

NAPOLI, 18-19 MAGGIO 2012 CONVEGNO NAZIONALE AIRETT



**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.

AIRETT
ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT

Codice fiscale
da indicare nel riquadro
«SOSTEGNO DEL VOLONTARIATO E DELLE ONLUS»
della dichiarazione dei redditi

92006880527

■ CONVEGNO AIRETT
Programma
del convegno e
scheda di iscrizione

■ PROGETTI
Primo campus estivo
organizzato da Airett
per le bimbe/ragazze
con RTT

■ RICERCA
Novità dalla
ricerca scientifica

ViviRett n. 61 marzo 2012

3 INFORETT

4 LETTERA DEL PRESIDENTE

Cari associati

5 CONVEGNO NAZIONALE AIRETT

Napoli, 18-19 maggio 2012

Dalla ricerca nuove prospettive terapeutiche per la RTT

6 Programma convegno

8 Scheda di adesione convegno

9 PROGETTI AIRETT

Un campus estivo per le bimbe affette da RTT

11 Scheda di iscrizione campus estivo

12 RICERCA GENETICA

Progressi verso la terapia della RTT

15 RICERCA CLINICA

Analisi multifattoriale del movimento e del cammino nella RTT

16 RICERCA CLINICA

Effetti della somministrazione di acidi grassi polinsaturi ω -3 nella RTT stadio I

20 RICERCA DI BASE

Il trapianto di midollo osseo blocca i sintomi della RTT nel modello sperimentale

22 LEGISLAZIONE E HANDICAP

FISH: "Corriere: Noi disabili, cittadini invisibili"

23 Lettera di AIRETT ai Ministri

24 SCUOLA E INTEGRAZIONE SCOLASTICA

Lettere dai genitori

26 L'UNIONE FA LA FORZA

Iniziative a favore dell'AIRETT

31 RICEVIAMO E PUBBLICHIAMO

Lettere dai genitori

32 ASSOCIAZIONE

Responsabili regionali

33 IL CONTATTO GIUSTO... LA RISPOSTA GIUSTA

34 SINDROME DI RETT DA LEGGERE E DA VEDERE

35 CENTRI CON PROGETTI DI RICERCA IN ATTO FINANZIATI DA AIRETT

36 PER ASSOCIARSI ALL'AIRETT

Direttore responsabile:

Marinella Piola - Lucia Dovigo

Redazione:

Lungadige Matteotti 13 - 37126 Verona

e-mail: redazione@airett.it

Tel. 339.8336978 - www.airett.it

Editore:

AIRETT (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 AIRETT

Presidente:

Lucia Dovigo Dell'oro

Vicepresidente:

Nicola Sini

Consiglieri:

Ines Bianchi

Aldo Garzia

Isabella Motisi

Giuseppe Scannella

Cristina Tait

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'AIRETT;
- Partecipare con sconti speciali a convegni e seminari;
- Acquistare con sconti speciali i libri tradotti dall'AIRETT;
- Votare per l'elezione del nuovo CD con cadenza triennale.

Per iscriversi all'AIRETT

**(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 "AIRETT (Associazione Italiana Rett) ONLUS"

- **BOLLETTINO DI C/C POSTALE:**

C/C n: 10976538 intestato ad
"AIRETT 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'AIRETT (Associazione Italiana Rett)

L'AIRETT 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.

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

È 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,



anche in questo numero della nostra rivista tanti gli argomenti e le novità.

Iniziamo con l'annuale convegno AIRETT che quest'anno per la prima volta si terrà al Sud, più precisamente a Napoli e questo mi rende particolarmente felice perchè testimonia una forte coesione all'interno dell'Associazione.

Sarà un momento importante per far sentire la vicinanza dell'Associazione a tutti i genitori del sud, occasione per far conoscere la malattia, le novità sulla ricerca e sugli approcci riabilitativi a quanti quotidianamente sono a contatto con le nostre ragazze, sia essi famigliari che ricercatori, medici e terapisti.

