI RETT - RISVOLTI CLINICI E SOCIALI": un nuovo strumento per genitori e terapisti

Il libro, curato da Michele Marrapodi e Michele Roccella, riassume i contenuti del Convegno sulla SR che si è tenuto nell'Aprile del 2009, ed è un utile strumento di supporto per tutte quelle persone che si trovano quotidianamente a contatto con "Le bimbe dagli occhi belli".

Gli interessati possono acquistare il volume contrassegno al prezzo scontato di 23 euro, incluse le spese di spedizione, inviando una e-mail a Michele Marrapodi (marrapod@unipa.it) o telefonando ai numeri 091-6560311 - cell. 3405673778.



Alcune delle indennità previste dalla legge italiana

Quali sono le indennità a cui le nostre bambine e ragazze hanno diritto secondo la legge e dove rivolgersi per ottenerle? Ci illustra gli aggiornamenti in campo legislativo la dottoressa Pina Campagna, che ringraziamo per la gentile collaborazione.

I soggetti con impossibilità a deambulare senza accompagnatore o con impossibilità a compiere autonomamente gli atti di vita quotidiana hanno diritto ad una “**indennità di accompagnamento**” 30 marzo 1971, n. 118 Conversione in legge del D.L. 30 gennaio 1971, n. 5 e nuove norme in favore dei mutilati ed invalidi civili”. Viene erogata in dodici mensilità ed incompatibile, nel caso di minorenni, con l'indennità di frequenza.

L'**indennità mensile di frequenza** è stata istituita con la legge n. 289/1990 e risponde alle esigenze di assicurare la cura, la riabilitazione e l'istruzione per i minori invalidi civili con difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni proprie dell'età, ed è legata alla frequenza di cure riabilitative-abilitative nonché percorso scolastico.

L'erogazione di ambedue i sussidi è legata alla condizione di:

- essere cittadino italiano residente in Italia;
- o straniero titolare di carta di soggiorno.

Qualora il soggetto presenti una pluriminorazione con problematiche di tipo sensoriali riguardanti vista ed udito ha diritto ad ulteriori sussidi.

Essere riconosciuto cieco assoluto dà diritto ad un ulteriore accompagnamento compatibile con quello degli invalidi civili; la somma risulta maggiorata rispetto a quella degli invalidi civili.

- L. 405/1968, art. 4;
- L. 628/1979, art. 1 e 2;
- L. 18/1980, art. 1;
- L. 588/1988, art. 1;
- L. 429/199, art. 1.

Ai ciechi parziali ventesimisti - ossia quando il soggetto pluriminorato presenta un deficit visivo con residuo non superiore di un ventesimo per entrambi gli occhi e non correggibile - spetta una speciale indennità prevista per i ciechi parziali. Anch'essa compatibile con accompagnamento degli invalidi civili.

- L. 382/1970, art. 8.

I requisiti per ottenere ambedue i sussidi sono:

- essere cittadino italiano residente in Italia;
- o straniero titolare di carta di soggiorno.

L'**indennità di comunicazione** è stata istituita con Legge 21 novembre 1988, n. 508. E' una indennità a favore dei sordi prelinguali. A decorrere dal 1° gennaio 1988, ai sordomuti come definiti nel secondo comma dell'articolo 1 della legge 26 maggio 1970, n. 381, è concessa una indennità di comunicazione.

Per i Minori di 12 anni: l'ipoacusia deve essere pari o superiore a 60 decibel HTL.

Maggiore di 12 anni: l'ipoacusia deve essere pari o superiore a 75 decibel. Viene inoltre richiesto di dimostrare che l'insorgenza dell'ipoacusia è precedente ai 12 anni. Spetta a prescindere dall'età e dal reddito della persona, ed è cumulabile con le indennità di accompagnamento concesse gli invalidi civili e ai ciechi civili. Essa, invece, non è cumulabile con l'indennità di frequenza concessa ai minori con invalidi civili.

I requisiti sono:

- essere cittadino italiano residente in Italia;

- straniero titolare di carta di soggiorno;
- essere stato riconosciuto con le precisazioni di cui sopra.

Dove deve essere inoltrata la domanda d'invalidità

Da gennaio 2010 l'Inps gestisce il processo dell'invalidità civile in collaborazione con le Asl, secondo quanto specificato nel protocollo di intesa tra Regione Toscana e Inps che recepisce le nuove disposizioni normative nazionali di cui all'art.20 del decreto legge 1° luglio 2009 n.78, convertito dalla legge 3 agosto 2009 n.102.

Le domande dovranno essere presentate all'Inps direttamente dal cittadino, o in via telematica, o per il tramite degli Enti di patronato.

L'Inps trasmette le domande ricevute alle Asl, le cui Commissioni mediche, integrate da un medico dell'Inps, continuano a svolgere le verifiche sanitarie.

All'Inps spetta l'accertamento definitivo dello stato invalidante e la concessione ed erogazione del relativo beneficio economico.

All'Inps spetta la competenza per le istanze di accertamento e concessione dei benefici di invalidità che vengono presentate non più all'ASL.

Per maggiori informazioni rivolgersi agli Enti Patronato, alla sede Inps, al numero verde Inps 803164 o collegarsi ai siti internet.

*Assistente Sociale
Dr.ssa Pina Campagna
Centro di Riabilitazione
Fondazione Papa Paolo VI
Pescara*

Piccoli artisti per aiutare la mia Noemi

Articolo di CHIARA GIAQUINTA, pubblicato su "Il GIORNO" del 16 Dicembre 2009

Trasformare la difficoltà di avere un figlio diversamente abile in una occasione per compiere un atto d'amore. Non solo nei suoi confronti, ma anche dei suoi compagni di classe, dando loro la possibilità di conoscere quanto sia bello sapere tendere la mano all'altro fin da piccoli.

