



***PER COMUNICARE LE SONO RIMASTI SOLO GLI OCCHI.
PER AIUTARLA TI BASTA SOLO UNA FIRMA.***

Dona il tuo 5xmille all'AIR.

Firma e inserisci il nostro codice fiscale: 92006880527

■ PROGETTI

Resoconto progetti
AIR 2008-2010

■ RICERCA SCIENTIFICA

Interviste a
professionisti che
collaborano con l'AIR

■ CONVEGNO AIR

Convegno nazionale
di Genova
11-12 maggio 2011

ViviRett n. 58 aprile 2011

3 INFORETT

4 LETTERA DEL PRESIDENTE

Cari associati

5 CONVEGNO NAZIONALE AIR

Genova, 11-12 giugno 2011

9 STUDI CLINICI

Correlations between neurophysiological, behavioral, and cognitive function in Rett Syndrome

11 F₄ - Neuroprostani plasmatici e relazione genotipo-fenotipo nella Sindrome di Rett

14 PROGETTI AIR

Resoconto progetti AIR 2008-2010

18 STUDI COGNITIVI

Verifica di un intervento di potenziamento cognitivo con indici neuropsicologici e neurofisiologici

19 Informazione alle famiglie con problematiche Rett

20 STUDI RIABILITATIVI

Intervista alla dottoressa Rodocanachi dopo l'avvio del progetto "day hospital" presso il centro Don Calabria di Milano

23 STUDI GENETICI

Telethon, come riattivare il cervello nella Sindrome di Rett

24 STUDI CLINICI

Quando i problemi possono essere causati anche dai parassiti

25 NUOVI CENTRI

Anche nel Lazio si sta lavorando per l'apertura di un nuovo centro di riferimento per la Sindrome di Rettzi

26 Al Policlinico Tor Vergata di Roma il Day Hospital per le nostre bambine

27 CIAO VALENTINA

28 L'UNIONE FA LA FORZA

Iniziative a favore dell'AIR

37 GENITORI

Riflessioni e osservazioni di nonni

38 VARIE

Iniziative a favore dell'AIR

39 L'UNIONE FA LA FORZA

5x1000 in favore dell'AIR

40 ASSOCIAZIONE

Responsabili regionali

41 IL CONTATTO GIUSTO... LA RISPOSTA GIUSTA

42 SINDROME DI RETT DA LEGGERE E DA VEDERE

43 PRESIDI DI RETE E CENTRI DI RIFERIMENTO

44 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

Collegio Revisori:

Presidente:

Giovanni Ampollini

Revisori:

Andrea Vannuccini

Giovanni Riva

COMMISSIONE SCIENTIFICA

Prof. Budden-USA (Pediatria)

Prof. Becchetti (Chirurgo Ortopedico)

Prof. Bruschetti (Pediatria)

Prof. Canevini (Neuropsichiatria)

Prof. Cioni (Neuropsichiatria)

Prof. Fabio (Psicologa)

Dott. Fiumara (Pediatria)

Prof. Godall-USA (Fisiatria)

Prof. Guerrini (Neuropsichiatria)

Dott. Hayek (Neuropsichiatria)

Dott. Pini (Neuropsichiatria)

Prof. Portinaro (Chirurgo ortopedico)

Dott. Pizzorusso (Genetista)

Prof. Renieri (Genetista)

Dott. Rodocanachi (Neurologa/fisiatria)

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**



Gloria e Giulia

Che cos'è la Sindrome di Rett?

La Sindrome di Rett è una malattia dello sviluppo neurologico che si manifesta prevalentemente nei primi due anni di vita.

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

Da allora, l'interesse per la malattia si è accresciuto, favorendo familiarità utile per la diagnosi e la divulgazione scientifica, fondamentale per successive ricerche. Fino al settembre 1999, la diagnosi della RTT 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, CDKL5 e FOXP1.

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 RTT all'avanguardia a livello internazionale ed è impegnata alla creazione in Italia di centri di riferimento specializzati nella RTT 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,



siamo prossimi al convegno AIR che si terrà a Genova l'11-12 Giugno e che usualmente accompagna la nostra annuale assemblea: quest'anno sarà particolarmente importante in quanto si dovrà provvedere all'elezione del nuovo Consiglio Direttivo per il prossimo triennio.

Prima di introdurre brevemente il tema del convegno, volevo ringraziare la prof. Edvige Veneselli dell'Ospedale Gaslini e tutta la sua équipe per il grande impegno dedicato all'organizzazione del predetto Convegno.

Come potete verificare sia dal titolo *"Dalla diagnosi alla presa in carico delle disabilità complesse: il modello della Sindrome di Rett"*, sia analizzando gli argomenti che compongono l'agenda dell'evento, di cui si dà ampio spazio nelle pagine della rivista, l'obiettivo di fondo del convegno è la presa in carico delle bimbe/ragazze affette da Sindrome di Rett; pertanto esso si rivolge a tutte quelle persone - siano esse medici, terapisti o genitori - che vivono a contatto con le nostre ragazze; in altre parole vuole essere per tutti un momento di confronto e di informazione su questo importante fondamentale argomento.

A seguire, nella giornata di domenica, si ripropone un momento molto importante per la vita associativa ... *l'assemblea* ... ogni genitore dovrebbe sentire l'impegno e la responsabilità di partecipare, perchè questa è l'occasione per confrontarci, per programmare, per decidere circa l'attività futura dell'associazione.

Il futuro vedrà l'AIR impegnata in ambiziosi programmi che hanno già preso avvio con il lancio del bando progetti 2011; vi ricordo che per tale bando sono stati stanziati €190.000 volti a finanziare tre progetti per altrettante discipline, vale a dire ricerca di base, clinica e motoria.

Ma sinceramente vorrei considerare questo solo un primo passo, l'obiettivo è quello di ripetere ogni anno un bando ed ogni anno poter destinare sempre maggiori risorse finanziarie.

Nel fare questo penso sia opportuno intervenire soprattutto in aiuto di quei ricercatori che non hanno sostegno dalle grandi fondazioni e che quindi, se non aiutati adeguatamente, devono rinunciare allo sviluppo di progetti che possono essere di fondamentale interesse ed aiuto per arrivare un giorno a completare quel complesso "puzzle" che ci porta verso la cura per la Sindrome di Rett.

Siamo sempre portati a guardare all'estero, ma ricordo che anche in Italia ci sono ricercatori di alto livello,

validi medici e biologi che da molti anni sviluppano ricerca sulla RTT ottenendo importanti risultati.

Nominarli tutti non è possibile, ma vorrei citarne in particolare due, che mi piace definire "i nostri storici ricercatori": il Dott. Maurizio D'Esposito, che ha contribuito tra l'altro all'identificazione del gene MECP2 e la Prof. Alessandra Renieri che, con la sua équipe, ha identificato il terzo gene responsabile della RTT, il FOXG1, ed ora prosegue con importanti studi sulle staminali.

A tutti va comunque un caloroso e sentito ringraziamento da parte dell'AIR.

In questo numero, oltre a interessanti articoli su studi clinici, troverete una dettagliata relazione sullo stato dei progetti riportati nell'opuscolo "I nostri Progetti 2008-2010": come potrete verificare il lavoro svolto è stato veramente notevole, per questo voglio ringraziare tutte le persone che si sono adoperate per rendere tutto ciò possibile.

È con grande piacere che vedo crescere il numero di pagine della nostra rivista dedicato alle iniziative nelle varie regioni; questo dinamismo è indice di condivisione di obiettivi e di fiducia nell'operato dell'AIR e per questo non mi stancherò mai di ringraziare i Responsabili regionali, i genitori ed i volontari che si prodigano per rendere possibile tutto ciò.

Sintomatico anche il messaggio che ci perviene dalla lettura dei dati pubblicati recentemente dall'Agenzia delle entrate, circa la raccolta del 5x1000 relativa alle dichiarazioni del 2009 (redditi 2008), ove AIR ha evidenziato con un soddisfacente risultato l'assegnazione di fondi per oltre € 120.000: in pratica è stata raddoppiata la raccolta rispetto all'anno precedente, con un aumento altrettanto consistente in numero di donatori.

È per questo che, anche tramite la copertina di ViviRett 58, desidero ricordare a tutti l'impegno a divulgare il più possibile anche per l'anno in corso il messaggio che idealmente perviene dalle nostre bimbe ed è riportato sul cartoncino 5x1000 anno 2011:

**"Per comunicare le sono rimasti solo gli occhi.
Per aiutarla ti basta solo una firma..."**

I cartoncini divulgativi sono in fase di distribuzione e se non fossero sufficienti potete richiederli al vostro Responsabile regionale o direttamente all'associazione al n. 339-8336978.

Nel chiudere questa lettera desidero inviare un caloroso abbraccio da parte di tutti gli associati AIR alla famiglia Nicita, per testimoniare la nostra vicinanza in questo triste momento per la perdita di Valentina.

Vi aspetto numerosi a Genova.

Lucia Dovigo

GENOVA, 11 - 12 GIUGNO 2011

Convegno Nazionale AIR

Dalla diagnosi alla presa in carico delle disabilità complesse: il modello della Sindrome di Rett

Dott. Edvige Veneselli

L'Associazione Italiana Sindrome di Rett ci ha invitato ad organizzare il XXI Convegno Nazionale AIR per promuovere un avanzamento della presa in carico delle bambine affette. Abbiamo quindi aderito all'iniziativa, nella convinzione della rilevanza e dell'opportunità della proposta.

Il convegno ha l'obiettivo di offrire al Pediatra di Famiglia, al Medico di Medicina Generale ed al Medico Specialista che hanno in carico la singola bambina o giovane ed ai Terapisti che la hanno in trattamento, indicazioni e suggerimenti da parte di Colleghi, italiani e stranieri, che sono di riferimento per più pazienti affette. Ha parallelamente lo scopo di informare i Genitori con chiarezza sulle modalità attuali per seguire nel miglior modo possibile le loro figlie e di far conoscere loro ciò da esperti del settore.

Come in generale per ogni Malattia Rara, quale è la Sindrome di Rett, questo raccordo pone le basi per una collaborazione ed un lavoro coordinato sullo specifico individuo, aperto a confronti ed integrazioni.

La scelta del tema "DALLA DIAGNOSI ALLA PRESA IN CARICO DELLE DISABILITÀ COMPLESSE: IL MODELLO DELLA SINDROME DI RETT", vuole sottolineare la complessità della disabilità connessa alla Sindrome, che comporta problematiche genetiche, motorie, cognitive ed internistiche, che hanno un nucleo comune nelle caratteristiche fenomeniche dell'entità clinica e che differiscono a seconda dell'età delle pazienti, delle forme classiche e varianti, del genotipo. Tale complessità connota la fase della diagnosi e si declina variamente nella successiva presa in carico.

Lo specifico del modello della Sindrome di Rett rappresenta un prototipo peculiare nell'ambito delle Disabilità Complesse, che può costituire un esempio di modalità operativa sanitaria valido anche in contesti analoghi.

La prima sessione, "NOVITÀ DALLA RICERCA E DALL'ASSISTENZA IN EUROPA E NEL MEDITERRANEO", vedrà protagonisti illustri esperti internazionali della Sindrome, che ci onoreranno della loro presenza e che ci daranno significativi contributi derivati dalla loro esperienza clinica e di ricerca in Paesi esteri. Con la moderazione del *Prof. Paolo Curotolo*, Past-President dell'International Child Neurology Association (ICNA) e del *Prof. Michele Zappella*, "padre storico" della Sindrome di Rett in Italia, ascolteremo: la *Prof. Mercedes Pineda* (Servicios de Neuropediatría, Bioquímica y Endocrinología, Hospital Sant Joan de Deu, Clinic, Barcelona, Spain), che ci delineerà le problematiche comportamentali riscontrabili e ci riferirà la sua esperienza di ricerca assistenziale sul loro trattamento farmacologico; il *Prof. Angus Clarke* (Institute of Medical Genetics, University Hospital of Wales, Cardiff, United Kingdom) ci darà un contributo innovativo sulle condizioni cliniche delle donne Rett ed il loro processo di aging, dato su cui poco è riportato in letteratura (abbiamo infatti molti dati sulle bambine e decisamente minori conoscenze sulle donne e sulla loro evoluzione con l'età) e ci riporterà in particolare la sua metodologia clinica e laboratoristica per diagnosticare e seguire i disturbi autonomici, quali soprattutto quelli respiratori e cardiologici; la *Prof. Bruria Ben Zeev* (Head of Pediatric Neurology Unit,



Safra Ped. Hospital, Sheba Medical Center, Ramat-Gan, Israel) ci porterà significativi contributi su altri aspetti clinici ed una breve sintesi delle sue ricerche, tra le più originali in atto. Saranno a disposizione per rispondere alle nostre domande.

Successivamente avremo gli esperti del nostro Comitato Scientifico che ci faranno il punto su "DALLA DIAGNOSI ALLA PRESA IN CARICO", per focalizzare quanto oggi possiamo avere a disposizione per una sempre più valida gestione delle persone affette, sia dal punto di vista medico che riabilitativo, accanto ad una prospettiva sugli aspetti organizzativi sanitari.

Nella seconda sessione, con la moderazione del *Prof. Gianluigi Mancardi* (Ordinario di Neurologia, Direttore della Clinica Neurologica e del Dipartimento di Neuroscienze, Oftalmologia e Genetica dell'Università di Genova) e della sottoscritta *Edvige Veneselli*, ascolteremo dalla *Prof. Silvia Russo* (IRCCS Istituto Auxologico, Milano) la flow chart per la Diagnosi Genetica di questa affezione, finalizzata alla massima definizione laboratoristica ad oggi possibile, e dalla *Prof. Alessandra Renieri* (Ordinario di Genetica, Università di Siena) il Consiglio Genetico, i suoi principi generali e la sua articolazione a seconda dei reperti di Genetica molecolare, aspetti molto richiesti dai familiari per le loro importanti ricadute su genitori e sugli altri parenti.

Seguirà l'aggiornamento sugli aspetti organizzativi sociosanitari, con la *Prof. Maria Paola Canevini* (Direttore del Centro per l'Epilessia, Ospedale San Paolo, Milano), che sta lavorando in Regione Lombardia alle linee del percorso diagnostico-terapeutico per la Sindrome di Rett, dopo aver già operato in analogo ambito per un'altra Malattia Rara neurologica. Si tratta di un argomento ad elevato impatto per i diritti delle nostre bambine: l'avallo in una regione italiana comporta una ricaduta anche sulla loro esigibilità anche nelle altre regioni, previ i dovuti adempimenti. A ciò farà seguito una tavola rotonda sulla presa in carico in altre sedi, quali la Toscana da parte del *Dott. Jussef Hayek* (Direttore dell'UO di Neuropsichiatria Infantile, Azienda Ospedaliera – Universitaria Policlinico Le Scotte, Siena) e l'Istituto Giannina Gaslini da parte delle *Dott. Maria Pia Baglietto* (Ricercatore Universitario, UO e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile, Università di Genova) e della *Dott. Maria Pintaudi* (Assegnista di Ricerca della stessa struttura), mentre il *Dott. Silvio Del Buono* (Direttore Sanitario, IRCCS Giannina Gaslini, Genova) e la *Caposala Sign. Michela Bazzari* (Referente per il Centro Malattie Rare dello stesso istituto) illustreranno un interessante modello di sensibile facilitazione del sostegno alle Malattie Rare, per cui da un anno operano entrambi con un gruppo costituito anche da una Assistente Sociale e da due Psicologhe laureate e in formazione specialistica, per rispondere alle richieste telefoniche e via e-mail dei pazienti e delle loro famiglie, riceverli, dare loro ascolto e fornire counselling, al fine di favorire la risoluzione delle problematiche segnalate. Ciò agevola significativamente ad esempio l'iter di pratiche burocratiche, l'avvio a consulenze mirate, la riduzione di tempi delle prenotazioni o dei tempi di attesa per visite, ecc. con buon indice di gradimento sulle prestazioni erogate da parte dell'utenza.

Nel pomeriggio sarà trattato il tema: "GLI INTERVENTI SPECIALISTICI: QUALI DISTURBI E COME SEGUIRLI E CURARLI". Con la moderazione del *Dott. Giorgio Pini* (Direttore dell'UO di Neuropsichiatria Infantile, ASL Viareggio) e della *Dott. Maja Di*

Rocco (Responsabile regionale Malattie Rare, UO Pediatria II, Istituto G. Gaslini), si succederanno: il *Dott. Alessandro Rimini* (Dipartimento Cardiovascolare, IRCCS Giannina Gaslini) ci parlerà dei disturbi cardiaci e del rischio della Sindrome del QT lungo e della sua prevenzione, inclusiva dell'evitamento dei farmaci potenzialmente dannosi; la *Dott. Sabrina Perazzoli* (D.A.M.A., Ospedale San Paolo, Milano) effettuerà un'attenta disamina dei disturbi gastrointestinali e nutrizionali nelle nostre assistite, dei metodi per indagarle e sul loro trattamento, disturbi assai frequenti e sovente difficili da curare; la *Dott. Maria Luisa Brandi* (referente italiana per l'Osteoporosi nelle Malattie Rare, Università di Firenze) ci aggiornerà invece sull'insidiosa osteoporosi e sulle cure più efficaci per prevenirla e risolverla; il *Dott. Enrico Calcagno* (Centro Odontoiatrico per Disabili, IRCCS Giannina Gaslini) ci illustrerà come con motivazione, impegno e tempo, sia possibile fare cure odontoiatriche alle nostre pazienti, evitando inutili attese ed inutili anestesie generali.

Non può mancare, anche in questo convegno improntato decisamente agli aspetti clinici e alle prospettive della ricerca scientifica, uno spazio per la riabilitazione, nei suoi due aspetti principalmente coinvolti: per quello motorio sarà la *Dott. Marina Rodocanachi* (Centro Don Calabria, Milano) con la sua elevata competenza, ad effettuarlo ed a supportarlo con obiettivi ben definiti per età e compromissione clinica, per chiarire quanto è basilare e quanto è integrativo od opzionale nelle differenti fasi della vita; per quello cognitivo e comunicativo sarà invece la *Prof. Rosa Angela Fabio* (Università di Messina) a delineare gli obiettivi e le priorità degli interventi, sulla base della sua profonda conoscenza delle abilità delle nostre bambine e giovani donne. Al termine, la *Dott. Samantha Giannatiempo* (Milano) ci presenterà il nuovo software per il Potenziamiento cognitivo, assai atteso dalle famiglie. Saranno coordinate dalla *Dott. Susanna Rolando* (già Dirigente UO e Cattedra di Neuropsichiatria infantile, IRCCS Giannina Gaslini), che per prima ha descritto la Variante Congenita - pertanto definita Variante di Rolando -, e dalla *Dott. Aglaia Vignoli* (Centro per

l'Epilessia, Ospedale San Paolo, Milano), da tempo impegnata per l'AIR.

L'ultima sessione è dedicata alle COMUNICAZIONI LIBERE, con la moderazione della *Dott. Maria Pia Baglietto* e del *Prof. D'Esposito* (CNR, Napoli), scopritore del gene MECP2. In essa verrà dato spazio agli studi più recenti svolti nel nostro Paese da ricercatori senior e junior. Sarà un modo per conoscerli e stimolarli ad ulteriori attività a favore delle nostre "bambine dagli occhi belli".

Il programma è molto intenso, i relatori sono veramente esperti di livello ed i temi sono interessanti e "a ricaduta assistenziale". Se raccoglieremo le domande in anticipo, come sperimentato l'anno scorso a Siena con ottimo risultato e buona funzionalità, riusciremo ad interagire bene con i nostri ospiti, che avremo con noi anche nei break congressuali.

La sede è il *Novotel Genova Ovest*, facilmente raggiungibile all'uscita dell'autostrada, sostanzialmente nel centro città. È dotato di piscina, che a giugno dovrebbe essere ben fruibile.

È vicino alle classiche attrazioni di Genova per i bambini: l'*Acquario* con i delfini, i pinguini, i pescecani e tanti altri pesci, che affascinano i piccoli ed i grandi; la *Città dei Bambini*, lì vicino, che offre divertenti esperienze scientifiche ed esplorative con modalità interattive a bambini e ragazzi; la *Golletta dei Pirati*, usata da Roman Polanski per un suo film, visitabile in una splendida avventura; il *giro in battello del porto di Genova*, con vista delle navi crociera e delle navi mercantili, dei depositi commerciali, della nautica da diporto.