Nelle pagine della rivista troverete un'ampia presentazione del convegno da parte del Dr. Maurizio D'esposito e di Giuseppina Ludi; grazie al loro grande impegno siamo riusciti ad organizzare il convegno nella città partenopea.

Altra iniziativa che ritengo molto bella e che ancora una volta conferma, se ce ne fosse bisogno, la volontà di AIRETT di occuparsi del presente e del futuro delle nostre ragazze, è l'avvio del primo "Campus estivo", una settimana di vacanza rivolta alle famiglie focalizzata sul divertimento e nello stesso tempo formazione per le bimbe e ragazze nonché momento di riposo/ricreativo per i genitori.

Evidenzio che parte dei costi del progetto saranno coperti dal ricavato della vendita delle uova pasquali che alcune regioni stanno attuando in questi giorni e ad esse va il mio ringraziamento.

Vi invito quindi a leggere attentamente il progetto e, se interessati, attivate le modalità di iscrizione.

Sempre all'interno della rivista oltre ad articoli che aggiornano su significativi risultati di ricerca, troverete alcune importanti iniziative regionali a sostegno delle attività associative.

Per Natale grande successo ha avuto la vendita del calendario AIRETT ideato da Gabriella, instancabile rappresentante della Lombardia; con Lei voglio ringraziare anche Marina Uggè che come di consueto ha curato la grafica e tutti quanti si sono impegnati nella vendita.

Non mi stancherò mai di ringraziare coloro che mettono al servizio della nostra Associazione tempo ed energie per sostenere i molteplici obiettivi di AIRETT.

Venendo a note più dolenti, voglio sottolineare il grido di allarme della Fish riguardo agli enormi sacrifici che si prospetta vengano richiesti alle famiglie con portatori di handicap a seguito della manovra "Salva Italia".

Le organizzazioni federative stanno cercando di difendere i diritti acquisiti, ma è necessario lo sforzo unanime e congiunto di tutti noi per evitare ulteriori tagli alla spesa sociale.

Sull'argomento troverete, all'interno di questo numero, un articolo della Federazione Italiana Superamento Handicap; AIRETT sta cercando di fare la sua parte e per questo abbiamo predisposto anche una lettera indirizzata ai rappresentanti del Governo ove denunciemo le nostre preoccupazioni.

Sarà una piccola voce ma se tutti unissero questo grido di disagio riusciremmo a far capire a chi di competenza che non è colpendo i più deboli che si salva l'Italia.

Per ultimo, non certo per importanza, ricordo a tutti la campagna 5x1000-2012: chiedo veramente una grande mobilitazione in questo senso, non ci costa molto come impegno ed il risultato è veramente importante per la nostra causa.

Vi aspetto numerosi a Napoli, e rivolgo un appello particolare a tutti i genitori del Sud: la Vostra presenza è importante in primo luogo per Voi, per avere informazioni aggiornate su ricerca e approcci terapeutici ma anche per dare stimolo alle istituzioni, ai ricercatori presenti e per supportare l'Associazione.

Lucia Dovigo

NAPOLI, 18-19 MAGGIO 2012

Aula Convegni, Area della Ricerca del CNR
via Pietro Castellino, 111

Convegno Nazionale AIRETT

Dalla ricerca nuove prospettive terapeutiche per la Sindrome di Rett.

Dr. Maurizio D'Esposito - Organizzatore Scientifico del Convegno
Sig.ra Pina Ludi - Referente AIR Campania, co-organizzatrice del Convegno

Cari Genitori,

con piacere e onore vi partecipiamo che quest'anno, per la prima volta, l'annuale convegno Airett si terrà a Napoli, presso l'Istituto di Genetica e Biofisica "Adriano Buzzati Traverso". L'IGB-ABT, ex laboratorio Internazionale di Genetica e Biofisica (LIGB), è stato fondato nel 1962 quale primo istituto Italiano di Biologia Molecolare, e ancora oggi, dopo i suoi "primi cinquant'anni", continua a produrre buona ricerca e a formare nuovi ricercatori, in special modo nel campo delle malattie genetiche rare. Quindi, la scelta di organizzare il primo convegno Airett a Napoli, fortemente voluta dalla Presidente Lucia Dovigo, ci rende particolarmente orgogliosi.