E' questo il sogno che è riuscita a realizzare Isabella Motisi, mamma di Noemi, piccola sestese di dodici anni affetta da Sindrome di Rett. Al contrario di molti genitori, che davanti alla disabilità dei loro figli si chiudono in se stessi. Isabella ha deciso di aprirsi al mondo che circondava sua figlia, quello della scuola, per dare a Noemi la possibilità di vivere al meglio questa esperienza coinvolgendo i suoi compagni e gli insegnanti. Da

questo nasce il concorso "Libera la Fantasia" a cui hanno partecipato circa quattrocento alunni della scuola elementare Anna Frank e delle scuole medie Einaudi, scrivendo storie e racconti e realizzando disegni che sono poi stati raccolti in un libro, il cui ricavato sarà devoluto all'Associazione Italiana Rett Onlus (AIR) per finanziare la ricerca.

"L'idea di realizzare questo concorso è nata la scorsa primavera. - racconta Isabella - Negli ultimi due anni Noemi ha avuto gravi problemi di salute non legati alla sindrome da cui è affetta che mi hanno fatto temere il peggio. In quel lungo periodo la scuola, le insegnanti, i compagni di mia figlia, non mi hanno mai abbandonato, mi sono stati accanto e hanno cercato, come si

fa in una famiglia allargata, di aiutare Noemi a stare bene".

Dopo tanti consulti e tentativi, la scorsa primavera i medici sono riusciti finalmente a trovare la giusta cura per Noemi, che ha quindi cominciato a stare bene.

"Quando tutto si è risolto - spiega mamma Isabella - ho sentito il bisogno di fare qualcosa non solo per lei, ma anche per i bambini e le insegnanti che ogni giorno nelle poche ore che mia figlia passava a scuola le sono stati vicino.

Molte erano le domande che i piccoli mi facevano sul perché Noemi fosse così, quindi ho pensato che il modo migliore per dare loro risposte fosse quello di spiegare che cosa fosse la Sindrome di Rett e, allo stesso tempo, coinvolgerli in un concorso di disegni e storie in modo che potessero esprimere tutto quell'amore, quel senso di amicizia e di solidarietà che erano riusciti a dimostrare".

Prima di indire il concorso, Isabella e alcuni esperti dell'AIR, hanno incontrato i bambini delle scuole elementari e medie, parlando loro della sindrome da cui è affetta Noemi e, in generale, del tema della solidarietà.

Gli alunni si sono poi impegnati nella realizzazione di storie e disegni che le illustrassero; i più belli sono stati raccolti nel libro **"Rino il Girino e l'altre storie"**.

Il libro può essere acquistato al costo di 10 euro chiamando il numero 039 /2021215 e il ricavato sarà devoluto all'Associazione Italiana Rett Onlus (www.airett.it).



Iniziativa a favore dell'AIR in Veneto

Pubblichiamo in queste pagine la lettera di Antonella, mamma di Lisa, che insieme al marito Maurizio e a tanti amici, ha organizzato una serie di iniziative nella sua regione a sostegno dell'AIR.

Sono Antonella, mamma di Lisa, 4 anni il 3 aprile, affetta dalla Sindrome di Rett.

La nostra Lisa ha avuto la diagnosi di mutazione MECP2, c.468 C>G (tre come lei in tutto il mondo) in maggio 2008.

A distanza di un anno e mezzo dalla diagnosi, grazie ai rappresentanti dell'AIR con tutti i loro preziosi consigli, a tutti i genitori di bimbe Rett conosciuti sempre in associazione, grazie alle nostre famiglie che ci hanno sostenuto e ad alcuni amici "veri", stiamo riuscendo a trovare un po' di serenità dopo parecchi mesi bui. Siamo riusciti a trovare il coraggio di metterci in piazza per parlare della malattia della nostra Lisa.

Lisa come i normali bambini fino a 21 mesi, camminava, parlava, usava le sue manine, ma ad un tratto tutto si è fermato e da un mese all'altro perdeva ogni cosa avesse imparato. E' stata dura per noi accettare che avesse la Sindrome di Rett in quanto credevamo che

fosse in forma lieve e non potesse perdere le abilità acquisite.

Abbiamo dovuto ricrederci e, a mano a mano che il tempo passava, dovevamo ritrovare un punto di partenza, volevamo fare qualcosa per la nostra Lisa ma anche per le altre bambine colpite dalla stessa malattia. Il nostro obiettivo da subito è stato ed è quello di sostenere le iniziative di ricerca genetica e di riabilitazione che l'AIR finanzia.

Abbiamo cominciato con l'iniziativa svoltasi dal 23 ottobre al 1 novembre nel nostro paese di Salzano (Venezia), in occasione della 16^a edizione della "Festa della zucca", tradizionale fiera di artigianato locale e di opere artistiche eseguite da abili intagliatori di zucche.

Grazie alla Pro Loco di Salzano e in particolare al signor Maurizio Basschiera, ci sono stati concessi degli spazi in cui adibire uno stand per l'informazione e la raccolta fondi.

Lì abbiamo scoperto che immediata solidarietà ci poteva circondare...

Ringraziamo la scuola materna di Lisa, con le sue insegnanti e i lavoretti fatti dai bambini e tutti i genitori che si sono prodigati a rifornirci di dolcetti da offrire, e si sono offerti di aiutarci nelle svariate serate: ringraziamo in particolare Martina e Stefano, i genitori di Emma, residente in un comune limitrofo e anche lei affetta dalla Sindrome di Rett, che ci hanno aiutato per diversi giorni.

Vorrei nominare chi ha contribuito con una donazione a sostenere la nostra iniziativa, scusandomi se dimentico qualcuno:

I.M.S. Spa di Quarto D'Altino, Confartigianato di Mirano, la famiglia Dori, Credito Cooperativo S. Stefano, i soci della Cassa di Spinea, l'Avis-Aido di Salzano, tutti gli amici di Anelda ed anche nostri amici, le assistenti che si sono prese cura della nostra Lisa durante tutte le serate, e tutte le persone che si sono avvicinate per saperne di più sulle nostre bambine dagli occhi belli.

Il ricavato è stato buono (circa euro 5.000,00) e con questo vorremmo sostenere il progetto della dottoressa Renieri "Produzione di cellule neurali da fibroblasti riprogrammati".