È vicino al *centro storico*, che annovera monumenti importanti, in un dedalo di strade e di vicoli assai caratteristici, che saranno una splendida scoperta per i partecipanti.

A nome dell'AIR, del Comitato Scientifico tutto e del gruppo genovese, vi invito a partecipare a questo importante convegno nazionale e vi aspetto numerosi per trascorrere insieme questo particolare week-end, in una stagione che sarà ormai favorevole, in un clima di vera amicizia e di sincera solidarietà.

Edvige Veneselli



PROGRAMMA DEL CONVEGNO

Sabato 11 giugno 2011

Giornata con Crediti ECM

Ore 8.30	Registrazione
Ore 9.00	Apertura Congresso e Saluto di benvenuto <i>Presidente AIR Associazione Italiana Rett LUCIA DOVIGO</i>
I SESSIONE: NOVITA' DALLA RICERCA E DALL'ASSISTENZA IN EUROPA E NEL MEDITERRANEO	
<i>Moderatori P CURATOLO (Roma), M ZAPPELLA (Siena)</i>	
Ore 9.15	Epilepsy in Rett Syndrome (RTT) <i>M PINEDA (Barcellona)</i>
Ore 9.40	Aging and approaches to investigating the autonomic nervous system in RTT <i>A CLARKE (Cardiff)</i>
Ore 10.15	Research in RTT: clinical and basic science highlights from the Israeli <i>B BEN ZEEV (Raman Aviv)</i>
Ore 10.45	Discussione
Ore 11.00	Coffee-break
II SESSIONE: DALLA DIAGNOSI ALLA PRESA IN CARICO	
<i>Moderatori E VENESSELLI (Genova), GL MANCARDI (Genova)</i>	
Ore 11.30	La diagnosi genetica <i>S RUSSO (Milano)</i>
Ore 11.45	Il consiglio genetico alle Famiglie <i>A RENIERI (Siena)</i>
Ore 12.00	Le linee PDTA della Lombardia per la Sindrome di Rett <i>MP CANEVINI (Milano)</i>
Ore 12.20	Tavola rotonda sulla presa in carico <i>J HAYEK (Siena), M PINTAUDI, MG BAGLIETTO (Genova), S DEL BUONO, M BAZZARI (Genova)</i>
Ore 12.50	Discussione
Ore 13.00	Pausa Pranzo
III SESSIONE: GLI INTERVENTI SPECIALISTICI: QUALI DISTURBI E COME SEGUIRLI E CURARLI	
<i>Moderatori G PINI (Viareggio), M DI ROCCO (Genova)</i>	
Ore 14.00	I disturbi cardiaci e la Sindrome del QT lungo <i>A RIMINI (Genova)</i>
Ore 14.15	I disturbi gastrointestinali e nutrizionali <i>S PERAZZOLI (Milano)</i>
Ore 14.35	L'osteoporosi <i>M L BRANDI (Firenze)</i>
Ore 14.50	L'assistenza odontoiatrica oggi <i>E CALCAGNO (Genova)</i>
Ore 15.05	Discussione
IV SESSIONE: GLI INTERVENTI ABILITATIVI E TERAPEUTICI E LA QUALITA' DI VITA	
<i>Moderatori S ROLANDO (Genova), A VIGNOLI (Milano)</i>	
Ore 15.20	Obiettivi e priorità nella Disabilità motoria <i>M RODOCANACHI (Milano)</i>
Ore 15.40	Obiettivi e priorità nella Disabilità cognitiva e comunicativa <i>R A FABIO (Messina)</i>
Ore 16.00	Il nuovo software per il Potenziamento cognitivo <i>S GIANNATIEMPO (Milano)</i>
Ore 16.10	Discussione generale
Ore 16.30	COMUNICAZIONI LIBERE <i>Moderatori M D'ESPOSITO (Napoli), MG BAGLIETTO (Genova)</i>
Ore 18.00	Conclusioni - Questionario qualità percepita, test di apprendimento. Rilascio degli attestati

Assemblea dell' Associazione Italiana Sindrome di Rett

Domenica 12 giugno 2011

(Giornata senza Crediti ECM)

Ore 9.00	Presentazione dei Progetti vincitori del Bando AIR 2011
Ore 9.45	Discussione
Ore 10.00 -13.00	ASSEMBLEA SOCI

E' stata inoltrata al Ministero della Salute la richiesta di accreditamento nell'ambito del progetto formativo ECM - Educazione Continua in Medicina - per:

- **Medico** (discipline Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Genetica)
- **Biologo**
- **Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva**
- **Logopedista**
- **Fisioterapista**
- **Infermiere Pediatrico**
- **Educatore Professionale**

INFORMAZIONI GENERALI Iscrizione e Registrazione

Per i genitori e gli associati AIR l'iscrizione è gratuita e va inviata per mail (email: info@airett.it) o via fax (045 9239904) direttamente alla Segreteria A.I.R.

La quota di iscrizione è di:

- Euro 80,00 per Medici (discipline Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Genetica) e Biologi.
- Euro 50,00 per Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva, Logopedisti, Fisioterapisti, Infermieri Pediatrici, Educatori Professionali.

Tale quota comprende: accreditamento ECM, coffee break, materiale didattico, attestato di partecipazione.

Modalità di pagamento: l'importo dovrà essere versato mediante bonifico bancario a: A.I.R. Associazione Italiana Rett Onlus - Unicredit Spa Agenzia Verona Forti - IBAN: IT64P0200811770000100878449, specificando la causale "Convegno AIR 2011".

Per tutti i partecipanti paganti le domande di iscrizione dovranno essere inviate alla

Segreteria Organizzativa previa conferma email della disponibilità dei posti (email: neurosvi@unige.it).

Presentazione Poster e Comunicazioni

Le proposte di Poster e di Comunicazioni devono essere effettuate via mail alla Segreteria Organizzativa al più presto e comunque entro il 15 maggio 2011 (email: neurosvi@unige.it); successivamente alla conferma della modalità Poster/Comunicazione gli Abstracts devono essere inviati entro il 27.05.2011. Per la scelta dei Poster e delle Comunicazioni verrà presa in considerazione la data di invio della proposta e l'interesse scientifico del tema.

Sede Congressuale

Novotel Genova Ovest
Via Antonio Cantore, 8 - 16126 Genova
Tel. 010 64841

SCHEDA DI ADESIONE PER I GENITORI

Da ritagliare ed inviare direttamente alla Segreteria A.I.R.:

via fax al n. 045 9239904 oppure
via e-mail all'indirizzo info@airett.it
entro il 30 maggio 2011

Nome
Cognome
Indirizzo
Città Cap
Tel Cell.
e-mail

Numero genitori presenti ☐ 1 ☐ 2

Figlia presente ☐ sì ☐ no

Altri figli presenti:

maschi ☐ numero ☐ età anni ☐

femmine ☐ numero ☐ età anni ☐

Firma

Data

N.B.

Il pranzo presso il Novotel Genova Ovest è gratuito per le "bimbe dagli occhi belli", per gli adulti il costo è di € 25 cad.; **il pranzo e l'eventuale pernottamento devono essere prenotati dagli interessati direttamente presso la segreteria del Novotel Genova Ovest al n. 010 64841. Il pranzo di sabato 11 deve essere prenotato direttamente all'albergo alcuni giorni prima.**

Per diverse soluzioni di pernottamento è possibile consultare il sito internet www.airett.it.

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.

SCHEDA DI ADESIONE PER MEDICI E TERAPISTI

Da ritagliare ed inviare direttamente alla Segreteria Organizzativa completa di copia del versamento **via fax al n. 010 381303** oppure **via e-mail all'indirizzo neurosvi@unige.it** entro il 30 maggio 2011

Nome*
Cognome*
Codice Fiscale*
Indirizzo*
Città* Cap*
Tel Cell.
e-mail
Professione

N.B. I DATI CON ASTERISCO SONO OBBLIGATORI PER IL RILASCIO DELL'ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE.

Informativa e richiesta di consenso ai sensi della vigente normativa sul trattamento dei dati personali. I suoi dati saranno trattati elettronicamente ed utilizzati esclusivamente per il rilascio dell'Attestazione di partecipazione al Congresso; i restanti dati sono facoltativi e la loro indicazione può essere utile ai fini statistici. La loro mancata indicazione non pregiudica il rilascio dell'Attestazione di partecipazione al Corso.

- ☐ Il/la sottoscritto/a parteciperà a titolo gratuito in quanto ospite
- ☐ Il/la sottoscritto/a partecipa a titolo oneroso; allega alla presente scheda la fotocopia di versamento della quota di iscrizione ammontante a Euro 50,00
- ☐ Il/la sottoscritto/a partecipa a titolo oneroso; allega alla presente scheda la fotocopia di versamento della quota di iscrizione ammontante a Euro 80,00

PROPOSTA di PRESENTAZIONE di POSTER - COMUNICAZIONI

☐ Poster ☐ Comunicazione

Titolo

Autori

Firma

Data

*Riportiamo l'introduzione e le conclusioni finali di un'interessante ricerca pubblicata su **Epilepsy & Behavior**. L'intero articolo si può trovare nel sito AIR www.airett.it, link "Studi clinici", traduzione Italiana di Simona Cardile e Emilia Troise Università di Messina*

Correlations between neurophysiological, behavioral, and cognitive function in Rett Syndrome

Aglaia Vignolia^a, Rosa Angela Fabio^b, Francesca La Briola^a, Samantha Giannatiempo^c, Alessandro Antonietti^c, Silvia Maggiolini^d, Maria Paola Canevini^a

^a Centro Epilessia, Azienda Ospedaliera San Paolo, Università degli Studi di Milano, Milan, Italy

^b Dipartimento di Psicologia e Scienze dell'Educazione, Università di Messina, Messina, Italy

^c Dipartimento di Psicologia, Università Cattolica Sacro Cuore, Milan, Italy

^d Scienze dell'Educazione, Università Cattolica Sacro Cuore, Milan, Italy

INTRODUZIONE

La Sindrome di Rett (RS) è un disturbo nello sviluppo neurologico, legato al cromosoma x dominante, che colpisce quasi esclusivamente le femmine, con un'incidenza che va da 1/10, 000 a 1/15, 000. La diagnosi clinica della forma classica si basa su una serie di criteri obbligatori caratterizzati da un decorso normale nel periodo prenatale e da un normale sviluppo della circonferenza cranica alla nascita, seguita dalla perdita di competenze precedentemente acquisite come la comunicazione, e dalla perdita delle capacità di utilizzare in maniera finalistica le mani, associata alla comparsa di stereotipie.

Ulteriori caratteristiche includono la decelerazione nella crescita del cranio, atassia posturale nell'andatura, disfunzioni respiratorie ed epilessia. Circa l'80% delle femmine con RS classica e dal 25% al 75% di quelle con le forme varianti, a seconda dei criteri utilizzati per la diagnosi e delle dimensioni e l'età della popolazione campionata, hanno mutazioni in MeCP2 (CPG metile vincolante protein2), un gene repressore trascrizionale situato sul cromosoma Xq28.

Diversi studi hanno segnalato una

relazione tra alcune caratteristiche del fenotipo e il genotipo, ma nei pazienti con la stessa mutazione MeCP2, può variare notevolmente il fenotipo, dunque ci possono essere altri meccanismi che modulano il quadro clinico.

In relazione ai diversi fenotipi, lo sviluppo neurologico e comportamentale delle ragazze colpite da RS può variare, ma i fattori che determinano tale variabilità non sono ben compresi. Inoltre, la clinica e le caratteristiche elettroencefalografiche di ragazze con RS è correlata con l'età, ed i pattern elettroencefalografici variano non solo tra i pazienti, ma anche tra le diverse fasi della malattia.

L'epilessia è molto frequente nelle pazienti con RS, è presente in circa l'80% dei soggetti; le crisi sono spesso difficili da trattare, e in diverse pazienti è necessario instaurare una terapia antiepilettica. È ben noto che le crisi epilettiche refrattarie possono essere associate a compromissione neuropsicologica che coinvolge diverse funzioni cognitive, quali la memoria, l'attenzione e la velocità mentale. L'obiettivo del nostro studio è stato quello di delineare se e come compromissioni neurologiche e neuropsicologiche

riflettano funzioni comportamentali e neuropsicologiche ed identificare i fattori prognostici che possono essere importanti nella gestione clinica delle ragazze con RS.

CONCLUSIONI

In questo studio sono state indagate la performance cognitiva e le caratteristiche comportamentali nelle persone con RS. La maggior parte degli studi sulle funzioni cognitive e le caratteristiche comportamentali in RS si basano su informazioni fornite dai genitori e dai professionisti che si prendono cura delle pazienti. Pochi studi hanno esaminato la performance cognitiva direttamente in soggetti con RS: nel 2006, Battista e coll. hanno dimostrato che lo sguardo intenzionale è un parametro misurabile nelle ragazze con RS e può essere utilizzato per esplorare le loro performance cognitive.

Più recentemente, gli stessi autori hanno raccomandato la rivalutazione del metodo, perché un piccolo gruppo di 10 ragazze con RS (di età compresa tra 4-12 anni) non presentava il riconoscimento manifesto dei concetti sollecitati entro un tempo di fissazione di 4 secondi, anche se ha sostenuto che la bassa età del



campione e la durata della fissazione breve potrebbe avere interferito con i risultati. Anche se è noto che le ragazze con RS hanno una buona attenzione visiva, è stato recentemente dimostrato che esse sono in grado di imparare a discriminare stimoli complessi; tuttavia, hanno un deficit specifico nella capacità di selezionare le fonti di informazione utili, ignorando quelle irrilevanti.

Questo è il primo studio che ha dimostrato una stretta correlazione tra le funzioni neurofisiologiche e la compromissione neuropsicologica, utilizzando la tecnologia eye tracker, in pazienti con RS. I risultati del nostro studio dimostrano che entrambe le caratteristiche di epilessia (età di esordio e la frequenza delle crisi) e le caratteristiche dell'elettroencefalogramma e le anomalie degli EEG, sono correlate con la capacità di riconoscere e abbinare le coppie semanticamente categorizzate per quanto riguarda gli animali e le caratteristiche comportamentali, valutate con la Vineland e la RARS. La significatività riscontrata nella capacità di riconoscere e classificare gli animali, ma non gli altri stimoli proposti nel compito, possono essere spiegate da una migliore conoscenza degli animali rispetto a frutta ed emozioni da parte delle ragazze.

I nostri risultati sono coerenti sia all'interno dei parametri neurofisiologici, sia nell'ambito delle misure neu-

ropsicologiche e comportamentali (con una diminuzione dei punteggi della Vineland Scales, nei punteggi della RARS e con un incremento delle misure ricavate con il puntatore oculare).

Per quanto riguarda il rapporto tra l'età d'esordio dell'epilessia e il deterioramento cognitivo, il nostro studio mostra che anche in ragazze con RS l'epilessia gioca un ruolo cruciale sulle future prestazioni cognitive, come è dimostrato da recenti studi sostenendo l'ipotesi che il processo delle convulsioni epilettiche sottostanti potrebbe interferire con lo sviluppo cognitivo. Inoltre, nel nostro gruppo di pazienti con RS, l'età di insorgenza delle crisi è stata inversamente correlata con la capacità di riconoscere le emozioni, come è stato esaurientemente dimostrato in pazienti con epilessia del lobo temporale, in cui l'insorgenza precoce di crisi epilettiche è un fattore chiave che porta alla grave compromissione nel riconoscimento delle emozioni, coinvolgendo le strutture e soprattutto il nucleo temporo-mediale dell'amigdala. Questo dato è ulteriormente supportato da recenti studi sperimentali su modelli murini nei quali specifiche delezioni di MeCP2 nell'amigdala basolaterale erano responsabili di variazioni dei fenotipi comportamentali associati alla RS con conseguenze su aspetti specifici dell'apprendimento e della memoria.

Per quanto riguarda la frequenza delle crisi, i fattori che influenzano il corso dell'epilessia nei soggetti con RS non sono ancora ben compresi. È stato dimostrato che rispetto all'insorgenza tardiva, l'epilessia ad esordio precoce tende ad essere associata ad epilessia più grave. Inoltre, le bambine con RS con precoci problemi di sviluppo così come quelli con disabilità motoria superiore hanno una più alta frequenza delle crisi.

I nostri risultati sulle ragazze con RS con crisi resistenti ai farmaci, di-

mostrano che le crisi ripetute sono associate ad un maggiore deterioramento delle capacità intellettive.

Guardando le caratteristiche EEG, abbiamo scoperto che non appena le anomalie degli EEG sono diventate più diffuse e multifocali, le performance cognitive sono diminuite. Da questa scoperta si presume che i tracciati epilettiformi degli EEG potrebbero avere ulteriori effetti sui processi cognitivi (attenzione, velocità mentale) che si potrebbero accumulare nel corso del tempo, con effetti stabili.

Effetti collaterali negativi a livello cognitivo, principalmente per ciò che concerne l'attenzione, vigilanza, memoria e la velocità psicomotoria, sono stati riportati con i farmaci antiepilettici. Tutte le ragazze, tranne una paziente nel nostro campione, sono state trattate con farmaci antiepilettici.

I nostri risultati preliminari su un numero limitato di pazienti indicano che nella gestione clinica della RS, le caratteristiche dell'epilessia e degli EEG, suggestivi per quadri di encefalopatia epilettica dovrebbero essere considerati dei fattori prognostici dei risultati neuropsicologici.

Future indagini incentrate sulla correlazione tra le caratteristiche neurofisiologiche e la processazione delle informazioni, attenzione, memoria e logica in RS, sono necessarie per correlare in maniera più approfondita la fase di processazione delle informazioni. L'aver individuato che questa relazione è più forte nella fase di input (cioè nel processo attentivo), dovrebbe portare gli studi futuri a concentrarsi sull'empowerment cognitivo in questa precisa fase. Con riferimento alla gravità della malattia e alla difficoltà nel distinguere le diverse fasi di elaborazione delle informazioni, sappiamo che nuovi paradigmi di studio potrebbero consentirci di attribuire la responsabilità del disturbo ad una specifica fase del processo cognitivo. ■

Sintesi della presentazione del dott. C. De Felice al "2nd European Rett Syndrome Conference Edinburgh", Edimburgo 7-10 Ottobre 2010

F₄-Neuroprostani plasmatici e relazione genotipo-fenotipo nella Sindrome di Rett

Claudio De Felice¹, Cinzia Signorini², Silvia Leoncini², Giuseppe Valacchi^{3,4}, Lucia Ciccoli² e Joussef Hayek⁵

¹Unità di Terapia Intensiva Neonatale, Policlinico "Le Scotte" Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, Siena, Italia

²Dipartimento di Fisiopatologia, Medicina Sperimentale e Sanità Pubblica, Università degli Studi di Siena, Siena, Italia

³Dipartimento di Scienze Biomediche, Università degli Studi di Siena, Siena, Italia

⁴Department of Food and Nutrition, Kyung Hee University, Seoul, Korea

⁵Child Neuropsychiatry Unit, University Hospital AOUS, Siena, Italia

Background

Dal 2009 il nostro gruppo di ricerca multidisciplinare ha formulato l'**ipotesi ipossico-ossidativa nella sindrome di Rett** [1,2].

Lo stress ossidativo (SO) è una condizione patologica causata da uno sbilanciamento tra un'eccessiva produzione di radicali liberi (specie chimiche ossidanti) e la loro eliminazione da parte di sistemi di difesa antiossidante. Anche se i radicali liberi svolgono un ruolo fisiologico nel sistema immunitario, uccisione dei batteri patogeni, e come segnali di comunicazione cellulare, un eccesso di radicali liberi è implicato in varie patologie umane [3].

In letteratura alcuni autori avevano già immaginato la presenza di anomalie dello SO in pazienti con sindrome di Rett [4,5]. Le metodologie utilizzate e/o i markers valutati, in questo tipo di ricerche, non erano però molto attendibili o affidabili. Nel 2006 il gruppo del prof. Bird aveva osservato anomalie mitocondriali in un modello animale della malattia (topo MeCP2 nullo, MeCP2 y/-) [6], che, insieme alla dimostrazione ultrastrutturale di anomalie mitocondriali in biopsie di pelle e muscolo da pazienti affette dalla sindrome di Rett [7] potevano suggerire una anomalia dello SO nella Rett.