Come ben sapete, primaria funzione del convegno è l'aggiornamento di genitori, medici e terapisti sullo stato del lavoro dei ricercatori e terapisti che si dedicano alla Sindrome di Rett (RS), mostrando così l'impegno che l'Airett profonde, costantemente, nel sostenere progetti che servano a raggiungere una sempre più ampia comprensione della malattia e un miglior livello qualitativo di vita delle nostre bambine.

Quest'anno però, accanto a queste 'motivazioni classiche', ce n'è un'altra, quella che connota la scelta, non casuale, di Napoli quale sede del convegno. Dobbiamo registrare che alcune regioni, in maggior numero quelle del Sud d'Italia, non si caratterizzano per dinamicità rispetto alle attività e agli obiettivi

dell'associazione. Ci rendiamo conto che le difficoltà quotidiane e la disillusione che, implacabile, arriva con gli anni rispetto alle sacrosante speranze che ogni genitore nutre nei confronti di un figlio malato frenano la volontà di mettersi in gioco e adoperarsi per perseguire quell'obiettivo comune cui tutti aneliamo; anche in questo, senso, il convegno annuale è un momento di aggregazione e di condivisione dei problemi comuni.

Molti sono i segnali positivi che arrivano dalla ricerca e che, finalmente, sembrano voler convergere su alcuni meccanismi neuro-molecolari con ricadute sulla malattia e gli approcci terapeutici proposti, facendoci ben sperare per il futuro. Il convegno di Napoli deve quindi rappresentare non solo il punto sullo "stato dell'arte" sulla Sindrome di Rett, ma deve costituire un nuovo trampolino di lancio per i ricercatori ed anche per i genitori, in particolare del Meridione.

È solo con l'aiuto fattivo - coinvolgimento nelle attività nazionali, raccolte fondi, proposte, idee progettuali - che l'associazione può crescere e costruire nuove "possibilità" per le bambine, per le loro famiglie e per la comunità Rett nel suo complesso.

È solo diventando protagonisti di questa battaglia e creando le dovute sinergie con il mondo medico-scientifico-riabilitativo che, ad esempio, potremmo cercare di creare un centro di riferimento che impedisca alle famiglie campane di spostarsi in altre regioni per fare i normali controlli



alle proprie figlie. Ad esempio, finora le famiglie campane sono ancora costrette ad "emigrare" per un semplice EEG in sonno con video....

A livello scientifico la RS è diventata un banco di prova fondamentale per la ricerca scientifica mondiale: essa è il primo difetto cognitivo, la prima "malattia della cromatina" cui la scienza sta cominciando a dare risposte adeguate. Durante il convegno vorremo dimostrare come la ricerca sulla RS, anche e forse soprattutto in Italia, è più viva che mai e, come apprenderete, procede su diversi fronti. Avremo relazioni di ricerca fondamentale che, utilizzando modelli cellulari e animali, cercano di ricostruire le complesse alterazioni molecolari proprie della RS e di collegare tali alterazioni ad analisi neurologiche e comportamentali. Scienziati, italiani e stranieri, si alterneranno poi per descrivere le nuove terapie farmacologiche che stanno dando nuove speranze nel combattere una sintomatologia complessa come quella della RS, con particolare attenzione alle complicanze respiratorie.

Ma tutti noi, ricercatori e genitori, ci rendiamo conto che per una bambina affetta da RS e la sua famiglia IL FUTURO È ORA. Quindi, come da sempre l'Airett sostiene, uno sguardo attento sarà dato agli approcci

riabilitativi della malattia, per un miglioramento della vita quotidiana delle bambine.

Speriamo vogliate cogliere l'occasione di rendervi protagonisti di questa battaglia, iniziando con il partecipare al convegno e coinvolgere, invitandole a partecipare a loro volta, tutte le figure che, a vario titolo, seguono

le vostre figlie e che, quindi, possono e devono interessarsi alla malattia a 360°. Più dei ricercatori e delle istituzioni, noi attendiamo la vostra presenza, il vostro supporto e la vostra critica, le vostre domande. Proprio alle "domande e risposte" dedicheremo una sessione apposita, ma non ci limiteremo solo a quella: chie-

dete spiegazioni, domandate anche se non siete tecnici del campo, in una parola rendiamoci protagonisti.