In concomitanza con l'ultimo giorno della manifestazione, il 1° Novembre, si è voluta promuovere una giornata insieme con i genitori del Veneto di bimbe dagli occhi belli.

E' stata una bella esperienza conoscersi, sapere che dopo tutto non siamo soli e tanto lontani per poter condividere insieme lo stesso cammino, consigliarsi ed aiutarsi e, se possibile, creare insieme un gruppo di sostegno per l'AIR, per far fronte agli innumerevoli progetti



Fets adelle zucca aSalzano

che la nostra associazione intende finanziare a beneficio delle nostre bambine.

E' stato bello nuovamente incontrarsi a Spinea per il corso sulla CAA e potenziamento cognitivo, ad anche poter rivedere qualche famiglia in occasione dei monitoraggi che si sono svolti presso il nostro comune di Salzano nel mese di dicembre; a questo proposito ringrazio il nostro Sindaco per averci concesso gli spazi comunali.

Vorrei anche ricordare l'ottima iniziativa AIR per la vendita delle sciarpine durante il periodo natalizio, cosa assai gradita nel nostro comune.

A questo punto, non potrei dimenticare di ringraziare una persona conosciuta tramite la scuola materna di Zianigo di Mirano, si tratta di Franco e della sua famiglia.

Sentendo la storia della nostra Lisa, Franco si è subito avvicinato a noi con una sensibilità e solidarietà ammirevole, dapprima promuovendo la nostra associazione con l'acquisto di una notevole quantità di biglietti natalizi, poi facendoci avvicinare alla stampa, che ringraziamo: abbiamo potuto così raccontare le difficoltà che noi, come molte altre famiglie, abbiamo con le problematiche sul sostegno scolastico e le difficoltà con le innumerevoli terapie riabilitative che le nostre bimbe dovrebbero fare quotidianamente ma che le ASL non riescono a sostenere per mancanza di risorse e fondi.

L'articolo, che è uscito il 10 gennaio ha destato molto interesse: in tutta Italia si è parlato di Lisa e della Sindrome di Rett, tante le persone che ci hanno chiamato per sostenerci e per promuovere nuove iniziative per quest'anno.

In seguito i giornalisti di Mediaset ci hanno interpellato per un'intervista, con lo scopo di far conoscere la malattia e lanciare un appello alle istituzioni per sostenere di più la ricerca genetica sulle malattie rare; l'11 gennaio a Studio Aperto su Italia Uno è andata in onda la



Antonella e la piccola Lisa

prima intervista, mentre nella stessa serata è andata in onda su Antenna 3 la seconda intervista che ha visto protagoniste le iniziative della nostra associazione, in particolare l'innovazione dell'ausilio Eye tracker.

Spero che tutto questo porti sicuramente del positivo per le nostre figlie.

Grazie ancora Franco....

Un bacio speciale a nostra figlia Gaia che con naturalezza e semplicità affronta e accetta il cammino di sua sorella, guardando sempre in positivo.

Vorrei farvi leggere in merito una sua lettera:

"Ciao!

Sono Gaia, la sorellina di Lisa.

Sin da piccola avevo sempre desiderato una sorellina. Poi un giorno per casualità del destino arrivò nella nostra casa Lisa, una bambina solare e allegra che non perde mai il sorriso nonostante le conseguenze della sua brutta malattia e nonostante le difficoltà che le causano.

All'inizio fu molto dura accettare il problema di Lisa, sia per i miei genitori che per me. Quando la mia sorellina aveva più o meno un anno non la potevi lasciare da sola un secondo perchè si alzava dalla sua seggiolina e saliva le scale attaccandosi alla ringhiera, a volte mi faceva anche arrabbiare, anche se

nonostante questo le volevo molto bene. Aveva addirittura imparato a chiamarmi Ga, mi ricordo ancora com'era bello e acuto il suono della sua voce... Però, era da un po' di mesi che in Lisa si notava qualcosa di strano, e un giorno i miei genitori mi comunicarono che dopo vari esami era risultato che la mia dolce sorellina aveva la Sindrome di Rett. Non potevano crederci.

NON VOLEVO crederci. Ogni volta che vedevo per la strada un bambino della sua età pensavo: perchè proprio a lei? Alcuni dicono che Dio mandi queste bambine alle famiglie che secondo lui sono più "pre-disposte", ma io non sono sempre sicura che noi lo siamo. Nonostante questo, unendoci alle altre famiglie di queste bambine, raccogliamo soldi da dare alla ricerca genetica sulla Sindrome di Rett.

Aiutiamo Lisa. Perchè noi possiamo. Aiutateci anche voi in questa missione. Spero che siano in molti i collaboratori. Grazie.

Gaia"

Ed infine, grazie Lisa... ci stai rendendo diversi, speciali come te, ci stai arricchendo la vita di valori superiori e ci stai facendo gioire delle piccole cose e dei piccoli, ma per noi grandi, tuoi progressi. Ti vogliamo un mondo di bene.

Antonella, Maurizio, Gaia

Iniziative a favore dell'AIR in Lombardia

Dire che quest'anno per il S. Natale c'è stata in Lombardia una grande mobilitazione di associati, potrebbe sembrare riduttivo. Il risultato ottenuto è stato veramente confortante per il numero delle famiglie coinvolte ed il confortevole risultato economico e pubblicitario. Le iniziative sono state molteplici.

Il libro "Rino il Girino e altre storie" è stata per noi un'iniziativa importante non solo sotto l'aspetto economico, ma per l'eco culturale e sociale che ha comportato. Questo ci ripaga ampiamente del lavoro che l'ha supportato.

Anche l'iniziativa dello spettacolo svoltosi all'Istituto Comprensivo di Remedello ha avuto lo stesso obiettivo e riscosso altrettanto successo.

Il calendario con tutte le nostre stupende ragazze (Lombardia -Trentino) ha ricevuto grande apprezzamento e le rende nelle foto "Regine per un anno".