Gli **isoprostani** sono una famiglia di

lipidi biologicamente attivi recentemente identificata come una nuova classe di indici specifici e affidabili di perossidazione lipidica e di danno ossidativo in vivo e ex vivo. Queste molecole sono stabili, relativamente abbondanti e misurabili mediante tecniche analitiche sensibili. La determinazione dei livelli di isoprostani nei tessuti e nei liquidi biologici ha significativamente migliorato la nostra conoscenza sul ruolo svolto dallo stress ossidativo in molte patologie neurologiche.

La prima dimostrazione certa della presenza di SO generalizzato nella sindrome di Rett è giunta solo nel 2009 con la dimostrazione dell'aumento degli F₂-Isoprostani, prodotti di perossidazione dell'acido arachidonico (componente essenziale delle membrane cellulari), nel sangue (plasma) di pazienti con sindrome di Rett, correlata alla dimostrazione della presenza di una ipossia cronica e alterati scambi polmonari dell'ossigeno in pazienti con la forma classica della malattia [1].

Lo studio attuale

Gli **F₄-Neuroprostani** (F₄-NeuroPs) [Tabella 1] sono considerati importanti marker di SO della membrana dei neuroni [8,9]. Gli F₄-NeuroPs derivano da reazioni di ossidazione di tipo non enzimatico a carico



Il dott. Claudio De Felice



Il dott. Joussef Hayek

dell'acido Docosaesanoico (DHA), uno degli acidi grassi polinsaturi (PUFA) omega 3 a lunga catena. Il DHA è contenuto nelle membrane cellulari, in particolar modo in quelle delle cellule neuronali e svolge un ruolo importante nella funzionalità delle membrane eccitabili [Tabella 2] [10]. Un aumento dei livelli degli F₄-NeuroPs plasmatici indica la presenza di un danno ossidativo della sostanza grigia cerebrale.

Tabella 1 - Principali markers di stress ossidativo

MARKERS DI STRESS OSSIDATIVO	SIGNIFICATO BIOLOGICO
Ferro libero intraeritrocitario (NPBI)	Indicatore di uno stato pro-ossidante, maggiore suscettibilità al danno ossidativo. Indicatore di ipossia
Ferro libero plasmatico (NPBI)	Indicatore di uno stato pro-ossidante, maggiore suscettibilità al danno ossidativo
F ₂ -Isoprostani (F ₂ -IsoPs)	Indicatore di danno ossidativo lipidico (deriv. da Ac. Arachidonico, AA)
F ₃ -Isoprostani (F ₃ -IsoPs)	Indicatore di danno ossidativo lipidico (deriv. da Ac. Eicosapentenoico, EPA).
F ₄ -Neuroprostani (F ₄ -NeuroPs)	Danno ossidativo delle membrane neuronali (sostanza grigia) (deriv. da Ac. Docosaesanoico, DHA)
F ₂ -Dihomo-Isoprostani (F ₂ -DH-IsoPs)	Danno ossidativo delle membrane gliali (sostanza bianca (deriv. da Ac. Adrenico, AdA))
Carbonili Proteici	Danno ossidativo delle proteine
Addotti Proteici del 4-idrossinonenale (4-HNE)	Danno ossidativo delle proteine
8-deossiguanosina (8OHdG)	Danno ossidativo del DNA

Fino ad ora nessun gruppo di ricerca è riuscito a misurare in modo efficiente i livelli di F₄-NeuroPs nel sangue (plasma). Il nostro team ha applicato una nuova metodica GC-NICI associata alla spettrometria di massa, altamente sensibile [11], che ha permesso di valutare i livelli di tali composti nel plasma. L'analisi delle mutazioni delle pazienti è stata ricavata dalla biobanca dell'Università di Siena ("Cell Lines and DNA Bank of Rett syndrome and other X mental retardation" Prof. A. Renieri, Unità di Genetica Medica) [12].

I nostri risultati in 83 pazienti con sindrome di Rett e mutazione del gene MeCP2 hanno evidenziato **livelli di F₄-Neuroprostani plasmatici circa 9 volte più elevati nelle pazienti con sindrome di Rett rispetto ai valori misurati su un gruppo di soggetti controllo**, comparabile per età e sesso. Abbiamo anche dimostrato che pazienti con mutazioni puntiformi del MeCP2 associate generalmente al fenotipo più severo (R270X, R255X, R168X) presentano valori di F₄-NeuroPs plasmatici più elevati rispetto alle pazienti con mutazioni MeCP2 associate con fenotipo più lieve (delezioni C-terminali, R294X, R133C) In particolare, **il nostro studio indica che i livelli plasmatici degli F₄-NeuroPs sono in grado di spiegare oltre il 90% della variabilità fenotipica delle forme di s. di Rett legate a mutazione del MeCP2** (forma classica e forma

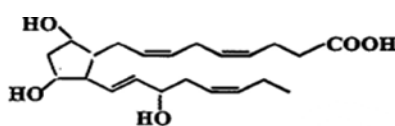
Tabella 2 - Isoprostani e cervello dei primati

UNICITÀ DEL CERVELLO DEI PRIMATI IN TERMINI DI PUFA PEROSSIDAZIONE E ISOPROSTANI			
Principali PUFA nel cervello dei primati			
	DHA (Ac. Docosaesanoico)	AdA (Ac. Adrenico)	AA (Ac. Arachidonico)
Classif. chimica	22:6 ω3	22:4 ω6	20:4 ω6
Localizzazione anatomica ¹	Assoni neuronali (s. bianca), corpi cellulari e dendriti (s. grigia)	Mielina (s. bianca)	Distribuzione uniforme
Corrispondenti prodotti di ossidazione	F ₄ -NeuroPs	F ₂ -di-homo-Ps	F ₂ -IsoPs
Metodologia di misura dei prodotti di perossidazione	GC/NICI/MS	GC/NICI/MS	GC/NICI/MS GC/NICI/MS/MS LC/MS ELISA
Potenziale applicazione diagnostica dei prodotti di ossidazione	Patologia SO-mediata specifica della membrana neuronale	Patologia SO-mediata specifica della mielina	Sofferenza cerebrale SO-mediata aspecifica

a linguaggio conservato) (*articolo in corso di pubblicazione*).

La determinazione degli F₄-NeuroPs plasmatici ha quindi confermato l'importanza e la validità dell'ipotesi ipossico-ossidativa nella patogenesi della sindrome di Rett. Aumentati livelli di F₄-NeuroPs sono stati misurati anche in altre patologie neurologiche, quali Alzheimer (in modello sperimentale), Parkinson (in modello sperimentale e nell'uomo) ed emorragia sub-aracnoidea (in liquor) [13-15].

Ulteriori studi sono in corso per valutare la "storia naturale ossidativa"


Formula di struttura dell'isomero più abbondante degli F₄-Neuroprostani

della malattia Rett vista dal punto di vista degli F₄-NeuroPs. Attualmente sono in corso anche indagini sulla ricerca di nuovi markers di SO nelle pazienti Rett e studi intesi a verificare i dati degli F₄-NeuroPs anche su 2 modelli sperimentali della malattia (topo MeCP2 nullo e mutato).

Dedica

Questo lavoro è dedicato al cantante professionista **Matteo Setti** il cui incontro casuale ha stimolato l'interesse del Dott. De Felice e di sua figlia Laura nei confronti del mondo delle emozioni suscitate dal canto e dalla musica nelle "bimbe dagli occhi belli". Infatti, già da alcuni anni la voce calda e potente di Matteo è al servizio della ricerca scientifica sulla sindrome di Rett.

Lo studio “in pillole”

Cosa sono gli F4-Neuroprostani (F4-NeuroPs)?

Gli **F4-Neuroprostani (F4-NeuroPs)** sono una particolare famiglia di isoprostani e rappresentano degli indicatori (marker) fedeli di danno ossidativo della membrana delle cellule nervose (neuroni).

Perché misurare gli F4-Neuroprostani nel plasma delle pazienti con sindrome di Rett?

Il nostro gruppo di ricerca aveva già dimostrato nel 2009 la presenza di un eccessivo livello di stress ossidativo in pazienti con s. di Rett. Lo studio attuale indica per la prima volta che lo stress ossidativo nella s. di Rett avviene anche nel sistema nervoso centrale delle pazienti affette.

Quali sono i livelli medi di F4-Neuroprostani nella popolazione “normale” e nella sindrome di Rett?

Nella popolazione normale il livello medio di F4-NeuroPs nel plasma è **inferiore o uguale ad 1 pg/ml**, mentre **nelle pazienti con sindrome di Rett il valore medio è intorno a 9 pg/ml** (con valori che in alcuni casi superano 40-50 pg/ml).

Cosa aggiungono di nuovo gli F4-Neuroprostani a quanto già noto nella sindrome di Rett?

Il nostro studio dimostra che il **livello di F₄-NeuroPs nel plasma delle pazienti riflette il grado di gravità clinica (fenotipo) e delle mutazioni del MeCP2 (genotipo)**, per lo meno nella s. di Rett correlata a mutazioni del **MeCP2**, vale a dire circa il 90-95% di tutti i casi clinici della malattia. Questi dati indicano che gli **F₄-NeuroPs**



sono i probabili mediatori biochimici della gravità fenotipica della malattia.

Quali nuove prospettive aprono gli F4-Neuroprostani nella sindrome di Rett?

La scoperta che gli F4-NeuroPs sono nuovo marker biochimico correlato alla sindrome di Rett 1) apre potenzialmente la strada alla possibilità di eseguire una **diagnosi più precoce della malattia**, addirittura in fase pre-sintomatica; 2) getta **nuova luce sui meccanismi alla base del percorso che dalla mutazione conduce all'espressione fenotipica della malattia** ed infine 3) consente in un futuro prossimo la **ricerca di nuove strategie terapeutiche** per la sindrome di Rett. ■

Bibliografia essenziale

■ 1) De Felice C, Ciccoli L, Leoncini S, Signorini C, Rossi M, Vannuccini L, Guazzi G, Latini G, Comporti M, Valacchi G, Hayek J. Systemic oxidative stress in classic Rett syndrome. *Free Radic Biol Med.* 2009;47:440-8.

■ 2) Pecorelli A, Ciccoli L, Signorini C, Leoncini S, Giardini A, D'Esposito M, Filosa S, Hayek J, De Felice C, Valacchi G. Increased levels of 4HNE-protein plasma adducts in Rett syndrome. *Clin Biochem.* 2011;44:368-71.

■ 3) Halliwell B, Gutteridge JMC. Free radicals, other reactive species and disease. In: Halliwell B, Gutteridge JMC, editors. *Free radicals in biology and medicine*. Oxford, Clarendon Press, 1999:617-783

■ 4) Sierra C, Vilaseca MA, Brandi N, et al. Oxidative stress in Rett syndrome. *Brain Dev* 2001;23:236-239

■ 5) Haas RH, Nasirian F, Hua X, Nakano K, Hennessy M. Oxidative metabolism in Rett syndrome: 2. Biochemical and molecular studies. *Neuropediatrics* 1995; 6:95-99

■ 6) Kriaucionis S, Paterson A, Curtis J, Guy J, Macleod N, Bird A. Gene expression analysis exposes mitochondrial abnormalities

in a mouse model of Rett syndrome. *Mol Cell Biol* 2006; 26:5033-5042

■ 7) Cardaioli E, Dotti MT, Hayek G, Zappella M, Federico A. Studies on mitochondrial pathogenesis of Rett syndrome: ultrastructural data from skin and muscle biopsies and mutational analysis at mtDNA nucleotides 10463 and 2835. *J Submicrosc Cytol Pathol* 1999; 31:301-304

■ 8) Roberts LJ 2nd, Montine TJ, Markesbery WR, Tapper AR, Hardy P, Chemtob S, Dettbarn WD, Morrow JD. Formation of isoprostane-like compounds (neuroprostanes) in vivo from docosahexaenoic acid. *J Biol Chem.* 1998;273:13605-12.

■ 9) Taber DF, Roberts LJ II. Nomenclature systems for the neuroprostanes and for the neurofurans. *Prostaglandins Other Lipid Mediat* 2005; 78:14-18

■ 10) Soderberg M, Edlund C, Kristensson K, Dallner G. Fatty acid composition of brain phospholipids in aging and in Alzheimer's disease. *Lipids* 1991; 26:421-425

■ 11) Signorini C, Ciccoli L, Leoncini S, et

al. Free iron, total F2-isoprostanes and total F4-neuroprostanes in a model of neonatal hypoxic-ischemic encephalopathy: neuroprotective effect of melatonin. *J Pineal Res* 2009; 46:148-154

■ 12) 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.

■ 13) Montine TJ, Quinn JF, Milatovic D, et al. Peripheral F2-isoprostanes and F4-neuroprostanes are not increased in Alzheimer's disease. *Ann Neurol* 2002; 52:175-179

■ 14) Seet RC, Lee CY, Lim EC, et al. Oxidative damage in Parkinson disease: Measurement using accurate biomarkers. *Free Radic Biol Med* 2010; 48:560-566.

■ 15) Hsieh YP, Lin CL, Shiue AL, Yin H, Morrow JD, Hsu JC, Hsieh TC, Wei HJ, Yen HC. Correlation of F4-neuroprostanes levels in cerebrospinal fluid with outcome of aneurysmal subarachnoid hemorrhage in humans. *Free Radic Biol Med.* 2009;47:814-24.

Resoconto progetti AIR 2008-2010

Lucia Dovigo - Presidente AIR

Come anticipato nel precedente numero, pubblichiamo il resoconto dei progetti AIR evidenziati nell'opuscolo "I NOSTRI PROGETTI 2008/2010". Ricordiamo che per alcuni, oramai conclusi, avevamo precedentemente relazionato nella nostra rivista; pertanto, per questi ultimi, riportiamo il numero di ViviRett in cui era stata inserita la relazione ed una breve sintesi finale.

Progetto n. 1

Studio delle differenze genetiche tra la forma classica e la variante a linguaggio conservato della Sindrome di Rett al fine di delineare strategie terapeutiche volte ad un miglioramento della sintomatologia.

Progetto concluso

La relazione finale di questo studio è stata riportata nel numero 55 di ViviRett alla pagina 10.

Progetto n. 2

Caratterizzazione dei meccanismi genetici ed epigenetici che rappresentano elementi causativi e/o modificativi della Sindrome di Rett al fine di ottimizzare un iter diagnostico riabilitativo e delineare strategie terapeutiche volte ad un miglioramento della sintomatologia.

Relazione Dott.ssa Silvia Russo - Responsabile progetto Istituto Auxologico Milano.

Progetto in corso

Un primo obiettivo del progetto cofinanziato dal comune di Milano si proponeva di identificare un percorso diagnostico che consentisse di abbassare l'età della diagnosi nelle bambine con sospetta sindrome di Rett e di studiare la correlazione tra difetto genetico e manifestazioni cliniche. A tale proposito è stato elaborato un questionario per la raccolta di informazioni cliniche per definire la presenza dei criteri principali e di supporto, l'eventuale tipo di forma atipica (ad epilessia precoce, congenita, a linguaggio preser-

vato) ed il grado di severità con cui si esprimono i sintomi principali e quelli di supporto. La compilazione delle schede è tuttora in corso e, soprattutto per le pazienti che restano senza un riscontro nell'identificazione del difetto genetico, il ritorno dei dati clinici è limitato ad un numero esiguo di pazienti. Tuttavia la valutazione dei risultati ottenuti concorda con i dati della letteratura, sono stati la base per proporre l'applicazione di un protocollo di analisi dei difetti genetici, che seguisse un iter diverso secondo la diagnosi clinica. In presenza di un fenotipo clinico inquadabile come Rett classica, l'indagine viene avviata con il sequenziamento ed eventuale successiva analisi delle duplicazioni/delezioni del gene MECP2, nei casi invece ove la patologia si manifesti con un esordio precoce dell'epilessia (entro i primi 3-6 mesi vita) il primo gene analizzato è stato CDKL5. La scelta di FOXP1 come primo gene è limitata ai casi segnalati come encefalopatia precoce, senza il manifestarsi del classico periodo di regressione.

Attualmente presso il nostro laboratorio sono state conseguite diagnosi genetiche in 121/551 pazienti per il gene MECP2, e 14/165 per il gene CDKL5, mentre nessuna variazione è stata identificata in 50 pazienti analizzati per FOXP1. In 37 pazienti con epilessia precoce è stata applicata la flow-chart invertita. Di particolare interesse l'osservazione che 4/14 pazienti con difetto di CDKL5 presentano delezioni estese ad uno o più esoni del gene, identificabili mediante l'applicazione della metodica MLPA, che deve assolutamente



te essere introdotta a completamente nell'iter diagnostico per lo studio di entrambi i geni. Seppure all'interno di ciascun gruppo si osserva una discreta variabilità nella severità delle manifestazioni principali e nell'età di insorgenza della regressione, si possono tuttavia osservare alcune tendenze. Le pazienti con delezioni C-ter mostrano prevalentemente un quadro atipico con espressione più lieve dei sintomi e fra queste 7/9 delle p. Pro389X rientrano nella classificazione di variante a linguaggio preservato. Inoltre sono state identificate due pazienti a linguaggio preservato con fenotipo decisamente lieve e presenza di rare stereotipie sulla linea mediana: entrambe portano mutazioni associate secondo letteratura a manifestazioni meno gravi della sindrome e in una di queste è stato possibile dimostrare la preferenziale espressione dell'allele normale rispetto al mutato dovuta ad un'inattivazione sbilanciata del cromosoma X. Ciò suggerisce di ri-

valutare i parametri clinici suggestivi per lo studio genetico di sospetta sindrome di Rett estendendola anche a casi di ritardo non grave in pazienti femmine.

Un ulteriore obiettivo si proponeva di definire parametri clinici suggestivi per lo studio genetico di sospetta sindrome di Rett nei maschi. A tale scopo sono stati sequenziati per il gene MECP2 31 pazienti maschi, identificando un solo paziente positivo caratterizzato dalla presenza di una mutazione C-ter, che presentava però un fenotipo classico della sindrome. Ciò suggerisce che il fenotipo di pazienti maschi con mutazioni nel gene MECP2 è molto eterogeneo e solo in pochi casi riconducibile al quadro classico delle pazienti femmine. Le mutazioni più frequenti in queste ultime sono presumibilmente letali in emizigosi.

Infine sempre nell'ambito di tale progetto è stata analizzato il ruolo di specifiche differenze epigenetiche (variazioni nella metilazione del DNA, ma non nella sequenza che influenzano l'attivazione/silenziamento dei geni) potessero avere un effetto modificatore sull'espressione clinica sono stati recentemente effettuati esperimenti di 'methylation array' sull'intero genoma (dati non pubblicati). Lo studio, riportato al convegno nazionale di AIR dello scorso anno, ha evidenziato una distribuzione che ordinava le pazienti secondo la severità clinica, a partire dai controlli fino alle pazienti portatrici di mutazioni troncanti precoci, separando anche pazienti con la stessa mutazione. Tale risultato seppure preliminare è suggestivo del fatto che differenze epigenetiche possano modulare l'espressione del fenotipo.

Progetto n. 3

Protocollo Sindrome di Rett per l'adolescenza ed età adulta.

Progetto concluso

La relazione finale di questo studio è stata riportata nel numero 56 di Vivi-

Rett alla pagina 31.

CONCLUSIONI

I dati ottenuti da questo studio hanno permesso di descrivere le caratteristiche fisiche, comportamentali e psichiche di una popolazione di pazienti italiana, composta da adolescenti ed adulti affetti da S. di Rett; in particolare è emerso che l'epilessia tende a migliorare durante l'età adulta, mentre i problemi gastrointestinali rimangono frequentemente stabili e quelli muscolo-scheletrici tendono a peggiorare. La conoscenza delle condizioni di salute nella S. di Rett in età adulta risulta indispensabile per una migliore e corretta "presa in carico" delle pazienti.

Questi dati preliminari verranno ora elaborati statisticamente, ricercando anche eventuali correlazioni genotipo-fenotipo.