Scrivendo Einstein: "Il mondo è quel disastro che vedete, non tanto per i guai combinati dai malfattori, ma per l'inerzia dei giusti che se ne accorgono e stanno lì a guardare".

PROGRAMMA DEL CONVEGNO



Venerdì 18 maggio 2012

Ore 13.30	Registrazione
Ore 14.00	Apertura Convegno e Saluto di benvenuto <i>MAURIZIO D'ESPOSITO, Organizzatore Scientifico del Convegno</i> <i>ANTONIO BALDINI, Direttore IGB-CNR</i> <i>GIUSEPPE MARTINI, Direttore Dip.to Scienze della Vita del CNR</i> <i>LUCIA DOVIGO, Presidente AIRETT Associazione Italiana Rett</i>
I SESSIONE: MODELLI ANIMALI E CELLULARI PER LO STUDIO NEUROLOGICO E COMPORTAMENTALE DELLA SINDROME DI RETT	
<i>Moderatori: STEFANIA FILOSA (Napoli); ALESSANDRA RENIERI (Siena)</i>	
Ore 14.30	<i>ILARIA MELONI (Siena):</i> Cellule staminali pluripotenti indotte (iPS): un modello innovativo per studiare i meccanismi alla base della sindrome di Rett
Ore 15.00	<i>GIOVANNI LAVIOLA (Roma):</i> Analisi del fenotipo comportamentale in un modello murino di sindrome di Rett: effetti della modulazione delle Rho GTPasi
Ore 15.30	<i>TOMMASO PIZZORUSSO (Pisa):</i> Modelli animali e cellulari per lo studio della neurobiologia della sindrome di Rett
Ore 16.00	Coffee-break
I SESSIONE: DATABASE	
Ore 16.30	Update sul Rett Networked Database <i>ALESSANDRA RENIERI (Siena)</i>
Ore 16.45	Forme atipiche nella sindrome di Rett: ruolo di CDKL5 e FOXG1 <i>SILVIA RUSSO (Milano)</i>
II SESSIONE: REPORT PROGETTI FINANZIATI 2011	
<i>Moderatori: EDVIGE VENESELLI (Genova), ROSA ANGELA FABIO (Messina)</i>	
Ore 16.45	<i>RUSSO (Milano):</i> Studio dell'eterogeneità clinica in un'ampia coorte di pazienti con sindrome di Rett mediante un approccio biochimico-molecolare
	<i>D'ESPOSITO (Napoli):</i> Alterazione dei meccanismi dello stress ossidativo e loro trattamento in un modello animale della sindrome di Rett. <i>Presenta Floriana Della Ragione (Napoli)</i>
	<i>PIZZORUSSO (Pisa)-RENIERI (Siena)-GIUSTETTO (Torino):</i> Studio dell'azione moderatrice del complesso ENA/VASP sul difetto sinaptico indotto da mutazioni di MeCP2 in neuroni di topo e ottenuti da cellule staminali pluripotenti indotte (iPSC) da pazienti. <i>Presenta Maurizio Giustetto (Torino)</i>
	<i>ALESSANDRA RENIERI (Siena):</i> Analisi dei geni HLA per valutare la suscettibilità genetica ai vaccini come componente della patogenesi della sindrome di Rett. <i>Presenta Francesca Ariani (Siena)</i>
Ore 18.20	Discussione