Anche il riso ha fatto parlare di noi, magari a tavola, gustando un buon risotto.

Poi ci sono state le bancarelle, altra occasione importante che ha fatto scoprire ai genitori coinvolti capacità organizzative che magari non pensavano di possedere.

Infine le lotterie dove l'impegno è stato dato in particolare dai commercianti.

Per tutto questo ringrazio di cuore tutti per la collaborazione, l'impegno e il coinvolgimento che hanno saputo allargare anche ad amici o volontari, istituzioni, società, artigiani, negozianti. Grazie per il sostegno dato al finanziamento dei nostri progetti.

Un particolare ringraziamento anche alle regione Trentino Alto Adige e Campania, per la collaborazione alla vendita del calendario e a Ines Bianchi per i calendari e libri venduti a Rimini.

Gabriella Riboldi - Responsabile Lombardia

Sesto S. Giovanni (Mi)

Il giornalino del "Comitato dei Genitori"

L'AIR (Associazione Italiana Sindrome di Rett) in collaborazione con l'Istituto Comprensivo "Anna Frank" di Sesto S. Giovanni ha organizzato una "MARATONA DI BENEFICENZA" a sostegno della ricerca su questa malattia genetica rara (per chi volesse saperne di più www.airett.it).

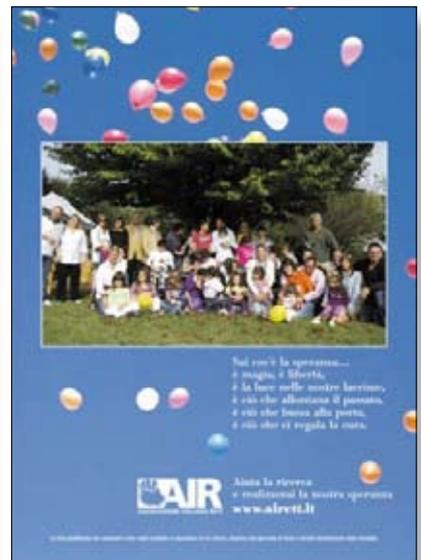
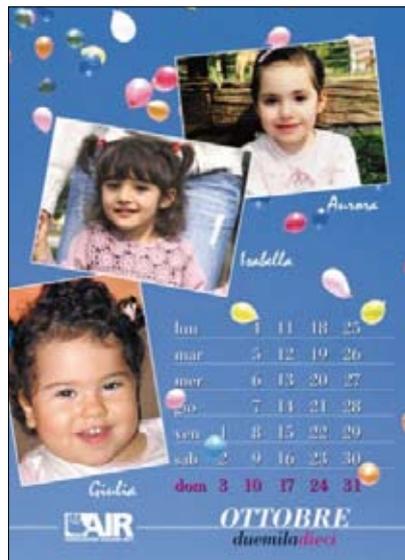
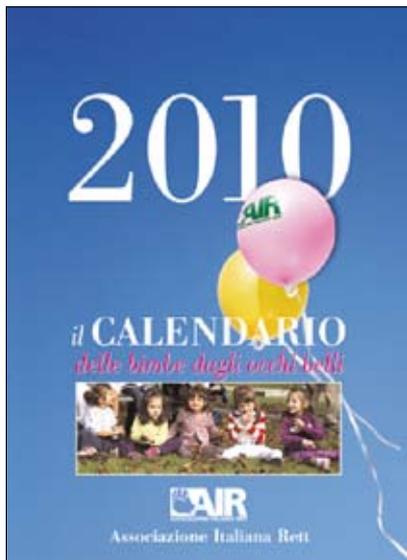
In particolare si sono svolti sia nella scuola primaria Anna Frank che nella media Einaudi degli incontri tra le classi e degli esperti dove si è parlato della Sindrome di Rett della solidarietà, della disabilità, dell'amicizia, di quanto cioè in molti casi senza un preciso motivo la vita ci offre e di quanto possiamo fare anche con piccoli gesti quotidiani per rendere la solidarietà non solo una parola, ma fatti e gesti concreti.

Ai ragazzi è stato quindi chiesto di scrivere dei racconti e realizzare dei disegni su questi temi, che andranno a "costituire" un libro il cui ricavato verrà devoluto per finanziare un progetto di ricerca sulle cellule staminali (da prelievo epiteliale).

I migliori elaborati sono stati selezionati e premiati il 14 dicembre alle ore 17 presso lo Spazio Arte in Via Maestri del Lavoro alla presenza dei responsabili dell'Associazione, dell'Istituto Anna Frank e dell'Amministrazione Comunale (con l'occasione sono stati distribuiti graditi omaggi a tutti i partecipanti).

L'iniziativa è stata resa possibile anche grazie al patrocinio del Comune di Sesto San Giovanni ed al sostegno di alcuni sponsor.





Il calendario AIR 2010

Grazie alla tintoria della signorara Ippolita, a Franco e agli amici del GB Fitness, e ad Anna Acconciature per i **biglietti della lotteria** venduti

Grazie a Manuel per la **bancarella** allestita a scuola



Grazie alla famiglia Scannella e ai volontari della Parrocchia di Cremosano per la **bancarella** del 27 dicembre

Grazie alla famiglia Verani per l'**iniziativa** del 26-27 dicembre a San Fiorano (LO), presso la Chiesa della Rione



Non so usare le mani ma toccherò il tuo cuore

A scuola il 12/12 c'è stato lo spettacolo per l'Air; i preparativi non sono stati certo facili, ma la collaborazione da parte di tutte le istituzioni è stata attenta e proficua, circoscritta da una calda accoglienza da parte dei bambini e disponibilità delle insegnanti.

E' stato molto emozionante andare in classe per rispondere alle domande dei piccoli che, curiosi, hanno dimostrato di saper essere giudiziosi e meticolosi, soffermandosi in particolar modo sugli aspetti che compongono la vita quotidiana della compagna.

Commovente come Vittoria che, sentendo l'attenzione rivolta su di lei, ha cercato di essere educata e di buone maniere.