Progetto n. 4

Sindrome di Rett: approccio ai disturbi nutrizionali e gastroenterici.

Progetto concluso

Relazione finale riportata nel numero 57 di ViviRett alla pagina 18.

CONCLUSIONI

Questo studio ha rilevato come nelle bambine affette da Sindrome di Rett sia necessaria una valutazione periodica dello stato nutrizionale e dei disturbi gastrointestinali per dare avvio a programmi e strategie personalizzati; nella maggior parte dei casi questo approccio permette di garantire loro una migliore qualità di vita.

Progetto n. 5

L'epilessia nella Sindrome di Rett.

Progetto concluso

Relazione finale riportata nel numero 56 di ViviRett pag. 15.

CONCLUSIONI

In sintesi, da questo lavoro emerge che l'epilessia presenta un'incidenza sulle bimbe affette da RTT di circa

l'80% e che nel 30% dei casi è farmacoresistente.

Nella maggior parte delle pazienti le crisi esordiscono fra i 2 e i 5 anni. In una piccola percentuale di casi l'esordio avviene dopo i dieci anni e, in questi casi, le crisi sono sporadiche e farmacoresponsive nell'80% dei casi.

Le forme Hanefeld e PSV si trovano agli estremi del range per la gravità dell'epilessia: nelle prime essa è sempre presente, ha un esordio precoce ed è spesso farmacoresistente, nelle seconde ha una bassa incidenza, esordisce tardivamente ed è nella maggior parte dei casi farmacoresponsiva.

Rispetto ai dati genetici, le delezioni C terminali appaiono correlarsi, più che altre mutazioni, ad una relativa benignità epilettologica. Tra i farmaci più usati la lamotrigina è risultata essere il farmaco più efficace, seguita da carbamazepina e valproato, mentre il fenobarbital è risultato il meno efficace.

Questo studio policentrico ha portato ad una più approfondita conoscenza delle caratteristiche dell'epilessia nella Sindrome di Rett. In particolare fornisce un supporto ai clinici sia nella comunicazione precoce della possibile evoluzione dell'epilessia ai familiari, sia nella pianificazione individualizzata dell'intervento, mirato al miglior controllo clinico delle crisi.

Il lavoro è in corso di pubblicazione sulla rivista *Epilepsy&Behavior*.

Progetto n. 6

Costruzione di un quaderno multimediale per la comunicazione nella Sindrome di Rett.

Progetto concluso

Il software completo con il programma multimediale di potenziamento cognitivo nella Sindrome di Rett sarà presentato a Genova in occasione del nostro convegno annuale che si terrà a Genova il prossimo 11 e 12 giugno, una demo è già da qualche mese scaricabile dal nostro sito Internet www.airrett.it.

Progetto n. 7

Progetto di Formazione e collaborazione con il dottor Lotan Meir del Centro Rett Israeliano e un team italiano sulla riabilitazione nella Sindrome di Rett.

Progetto concluso

Questo progetto di formazione si è concluso ed ha contribuito a realizzare il primo day hospital riabilitativo presso il centro Don Calabria ampiamente descritto nel n. 57 di ViviRett, sul nostro sito www.airrett.it e illustrato anche in questo numero.

Progetto n. 8

Caratterizzazione della prestazione motoria in pazienti affette da Sindrome di Rett e valutazione dell'efficacia di nuovi strumenti ortesici per la deambulazione e postura.

Attualmente questo progetto non è ancora avviato, ma pensiamo di finanziare una ricerca con queste finalità in applicazione al bando 2011 che l'Air ha indetto nello scorso febbraio dove era prevista anche la presentazione di progetti di ricerca per valutare e studiare le prestazioni motorie nella Rett.

In occasione del nostro convegno del prossimo 11/12 giugno verranno illustrati i progetti vincitori del suddetto bando ed auspichiamo di poterne finanziare uno di questo tipo.

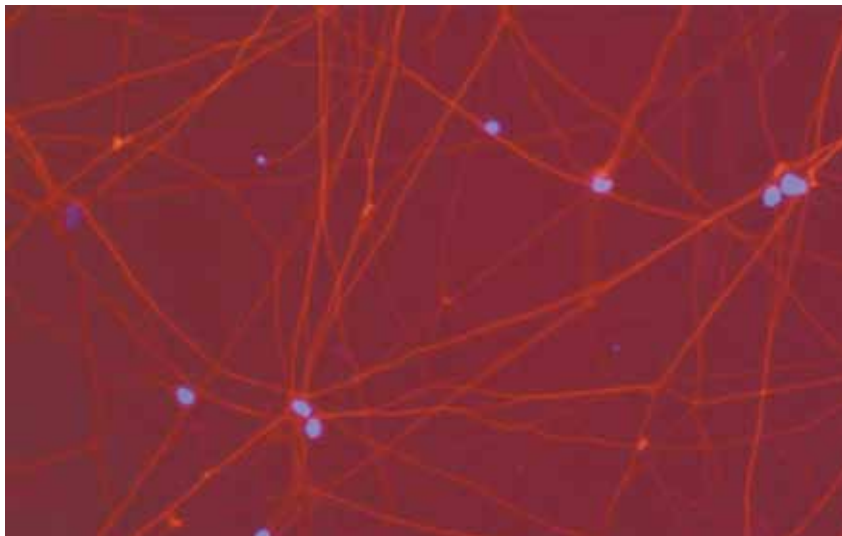
Progetto n. 9

Produzione di cellule neuronali da fibroblasti riprogrammati di pazienti con Sindrome di Rett: una tecnologia innovativa per testare strategie terapeutiche.

Progetto in corso

Alessandra Renieri, Professore Ordinario di Genetica Medica - Università degli Studi di Siena.

Nel 2007 è stata messa a punto una tecnologia rivoluzionaria, detta riprogrammazione genetica, che consente di creare in provetta cellule analoghe alle cellule staminali embrionali



L'immagine mostra la rete di neuroni che sono stati prodotti a partire da iPSCs mutate in MECP2. In blu si evidenzia il nucleo delle cellule e in rosso i prolungamenti cellulari tipici dei neuroni (neuriti).

a partire da biopsie cutanee. Queste cellule, dette iPSCs (iPSCs=induced Pluripotent Stem cells = cellule staminali pluripotenti indotte) sono geneticamente identiche all'individuo da cui sono stati ottenuti i fibroblasti e possono essere fatte differenziare in diversi tipi cellulari, inclusi i neuroni. Questo rappresenta un passo avanti enorme per lo studio delle malattie neurologiche come la sindrome di Rett, perché consente di studiare in provetta lo sviluppo delle cellule del cervello, che rappresentano il bersaglio primario della malattia.

Nel 2009 AIR ha finanziato un progetto che mirava a mettere a punto questa innovativa tecnologia anche nel nostro laboratorio a Siena. È per noi un piacere poter presentare adesso i primi risultati di questo lavoro. Per imparare la tecnologia un membro del nostro gruppo, la dottoressa Ilaria Meloni, ha trascorso otto mesi in Canada, presso il prestigioso Sick Children Hospital di Toronto, tornando in Italia con le prime cellule riprogrammate. Dopo gli inevitabili problemi iniziali, dovuti ad alcuni piccoli aggiustamenti della procedura, finalmente siamo potuti partire con gli esperimenti di riprogrammazione sulle nostre pazienti con mutazione in MECP2 (ne abbiamo raccolte 10 e stiamo ancora raccogliendo

campioni; per aderire al progetto contattare la dott.ssa Mencarelli Maria Antonietta: mencarelli.ma@unisi.it). Nel frattempo stiamo lavorando anche allo step successivo: il differenziamento delle iPSCs in neuroni. Esistono già delle procedure per ottenere specifici tipi di neuroni a partire dalle staminali embrionali, e alcuni recenti lavori dimostrano che possono essere applicate anche alle iPSCs. Si tratta di un processo lungo, che richiede più di due mesi per ottenere dei neuroni maturi ed è importante verificarne il corretto svolgimento per essere sicuri che i neuroni ottenuti siano quelli voluti e che quindi, qualunque informazione si ricavi da queste cellule, sia pertinente alla malattia. Partendo da iPSCs di MECP2 e CDKL5 abbiamo quindi testato il metodo più comunemente utilizzato e abbiamo seguito il processo di formazione dei neuroni. Come vedete dalle immagini, i primi dati confermano che siamo riusciti a produrre dei neuroni in vitro dalle iPSCs delle nostre pazienti! Stiamo adesso completando le analisi per confermare che si tratti effettivamente del tipo di neuroni che ci interessano e mettendo a punto dei metodi che ci consentiranno di analizzare le singole cellule al fine di effettuare una analisi approfondita. Queste indagini

saranno di importanza fondamentale anche per la valutazione di potenziali strategie terapeutiche. Su queste cellule sarà infatti possibile andare a testare l'efficacia e monitorare la potenziale tossicità di nuovi farmaci così da selezionare su un sistema umano i farmaci più promettenti.

Progetto n. 10

Presa in carico riabilitativa nella Sindrome di Rett e prima ipotesi di progetto di valutazione riabilitativa mirata, follow up e formazione.

Progetto in corso

Questo progetto è partito grazie ad un importante finanziamento della Fondazione Mariani.

Per il momento prevede la presa in carico per due anni di 36 bambine provenienti da tutta Italia; sono programmati tre corsi di formazione annuali per medici, terapisti da effettuarsi uno a Milano e due in altre regioni d'Italia.

Ci aspetta un grosso impegno finalizzato a dare continuità al progetto anche dopo i primi due anni suppor-

tati dal finanziamento della Fondazione Mariani, in modo tale da poter coinvolgere gradualmente tutte le nostre bimbe, affiancando a questo servizio di presa in carico un importante progetto di ricerca sugli aspetti motori.

Progetto n. 11

I disturbi del sonno nella Sindrome di Rett: uno studio clinico - Polisonnografico.

Progetto non ancora avviato. ■

Lo sviluppo dei progetti conferma la coerenza della "mission" dell'AIR:

" (...) volersi occupare del presente e del futuro delle bimbe/ragazze con Sindrome di Rett".

Da alcuni di essi abbiamo già una ricaduta assistenziale sulle nostre ragazze - cfr. il day hospital riabilitativo, il software multimediale sul potenziamento cognitivo - da altri, avendo approfondito le problematiche cliniche, c'è ora un miglior approccio assistenziale.

Con lo sguardo rivolto al futuro abbiamo due importanti progetti di ricerca di base in corso.

Per quanto riguarda il progetto sulle cellule staminali mi ha molto emozionato vedere la foto della pagina precedente che riporta la rete di neuroni che sono stati prodotti dal prelievo di tessuto cutaneo delle nostre bimbe.

Il prossimo 12 giugno a Genova, durante l'assemblea AIR, presenteremo i tre progetti che saranno scelti in base alle indicazioni che ci perverranno dal gruppo di revisori nominati per le valutazioni dei numerosi progetti pervenuti in applicazione al primo bando AIR, scaduto il 15 marzo scorso, ricordo che per tale bando la nostra associazione ha destinato 190.000 mila euro.

Confidiamo di continuare ogni anno a proporre questi bandi per stimolare la ricerca sulla Sindrome di Rett volta a migliorare le quotidiane condizioni di vita per le nostre ragazze e giungere in un futuro alla loro guarigione.

Lucia Dovigo

Iniziativa Campania

Uniti per la sindrome di RETT

Neuromed incontra l'A.I.R. - Associazione Italiana Rett

"Quando è nata mia figlia era sanissima, una bambina allegra e sorridente, poi è successo qualcosa di inimmaginabile. Ad un anno le è stata diagnosticata la sindrome di Rett. Ora la mia bambina ha 6 anni, non vi è ancora una cura. Ma cosa si può fare per la sindrome di Rett?"

A questa domanda si è tentato di dare una risposta nel convegno svoltosi il 30 marzo dalle ore 9 alle ore 16 presso la Biblioteca Comunale di Afragola.

Il convegno, organizzato dall'Associazione Italiana della Sindrome di Rett con la collaborazione dell'Istituto Neurologico Mediterraneo Neuromed, ha rappresentato un'azione concreta per mettere in contatto clinici e ricercatori con le famiglie.

In particolare il convegno ha trattato dell'uso della comunicazione audioverbale nella sindrome di Rett. Nella tavola rotonda sono stati discussi gli aspetti sanitari che i familiari di pazienti Rett debbono affrontare, in particolare quelli che vivono a sud di Roma, che sono costretti ad affrontare maggiori difficoltà logistiche sia per la diagnosi che per il trattamento della malattia.

Ad oggi, non è disponibile nessun trattamento efficace per la cura della sindrome di Rett. Neuromed inizierà tra poco una collaborazione con il Consiglio Nazionale delle Ricerche, per l'individuazione di trattamenti farmacologici che possano alleviare la sintomatologia di tale patologia. Il gruppo sarà coordinato dal dr. Maurizio D'Esposito.

Verifica di un intervento di potenziamento cognitivo con indici neuropsicologici e neurofisiologici

Pubblichiamo una breve intervista con la Professoressa Rosangela Fabio* che ci dà qualche anticipazione sul progetto di ricerca in corso dal titolo "Verifica di un intervento di potenziamento cognitivo con indici neuropsicologici e neurofisiologici"

Professoressa Fabio, ci spieghi brevemente in cosa consiste il progetto che state facendo a Messina. L'eye tracker è stato uno strumento importante in questo studio?

Recenti studi (Vignoli, Fabio, La Briola, Giannatiempo, Antonietti, Maggiolini, Canevini, 2010) hanno dimostrato che sono presenti correlazioni tra fattori neurofisiologici, comportamentali e cognitivi nella sindrome di Rett. Il presente studio intende verificare se, attraverso il potenziamento cognitivo, si riscontrano dei miglioramenti negli indici cognitivi, comportamentali e neurofisiologici nelle ragazzine con Sindrome di Rett.

La Metodologia utilizzata è la seguente.

Soggetti: 11 bambine Rett ricoverate presso l'Azienda Ospedaliera Policlinico di Messina di età media di 10 anni (DS= 4,9). Tutte le bambine sono state valutate anche con il test standardizzato RARS e le matrici di Raven modificate.

Procedura: gli indici neuropsicologici sono stati rilevati attraverso il numero e la durata di fissazioni oculari attraverso l'eye tracker, gli indici neurofisiologici attraverso le registrazioni EEG. La procedura e il disegno di ricerca utilizzato è un baseline multiplo a misure ripetute: A-B-A-B A-B-A dove nelle fasi A c'è l'accertamento delle abilità e nelle fasi B l'intervento tarato di potenziamento.

Se i risultati del progetto corrispondono a quanto vi aspettate, quale sarà lo step successivo?

Individuare quali aree si modificano per capire se la stimolazione transcranica a carico di quelle aree specifiche è in grado di provocare cambiamenti più veloci nelle bambine.

Da questo studio ci potrà essere una ricaduta concreta sull'approccio cognitivo/comunicativo o anche motorio per le nostre ragazze? Se sì, quale?

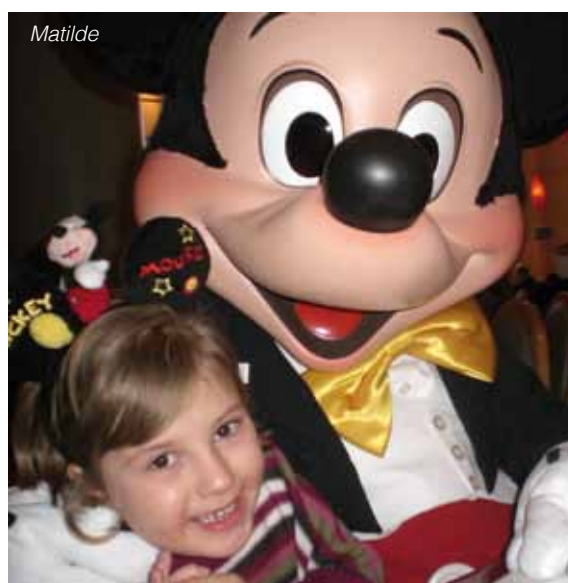
Certamente. Se vi sono cambiamenti anche a livello neurofisiologico, si può stimolare anche "dall'interno" il cervello, e soprattutto il problema si sposta e diventa: quali sono le strategie che consentono la modifica più veloce?

Molto spesso si fa confusione tra potenziamento cognitivo e CAA: se c'è, qual è la differenza tra un

approccio e l'altro? Qual è l'obiettivo che ci si prefigge di raggiungere con il potenziamento cognitivo e quali con la CAA nelle bambine con Sindrome di Rett.

Il concetto di potenziamento ha due aspetti distinti: il primo riguarda il fatto che i processi cognitivi e le strategie, presenti nel repertorio cognitivo di una persona, non sempre vengono utilizzati: evidenziare il potenziale, in questo senso, significa scoprire la "capacità interna", fornendo al soggetto delle mediazioni tra risorse interne ed esterne. Il secondo aspetto dell'apprendimento potenziale è il fenomeno della modificabilità: attraverso l'impatto delle condizioni esterne, si evidenziano capacità che erano precedentemente inesistenti nel repertorio comportamentale del soggetto. La realizzazione del potenziamento cognitivo avviene grazie al passaggio dai processi della logica

di base ai processi più complessi. In questo passaggio si realizza un processo di interiorizzazione progressiva che consente di "liberare" risorse per accedere ai livelli più complessi. Attraverso l'allenamento che porta all'automatizzazione, è possibile modificare i punti di partenza, arrivare a livelli di logica più complessa e espandere i propri domini di conoscenza. Questo presupposto è valido sia per quanto riguarda i fattori comportamentali (pensiamo nel campo motorio ad esempio come l'allenamento del corpo potenzi e favorisca la prestazione fisica), sia per quanto riguarda



i fattori emotivi (pensiamo come l'allenamento ad usare le emozioni aiuti a stare meglio), sia infine per quanto riguarda i fattori cognitivi (pensiamo come l'allenamento a prestare attenzione selettiva agli stimoli esterni consenta di automatizzare delle strategie e accedere a livelli sempre più alti di attenzione) (Fabio, 2009).

Il potenziamento è un insieme di strategie, un modo di pensare e lavorare che modella il pensiero e le capacità di soluzione dei problemi attraverso l'allenamento. Il potenziamento è basilare, interessa addirittura la capacità stessa di emettere atti di volontà e le strategie ad essa connessa; è dunque una dinamica tra-

sversale a tutti i diversi aspetti della modificabilità: agli aspetti motori, agli aspetti sociali di cui uno degli aspetti più importanti è la comunicazione, agli aspetti riabilitativi globali come ippoterapia, idroterapia, agli aspetti cognitivi specifici.

Non capisco perciò perché si parli di un corso sulla comunicazione e uno sul potenziamento. Il potenziamento è l'ABC di tutto, una delle sue applicazioni possibili è la comunicazione.

Da molti anni sta studiando questa sindrome, ha pubblicato molte ricerche ed è referee per la patologia: cosa si sente di dire a quei medici/professionisti che non credono nelle potenzialità e

capacità delle ragazze con Sindrome di Rett?

Ci sono ormai dati sperimentali ampiamente accettati da riviste e referee internazionali che asseriscono che la modificabilità nella sindrome di Rett è possibile. È comodo non intervenire o cercare alibi alla propria ignoranza dicendo che non c'è niente da fare. Se questo è accettabile in un genitore che ha a che fare con la stanchezza del quotidiano, non è accettabile in un professionista. Le persone di scienza dovrebbero avere l'obiettivo di migliorare la vita delle persone studiando, studiando e studiando. Senza fermarsi e senza smettere di sperare. ■

riceviamo e pubblichiamo

Informazione alle famiglie con problematiche Rett

Ritenendo di fare cosa utile per tutte le famiglie, a titolo informativo, rendiamo noto che già da fine 2010, il dott. Giuseppe Hayek, direttore del Reparto Neuro Psichiatria Infantile del Policlinico Le Scotte di Siena, centro per la cura della sindrome di RETT, sta usando, con soddisfacenti risultati, un prodotto naturale proveniente dalla Norvegia e precisamente "Olio Omega-3 Liquido al sapore di Limone in bottiglia da 240 ml" prodotto dalla Norwegian Fish Oil ed importato in Italia da Transforma AS Italia (transformitalia@libero.it).