Sabato 19 maggio 2012

I SESSIONE: DALLA RICERCA NUOVI APPROCCI TERAPEUTICI PER LA SINDROME DI RETT	
<i>Moderatori: MARINA RODOCANACHI (Milano), SILVIA RUSSO (Milano)</i>	
Ore 9.00	LAURENT VILLARD (Marsiglia): Trattamento farmacologico della sindrome di Rett in modelli animali
Ore 9.40	CINZIA SIGNORINI (Siena): Reversione parziale tramite somministrazione con acidi grassi polinsaturi in bambine Rett
Ore 10.05	Discussione - domande dei genitori
Ore 10.20	Coffee-break
II SESSIONE: APPROCCI DIAGNOSTICI E RIABILITATIVI NELLA SINDROME DI RETT	
<i>Moderatori: GIUSEPPE HAYEK (Siena); AGLAIA VIGNOLI (Milano)</i>	
Ore 10.50	LOTAN MEIR (Tel Aviv): Sindrome di Rett nell'età adulta e trattamento dell'osteoporosi severa: descrizione di casi clinici.
Ore 11.30	IOANNIS UGO ISAIAS (Milano): Analisi del cammino in bambine con sindrome di Rett: problematiche e risultati preliminari
Ore 11.50	ROSA ANGELA FABIO (Messina): Modifica dei parametri neurofisiologici e neuropsicologici nel potenziamento cognitivo
Ore 12.15	FILIPPO GHELMA (Milano): Le principali problematiche cliniche e gestionali nella disabiità grave intellettiva e neuromotoria. Strategie di approccio
Ore 12.40	Discussione - domande dei genitori
Ore 13.00	Pranzo + Visita ai poster
II SESSIONE (continua)	
Ore 14.00	MARINA RODOCANACHI (Milano): Approccio riabilitativo integrato e miglioramento della qualità di vita nella sindrome di Rett
Ore 14.15	EDVIGE VENESELLI (Genova): La rilevanza della metodologia della Presa in carico nelle pazienti RTT
Ore 14.30	4 BREVI COMUNICAZIONI DAI POSTER <i>Moderatori: CARLO DE FELICE (Siena); MAURIZIO D'ESPOSITO (Napoli)</i>
Ore 14.30	(Sessione parallela) SESSIONE DOMANDE E RISPOSTE, RICERCATORI-GENITORI <i>Aula primo piano IGB</i>
Ore 15.00	Conclusioni - Questionario qualità percepita, test di apprendimento. Rilascio degli attestati.
Ore 15.30	GIAMPIETRO GRIFFO, rappresentante FISH: Quale futuro si prospetta a seguito delle ultime manovre governative per i portatori di handicap e le loro famiglie
Ore 16.00	ASSEMBLEA SOCI AIRETT

SCHEDA DI ADESIONE AL CONVEGNO

Da ritagliare ed inviare direttamente alla Segreteria AIRETT:

via fax al n. 045 9239904 oppure **via e-mail** all'indirizzo **info@airett.it** entro il 5 maggio 2012

Nome Cognome

Indirizzo

Città Cap

Tel Cell. E-mail

Partecipa in qualità di:

Genitore ☐ Medico ☐ Terapista ☐

Per i genitori:

Numero genitori presenti

Figlia presente ☐ sì ☐ no

Altri figli presenti: maschi ☐ numero età anni
femmine ☐ numero età anni

Partecipazione alle giornate del convegno:

venerdì 18 maggio ☐ sì ☐ no sabato 19 maggio ☐ sì ☐ no

Partecipazione al pranzo di sabato 19 maggio ☐ sì ☐ no

Firma

Data

N.B.

Il pranzo presso il CNR è gratuito per le "bimbe dagli occhi belli", per gli adulti il costo è di € 15 cad.

Sono possibili diverse soluzioni di pernottamento: consultare il sito internet www.airett.it alla pagina dedicata al convegno.

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.

Presentazione Poster e Comunicazioni

Le proposte di Poster e di Comunicazioni devono essere effettuate al più presto e comunque entro il 5 maggio 2012 alla Segreteria Organizzativa al seguente indirizzo e-mail: segreteria@airett.it.

Per info: tel. 339.8336978.

PROPOSTA di PRESENTAZIONE di POSTER - COMUNICAZIONI

☐ Poster ☐ Comunicazione

Titolo

Autori

Firma

Data

Un campus estivo per le bimbe affette dalla Sindrome di Rett

Con questa nuova iniziativa AIRETT si prefigge di essere un valido supporto per le famiglie e soprattutto di aiutare le bimbe/ragazze affette da Sindrome di Rett nella quotidianità organizzando una vacanza che possa essere di divertimento e anche formativa.