Sorridendo sotto i baffi ascoltava i vari discorsi e con gli splendidi occhi

guardava gli amici che ricambiavano il sorriso con sincerità.

E così è arrivato il faticoso giorno.

All'arrivo, come per magia, un caldo abbraccio ha avvolto la bambina ("È arrivata Vittoria", bisbigliavano i genitori).

Entrati nel teatro la prima cosa che ho letto è stata, a caratteri grandi e colorati, sulla parete del palcoscenico: NON SO USARE LE MANI MA TOCCHERÒ IL TUO CUORE.

Ho sentito una morsa al petto, mentre Cinzia, l'educatrice, mi ha abbracciato e detto che era una sorpresa per me da una maestra che neppure conoscevo...

Subito dopo l'insegnante di inglese si è avvicinata stringendomi forte le mani; altri docenti si davano da fare in mille modi! Che commozione!

Se come famiglia abbiamo deciso di esporci tanto è stata di certo la consapevolezza che nulla del seme sparso andrà perduto.

Il pagliaccio "favolino" con generosità è intervenuto allo "spettacolo", coinvolgendo i curiosi spettatori che entusiasti facevano a gara per salire sul palco.

Ad un certo punto ha invitato i bimbi ad andare sul palcoscenico, li ha fatti sedere in cerchio, Vito al centro che rideva battendo le mani e accompagnati dalla chitarra hanno cantato "Alla fiera dell'est".

Ma l'attrazione più grande erano per lei i compagni che l'avvolgevano con amore, le cercavano la mano, la chiamavano per nome. E' stato un momento dolce, di scambio sincero.

I genitori, numerosissimi, erano attenti. Ho sentito tanta partecipazione.



Un abbraccio caldo e riconoscen- te a Nicoletta, l'insegnante che ha saputo preparare gli alunni portan- doli al confronto col diverso. Le sue parole fluivano dolci come miele e tutti rimanevano incantati come accerchiati da un qualcosa di mag- gico. "Ho imparato" ha detto "che la malattia ha un nome e si chiama Vittoria, Noemi, Federica e...., i loro grandi occhi belli, di un fascino tut- to particolare, quasi ammagliante, vogliono farci capire e invitare a scoprire il loro mondo, senza pau- ra, ponendosi al di là della barriera della parola".

Si è cercato di far capire ai ragazzi e alle famiglie che la raccolta fondi era sì per Vittoria ma che questa sareb- be stata interamente devoluta all'AIR per la ricerca genetica; riguardava TUTTE le piccole, nel bene comune delle bimbe dagli occhi belli.

"GRAZIE" a Nicola, il papà di Ilaria, affetta da Sindrome di Rett, che come noi cerca di trovare e sogna una cura per la figlia ed è stato di grande supporto per l'iniziativa.

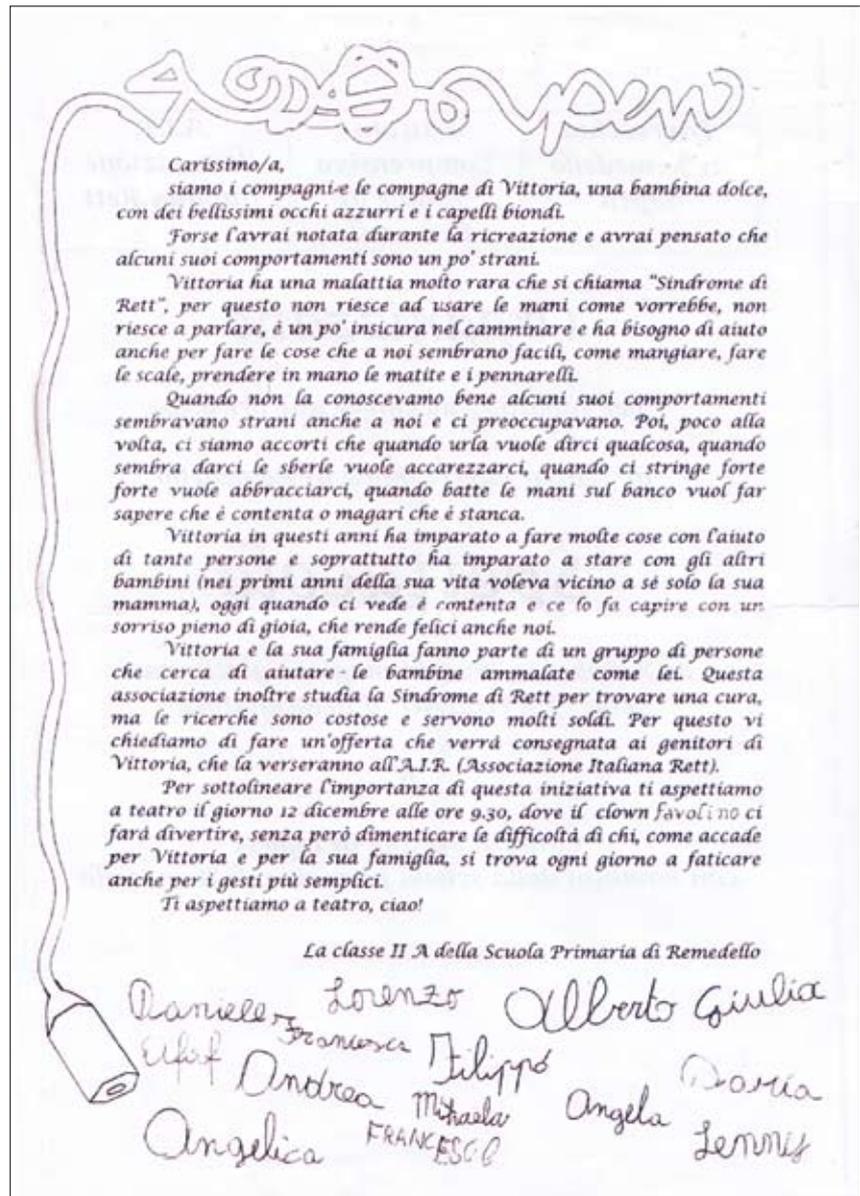
"GRAZIE" al dirigente che sorridente sostiene sempre le iniziative, accet- tando con tenerezza il trambusto dei preparativi.