La scelta di questo prodotto da parte del dott. Hayek è stata determinata, dopo le dovute valutazioni, per le sue caratteristiche di qualità e concentrazione di EPA e DHA.

Come sopra detto si tratta di un olio di pesce naturale a base trigliceride (TG), e non un olio di pesce Estere Etilico (EE), come quasi tutti quelli in commercio, questo vuol dire che la sua biodisponibilità, come dimostrato da diversi studi scientifici, fra cui quelli di J. Djeberg e di Beckerman, è del 124% (usando come parametro olio naturale 100% di pesce), contro solo il 73% di quelli Estere Etilici. Questo consente di utilizzare una quantità inferiore di olio TG, per raggiungere gli stessi risultati, ma, cosa importante, senza aggravare il sistema digestivo, come invece avviene per gli oli Estere Etilici che, per essere assorbiti dal nostro organismo, devono prima essere elaborati dal pancreas, ritardando così il loro assorbimento e causando, spesso, problemi di nausea o reflusso.

Essendo il prodotto in Italia da soli 5 mesi, non viene ancora dispensato da parte del SSN. Sono in corso pratiche, inoltrate da singole famiglie, per ottenere il prodotto gratuitamente. Da quanto abbiamo potuto finora sapere, la pratica più breve e anche più facile da seguire è: dopo di aver ottenuto da parte di un centro riconosciuto che attesta la sindrome e prescrive il prodotto di cui sopra come essenziale, inserito nel piano terapeutico, presentare il documento al "Servizio Farmaceutico Territoriale" presente in ogni ospedale come farmacia di distribuzione diretta ed attendere che l'apposita commissione ne autorizzi la distribuzione gratuitamente. Noi suggeriamo di promuovere una azione comune, da parte della stessa Associazione Rett, in rappresentanza di tutte le famiglie interessate, in modo da ottenere l'autorizzazione in campo nazionale e non solo per qualche provincia, dove è stata presentata la domanda di una singola famiglia.

Siamo a disposizione per ogni ulteriore informazione, ed anche eventualmente per la fornitura del prodotto, purtroppo attualmente a pagamento, scrivendoci alla nostra mail: transformitalia@libero.it

Nella speranza di aver portato un piccolo contributo alla complessa normativa burocratica ed anche un aggiornamento alle famiglie interessate.

*Transforma AS Italia
E. Toni*

Intervista alla dottoressa Rodocanachi dopo l'avvio del progetto "day hospital" presso il centro Don Calabria di Milano

In questi giorni parte il progetto di day hospital finanziato dalla Fondazione Mariani, con il contributo anche dell'AIR. Le bambine selezionate sono 36, ci può spiegare da chi e con quali criteri è stata fatta la selezione?

Assieme al piccolo gruppo di operatori dell'Istituto Don Calabria che da qualche anno si sta occupando della valutazione delle bambine Rett che accedono al nostro Servizio di Riabilitazione, abbiamo predisposto una lettera informativa ed una scheda per la richiesta di adesione al progetto. AIRETT ha inviato la scheda agli associati. Le famiglie interessate a partecipare dovevano rispedirla al Centro Don Calabria di Milano alla mia attenzione entro il mese di febbraio. Abbiamo ricevuto 81 schede di richiesta di partecipazione. Tutte le schede sono state esaminate attentamente e la scelta non è stata facile.

Abbiamo tenuto in considerazione più di un parametro:

- l'età, per avere una rappresentanza bilanciata di tutte le fasce di età;
- la residenza, per garantire la partecipazione a famiglie del Nord, del Centro e del Sud;
- la disponibilità della famiglia a partecipare a tutte e tre le visite previste nei due anni di durata del progetto, facendosi accompagnare almeno da un operatore del servizio presso il quale la bambina era in carico;
- il fatto di non essere mai state seguite in precedenza presso la nostra struttura attraverso visite occasionali o controlli nel corso di ricoveri o day hospital presso l'Ospedale San Paolo di Milano.

Possiamo dire che questo, in Italia, è il primo centro per la Sindrome di Rett con un approccio innovativo multidisciplinare?

Possiamo spiegare come si svolgerà e quali benefici potranno trarre le nostre ragazze da questa iniziativa?

Più che un centro, definirei l'attività legata a questo progetto un modello operativo, da analizzare ed eventualmente riaggiustare e ritrarre alla fine del progetto. Attualmente infatti il progetto consente di valutare 6 bambine al mese (3 al giorno per due giorni al mese). Si cerca di tenere in considerazione da un lato la complessità delle problematiche del movimento e della comunicazione, dall'altro i bisogni delle famiglie, aprendosi al tempo stesso con valenza formativa agli operatori del territorio. L'approccio multidisciplinare, che fa parte delle buone prassi riabilitative ed è una

caratteristica alla base di tutti i servizi di riabilitazione, viene spesso messo alla prova quando ci si trova ad affrontare malattie rare. La sindrome di Rett è caratterizzata da un'elevatissima complessità di problematiche invalidanti e spesso mette in difficoltà soprattutto operatori che non hanno esperienza di queste complessità.

In questi anni presso il Don Calabria abbiamo visitato molte bambine, abbiamo partecipato a convegni nazionali ed internazionali, abbiamo avuto la possibilità di conoscere dal vivo il modello del team israeliano e la grande competenza di Meir Lotan, ma soprattutto abbiamo parlato con tanti genitori ascoltando i loro bisogni. Questo ha contribuito a far nascere un'ipotesi di progetto tarato sulla realtà italiana.

L'estate scorsa ho voluto partecipare al bando indetto dalla Fondazio-



Lara

ne Pierfranco e Luisa Mariani per la Neurologia infantile.

Il bando riguardava progetti che fossero mirati ad aumentare la qualità della vita di bambini con patologie neurologiche e delle loro famiglie con programmi volti a sostenere, dal punto di vista sanitario e socio-assistenziale, i progetti di cura, diagnosi, terapia e riabilitazione ampliando i servizi del welfare offerti

Sono particolarmente grata alla Fondazione Mariani che ha riconosciuto il valore del progetto selezionandolo tra i vincitori del bando.

Il progetto, di durata biennale, ha come obiettivo quello di favorire lo sviluppo di un modello di presa in carico riabilitativa condivisa con la famiglia, sostenendo l'utilizzo di buone prassi di intervento nei contesti di vita attraverso l'istituzione di un ambulatorio di valutazione e follow up delle problematiche riabilitative con particolare attenzione ai disturbi del movimento e della comunicazione.

Concretamente le bambine effettueranno una valutazione diurna da parte di una mini équipe dedicata di operatori del Don Calabria (medico fisiatra, fisioterapista, musicoterapista ed esperta della comunicazione) articolata in una valutazione collegiale degli aspetti motori e relazionali con osservazione della risposta all'approccio musicale-sonoro, una valutazione del movimento in acqua in piscina riscaldata, da parte della fisioterapista, ed una valutazione degli aspetti comunicativi e degli apprendimenti scolastici. La valutazione verrà svolta alla presenza della famiglia e degli operatori territoriali che accompagneranno la bimba. A fine giornata verrà data una restituzione dell'osservazione a famiglia ed accompagnatori con indicazioni riabilitative per gli aspetti motori, della comunicazione e degli apprendimenti.

Alla famiglia verrà inoltre chiesto di compilare alcuni questionari, utilizzati a livello internazionale, sulla loro percezione delle cure riabilitative e sul livello di stress avvertito da parte dei genitori.

Ognuna delle 36 bambine verrà rivalutata a distanza di 6 mesi e di 1 anno.

Nelle valutazioni di follow up verranno riesaminati gli aspetti del movimento e della comunicazione ed approfonditi alcuni ambiti, in particolare l'uso delle mani e le stereotipie (con l'analisi di un video strutturato registrato in ambito familiare) e le risposte della modificabilità del comportamento, attraverso un approccio musicale-sonoro in un setting di musicoterapia.

Ci auguriamo di riuscire a dare in un unico spazio/tempo una risposta globale da parte dell'équipe valutante a famiglie, terapisti esterni ed eventuali insegnanti o educatori, di valutare gli ausili o gli accorgimenti posturali, di mostrare modalità di intervento da parte della terapeuta valutante a terapisti provenienti da altre sedi e privi di esperienza su come intervenire sulla sindrome di Rett.

Speriamo inoltre che l'analisi dei dati che raccoglieremo ci consentirà di riflettere sull'evoluzione della malattia, di agire in modo preventivo sull'esordio delle deformità muscoloscheletriche per le bimbe più piccole e di approntare modelli di intervento motorio, cognitivo e della comunicazione sempre più efficaci e basati su un'evidenza scientifica.

Un altro aspetto molto importante di questa iniziativa è senz'altro la formazione dei terapisti, sia presso il centro Don Calabria, sia con i corsi di formazione previsti nelle regioni. Proprio riguardo a questi corsi possiamo dire che le bambine che partecipano al progetto Don Calabria sono sì 36, ma sicuramente ve ne saranno altre in diverse regioni che potranno usufruire della sua consulenza e quella della sua équipe durante i corsi; pertanto alla fine le bambine/ragazze che ne trarranno beneficio saranno senza dubbio molte più di 36. È esatto?

Ancora prima che ci venisse comunicata la notizia della vincita del bando della Fondazione Mariani avevamo già predisposto, su sollecitazione

ne di AIRETT, un modello di corso teorico-pratico di formazione per gli operatori delle varie regioni, da organizzare tramite le sedi regionali dell'Associazione. Abbiamo iniziato con un corso in Trentino Alto Adige che si è tenuto lo scorso ottobre; durante il corso abbiamo valutato 5 bambine.

In febbraio abbiamo tenuto un altro corso in Veneto; anche in questa occasione abbiamo valutato 7 bambine.

Nel corso del progetto saranno previsti altri corsi presso altre regioni.

In definitiva vedremo sicuramente molte altre bambine oltre alle 36 che parteciperanno al progetto.

Come lei sa, l'obiettivo dell'AIR è di affiancare a questa attività di presa in carico di ragazze Rett presso il centro Don Calabria, anche un'attività di ricerca sul complesso meccanismo motorio della patologia. È esatto affermare che, a livello internazionale, sono veramente pochi gli studi in questo settore? Secondo lei, perché?

Gli studi sulle anomalie del movimento nella sindrome di Rett sono pochi, in particolare non esistono in letteratura studi che descrivano e valutino in maniera quantitativa e precisa le alterazioni del cammino. Questa carenza credo sia dovuta non soltanto al fatto che la Sindrome di Rett è una malattia rara, ma anche alla complessità di analizzare il cammino nei comuni laboratori di Gait Analysis, alla difficoltà delle bimbe ad eseguire consegne complesse come quelle necessarie per l'analisi del cammino (camminare su una piattaforma dinamometrica, camminare in una direzione precisa, fermarsi...), ed alla scarsa conoscenza clinica della patologia, con difficoltà quindi ad approntare un modello di analisi in grado di cogliere ed analizzare i dati più significativi. Per analizzare il cammino occorre molto tempo ed è necessario un laboratorio di analisi flessibile alle esigenze delle bambine. In questo senso stiamo avviando una collaborazione con il

Laboratorio di Analisi del Movimento del bambino (LAMB) del Dipartimento di Fisiologia umana dell'Università degli Studi di Milano (laboratorio creato per volontà e con il contributo della Fondazione Mariani stessa), per cercare di analizzare la spasticità dinamica durante il cammino.

Possiamo affermare che una buona condizione, da un punto di vista motorio, può notevolmente migliorare anche le condizioni cliniche delle nostre ragazze? E, di conseguenza, possiamo dire che ad oggi l'unica arma che abbiamo per cercare di rallentare la progressione della malattia è una buona presa in carico motoria?

Purtroppo le nostre conoscenze sul danno motorio sono ancora molto limitate e non abbiamo evidenza scientifica del fatto che una presa in carico riabilitativa motoria possa rallentare la progressione della malattia. Tuttavia la clinica ci dice che un attento monitoraggio della motricità,

delle anomalie muscoloscheletriche ed un intervento riabilitativo individualizzato e mirato alle particolari caratteristiche specifiche di ogni bambina nelle diverse fasi dello sviluppo, è indispensabile per migliorare la qualità della vita e dell'inserimento sociale e può, in alcuni casi, prevenire il peggioramento delle deformità osteoarticolari, che con il passare degli anni condizionano spesso un peggioramento funzionale.

Riguardo alla collaborazione con l'ospedale San Paolo, possiamo tranquillizzare i nostri associati sul fatto che comunque le giornate che lei già da tempo aveva dedicato alle visite per la sindrome di Rett nel corso dei day hospital clinici presso la struttura ospedaliera saranno confermate?

Stiamo continuando a vedere bambine che ci invia l'ospedale San Paolo, direi con frequenza maggiore rispetto a prima.

Per concludere, cosa si aspetta e si augura per il futuro della Sindrome di Rett?

Mi auguro che, accanto alla ricerca genetica, si possa sviluppare una ricerca neurofisiologica e clinica che ci aiuti a capire meglio la complessità del disturbo del movimento sia globale che manuale, per poter approntare modelli di intervento più mirati e per poter intervenire precocemente limitando il peggioramento e la perdita di autonomia motoria.

Mi aspetto poi che possano essere approntate a livello nazionale delle linee guida validate scientificamente e condivise con le famiglie, attraverso le quali poter consentire l'accesso ad interventi riabilitativi corretti, mirati e differenziati a seconda delle diverse caratteristiche individuali e delle differenti fasi di sviluppo, a tutte le persone con sindrome di Rett, su tutto il territorio nazionale. Spero che il progetto che stiamo avviando possa dare un contributo in questo senso. ■

LA BICICLETTA

*Come è bello andare tranquillamente in bicicletta!
Puoi pedalare adagio o se preferisci più in fretta.
Sotto casa la puoi sempre comodamente parcheggiare
oppure vicino al negozio dove vuoi curiosare.
Se passi per la città in ogni angolo puoi arrivare
se attraversi il parco alberi e fiori puoi osservare.
Se vuoi puoi metterti anche un colorato caschetto
e andare lungo il fiume o girare intorno al laghetto.
Se assetato incontri una gradita fontanella
puoi bere l'acqua scendendo semplicemente dalla sella.
Mentre pedali puoi ascoltare musica e salutare
tagliare percorsi e soddisfatto la coda sorpassare.
Se suoni il campanello non risulti assordante
richiami solo attenzione senza esser disturbante.
Rispetto agli automobilisti ti senti privilegiato
quando in paese o in città trovi il percorso a te riservato.
Se il tragitto è molto lungo e ti senti stanco
con la bici elettrica arrivi fino sul monte bianco.
Io che per età ho smesso ormai di lavorare
sono felice di poterla ogni giorno sempre più usare.
Mi fa ritornare con i ricordi indietro nel tempo
quando bambino pedalavo senza sosta contento
quando per beata età non avevo ancor la patente
e di sostituirla non mi veniva per nulla in mente.
Amo la bici perché è un mezzo economico e salutare
non costa nulla, rispetta l'ambiente, non può inquinare.*

Gabriella



Debora con la mamma

Telethon, come riattivare il cervello nella Sindrome di Rett

Uno studio dell'Università di Torino e del San Raffaele di Milano individua un nuovo bersaglio terapeutico per questa grave forma genetica di ritardo mentale

Dalla ricerca Telethon una nuova possibile arma contro la sindrome di Rett, grave malattia neurologica di origine genetica ancora senza cura: a descriverla sulle pagine della rivista *Human Molecular Genetics** è un gruppo multidisciplinare coordinato da Maurizio Giustetto dell'Università di Torino e dell'Istituto nazionale di neuroscienze e Vania Broccoli dell'Istituto Scientifico Universitario San Raffaele di Milano. Rara e diffusa soltanto fra le femmine, la sindrome di Rett è una malattia ancora piuttosto misteriosa per gli scienziati: pur sapendo che nel 90% dei casi la causa risiede in un difetto nel gene MECP2, non è ancora chiaro come questa alterazione del Dna si traduca nei gravi sintomi tipici della patologia. Del tutto normali alla nascita, intorno a un anno di età queste bambine cominciano infatti a perdere in modo irreversibile le capacità acquisite nel linguaggio, nel movimento e nella relazione con il mondo esterno. «È come se il loro cervello rimanesse "congelato" in uno stadio immaturo e da un certo momento in poi non riuscisse più a rimanere al passo con lo sviluppo del resto dell'organismo» spiega Maurizio Giustetto. «Non si tratta però di una malattia neurodegenerativa in cui le cellule nervose vengono progressivamente distrutte, come accade per esempio nell'Alzheimer o nella corea di Huntington. Nella sindrome di Rett il problema sembra avere origine nell'incapacità delle sinapsi, i contatti fra un neurone e l'altro, di

scambiarsi correttamente le informazioni nervose. Abbiamo quindi cercato di capire il perché di questo anomalo e, alla lunga, dannoso "dialogo" neuronale».

Grazie a competenze multidisciplinari, i ricercatori Telethon hanno studiato una particolare via metabolica già nota per essere coinvolta in altre forme di ritardo mentale: coordinata dalla proteina mTOR, questo gruppo di "attori molecolari" è essenziale per la sintesi delle proteine nelle cellule nervose e per la corretta formazione e funzionamento delle sinapsi. Studiando il modello animale della sindrome di Rett, Giustetto e collaboratori hanno scoperto che il difetto nel gene MECP2 interferisce proprio con questa via metabolica, determinando in particolare l'alterazione di una proteina chiamata rpS6. «Chiarire i dettagli molecolari di una malattia genetica non è un esercizio di stile, ma l'unica strada per scoprire possibili strategie terapeutiche» commenta ancora Giustetto. «Sappiamo infatti che esistono dei farmaci, già utilizzati in trial clinici per altre malattie neurologiche, capaci di penetrare nel cervello e di modulare l'attività di alcune delle proteine della via metabolica da noi studiata, come per esempio rpS6. Questo significa che in tempi ragionevoli potremmo pensare di testarli sulle nostre pazienti, nella speranza di controllare almeno in parte i sintomi».

Bisogna ricordare infatti che al momento non esiste alcuna terapia per la sindrome di Rett. «Correggere il



difetto genetico con la terapia genica, come Telethon ha già fatto o sta tentando di fare per altre malattie, è particolarmente difficile in questo caso» spiega Vania Broccoli. In tutte le persone di sesso femminile, che hanno due cromosomi sessuali di tipo X, ogni cellula "spegne" uno di questi cromosomi: le bambine con sindrome di Rett sono quindi un mosaico, perché presentano alcune cellule con il cromosoma contenente il difetto genetico "acceso", in una percentuale variabile da caso a caso e proporzionale alla gravità dei sintomi. «Se la terapia genica è un obiettivo più lontano, nell'immediato futuro è invece possibile ipotizzare delle terapie farmacologiche, magari combinate, in grado di interferire con i meccanismi alterati messi in luce grazie alla ricerca di base e di scardinare così il circolo vizioso che si instaura nel cervello di queste bambine. Convincendolo così riprendere contatto con il mondo circostante». ■

*S. Ricciardi, E. Boggio, S. Grosso, G. Lonetti, G. Forlani, G. Stefanelli, E. Calcagno, N. Morello, N. Landsberger, S. Biffo, T. Pizzorusso, M. Giustetto, V. Broccoli, "Reduced AKT/mTOR signaling and protein synthesis dysregulation in a Rett syndrome animal model". *Human Molecular Genetics*, 2011

Quando i problemi possono essere causati anche dai parassiti...

Dott.ssa Rosanna Qualizza, specialista in Allergologia e Immunologia Clinica, in servizio presso l'Azienda Ospedaliera di Niguarda e Azienda Ospedaliera I.C.P. di Milano.

La mia esperienza con “la sindrome degli occhi belli”, si chiama Noemi.

Ho fatto conoscenza con questa sindrome circa 3 anni fa, quando ho conosciuto Noemi che veniva alla mia attenzione (inviata dal neuropsichiatra), per una visita allergologica per valutare e inquadrare dal punto di vista allergologico la bambina che presentava sintomi da sospetta intolleranza alimentare.

La bambina lamentava scarso appetito, nausea, dolori addominali, alvo irregolare tendenzialmente diarroico, irritabilità e nervosismo ed anche la terapia per l'epilessia, non era più in grado di controllare le frequenti crisi epilettiche.