Lucia Dovigo, Presidente AIRETT

AIRETT oltre ad occuparsi di finanziare la ricerca è fortemente impegnata in attività concrete di assistenza e supporto alle bimbe/ragazze con RTT e alle loro famiglie.

Con questi obiettivi intende realizzare come progetto pilota il primo **"campus estivo per bambine affette da Sindrome di Rett"**.

Il campus, si terrà dal 26 agosto al 2 settembre in un agriturismo in provincia di Arezzo, è destinato a 15 bambine e ragazze con Sindrome di Rett; a loro verrà offerta la possibilità di trascorrere **insieme un periodo di vacanza**.

Il progetto prevede la presenza di un **gruppo di specialisti, di personale medico e di assistenti selezionati**, al fine di supervisionare il campus, coordinare le attività e interagire con le ragazze.

La struttura è stata selezionata nel centro Italia per facilitare la partecipazione delle bambine e delle ragazze provenienti da tutto il Paese, andando così incontro alle esigenze di tutte le famiglie dislocate sul territorio nazionale.

La struttura che è stata selezionata, oltre ad avere la necessaria capienza:

- consente lo svolgimento di **attività ludiche e scolastiche riabilitative**: sono quindi presenti **aree di gioco attrezzate** sia per l'uso di base delle **nuove tecnologie informatiche** sia per le attività ludico-sportive previste dal programma e quindi con piscina, **percorsi di passeggio**



e contatto con la natura, corsi di ipoterapia. L'obiettivo è assicurare la giusta **attività motoria, la socializzazione e la vita all'aria aperta** adatti ad ogni stadio della malattia, permettere la **personalizzazione degli interventi**, l'**inclusione sociale** e la **partecipazione** di tutte le bambine;

- **possiede caratteristiche di facile accessibilità** consentendo il trasporto e la deambulazione anche a quelle **bambine e ragazze con particolari e gravi difficoltà motorie.**

Ogni ragazza sarà affiancata da un operatore-terapista che vivrà con lei per l'intero periodo aiutandola nelle situazioni di bisogno, studiandone e comprendendone le necessità e diventandone il punto di riferimento.

Oltre a questo personale specifi-

co, il progetto prevede la presenza di un **medico** che collabora con un'**équipe riabilitativa** ed è in grado, non solo di somministrare le terapie che le ragazze devono assumere quotidianamente, ma anche di prestare le cure nell'eventualità che si presentino problemi clinici (attacchi epilettici, etc.) associati alla Sindrome. Inoltre è prevista la presenza di psicopedagogista, fisioterapista e psicologa che saranno la guida e il punto di riferimento per le attività cognitive e motorie.

La giornata tipo della vacanza delle ragazze conterrà una serie di attività

- **mattino:** dalla cura del corpo alla vestizione, la colazione, il primo approccio con gli altri, le attività ricreative-riabilitative, la piscina ed il contatto con l'acqua;

- **pranzo:** l'autonomia di mangiare e bere da sole per chi ne è in grado, il rapporto col cibo;
- **pomeriggio:** lo svago, le passeggiate nella natura, le attività comunicative e manuali;
- **sera:** la cena, il dopocena con il coinvolgimento in musica, canti e balli, la consapevolezza di essere insieme e di divertirsi con gli altri.

Per tutta la durata del campus, ogni ragazza sarà quindi affiancata da un **operatore "tutor"**, è preferibile un operatore che normalmente durante l'anno sia di riferimento per la ragazza, questo potrà permettere di continuare anche al ritorno a casa il percorso abilitativo intrapreso, in caso contrario provvederà l'associazione ad affiancare alla ragazza un suo operatore.

All'inizio del campus verrà effettuata, per ogni bimba/ragazza, la **valutazione** che consentirà di definire gli obiettivi abilitativi personalizzati, la cui acquisizione sarà perseguita durante il soggiorno attraverso training specifici.