"GRAZIE" a Don Adolfo, che se pur un poco burbero, non dice mai di no, mettendo a disposizione, gratui- tamente, il teatro.

"GRAZIE" ai bambini che, insieme alla maestra d'inglese hanno canta- to delle splendide canzoni di Natale.

Tiziana, l'insegnante di matematica, ha detto una frase che mi ha molto colpito e cioè che certi argomenti e tematiche ci coinvolgono tutti; che bisogna aiutare i bambini a capire il diverso, per accettarlo con serenità.

Senza incertezze posso dire, a voce piena, che la lotta non mi fa paura se accanto ho Vittoria. Quando la vedo sorridere e ricambiare la ca- rezza di un bimbo il cuore e l'animo mi si riempiono di una tale forza che nemmeno un uragano potrebbe fer- marmi.



Fuori, nel mondo, ci sono un milione di miliardi di anime gentili e generose, disposte a sostenerci; a credere nella ricerca; nel miracolo della guarigione presente e futura; per tutte le bimbe che domani nasceranno con la Sindrome di Rett e, per i genitori che, anche se con il sorriso, piangono e ridono sognando e sperando che un giorno Ilaria, Benedetta, Francesca, Vittoria, Noemi... TUTTE... possano guarire.

Vorrei infine ricordare due recenti scomparse.

Ci sono due nuove stelle in cielo, più splendenti di tutte, la cui luminosità rischiara il cammino del viaggiatore. Si chiamano Federica ed Elisa, due bimbe affette da Sindrome di Rett, che Dio ha voluto richiamare a sé, nella pace eterna. Ai genitori tutto l'affetto e la vicinanza.

Mi sembra giusto ricordarle anche nei momenti di gioia come questi, poiché la loro scomparsa così prematura deve di certo darci la spinta per fare di più, per sfidare l'impossibile.

Milena, la mamma di Vittoria

Ciclismo e solidarietà

Grazie all'Associazione Amici della bicicletta ogni anno viene organizzata a Tuenno, in Val di Non, una pedalata/camminata il cui ricavato viene devoluto in parte anche alla nostra associazione.

Anche quest'anno e precisamente il 30 agosto e come si ripete dal 1999, si è svolta a Tuenno, il paese dove vive Sofia, la "Pedalata e camminata della Solidarietà".

Questa iniziativa è nata quasi per gioco, quando due amici si sfidarono con la bicicletta a raggiungere una località vicino al Lago di Tovel, che dal centro abitato dista circa 6 chilometri tutti in salita. È così infatti che ha preso il via questa manifestazione organizzata dalla locale Associazione Amici della Bicicletta. Tale "pedalata" negli anni successivi è stata proposta a tutte le famiglie, ai giovani e ai bambini amanti della bicicletta. A questi ogni anno si sono aggiunte molte persone che insieme

a Sofia percorrono il tragitto a piedi e in carrozzina.

La manifestazione ha quindi preso il nome di "Pedalata e Camminata della Solidarietà" e negli anni più recenti il tracciato si svolge per le vie del paese. Da due edizioni per i più piccoli viene anche predisposto un percorso di abilità con la bicicletta: un momento dedicato a loro molto apprezzato dai bambini. Per i partecipanti il clou della serata è la cena: occasione per rifocillarsi dallo sforzo tra un boccone e due chiacchiere.

Ai volontari, sempre molto bravi e instancabili, va il nostro plauso e un grande ringraziamento. Ogni anno le condizioni meteo hanno messo

a dura prova la pazienza degli organizzatori, ma tutte le volte la loro infaticabile dedizione ha permesso ai partecipanti di concludere al meglio una giornata speciale nella quale lo sport e il divertimento si uniscono per fare il bene.

Il ricavato delle iscrizioni viene infatti devoluto a due Associazioni: AIRETT e ADMO.

Attraverso le pagine della rivista desideriamo ringraziare l'Associazione "Amici della Bicicletta" per l'impegno profuso e la sensibilità dimostrata e, in occasione dell'ormai prossimo ventennale dell'Associazione Amici della Bicicletta augurare di proseguire nella loro attività con successo e soddisfazione.



Un sito internet tutto nuovo

Il sito dell'associazione ha da qualche mese una nuova veste grafica e un contenuto sempre più ricco e interessante.

In questo spazio vogliamo segnalarvi una bella novità che riguarda l'AIR: da qualche mese il nostro sito internet è stato completamente rinnovato nella veste grafica: da tempo pensavamo a rinfrescare il "look" del nostro spazio on-line, rendendolo un po'

più attuale e cercando di semplificare la consultazione delle varie sezioni, sempre con l'obiettivo principale di migliorare la qualità dell'informazione rivolta a genitori e terapeuti.

Orgogliosamente pensiamo di essere riusciti a raggiungere l'obiet-

tivo, ma vi invitiamo a visitare il sito e a dire la vostra, segnalando eventuali problemi o inviandoci i vostri suggerimenti.

Cogliamo l'occasione per ringraziare le famiglie delle bimbe che ci hanno concesso di utilizzarne l'immagine a fini divulgativi.



Cari lettori,

Miriana e Alex

sono la mamma di Miriana, la bimba fotografata qui accanto insieme al fratellino Alex.



Premetto che nello scrivere questa lettera provo tanta emozione perché voglio dare a chiunque la leggerà un messaggio unico e profondo.

Ho voluto citare il nome di Alex per raccontare in breve la mia realtà non facile, da cui ho ricavato la forza e il coraggio per affrontare le difficoltà della vita.