Noemi si è presentata a me con un volto molto sofferente, con gli occhi iperemici, con evidente blefarite bilaterale. Non riusciva ad esprimersi a parole, emetteva solo gemiti accompagnati ad espressioni del volto che esprimevano sofferenza; movimenti stereotipati delle braccia e mani, che mi volevano comunicare questo suo disagio e sofferenza e probabilmente anche una richiesta di aiuto (a volte, la comunicazione non verbale può essere molto più reale ed incisiva delle parole).

Ho cercato di interpretare e analizzare le espressioni del suo volto e le ho valutate come “una sofferenza intestinale”, che può nascere da un problema legato all'alterazione della flora batterica, ad una disbiosi intestinale, dove, a causa di terapie che vengono somministrate per il controllo dei sintomi neurologici, l'intestino può diventare pigro, oppure, viene alternato a scariche di dissenteria, in particolare quest'ultima, si verifica quando i pazienti assumono per lungo tempo terapia antibiotica.

Nella sindrome di Rett, il continuo movimento delle mani che poi vengono portate alla bocca, determina-

no la tipica condizione che favorisce e predispone a frequenti infezioni batteriche, virali o da parassiti.

La terapia antibiotica è in grado di eliminare le infezioni batteriche e viene anche consigliata durante le infezioni virali, quando sono a rischio di sovra-infezioni batteriche, mentre poco o totalmente inefficace è nei confronti di parassiti, in particolare quando sono allo stadio larvale.

La sintomatologia legata all'apparato gastroenterico a volte viene sottovalutata, così come le cause legate alle parassitosi intestinali da nematodi, che non sono così rare, come comunemente si pensa.

Il parassita può vivere nell'intestino, oppure, allo stadio di larva, può migrare ovunque nel nostro organismo e può localizzarsi in vari organi e tessuti come nei polmoni, nel fegato, nei muscoli, nell'occhio ed in particolare nel SNC dove può restare silente per lunghi periodi di tempo fino a decenni.

Questa infestazione può essere corresponsabile di malattie neurologiche come l'epilessia criptogenetica non controllata, ma può essere presente anche in altre malattie le cosiddette “rare” come la Sindrome di Rett.

Sono malattie poco conosciute e poco studiate, perché in presenza di patologie multiple, si tende a tenere sotto controllo la sintomatologia per migliorare il più possibile la qualità della vita.

Anche le tossine prodotte da parassiti possono dare irritazione cerebrale e scatenare crisi epilettiche, o causare cefalee ricorrenti sia nell'adulto ma in particolare nel bambino.

La stipsi ostinata determina nervosismo, irritabilità, tristezza, depressione, difficoltà di concentrazione, nausea con scarso appetito e un continuo movimento del corpo a causa dell'ingombro intestinale.



Noemi è stata sottoposta a ripetuti cicli di terapia antiparassitaria con bassi dosaggi di Pirantel Pamoato, intervallata da probiotici. Il risultato è stato un miglioramento graduale e progressivo, ha iniziato a desiderare il cibo e a richiederlo; con una regolare alimentazione anche l'intestino si è regolarizzato e così anche la mucosa orale, sede di frequenti episodi di stomatite si è normalizzata, la mucosa nasale e la congiuntiva non ha più dato segni di infiammazione; anche le crisi epilettiche sono diventate sempre più rare fino al completo controllo dei sintomi con la terapia anti-comiziale.

Al momento i miei studi si basano soprattutto sulle osservazioni raccolte nel corso dell'attività clinica presso il Poliambulatorio di Allergologia dell'Az. Osp. I.C.P. di Milano, anche in collaborazione con altri Centri Ospedalieri milanesi (ad esempio: Centro di Epilettologia Infantile dell'Ospedale Fatebenefratelli; Istituto IRCCS Ospedale Maggiore). ■

Anche nel Lazio si sta lavorando per l'apertura di un nuovo centro di riferimento per la Sindrome di Rett

Jolanta M. Saran - Rappresentante AIR Lazio

Presso l'UOC di Neuropsichiatria Infantile (NPI) del Policlinico Universitario Tor Vergata di Roma (PTV), è in corso l'organizzazione di un progetto di presa in carico, studio e ricerca degli aspetti clinici correlati alla sindrome di Rett. Le bambine con sospetta sindrome di Rett o con diagnosi già accertata potranno avvalersi di ricoveri di Day Hospital multidisciplinari per la diagnosi e/o il follow up, organizzati ad hoc dallo staff della NPI, secondo le indicazioni riportate in letteratura.

Presso la NPI è possibile eseguire una valutazione dell'obiettività neurologica e della diagnosi-management dell'epilessia, con esecuzione di EEG di sonno/veglia standard o con video-ripresa. In relazione ai recenti dati emersi dalla letteratura, si consiglia una frequenza delle registrazioni EEG a cadenza semestrale, salvo complicanze [Nissenkorn et al, 2010]. L'esecuzione di RMN

encefalo e/o midollo con e senza mezzo di contrasto, da effettuarsi al momento della diagnosi [Shevell et al, 2010], viene organizzata in 2 giornate di ricovero in Day Hospital presso altra struttura di Roma correlata al PTV. In tale sede, durante la prima giornata di ricovero verranno eseguite le analisi ematochimiche necessarie per una sicura somministrazione del mezzo di contrasto; nel corso del secondo ricovero verrà invece eseguito l'esame strumentale vero e proprio. Gli aspetti cognitivo-comportamentali e neuromotori verranno valutati dai Neuropsichiatri Infantili e dai Terapisti della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva della NPI, con particolare attenzione alle abilità cognitive, comunicative e motorie. A tal proposito, in via di sperimentazione, sono stati adattati test specifici (seppure non ancora standardizzati) che permettono una valutazione più approfondita della comprensione residua delle bambine.

Presso il laboratorio di Genetica Medica del PTV è possibile eseguire il test molecolare di conferma della mutazione del gene MECP2 ed effettuare una consulenza genetica alla famiglia.

Le valutazioni pediatriche specialistiche (allergologia, immunologia, endocrinologia) e la valutazione clinica gastroenterologica e del profilo nutrizionale, potranno essere organizzate presso il servizio di Pediatria e di Gastroenterologia Pediatrica del PTV in regime ambulatoriale o di Day Hospital, con cadenza annuale, salvo complicanze.

Al momento della diagnosi e con cadenza semestrale/annuale, verrà

organizzata una consulenza presso il servizio di Ortopedia Pediatrica del PTV per la valutazione delle problematiche relative alla postura e all'eventuale comparsa di scoliosi [Downs et al, 2009]. ■

Per ulteriori informazioni e prenotazioni rivolgersi a:

Prof.ssa Cinzia Galasso
Dott.ssa Caterina Cerminara
Dott.ssa Adriana Lo Castro
Dott.ssa Nadia El Malhany
U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Tor Vergata, Viale Oxford, 81 (Roma)
Tel. 06.20900249 – 06.20900250
U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile, Clinica S. Alessandro, Policlinico Tor Vergata, Via Nomentana, 1362 (Roma)
Tel. 06.41400129 – 06.41400356



Bibliografia

- Nissenkorn A, Gak E, Vecsler M, Reznik H, Menascu S, Ben Zeev B. Epilepsy in Rett syndrome - the experience of a National Rett Center. *Epilepsia*, 2010;51(7):1252-8.
- Shevell M, Ashwal S, Donley D, Flint J, Gingold M, et al; Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology; Practice Committee of the Child Neurology Society. Practice parameter: evaluation of the child with global developmental delay: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and The Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology*, 2003;60(3):367-80.
- Downs J, Bergman A, Carter P, Anderson A, Palmer GM, Royce D, van Bosse H, Bebbington A, Larsson EL, Smith BG, Baikie G, Fyfe S, Leonard H. Guidelines for Management of Scoliosis in Rett Syndrome Patients Based on Expert Consensus and Clinical Evidence. *SPINE*, 2009. Volume 34, Number 17, pp E607-E617.

Al Policlinico Tor Vergata di Roma il Day Hospital per le nostre bambine

Jolanta M. Saran - Rappresentante AIR Lazio

La sensazione che prevale mentre scrivo queste parole è quella di gioia per il fatto di poter condividere con chi legge notizie belle e importanti sull'attività dell'AIR nel Lazio, svoltesi negli ultimi mesi. Il tono con cui mi sarei rivolta a voi sarebbe stato tribolante e incerto appunto quattro mesi fa, nel momento dell'assunzione dell'incarico di rappresentante regionale, quando l'accettazione dello stesso fu più istintiva che razionale. L'istinto si sposò con l'energia con cui compiere miracoli quotidiani, la quale ognuno di noi possiede, solo che non sempre se ne rende pienamente conto e le cose sono successe quasi da sé.

Mi sono chiesta a cosa servono l'Amore e la Sofferenza e la risposta che mi è arrivata come una chiarezza scintillante è stupendamente semplice: servono per migliorare

noi stessi e il Mondo, portare cose buone e tanto semplici quanto indispensabili per vivere nella gioia e nell'entusiasmo.

L'esempio concreto di questo impegno è l'annuncio a febbraio scorso dell'esistenza del Day Hospital per la diagnosi clinica e funzionale nella sindrome di Rett presso il reparto di Neuropsichiatria Infantile del Policlinico di Tor Vergata a Roma diretto dal prof. Paolo Curatolo, un punto di riferimento finora pressoché inesistente nel Lazio e nell'Italia centro meridionale, in cui poter effettuare sia gli esami clinici sia la diagnosi funzionale, con un conseguente piano riabilitativo/terapeutico pratico in riferimento alla parte neuromotoria, quella cognitiva e comunicativa. Di seguito vengono riportati i servizi già attivi e i dati di riferimento.

Gli specialisti del reparto di Neuro-

psichiatria Infantile conoscono le nostre bambine da più anni, quindi la proposta di offrirci un servizio fisso e strutturato è stata una conseguenza naturale di un lavoro già in atto. Oltre alla professionalità, che noi genitori diamo per scontata, senza la quale non si potrebbe mai instaurare il rapporto medico-paziente, mi fa piacere sottolineare il grande rispetto che il personale del reparto ha dimostrato nei confronti delle bambine durante i contatti con loro. Sono persone in grado di innalzarsi al livello delle bambine Rett con una naturalezza che fa sì che, in quei momenti, prevale il buono e tutto quello che manca e che notiamo solitamente come difettoso, come per magia non c'è più. È dal buono che deve partire una qualsiasi condivisione e un qualsiasi piano terapeutico per la paziente.

La strada che abbiamo intrapreso è quella giusta, adesso non ci resta altro che proseguirla conoscendoci sempre meglio e ottimizzare le basi già solide.

Lo scopo di ogni forma di vita è lo sviluppo e ogni essere vivente ha il diritto a quel livello dello sviluppo che è in grado di raggiungere. Qui penso ovviamente alle nostre bimbe che si trovano in difficoltà a compiere in modo autonomo le tappe dello sviluppo. E noi abbiamo il dovere di rendere ciò possibile. Certa che i medici e i terapisti della Neuropsichiatria Infantile di Tor Vergata potranno sostenere le bambine e i genitori in questo percorso, renderlo non solo meno faticoso ma soprattutto più ricco di fermenti e stimoli nuovi, auguro a Loro buon lavoro e alle nostre bimbe di trovarsi sempre in compagnia di chi le fa stare bene. ■



Ogni volta che siamo costretti a salutare una nostra bimba che ci lascia, ci accompagna un grande senso d'angoscia e, diciamolo pure, anche di sconfitta, sconfitta per non essere riusciti a trovare il modo per evitare questa sofferenza.

Esprimo affetto alla famiglia Nicita per la lettera inviata, una lettera piena di calore e di riconoscenza, e mi unisco ai ringraziamenti della Responsabile AIR del Lazio, manifestati per la generosità dimostrata anche in questo difficile momento decidendo di destinare all'A.I.R. la somma raccolta in occasione del rito funebre.

Lucia Dovigo

Ciao Valentina

Gentile Presidente,

scrivo queste poche righe per segnalare che Valentina Nicita, il 05.01.2011 ha lasciato questo mondo ed è salita in cielo.

Siamo, come familiari, col cuore spezzato dal dolore: io, mia moglie Lidia, la sorella Angela col marito, il fratello Carmelo con la moglie e la figliuola di poco più di un anno, e i parenti tutti così premurosi e prodighi d'affetto.

Non riusciamo a capacitarci, a darci una spiegazione. Dopo 27 anni di vita insieme, non pensavamo ad un distacco così inatteso.

Il nostro cammino con Valentina ha segnato varie tappe. Alle prime avvisaglie, dopo circa un anno di vita (era nata il 07.08.1983), di qualcosa d'insolito per lo sviluppo e l'evoluzione di una bambina, abbiamo iniziato un tragitto presso nosocomi vari, e dopo diverse supposizioni diagnostiche il Prof. Federico Vigeveno - del Bambin Gesù di Roma - sospettò potesse trattarsi di una patologia studiata in particolare a Vienna presso il locale ospedale neurologico. Così nel 1988, in marzo, con una relazione proprio del Prof. Vigeveno, ci siamo recati in Austria per sottoporre Valentina a visita dal Prof. Andreas Rett.

Colà siamo stati 3 giorni e alla fine ci fu confermato che la patologia di cui soffriva nostra figlia era proprio la sindrome di Rett.

Da allora, su suggerimento proprio del Prof. Rett, abbiamo frequentato il Reparto di N.P.I. di Siena, allora diretto dal Prof. Michele Zappella (splendido esempio di dedi-

zione e competenza), fino alla fine del 2010: per quattro lustri circa. Presso il Reparto di N.P.I. di Siena abbiamo sempre trovato calda ospitalità, disponibilità, sensibilità, competenza, ma sopra ogni cosa AMORE.

Riteniamo la "medicina" più efficace per chi è in condizione di svantaggio. Il reparto suddetto è un esempio di struttura di qualità ed il merito è senza dubbio del responsabile - prima Prof. Zappella ora Dr. Hayek (impareggiabile ed instancabile) - che con il personale impagabile fanno di tutto per rendere la vita delle nostre bambine meno disagiata. A tutti loro va il nostro più sentito - dal profondo del cuore - GRAZIE.

Valentina ha subito anche un intervento chirurgico alla colonna vertebrale (nel 1995) presso l'Ospedale Bambin Gesù di Roma, sede di Paldoro - intervento eseguito dall'équipe del Dr. Vittorio Salsano - con l'applicazione di uno strumento metallico alla spina dorsale, ancorato al bacino, volto a correggere una marcata scoliosi.

All'Associazione non possiamo che riconoscere un ruolo di motore, sempre acceso al massimo, per il meglio della vita delle nostre bambine ed un sincero apprezzamento per il lavoro che svolge. Dal primo presidente dell'Associazione che abbiamo visto nascere, Giovanni Bonomi, che con la sua gentile consorte si è prodigato con ogni mezzo per far decollare e poi crescere il sodalizio.

A coloro che sono succeduti nella carica, fino a lei, presidente Dovigo



Dell'Oro, che con dedizione porta avanti le iniziative, programmi e dà spinta per far crescere ancora di più l'Associazione.

Chiudo queste poche righe non prima di averla ringraziata per l'azione che conduce con impegno e senza risparmio di forze totali.

Un caloroso ringraziamento anche al direttivo AIR, ai responsabili regionali - in primis a Jolanta Saran, responsabile per il Lazio - e a quanti collaborano ad ogni livello.

Noi familiari e Valentina con i suoi occhi belli a tutti voi rivolgiamo un abbraccio ed un sentito GRAZIE.

In occasione dell'estremo saluto a Valentina, familiari, parenti e persone vicine hanno inteso onorare l'evento effettuando delle donazioni in denaro da devolvere all'AIR, raccolta che, col relativo elenco, consegneremo alla responsabile regionale del Lazio. Un caro abbraccio.

GIUSEPPE, LIDIA, ANGELA
E CARMELO NICITA

Soriano nel Cimino (Vt), 15.01.2011

Iniziative a favore dell'AIR

Come di consueto, anche in questo numero pubblichiamo una panoramica delle iniziative a sostegno della nostra associazione realizzate nei mesi passati in alcune regioni.

ABRUZZO *Responsabile regionale: Sabine Mastronardi*

Il 14 Febbraio a **SAN SALVO (Ch)** la Compagnia Teatrale Dialettale "LU VRASCIRE" ha dedicato una serata di beneficenza devolvendo il ricavato per la ricerca sostenuta dall'AIR.

È stata scelta la serata di San Valentino dimostrando un grande pensiero d'amore per le nostre bambine.

La solidarietà che mi è stata dimo-

strata in quest'occasione è stata molto toccante, ringrazio Domenico e Rosanna Pacchioli insieme a tutta la Compagnia, e tutte le persone che hanno partecipato a questa raccolta fondi.

Sabine



LAZIO *Responsabile regionale: Jolanta M. Saran*

GRAZIE ROMA!

Correre a Roma è un sogno che lo scorso 20 marzo 2011 si è realizzato per 160.000 persone di 84 nazionalità nella 17° Maratona di Roma e la gara non agonistica di 4 km chiamata la Stracittadina.

Anche l'AIR Lazio con la Maratona di Roma ha dato il via al suo sogno: avere l'opportunità di poter uscire allo scoperto, divulgare la conoscenza della malattia, del dolore che diventa l'azione e fretta di realizzare i progetti esistenti e di crearne nuovi. In tre lunghi giorni del 17, 18 e 19 marzo all'interno del Palazzo dei Congressi a Roma, gli organizzatori della Maratona, nell'ambito del Progetto Charity, ci hanno concesso uno spazio in cui abbiamo potuto racco-

gliere denaro a favore dell'AIR ma soprattutto parlare della sindrome di Rett davanti a migliaia di persone. Un'occasione unica per instaurare nuovi contatti, fare conoscenze con chi, grazie alla propria disponibilità e generosità, renderà il nostro operato sempre più fruttuoso.

Un grazie affettuoso a Matilde la quale era presente insieme ai genitori già alle nove del mattino del 17 marzo e con il suo sorriso e la curiosità innata di una bimbetta di 6 anni ha aiutato ad allestire lo stand informativo.

In seguito alla Maratona di Roma l'AIR ha continuato a correre il 27 di marzo a Ciampino con i Runners Ciampino e prossimamente lo farà un'altra volta il 24 aprile a Colli Anie-



ne, sempre a Roma in una gara podistica di 10 km.

Tempo di riprendere il fiato e la corsa verso il mondo senza la sindrome di Rett continua...

Grazie alla Radio Roma che ha parlato di noi e con noi per un'ora intera il 28 febbraio in occasione della Giornata delle Malattie Rare; grazie alla radio Mana Mana la quale ci ha concesso più spazi sulla propria rete e lo farà ancora.

Grazie ai Penitenziari di Roma, C.C.

Regina Coeli e N.C. Rebibbia e alla Struttura di Medicina Protetta presso l'Ospedale Sandro Pertini, il cui personale ha contribuito in modo sostanziale alla raccolta fondi prima e dopo Natale scorso.

Il "Grazie" vola fuori Roma per posarsi sui monti di Arpino dove don Salvatore Incani ha promosso una raccolta di denaro alla quale la comunità di Arpino in provincia di Frosinone, ha risposto senza esitare, aprendo un cuore grande e generoso. Siamo

andati a ringraziarli personalmente e abbiamo incontrato un entusiasmo, un calore e la promessa di voler continuare ad aiutare le nostre bambine. Un ringraziamento molto sentito alla famiglia Nicita di Soriano nel Cimino (Viterbo), ai loro parenti e amici i quali hanno saputo trasformare il dolore per la perdita della loro figlia Valentina in generosità e in occasione della celebrazione dei funerali hanno raccolto del denaro già versato a favore dell'AIR.

Jolanta

ARPINO (Fr)

Un natale di speranza con Don Salvatore e la sua comunità.

"Il Natale è la festa più sentita dai cristiani. In effetti non si può rimanere insensibili e non commuoversi davanti al "Bambino avvolto in fasce", deposto in una mangiatoia.

Come ha affermato Benedetto XVI visitando il reparto di pediatria dell'Ospedale "Bambino Gesù", Gesù è presente in ogni bambino e ogni bambina, specialmente se poveri come lui o sofferenti. E allora, la Comunità parrocchiale "Santa Maria Del Carmine" in Arpino (FR) ha visto il bambino Gesù in tutte le "bimbe dagli occhi belli".

Le catechiste hanno pensato di allestire una pesca di beneficenza per dare un contributo alla ricerca sulla Sindrome di Rett.

La pesca si è svolta nelle domeniche e feste di precetto del tempo liturgico Avvento-Natale, cioè dal 28 novembre al 9 gennaio 2011.

La risposta della popolazione è stata positiva, sia nel fornire alle catechiste gli oggetti della pesca, sia nel venire di fatto a pescare.

Anche l'associazione culturale "Collecario" interessata all'iniziativa, ha voluto dare una mano alla parrocchia, organizzando una raccolta tra i suoi membri domenica 2 gennaio.

Siamo sicuri che Gesù ha gradito il nostro dono e che lo ricambierà dandoci la sua benedizione e facendoci crescere nel suo amore".

Don Salvatore Incani

Un grazie a Don Salvatore Incani, nella foto con Bruna e Floriana che hanno organizzato la pesca di beneficenza a favore dell'AIR.



LOMBARDIA

Responsabile regionale: Gabriella Riboldi

Carissimi Associati, anche il 2010 si è ottimamente concluso con numerose iniziative in Lombardia per l'AIR.

Un particolare coinvolgimento di tanti genitori, amici, e parenti si è verificato nel periodo natalizio, dove c'è stato il massimo impegno.

Colgo l'occasione per ringraziare di cuore tutti quelli che al di là delle testimonianze qui riportate, hanno venduto, acquistato, creato, pubblicizzato i nostri gadget e organizzato serate specifiche.

In particolare mi rivolgo a coloro i cui nomi non sono stati menzionati e ai

quali porgo il mio più caloroso grazie collettivo. In cuor suo chi ha contribuito ben lo sa e quindi si prenda la sua giusta parte di merito.

Vorrei sottolineare nel particolare il grande successo della vendita del calendario, che sono convinta, di là dal vantaggio economico, sia stato un utile mezzo per informare tanta gente e far parlare dell'AIR e della Sindrome di Rett. Questa realizzazione è stata possibile grazie a Simona Busnelli e Marina Uggè, che hanno offerto la loro professionalità per creare, rispettivamente, le illustrazioni e la parte grafica.

L'iniziativa, partita come esperienza pilota lo scorso anno in Lombardia e Trentino, visto l'esito positivo è stata riproposta nel 2011 a livello nazionale.

Devo dire che la risposta è stata molto confortante in tutte le regioni e pertanto ringrazio tutti i rispettivi associati che si sono impegnati.

Non mi stancherò mai di dirvi, rischiando pure di essere retorica, che il nostro mare del finanziamento per la ricerca si alimenta con tante gocce piccole o grandi, ma tutte indispensabili e quelle gocce le portate tutti voi. Un abbraccio a tutti.

Gabriella



Venerdì 25 marzo a VARALLO POMBIA (No)

Una piacevole serata di reciproca presentazione in un prestigioso ristorante locale.

È nata una nuova collaborazione AIR-KIWANIS, Club di ARONA SAN CARLO.

Ringraziamo Davide e Cristina, gestori del ristorante per averci organizzato la serata presso il loro locale ed i Kiwanis, che hanno voluto interessarsi e informarsi sulla Sindrome di Rett e sull'operato dell'AIR.

AVO - Cinisello Balsamo

Continua la collaborazione AIR-AVO: presso l'ospedale Bassini di Cinisello Balsamo si è svolto un incontro con i volontari per presentare l'Associazione e la malattia.

Grazie ad Ivan Presidente e a tutti i volontari per averci coinvolto!



SESTO SAN GIOVANNI (Mi): Conferenza sulla Sindrome di Rett promossa dal Lions Club Sesto Centro

In Italia, ad oggi, non esistono centri per aiutare le 450 bambine che sono affette dalla sindrome: l'associazione AIR, in collaborazione con Marina Rodocanachi (Neurologa e Fisiatra dell'Istituto Don Calabria di Milano), sta cercando di realizzare, grazie anche al contributo della Fondazione Mariani e del Lions club, organizzatore della serata, il primo centro di day hospital per la valutazione motoria nella Sindrome di Rett.



Grazie a CASTIGLIONE DELLE STIVIERE (Mn)

Domenica 12 e 19 dicembre, grazie alla preziosissima collaborazione del gruppo de "I Balordi" di Castiglione delle Stiviere (MN), sono stete allestite presso la piazza principale alcune classiche casette natalizie di legno per la vendita dei tipici pensierini di Natale.

L'associazione de "I Balordi" ha ottenuto una di queste casette ed ha deciso di devolvere il ricavato delle vendite all'Air. In particolare è stata fondamentale la collaborazione di una coppia meravigliosa: Mara e Mario, che si sono resi molto disponibili nei nostri confronti e con la loro intraprendenza ci hanno coinvolto in questo bel progetto. Ringraziamo anche l'Arma dei Carabinieri di Castiglione che, con gioia, ha aggiunto il suo contributo.

Anna e Fabrizio

(testo completo sul sito
www.airett.it/blog/lombardia)



Anna Treccani con i "Balordi"

MANI DI FATA

Ringraziamo Franca Piazzon per i suoi bei manufatti che ci permettono sempre di allestire le nostre bancarelle.



REMEDELLO (Bs)

Si ringraziano il Sindaco Francesca Ceruti, il sig. Castagna in rappresentanza degli Alpini, i volontari AVIS e quelli della S. Cristoforo, i rappresentanti di Circoscrizione, nonna Maria Grazia, Mara, Maria e Ornella, Barbara, Marusca e tutti i Remedellesi.



CREMOSANO (Cr)

Grazie alla famiglia Scannella per aver organizzato in paese il banco di vendita.



BUSTO ARSIZIO (Va): serata teatrale per l'Air.

Sabato 5/02/2011 alle ore 21 presso il Teatro S. Giovanni Bosco, si è tenuta una simpatica commedia dialettale offerta da una compagnia teatrale che ha come obiettivo il far divertire per essere di aiuto agli altri. Siamo lieti di questa scelta. Grazie al sig. Sergio Visentini e a tutta la compagnia.

SAN FIORANO (Lo)

Sabato 18 e domenica 19 dicembre 2010 si è svolto il Mercatino di Natale. Un grazie di cuore all'ARCI per il suo impegno e la sua generosità e a tutti coloro che hanno donato per raccogliere fondi per la ricerca genetica, clinica e riabilitativa delle bambine affette dalla Sindrome di Rett. Un grazie alla famiglia Verani che l'ha organizzato.



5 marzo 2011 - REMEDELLO (Bs)

Spettacolo teatrale rivolto a bambini e genitori, organizzato dalla classe 3^a A della Scuola Primaria. Un grazie al Direttore, a tutto il personale, bambini e genitori di questo sempre presente Istituto Statale Comprensivo.

(articolo più dettagliato su www.airett.it/blog/lombardia)



Vittoria con i suoi compagni di classe

MUSICA IN FAVORE DELL'AIR

Si ringraziano i "Joy Voices" per la realizzazione di questo CD a favore dell'AIR, gli sponsor e Claudio Roveroni che ha curato l'intera iniziativa.



Alunni 5^a B Scuola Tacoli

MONZA: Informare per formare, condividere per crescere

Il 22 Dicembre presso la Scuola Tacoli di Monza, Ivo, papà di Ilaria, per la festa di Natale ha raccontato ai ragazzi la storia "Occhi belli" e l'incantesimo delle mani intrecciate.

Il testo è stato da lui composto con la collaborazione familiare su spunto di vita personale, i disegni invece sono stati realizzati dai ragazzi della 5^aB.

Grazie alla famiglia Ivo, agli operatori scolastici, ai ragazzi e alle loro famiglie. (articolo più dettagliato su www.airett.it/blog/lombardia)



Don Luigi e Monica con Aurora

CISLAGO (Va): Vendita calendari

Su proposta di Samuela, mamma di Aurora, record di vendita di calendari alla scuola d'infanzia di Cislago.

Grazie a don Luigi e Monica che si sono adoperati.

ASOLA (Mn)

Il 18 Febbraio si è svolta una serata all'insegna della qualità musicale con un repertorio di canzoni originali in lingua italiana, con sonorità dal calore anglosassone e country americano.

I GIOOM ARABIKA hanno entusiasmato il pubblico attento e numeroso che ha riempito la sala Comunale.

Giovanni, Cristian, Diego e Alessandro hanno suonato e cantato note e parole di grande emozione che lanciavano messaggi d'amore e solidarietà, che ben accompagnavano l'intervento informativo che l'AIR ha dato sulla Sindrome di Rett.

È stato bellissimo vedere dei giovani artisti così interessati alla nostra causa da mettere a disposizione la loro professionalità musicale. Grazie per il bellissimo regalo.

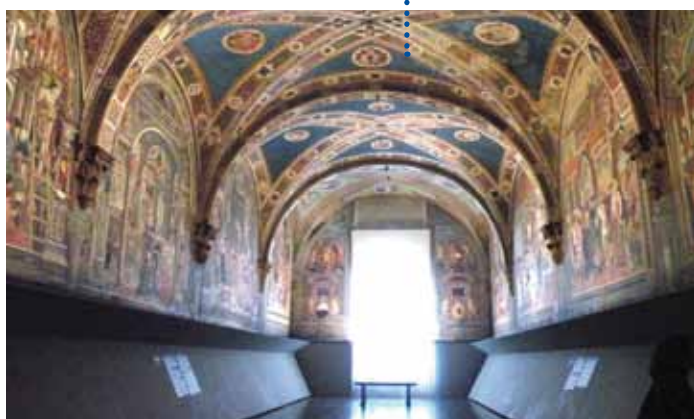
(articoli completi su www.airett.it/blog/lombardia)

TOSCANA *Responsabile regionale: Claudia Sbrilli***SIENA - Corsa-spettacolo "Il respiro della musica" a favore della Sindrome di Rett**

Sabato 7 maggio 2011 ore 16:30 - 20:00 ca) a Siena si svolgerà una originale iniziativa per sensibilizzare l'opinione pubblica sull'importanza comunicative dell'arte (canto, musica, teatro, danza) nella sindrome di Rett. La manifestazione, organizzata dalla Associazione Sportiva Dilettantistica "Il Gregge Ribelle" (Presidente: Patrizia Liverani, Vice-Presidente: Alessio Lachi) consisterà in una corsa/passeggiata non competitiva lungo un percorso di ca. 5 km disegnato nel suggestivo centro storico senese con partenza da Piazza del Campo ed arrivo in Piazza Duomo. Dopo un buffet allestito presso il complesso museale seguirà uno spettacolo nella stupenda struttura del Complesso Museale S. Maria della Scala con un concerto piano voce (con la cantante Ilaria Savini ed il musicista M° Fabrizio Berni), una fase di teatro (con gli attori Andrea Giuntini e Gloria Grazzini) ed uno spettacolo di danza (con la Dance Group 2000 di Colle V. Elsa, Direttrice Artistica: Nadia Lazzi).

La manifestazione avrà il patrocinio della Provincia e del Comune di Siena. Il ricavato della manifestazione sarà devoluto per l'allestimento della sala della Musica "Matteo Setti" presso l'Unità di Neuropsichiatria Infantile del Policlinico di Siena.

Per ulteriori informazioni: 349-3590093 (Patrizia Liverani); e-mail: ilgreggeribelle@gmail.com



GioomArabika
GIOVANNI MARTARELLI E CRISTIAN CHIESA
CON LA PARTECIPAZIONE DI
ALESSANDRO CARAFFINI (CHITARRA ACUSTICA) E DIEGO SILVA (BASSO)
presentano

SERATA D'AUTORE

Venerdì 18 Febbraio 2011 ore 21.00
Presso la Sala dei Dieci
Piazza XX Settembre - Comune di Asola (MN)
- Ingresso gratuito con offerta libera -
Tutte le offerte verranno destinate per sostenere
l'Associazione Italiana Sindrome di RETT (www.airett.it)

CONTIGNANO (Si)

Un grazie a Piero, che non conosceva la Sindrome di Rett, ma ha sentito la volontà di un gesto sociale, un gesto rivolto ai più deboli, ai bambini malati. È così che a metà gennaio ci siamo incontrati, grazie ad una conoscenza in comune: per il sostegno alla nostra causa Piero ha organizzato a Contignano frazione di Radicofani, Siena, una cena, e che cena!

E' stata una bellissima serata, ci ha fatto mangiare veramente bene ma soprattutto ci siamo sentiti in famiglia: ringraziamo di cuore Piero ma anche a quel bel gruppo di donne che lo hanno aiutato.



Sala della musica "Matteo Setti" al Policlinico di Siena

Il 25 marzo 2011 a Siena, la "Round Table n. 41 SIENA" (presidente Thomas De Vito; Vice-Presidente: Luigi Infantino) ha consegnato un service di 3000 Euro per il progetto "Il Respiro della Musica" allo scopo di allestire la Sala della Musica "Matteo Setti" presso il reparto di Neuropsichiatria Infantile del Policlinico S.M. alle Scotte di Siena, diretto dal Dr. Joussef Hayek. Il dott. Claudio De Felice, neonatologo presso la UOC di Terapia Intensiva Neonatale presso lo stesso Policlinico, ha illustrato il lavoro "fra arte e scienza" che, negli ultimi 3 anni, ha svolto sull'esplorazione multisensoriale nella sindrome di Rett, insieme alla figlia Laura (studentessa in scienze della Comunicazione) e al cantante Matteo Setti (noto al grande pubblico per avere interpretato per ben 600 volte il Poeta Gringore in Notre Dame de Paris di Coccian- te ed attualmente docente della Sanremo Productions Academy). La sala della musica è dedicata a Matteo

Setti che da anni è impegnato nella ricerca scientifica coordinata dal Dr. De Felice per capire come la musica, la voce e il canto possano servire da ponte di comunicazione

per arrivare a toccare le corde delle bambine e ragazze affette dalla sindrome di Rett. La cena conviviale si è tenuta presso il ristorante "Spadaforte" nel centro di Siena di fronte alla presenza dei soci del club e a numerosi ospiti fra i quali tre famiglie con le rispettive "bimbe dagli occhi belli".

(Nella foto, da sinistra: la Signora Patrizia Liverani-Lachi, Presidente dell'associazione sportiva "Il Gregge Ribelle" di Siena; il Dott. Claudio De Felice, il Presidente della Round 41 di Siena, Avv. Thomas de Vito, e la sig.ra Letizia Lippi- De Felice).



PIANCAGNASTAIO

L'istituto comprensivo Scuola dell'infanzia e Scuola elementare di Piancastagnaio, con l'entusiasmo di tutte le maestre e l'euforia dei bambini, ha dato vita ad un simpatico ed interessante mercatino di Natale: l'evento ha richiamato molta attenzione, oltre ad aver consolidato la volontà di mantenere viva la speranza sia per la loro compagna dagli occhi belli che per tutte le bimbe che aspettano fiduciosamente un giorno senza Sindrome di Rett. E, quando questi gesti li compiono i piccoli, allora sì che diventano grandi.

Scatole della solidarietà

Un grazie al dott. Gilberto Madioni, che mi ha voluta partecipare al service organizzato dal Kiwanis e dai Santa Cateriniani per la Sindrome di Rett proponendo le scatole della solidarietà.



ABBADIA S. SALVATORE

Un grazie di cuore alla Compagnia Carabinieri di Abbadia S. Salvatore che, durante la consueta cena di Natale, ci ha lasciati senza parole organizzando ben due lotterie a favore dell'AIR.



SANTA CROCE SU L'ARNO

Grazie a Silvia, mamma di Emilia, ed al circolo sportivo Santacrocese che ha organizzato un torneo di burraco il cui ricavato è stato devoluto all'AIR. Un particolare ringraziamento a Fernanda che con tanta energia ha reso possibile questa giornata.

Desidero inviare un grazie di cuore a tutti perchè In questo nostro percorso di vita abbiamo sicuramente imparato cosa è la solidarietà, quel filo sottile che ti unisce e ti sostiene, con l'aiuto di tutti in ogni gesto piccolo o grande che sia. Una parola, una mano tesa, chi ti conosce, conosce la tua sofferenza le tue difficoltà ed è portato a starti vicino a comminare con te e ti fa piacere, ti riempie di volontà ad andare avanti, a proseguire a crederci, a non arrenderti,

Grazie di cuore a Tutti

Claudia Sbrolli

vivirett 58/2011

VENETO *Responsabile regionale: Antonella Faleschini*

In occasione delle feste natalizie, svariate sono state le iniziative che ci hanno visti coinvolti in prima persona per sostenere i progetti della nostra associazione: dalla corsa dei Babbo Natali a **NOALE** - alla quale abbiamo partecipato invitati da Alessandro Z. ed i colleghi vigili del fuoco, che ringraziamo - ai mercatini di Natale a **TREVI-SO**, iniziativa promossa dalla mamma di Alice, Lucia B.



Corsa dei babbi Natale

Grazie ai volontari, agli amici ed ai sostenitori per la buona riuscita delle iniziative.

Grazie anche ai commercianti e negozianti di Salzano (Ve) ed a Modestina, mamma di Monica, per la vendita dei gadget natalizi.

Il ricavato delle due manifestazioni natalizie è stato interamente devoluto all'AIR.



Mercatini di Natale a Treviso

Concerto di Natale a Treviso

Il 20 Dicembre 2010 l'associazione Quodlibet di Mogliano Veneto ha dedicato all'AIR il fantastico concerto di Natale, tenutosi come ogni anno a Treviso in presenza del Vescovo.

Grazie a Martino per aver pensato alle nostre bambine, e grazie a tutto il gruppo, al coro, all'orchestra che con la loro esperienza e professionalità ci hanno donato momenti suggestivi e di grande solidarietà.

La numerosa partecipazione, l'ammirazione, la bravura del coro e la sensibilità dimostrata nei nostri confronti, ha chiuso la serata con un'ottima raccolta fondi, interamente devoluti all'associazione.



Concerto del 9 gennaio a Baone (Pd)

Grazie a Rosanna, mamma di Giulia, per il concerto dedicato all'AIR il 9 gennaio 2011 a Baone, il cui ricavato è stato in parte devoluto all'AIR.

Grazie anche al maestro Alberto de Meis, ospite d'eccezione, per la sua bravura nel suonare il violino: la sua performance ha letteralmente incantato i presenti ed ha consentito un'ottima riuscita della manifestazione. Grazie anche tutti i volontari.



Pranzi di beneficenza del gruppo "Noi altri in moto"

Ho conosciuto questi ragazzi motociclisti nello scorso ottobre alla "Festa della Zucca", pensavo fossero di quelle persone che fermatisi per caso, come tanti altri, poi non avremmo più sentito.

Il loro gruppo, nato nell'estate 2010, invece è sorto proprio come gruppo umanitario, che associa giornate di divertimento e svago con fini benefici.

Ci hanno invitato il 16 gennaio scorso ad un pranzo di beneficenza a Caltana Ve., da loro organizzato per raccogliere fondi ed aiutarci, nei nostri svariati progetti.

In quell'occasione da subito hanno dimostrato una sensibilità, una solidarietà, una voglia di aiutare i più deboli in modo ineguagliabile; sono rimasti colpiti dalla dolcezza delle nostre bambine associate alle enormi difficoltà che la patologia comporta. Da lì, l'entusiasmo di organizzare un'altro pranzo, con molta più gente, con pubblicità via radio e tv prima e successivamente con l'intervista che parla dell'Alir e dei nostri progetti.

Il pranzo del 13 marzo è stato denominato "Donne in moto per la vita"- Donne insieme per donare un sorriso alle bimbe dagli occhi belli.

Vorrei ringraziare il gruppo citando qualche nome: Simona, Giancarlo,

Fabrizio, Emiliano e tutti gli altri componenti.

Grazie per il vostro grande impegno per la riuscita della giornata, per l'intrattenimento e per la favolosa lotteria, assai apprezzata da tutti i presenti, che ha portato grande emozione per il ricavato raccolto, veramente inaspettato.

Vorrei ringraziare tutte le motocicliste arrivate da diverse parti d'Italia per partecipare a questo evento, compreso chi, a causa della pioggia, ha dovuto lasciare a casa la propria moto, ma non ha rinunciato arrivandoci in auto.