Miriana ha quasi sette anni ed è affetta di Sindrome di Rett, Alex ha solo dieci mesi ed è affetto da craniostenosi grave. E' stato operato lo scorso 14 settembre al Gemelli di Roma ed è stato salvato per miracolo da un'invalidità a vita grazie ad una mia confidenza fatta a una mamma che per me adesso è un'amica speciale, nonostante ho vissuto una gravidanza monitorata da due ospedali universitari, con esami paralleli, da due centri di genetica e dalla mia ginecologa, con una villocentesi positiva ed un'amniocentesi negativa e una grande scelta d'amore da affrontare.

La mia vita si svolge da sette anni negli ospedali, nei centri di riabilitazione... un continuo combattere contro la mia impotenza di fronte alla malattia di Miriana, e un continuo combattere contro tutto quello che non funziona, all'indifferenza di chi è ingiusto e non svolge il proprio ruolo in modo corretto e non applica le leggi in materia di tutela della disabilità.

Il destino mi ha messo continuamente a dura prova, ma nello stesso tempo penso di aver ricevuto una vocazione nei miei due viaggi a Lourdes, che per tanti anni non sono riuscita a capire... Dopo la nascita di Alex, con la scoperta della mia seconda croce, ho percepito un messaggio nel mio cuore, che è quello di essere un esempio di forza e di sostegno per chi soffre nella solitudine della malattia.

Non trovo le parole per spiegare tutto ciò che sento nel mio cuore, so solo che la sera, quando osservo i miei due angeli che dormono, penso che non posso abbattermi, non posso dare spazio alla tristezza e alla depressione e non posso essere vittima di me stessa né degli altri, ma devo lottare con tutte le mie forze anche se spesso non è facile, per dare loro il dono più importante e grande che solo una mamma può garantire ai propri figli, che quello della serenità e che, secondo me, è la miglior medicina per alleviare qualsiasi sofferenza.

In conclusione voglio fare dei ringraziamenti di cuore e speciali a:

- mio marito che ogni giorno mi sostiene con amore, responsabilità ed immensa pazienza nel gestire i nostri angioletti;
- la nostra associazione, la nostra meravigliosa presidente Lucia Dovigo che mi è stata vicina nel realizzare delle bellissime iniziative natalizie nello scorso 2009 e che porterò avanti anche nei prossimi anni;
- le amministrazioni comunali di Perano (Sindaco Giovanni Bellissario), Archi (Sindaco Nicola Quadrini), Altino (Sin-



Iniziativa a favore dell'AIR ad Altino

continua a pag 34

continua dalla pagina precedente

daco Camillo di Giuseppe), che hanno collaborato alle mie iniziative natalizie e che mi hanno accolta e abbracciata con immenso sostegno;

- tutte le persone che hanno contribuito alla ricerca e al sostegno dell'AIR e tutte le persone che mi vogliono bene e che ogni giorno con il loro affetto e con la loro presenza mi aiutano a non spegnere mai il mio sorriso;
- tutti i medici e i ricercatori che lavorano ogni giorno per migliorare la qualità della vita delle nostre bambine.

Invece a tutti i genitori d'Italia voglio dire che se vogliamo possiamo essere davvero uniti per costruire un futuro migliore per le nostre bambine.

Il sostegno dell'AIR e della ricerca può essere la chiave di una concreta speranza...

Gabriella Labate

Ringraziamenti a:

Scicli Paolo, Francesca e Nicola (rispettivamente Direttore e dipendenti della banca Carichieti di Piane d'Archi); Scuola elementare di Archi per rinuncia della prima colazione; Sindaco Nicola Quadrini, Comune di Archi, Sindaco Camillo di Giuseppe, Comune di Altino, Sindaco Gianni Bellissario, Comune di Perano per le sciarpe; Proloco di Perano, Sindaco Gianni Bellissario e Vicesindaco Angelo Scutti per il banchetto del Mercatino di Natale 2009.



Iniziativa a favore dell'AIR ad Archi



Gabriella Labate durante un'iniziativa a favore dell'AIR

Quando basta organizzarsi per trascorrere una giornata speciale...

Avere il desiderio di vivere e fare quello che è facile e normale per gli altri, ma non per chi ha delle difficoltà come quelle delle nostre bambine... ed ecco che con un bel pensiero lo zio Silvio ha reso possibile trascorrere una bella giornata di trekking: ha acquistato per Ginevra uno zaino adatto per l'occasione e via... tutti insieme lungo i bellissimi percorsi della nostra montagna! A turno tutti si sono scarrozzati Ginevra anche nei posti più impervi e, come potete notare dalla gioia che traspariva dalle sue espressioni, la piccola ha gradito molto... nemmeno avesse faticato lei! Le è scappato anche un pisolino! Ciao,

Claudia



Rosetta ci racconta la sua ansia

Care amiche, sono la mamma di Maria Rosa, ho pensato di scrivervi una lettera per raccontarvi un problema che abbiamo affrontato io e la mia Maria Rosa. E' un argomento molto serio, si tratta dei denti che crescono sotto il palato.

Fin da piccola, Maria è stata sotto controllo all'Ospedale di Brescia e noi insieme ai medici avevamo deciso di aspettare che i denti definitivi uscissero, rinunciando all'idea dell'apparecchio visto che la mia ragazza continuava a mettersi le mani in bocca.

Decidemmo poi di fare l'intervento con l'anestesia totale. Io e mio marito avevamo molta paura: come si sarebbe svegliata? Come l'avrebbe presa? Ci siamo fatti mille domande mentre la guardavamo negli occhi.

Ho spiegato a Maria il problema e cosa sarebbe successo, ma lei era tranquilla. L'intervento è durato due ore, a noi sembrava un'eternità. Finalmente Maria è uscita dalla sala operatoria sveglia, ma seria. Le ho chiesto subito scusa e di perdonarmi, l'avevo fatto per il suo bene, ma lei non mi guardava. Quella sera ho pianto molto, perché mi sentivo come se le avessi fatto un torto.

Ha dormito tutta la notte e al risveglio mi ha guardato e mi ha sorriso.

Era già passato tutto e io mi sono sentita il cuore molto più leggero. In pochi giorni i denti che erano cresciuti sotto il palato si sono messi al posto giusto, per me è stato come scalare una montagna.

Devo imparare ad avere fiducia nei medici e soprattutto in lei. Da questa esperienza ho capito che la mia ragazza è cresciuta e che tutte loro sono più forti di quanto possiamo credere.

Tante volte è lei che mi protegge.

Amiche, mamme, ho voluto raccontarvi questa mia storia perché so quanta paura avete nei vostri cuori quando affrontate queste esperienze, ma guardiamo le nostre figlie negli occhi e troveremo la giusta strada da prendere. Tante volte sono loro a decidere per noi. Auguro tanta forza a tutti voi.

Un abbraccio particolare alla signora Gabriella Riboldi, che mi ha sempre incoraggiata a non mollare mai, e mi è stata sempre vicina nei momenti più difficili.

Io ammiro tanto e ringrazio con tutto il cuore chi si adopera per le nostre figlie.

Rosetta Bonomo

Grazie a Rosetta e a quante come lei con i racconti personali testimoniano la loro forza d'animo e senza dubbio danno una lezione di vita a chi, fuori dal mondo dell'handicap, non vivendo le nostre problematiche, si perde ahimè troppo spesso in banali piccolezze. La ringrazio anche per le sue lusinghe nei miei confronti e di altri (giuro che non le ho promesso nemmeno un caffè). Vorrei però ricordare che sostenere le famiglie ed essere loro vicino nei momenti particolari è uno dei tanti obiettivi dell'AIR che ci vede tutti coinvolti, innanzitutto come persone, prima ancora che come responsabili per chi ricopre questo ruolo.

Gabriella Riboldi

Cari lettori e associati,

siamo Eleonora e Giuseppe i genitori della piccola Aurora di quattro anni.

E' da poco tempo che abbiamo scoperto che Aurora soffre della Sindrome di Rett, la diagnosi definitiva l'abbiamo ricevuta il 20 ottobre 2009.

Il nostro iter è stato abbastanza veloce rispetto a tanti altri, e di questo dobbiamo ringraziare il primo neuropsichiatra che l'ha visitata dandoci dei buoni consigli. Da quel momento la nostra vita è cambiata. Poi la diagnosi della Sindrome che noi come tanti altri non conoscevamo.

Ci è caduto il mondo addosso non riuscivamo a smettere di piangere, eravamo spaesati senza sapere cosa fare per il nostro piccolo Angioletto. Poi con l'aiuto di nonno Enzo abbiamo scoperto l'associazione con la quale abbiamo passato una giornata e così con l'aiuto di altri genitori abbiamo avuto chiarimenti.

Da quel momento ci siamo subito messi in moto per aiutare Aurora. Non voglio dire che ormai abbiamo accettato la cosa anche perché ci vorrà molto tempo, però cerchiamo di farci forza anche nei momenti di sconforto.

Cogliamo l'occasione per ringraziare l'Associazione, la signora Gabriella e suo marito che sono sempre molto disponibili, tutti i nostri famigliari che in questo momento ci sono tutti molto vicini, ma un grazie dal più profondo del cuore va a nonno Enzo che con il suo dinamismo ci ha aiutati molto e sappiamo quanto ama la sua bimba dagli occhi belli.

Un bacio grandissimo al nostro angioletto Aurora.

Eleonora e Giuseppe



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, avevo@live.it

■ **EMILIA ROMAGNA:**

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

■ **LAZIO:**

Chiara Mantovani
Via G. Amendola 6, 00067 Morlupo (Rm)
Tel. 06/9070129, Cell. 340/1408798
chiara.mant@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 Vinchiaturro (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 Gonnese (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 E UMBRIA:**

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 Leonardini 84, 38019 Tuenno (TN),
Tel. 0463.451020, grandi.marisa@hotmail.it

■ **VENETO E FRIULI VENEZIA GIULIA:**

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".

Scuola Elementare di Castelnuovo di Sotto (Il ricavato della vendita sarà devoluto alla nostra associazione).



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 ANNO-DATO - 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 Castelnuovo 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. Così, l'utile delle copie vendute tramite Associazione sarà devoluto totalmente alla sopra citata. - Fiorella Baldassarri



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

Via.....

Cap..... Città..... Prov.....

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

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

Da ritagliare e spedire via fax al n. 055.8401777



CDRom "LA RIABILITAZIONE NELLA SINDROME DI RETT" - Dott.ssa 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 - 0516361230/1259/1235/1359 webmaster@orsola-malpighi.med.unibo.it [http://santorsola.med.unibo.it/Sigla della struttura](http://santorsola.med.unibo.it/Sigla%20della%20struttura)

• **A.O. Reggio Emilia - Arcispedale S. Maria Nuova**

Direttore Ufficio Sviluppo Organizzativo
Viale Risorgimento, 80 - 42100 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 Rudini, 8 - 20142 MILANO- Tel. 02 81841
enrica.riva@unimi.it <http://users.unimi.it/~sanpaolo/>

• **Azienda Ospedaliera Spedali Civili**

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

• **I.R.C.C.S. Istituto Neurologico C.Mondino**

Via Palestro, 3 - 27100 PAVIA - Tel. 0382 3801

antonietta.citterio@mondino.it - <http://www.mondino.it/>

PUGLIA

Centro di riferimento:

• **IRCCS- Casa Sollievo della Sofferenza-Poliambulatorio Giovanni Paolo II, Viale Padre Pio - 70016 SAN GIOVANNI Rotondo (FG)**

per la diagnosi - Dott.ssa Ilaria lussi - Servizio di NPI
tel. 0882416210

per il test molecolare Dott. Leopoldo Zelante Servizio di Genetica Medica Tel. 0882416288 fax 088241616
e-mail.izelante@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 Rockefeller - 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 Microcittemico**

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 Cavallii, 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@ospedaverona.it
<http://www.ospedaverona.it/>



Per associarsi all' AIR

Per iscriversi all' AIR (Associazione Italiana Rett) Onlus e/o ricevere la rivista ViviRett compilare il seguente modello ed inviarlo **via fax al n. 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.