Un motociclista che rinuncia alla sua amata moto e si reca con l'auto ad un evento di solidarietà pur di esserci, la dice lunga sul cuore delle persone che siamo riusciti a smuovere! Grazie ancora.

Antonella



SARDEGNA *Responsabile regionale: Enrico Deplano*

Sono Enrico Deplano, il nuovo responsabile per la Sardegna dell'Associazione Italiana Rett Onlus e padre di Aurora, una splendida bambina affetta dalla sindrome di Rett.

Insieme a mia moglie Alessandra, docente scolastica con lunga esperienza anche nell'insegnamento di arti manuali, abbiamo deciso di partecipare attivamente alla causa comune che lega tutte le famiglie associate in favore dell'associazione dando vita ad un progetto didattico dedicato a nostra figlia, intitolato "Bambola Aurora", nel plesso scola-

stico dove nostra figlia frequenta la scuola dell'infanzia.

Il dirigente scolastico e tutte le insegnanti si sono dimostrate molto entusiaste ed a breve partirà.

Mia moglie si recherà nelle scuole che appartengono al circolo (scuole dell'infanzia e primarie) per insegnare agli alunni come realizzare una bambola utilizzando soltanto strofinacci da cucina, ovatta e nastri.

Crediamo con questa iniziativa di conseguire più scopi: da un lato informare e sensibilizzare le famiglie nei confronti della malattia rara poco

conosciuta, dall'altro raccogliere fondi per l'associazione da destinare all'organizzazione di un evento aggregativo in Sardegna, da cui Progetto Sardegna.

Ringraziamo parenti e amici che hanno contribuito con l'aiuto personale e con la donazione di materiale necessario per la realizzazione del progetto (scritto ed ideato da mia moglie Alessandra). Vi terremo informati sullo sviluppo di questa prima iniziativa che si auspica possa ripetersi in altri paesi e città non solo sarde.

Enrico Deplano

Riflessioni ed osservazioni di nonni

Siamo i nonni della dolce Aurora; per l'opportunità offerta dall'A.I.R., desideriamo esternare qualche riflessione, sicuramente comune a molti altri nonni che condividono coi propri figli il grosso problema di una bimba Rett.

Aurora oggi viene seguita dai genitori e dalle insegnanti dell'asilo in modo eccezionale; ad esse si affiancano anche altre figure significative: l'assistente, la psicomotricista, l'istruttrice di nuoto e una specialista d'ippoterapia; con tutte ha un rapporto entusiasmante. Ed i risultati si vedono: lenti o impercettibili che siano, sono comunque evidenti; dopo due anni dalla diagnosi atroce, oggi all'età di cinque anni è contenta di loro e delle attività pratiche che la portano persino ad appassionarsi alla bici (indubbiamente appositamente modificata per lei).

L'affetto, la dedizione e i vari tentativi terapeutici a 360°, incominciano a dare i frutti. Sono questi i segni tangibili di una speranza che non va accantonata ma alimentata giorno dopo giorno, con insistenza e pertinacia, sicuri che il giorno in cui gli scienziati daranno la grande e tanto attesa notizia, la nostra adorata Aurora, e tutte le ragazze accomunate dallo stesso male, potranno finalmente avere quella normalità di vita che è un diritto inalienabile per tutte le creature. Non va assolutamente dimenticato che **i disabili non sono un mondo a parte ma una parte del mondo!**

Perché si possa andare avanti in questa direzione, tuttavia, è necessario che si verifichino almeno tre condizioni:

- 1) La massima sinergia tra i componenti della famiglia (nonni compresi), e tra loro e tutte le istruttrici con cui la bimba si rapporta.**
- 2) L'attuazione puntuale delle norme legislative in merito alla disabilità grave.**
- 3) Il coinvolgimento delle insegnanti di sostegno e del personale di supporto, il più consapevole e armonioso possibile.**

Prima del 1948, purtroppo, non esistevano leggi specifiche e valide per intervenire positivamente a favore della disabilità; spetta alla Costituzione sottolineare, (Art. 3 – 34 e 38), **l'uguaglianza di tutti i cittadini, prescindendo dalle loro condizioni personali e sociali; il diritto di una scuola aperta a tutti; il diritto all'istruzione anche per gli invalidi.** In tal modo veniva per la prima volta rimarcato quanto stabilito dalla Convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità, ratificata dall'Italia con la **Legge 18/2009.**

L'integrazione scolastica anche per i disabili diventa quindi legge dello Stato, e la Legge quadro 104/1992 diventa una vera pietra miliare!

Un gran passo avanti, dunque, rispetto a qualche de-

cennio precedente; ma, nonostante la buona volontà espressa a parole, negli ultimi anni le cose stanno prendendo purtroppo una duplice piega molto allarmante:

a) Le Finanziarie che puntualmente tagliano risorse nel settore della scuola.

Infatti, la bozza del decreto ministeriale sugli organici per l'anno 2011-2012 prevede tagli per ben 20.000 posti di insegnante!

b) Un incremento vertiginoso delle disabilità.

L'ISTAT, dal canto suo sforna dati che nel settore della disabilità sono raggelanti: il tasso nazionale relativo alla presenza di disabili nelle scuole, è stato nel 2009/2010 pari al 76,11% nelle Elementari e all'80,50% nelle Medie. Un recente ed apprezzabile studio eseguito nel Cremasco da Rete Scuole di Crema, indica nel 6,28% la percentuale di disabili nelle scuole consultate; mentre delle 109 scuole intervistate quelle aventi alunni con disabilità costituiscono l'**85,3%!**

Un altro dato critico è lo sparuto **35,2%** del totale degli insegnanti di sostegno specializzati

Ad essi si aggiunge infine **la piaga della discontinuità didattica**, sicuramente deleteria per delle bimbe che fanno fatica ad interloquire, anche se solo con i loro begli occhi, con le persone vicine.

Questi sono solo alcuni dati di carattere burocratico, ma quel che più conta è la necessità di un rapporto docente-discente che sia di massima intesa e muto dialogo: cosa che si ottiene se esiste alta professionalità, spontaneità, dedizione ed affetto.

Coraggio, dunque, e uniti nel dare a queste meravigliose creature tutto il nostro affetto sicuri che loro comprendono appieno i sentimenti e lo spirito che ci anima.

Enzo e Lia



Aurora con i nonni, Lia ed Enzo

(testo completo sul sito www.airett.it/blog/lombardia)

Un'istituzione si interessa di noi

Disperazione" e "Speranza" e altri stati d'animo ci spingono ogni giorno a lottare per le nostre bimbe. Noi, Madri Coraggio, ostinatamente, bussiamo ai cuori della gente perché qualcuno possa sentire e ascoltare le "Loro" esigenze, fino a quando, "finalmente", qualcuno ha udito il nostro grido di aiuto.

La Consigliera Erica D'Adda ha portato in Consiglio comunale la nostra causa, informandolo della situazione in cui versavano alcune famiglie residenti a Busto Arsizio.

Chiedevamo un sussidio per sostenere le terapie che quotidianamente affrontiamo con le nostre figlie dagli "Occhi Belli"; e così con l'aiuto e l'efficienza dell'Assessore ai Servizi Sociali, Mario Ercole Crespi, Benedetta ed Asia potranno usufruire di un fondo destinato a sostenere le terapie per i non abili.

L'ammirevole interesse che ha mostrato il comune di Busto Arsizio dovrebbe essere d'esempio affinché tutti i bimbi bisognosi di cure possano usufruire di tale Diritto!



Asia e Aurora

Giulia Guadagno, Pentella Maddalena.
Mamme di Benedetta ed Asia

Benvenuto Davide

Sembra ieri che la mia piccola Giò nasceva, metteva il primo dentino, diveva le sue prime paroline... ricordo ancora i suoi grandi sorrisi e le tante coccole che ci facevamo a vicenda.

Il 20 ottobre 2010, dopo quasi sei anni, è nato Davide, il suo fratellino. Giovanna lo ha accolto con tanto amore.

Sono convinta che con tutte le sue difficoltà Giò avverte tutto, soprattutto la presenza del nuovo arrivato in casa, e sono ancora più convinta che un giorno Davide, un bimbo vispo e vivace, proteggerà sia la sua mamma che la sua sorellina, cercando di colmare quel vuoto che forse non si colmerà più.

Rosaria De Sio



Giò con il fratellino

Grazie alla famiglia Motisi

*Caro nonno Antonio,
ti ringrazio dei bei momenti trascorsi insieme, dei tuoi sorrisi gioiosi,
delle tue carezze e dei tuoi baci affettuosi, degli abbracci e dei tuoi sguardi di approvazione.*

Grazie per avermi sostenuto nelle nostre passeggiate sulla riva del mare e grazie per tutte le conchiglie che hai raccolto per me....

Tutto questo e altro è nei miei ricordi e la tua assenza già mi manca moltissimo. Ora sei nel mio cuore per sempre e con questo ti voglio dire che "Ti voglio bene".

Ciao nonno!



Noemi

Noemi

Isabella Motisi e familiari, a seguito della recente scomparsa del padre Antonio Motisi, ringraziano parenti e amici che a Sesto San Giovanni (Mi) e a Calatafimi Segesta (Tp), hanno contribuito con le loro offerte ad alimentare la speranza nella ricerca per la Sindrome di Rett.

L'A.I.R. si affianca alla famiglia Motisi e, porgendo le sue condoglianze, ringrazia tutti per il contributo versato.



**Per comunicare le sono rimasti solo gli occhi.
Per aiutarla ti basta solo una firma.**

Destina il 5 x mille all'Associazione Italiana Rett
per aiutare la ricerca sulla sindrome di Rett.

SCelta PER LA DESTINAZIONE DEL CINQUE PER MILLE DELL'IRPEF

Sostegno del volontariato e delle altre organizzazioni non lucrative di utilità sociale,
delle associazioni di promozione sociale e delle associazioni e fondazioni riconosciute
che operano nei settori di cui all'art. 10, c. 1, lett a), del D.Lgs. n. 460 del 1997

FIRMA

nome cognome

Codice fiscale del
beneficiario (eventuale)

92006880527

Comunicazione da Dynamo Camp

Si informa che, a seguito della positiva esperienza di alcune famiglie ospitate nell'aprile 2010 presso la Dynamo Camp, e su sollecitazione di altri genitori, l'AIR ha contattato i responsabili del centro per chiedere la possibilità di estendere l'esperienza anche per l'anno in corso e poter allargare il coinvolgimento ad altre famiglie rendendosi disponibile ad intervenire eventualmente con un contributo economico per facilitarne l'ospitalità.

In questi giorni gli organizzatori della Dynamo Camp ci hanno comunicato che è stata destinata una settimana alla Sindrome di Rett dal 22 al 29 ottobre 2011 ma che, su indicazioni anche del dottor Pini, è stato deciso, per dare continuità all'esperienza, di riproporre l'invito alle stesse famiglie che hanno partecipato lo scorso anno.

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
abruzzo@airett.it

■ **BASILICATA:**

Vito Tricarico
Traversa Papa Callisto 10, 75022 Irsina (MT),
Tel. 0835.518768, basilicata@airett.it

■ **CAMPANIA:**

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

■ **EMILIA ROMAGNA:**

Giovanni Ampollini
Via Caprera, 43100 Parma,
Tel. 0521.969212, emiliaromagna@airett.it

■ **LAZIO:**

Jolanta M. Saran
Via G. Volpe 15, 00133 Roma
Tel./fax 06.72634537, Cell. 335.6410345 e
329.6197263
lazio@airett.it

■ **LIGURIA:**

Giancarlo Dughera
Via Fratelli Arpie 47
16038 Santa Margherita Ligure (GE)
Tel. 348.7304688 0185.284180 Fax 0185.280239
liguria@airett.it

■ **LOMBARDIA:**

Gabriella Riboldi
Via Messa 8, 20052 Monza (MB),
Tel. 039.2021215, Cell. 333.3466001
lombardia@airett.it

■ **MARCHE:**

Manuela Collina
Via Salaria 438, 63031 Castel di Lama (AP)
Tel. 0736812529, Cell. 329.6038597
marche@airett.it

■ **MOLISE:**

Simona Tucci
Viale Emilio Spensieri 12, 86019 Vinchiaturro (CB)
Tel. 0874.348423, Cell. 347.8554454
molise@airett.it

■ **PIEMONTE e VALLE D'AOSTA:**

in attesa di conferma
tel. 339.8336978

■ **PUGLIA:**

in attesa di conferma
tel. 339.8336978

■ **SARDEGNA:**

Enrico Deplano
Via dei Falconi 2, 09126 Cagliari
Tel. 335.7663392, sardegna@airett.it

■ **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,
sicilia@airett.it

■ **TOSCANA E UMBRIA:**

Sbrolli Claudia
Via G. Barzellotti 69 - 53025 Piancastagnaio (Si)
tel.0577786099 cell.339.8835976 (dopo le 20.30)
toscana@airett.it

■ **TRENTINO:**

Erido Moratti - Marisa Grandi
Via Leonardi 84, 38019 Tuenno (TN),
Tel. 0463.451020, trentinoaladige@airett.it

■ **VENETO E FRIULI VENEZIA GIULIA:**

Antonella Faleschini
Via G. Marconi 11, 30030 Salzano (Ve)
Tel. 041.5745851 Cell 333.3232258
veneto@airett.it

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 -	Contatti F.I.S.H. - Contatti UNIAMO - Invio rivista ViviRett e materiale associativo	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
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 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



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.



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

La prima parte del testo fornisce un'ampia descrizione della sindrome, con la ricostruzione delle tappe della ricerca fino ad oggi, oltre a trattare la valutazione del profilo della patologia ed elencare gli strumenti solitamente utilizzati per questo, ai

quali si aggiungono quelli nuovi messi a punto dagli autori del testo.

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

Perla Toma - POLI IL POLIPETTO ANNODATO - Offerta libera a partire da Euro 11,00 + spese di spedizione (Il ricavato della vendita sarà devoluto all'AIIR)

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

Il libro si può richiedere:

all'indirizzo e-mail segreteria@airett.it

al numero **339.8336978**

o direttamente ai responsabili regionali.



RINO IL GIRINO - Offerta libera a partire da Euro 10,00 + spese di spedizione (Il ricavato della vendita sarà devoluto all'AIIR)

Trasformare la difficoltà di avere un figlio diversamente abile in un'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 saper tendere la mano all'altro fin da piccoli. E' questo il sogno che è riuscita a realizzare Isabella Motisi, mamma di Noemi, affetta da sindrome di Rett. 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 in un concorso a cui hanno partecipato circa quattrocento ragazzi, scrivendo storie e racconti e realizzando disegni che sono poi stati raccolti nel libro.

Il libro si può richiedere:

all'indirizzo e-mail lombardia@airett.it

al numero **039.2021215**



A cura di Edvige Veneselli e Maria Pintaudi - SINDROME DI RETT: DALLA DIAGNOSI ALLA TERAPIA - Offerta libera a partire da Euro 12,00 + spese di spedizione (Il ricavato della vendita sarà devoluto all'AIIR)

In occasione del suo Ventennale, l'AIIR ha invitato i clinici del Comitato Scientifico a realizzare un libretto informativo sull'affezione, con il contributo anche di alcuni Collaboratori, allo scopo di promuovere un avanzamento della presa in carico delle bambine, ragazze, donne con Sindrome di Rett.

Esso è dedicato ai Genitori, soprattutto di soggetti con nuova diagnosi, ai Pediatri di Famiglia, ai Medici di Medicina Generale e ai Medici Specialisti che hanno in cura tali assistite.

Ha l'obiettivo di offrire a chi ha in carico il singolo soggetto, indicazioni e suggerimenti da parte di Colleghi che sono di riferimento per più pazienti affette, con esperienze settoriali specifiche e che operano in collaborazione ed in coordinamento interdisciplinare.

Il libro si può richiedere:

all'indirizzo e-mail segreteria@airett.it

al numero **339.8336978**

o direttamente ai responsabili regionali.



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)

• **Az. Osp. Univ. di Ferrara, UO Genetica Medica** Via Fossato di Mortara, 74, Ferrara
Prof.ssa Alessandra Ferlini, tel. 0532 974404, fl.a@unife.it per la diagnosi clinica Dott.ssa Stefania Bignoni tel. 0532 237664 bgs@unife.it per il test molecolare Dott.ssa Anna Ravani tel. 0532 974498 rvn@unife.it

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>

• **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@aop.it](http://www.aop.it) <http://www.aop.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/) - <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 Fatebenefratelli ed Oltalmico** 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 Iussi - Servizio di NPI tel. 0882416210

per il test molecolare Dott. Leopoldo Zelante Servizio di Genetica Medica Tel. 0882416288 fax 0882416161 e-mail i.zelante@operapadrepio.it

Presidi di rete accreditati:

• **Azienda Ospedaliera Policlinico Consorziale Bari Raggrup. UU. OO. Scienze Neurol.**

Piazza G. Cesare - 70100 BARI - Tel. 080 5591111

• **Ente ecclesiastico Ospedale Regionale "F.Miulli" - Acqua delle Fonti U.O. di Genetica Medica**

Via Maselli Campagna, 106 - 70021 Acquaviva delle Fonti (Bari) - Tel. 080 762922

SARDEGNA

Presidi di rete accreditati:

• **P.O. Paolo Merlo - Ospedale Civile "Paolo Merlo"**

Via Amm. Magnaghi 07024 LA MADDALENA (SASSARI) - Tel. 0789 791200 / 0789 735410

• **P.O. di Sassari**

Via De Nicola, 14 - 7100 SASSARI - Tel. 079 2061000 / 079 212056

• **P.O. S.Martino**

Ospedale San Martino - Via 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 accreditato e centro di riferimento

• **Policlinico "Le Scotte"** - Primario Reparto NPI Dott. Giuseppe Hayek - Viale Bracci, 1 53100 SIENA Tel. 0577 586543 (tutti i giorni dalle 11,30 alle 12,30)

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

Centro di riferimento:

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

Presidi di rete accreditati:

• **A.O. SIENA - OSPEDALI RIUNITI Siena UO Neuropsichiatria Infantile**

Viale Bracci - Località Scotti - 53100 SIENA
Tel. 0577/585111

• **AZIENDA OSPEDALIERA Careggi UO Neuropsichiatria Infantile**

Viale Pieraccini, 17 - 50100 - FIRENZE
Tel. 055/4277111 - <http://www.ao-careggi.toscana.it>

• **A.O. MEYER - Azienda Ospedaliera Meyer Clinica Pediatrica I**

Via Luca Giordano, 7 M - 50100 FIRENZE
Tel. 055756621 - <http://www.ao-meyer.toscana.it>

• **IRCCS STELLA MARIS**

Viale del Tirreno, 331 - Calambrone - 56100 PISA - 050/886111

VENETO

Centro di riferimento:

• **Laboratorio Malattie Rare**

Dr. Alessandra Murgia - Tel. 049 8211430

• **Clinica Pediatrica**

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

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

Presidi di rete accreditati:

• **ASL 6 Vicenza Neurologia** Viale IV Novembre, 46 36100 VICENZA
Tel. 0444 993465 / 0444 993266

• **ASSL 8 Castelfranco Neurologia** Via Forestuzzo, 41 - 31011 ASOLO (TREVISO)
Tel. 0423 55549 / 0423 526308

• **ASL 9 Treviso Neurologia** Borgo Cavalli, 42 - 31100 TREVISO - Tel. 0422 3221 / 0422 547664

• **ASL 16 Padova Neurologia** Via E. Degli Scrovegni, 14 - 35131 PADOVA
Tel. 049 8214176 / 049 8214032

• **ASL 18 Rovigo Neurologia** Via dei Tre Martiri, 89 - 45100 ROVIGO
Tel. 0425 393615 / 0425 393616

• **A.O. Padova - Azienda Ospedaliera di Padova Patologie Pediatriche**

Via Giustiniani, 2 - 35128 PADOVA - Tel. 049 8211111 <http://www.sanita.padova.it/>

• **A.O. Verona - Ospedale Civile Maggiore Neurologia**

Borgo Trento - Piazzale A. Stefani, 1 - 4° Piano Geriatrico - Lato Mameli - Palazzina n.26 - 37126 VERONA
Tel. 045 8071111 - info@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 iscrivermi per ricevere la 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.

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.