A questa seguirà una fase di **training** verso le abilità attraverso un programma quanto più possibile personalizzato.

La valutazione compiuta a inizio percorso verrà poi ripetuta alla fine del campus e in quell'occasione verranno valutate le eventuali nuove acquisizioni ed i progressi ottenuti.

Il **reporting finale** consentirà ad ogni famiglia e alle strutture territoriali, che quotidianamente seguono le singole ragazze, di proseguire nel percorso abilitativo intrapreso.

In tal senso, questa componente del campus ha bisogno di una fase di preparazione importante che metterà a confronto la componente medico-scientifica e i tutor prescelti per le attività di training, allo scopo di fondere le competenze e le abilità dei team per l'elaborazione di un "protocol-

lo" complessivo del percorso di training operativamente ben preparato.

Per quanto riguarda il genitore o i genitori non è richiesta la loro presenza nelle attività giornaliere delle bimbe/ragazze, pertanto potranno godersi una settimana di vacanze in tutto relax, potranno, se lo vorranno, partecipare a degli incontri con una psicologa presente che organizzerà dei momenti di confronto, si potranno organizzare per visitare i luoghi molto belli nelle vicinanze. Insomma, per sette giorni potranno gestirsi le giornate in tutta libertà, con la tranquillità di lasciare le loro bimbe in buone mani e in attività che senz'altro le divertiranno.

Per quanto riguarda la parte economica, l'associazione provvederà a coprire le spese di pensione completa per le 15 ragazze, per i loro tutor, ai quali inoltre verrà corrisposta una quota settimanale per l'assistenza, saranno totalmente a carico dell'associazione anche le spese per i professionisti presenti. Per uno dei genitori presenti si chiede un contributo spesa di 34 euro giornaliero per pensione completa per eventuale altro genitore e/o membri della famiglia il prezzo sarà pieno, il costo giornaliero per pensione completa oscilla tra gli 84 /90 euro in relazione al tipo di camera, gratis

per i bimbi fino a 3 anni, dai 3 agli 11 anni si paga il 50%.

Per dare adesione al campo bisogna essere in regola con il pagamento delle quote associative degli ultimi tre anni; per gli associati iscritti da meno di tre anni in regola con il versamento delle quote dalla data dell'iscrizione all'associazione. Occorre compilare la scheda allegata, inviarla via fax al n. 045-9239904 o via mail a segreteria@airett.it entro e non oltre il 9 maggio 2012 (per informazioni contattare il n. 328.0470632).

Come anticipato per questo primo anno, le bimbe/ragazze che potranno partecipare al campus saranno 15.

La scelta avverrà tramite sorteggio, che sarà pubblico e verrà effettuato a Milano in via Albani n.56 il giorno 12 maggio alle ore 11 alla presenza del Direttivo, del collegio revisori e di un testimone esterno.

La comunicazione del risultato del sorteggio avverrà durante l'assemblea dell'AIRETT del 19 maggio a Napoli e comunque saranno informati personalmente tutti gli aderenti l'iniziativa oltre ad essere pubblicata sul nostro sito web www.airett.it ■

SCHEDA DI ADESIONE ALLA PAGINA SEGUENTE



“Un campus estivo per le bimbe affette dalla Sindrome di Rett”

SCHEDA DI ISCRIZIONE

Comunico che desidero partecipare al progetto del Campus Estivo dal 26 agosto al 2 settembre 2012. Indico di seguito le informazioni richieste:

Nome/Cognome Associato _____

Indirizzo/Città/Cap _____

N° tel./cellulare _____ e-mail _____

Nome/cognome della Bimba/Ragazza Rett _____

Assistente Bimba presente Sì ☐ NO ☐

→ se Sì Nome/Cognome Assistente _____

Indirizzo/Città/Cap _____

N° tel./cellulare _____ e-mail _____

assistente ☐ educatore ☐ terapeuta ☐ altro _____

Genitori presenti 1 ☐ 2 ☐

Altri membri famiglia presenti

di cui 0 - 3 anni numero _____

di cui 3 - 11 anni numero _____

Tipologia camera richiesta

doppia ☐ tripla ☐ quadrupla ☐

Ho già partecipato a questo tipo di iniziative? Sì ☐ NO ☐

→ se Sì Quando? _____

Dove? _____

Data _____

Consenso trattamento dati sensibili

Il sottoscritto _____, in base agli art. 7 e 13 del Decreto Legislativo n. 196/2003 sulla privacy, acconsente al trattamento dei propri dati personali per il perseguimento degli scopi determinati, legittimi e individuati dall'atto costitutivo e dallo statuto dell'Associazione, dichiarando di aver avuto conoscenza che i dati medesimi rientrano nel novero di quelli sensibili e/o giudiziari di cui all'art. 4, comma 1 lettere d) ed e) del D.Lgs. medesimo.

Data _____

Firma _____

**Da inviare via fax al n. 045-9239904 o via mail a segreteria@airett.it
entro e non oltre il 9 maggio 2012
(per informazioni contattare il n. 328.0470632)**

Progressi verso la terapia della sindrome di Rett

Dott.ssa Silvia Russo, Istituto Auxologico Italiano - Milano

Negli ultimi anni sono stati sviluppati un certo numero di modelli animali per la sindrome di Rett creati allo scopo di studiare se i sintomi della malattia erano reversibili o se ne potesse prevenire l'insorgenza. Questi studi hanno permesso di intravedere la possibilità di intervenire sui sintomi precocemente ai primi stadi della malattia.

La maggior parte dei segni clinici della sindrome di Rett sono una diretta conseguenza del danno al sistema nervoso centrale, anche se sono presenti nelle RTT ulteriori problematiche influenzate da effetti periferici. Nell'80% delle pazienti il difetto biologico consiste in una mutazione nel gene MECP2, un gene codificante la proteina Methyl CpG Binding Protein 2 che viene espressa in tutti i tessuti dell'organismo, ma è più abbondante nei neuroni (cellule nervose). Il ruolo di MeCP2 è stato studiato estesamente, ma ancora oggi la comprensione delle sue molteplici funzioni e dei meccanismi biologici che si alterano all'insorgenza e nello sviluppo della malattia non è del tutto chiarito. La principale caratteristica di MeCP2, quella a cui la proteina deve il suo nome, è la capacità di legarsi direttamente alle regioni metilate del DNA, fungendo da repressore della trascrizione; si tratta di una funzione molto generalizzata, estesa a tutto il genoma. MeCP2 avrebbe il compito di mantenere la trascrizione di tutti i geni della cellula ad un giusto livello, una sua presenza in eccesso o in difetto crea una generale alterazione del sistema e quindi un malfunzionamento. Oltre

ad avere questo ruolo, MeCP2 sarebbe coinvolto nel modellamento della cromatina, nella regolazione dello splicing, nel potenziamento/riduzione dell'espressione di geni specifici e delle proteine da essi prodotte. In particolare si è osservato sia nelle pazienti sia nei modelli di topo che **un difetto di MeCP2 comporta una riduzione nella produzione del fattore neurotrofico cerebrale BDNF**, una molecola importante per la sopravvivenza del neurone, per la differenziazione in assoni e dendriti, per la maturazione della cellula neuronale e la plasticità sinaptica del sistema nervoso centrale. A supporto di quest'ipotesi è il fatto che un incremento di BDNF determina un miglioramento nel quadro clinico del topo Rett, difettivo

di MeCP2. **Si pensa che il deficit di BDNF sia uno degli elementi fondamentali nell'insorgenza e nella progressione della sindrome di Rett.**

In questo contesto si inserisce lo studio di Roux (Roux et, 2011), che ha valutato uno specifico aspetto, finora poco esplorato del metabolismo di Bdnf cioè la regolazione del suo trasporto attraverso assoni neuronali. Il suo gruppo ha analizzato in una specifica area del cervello di topi con difetto di Mecp2, la medulla oblunga (una regione che controlla le funzioni autonome, viscerali, non consapevoli e collega le regioni più alte del cervello con il midollo spinale) per valutare se si osservavano differenze nell'espressione dei trascritti coinvolti nel trasporto di

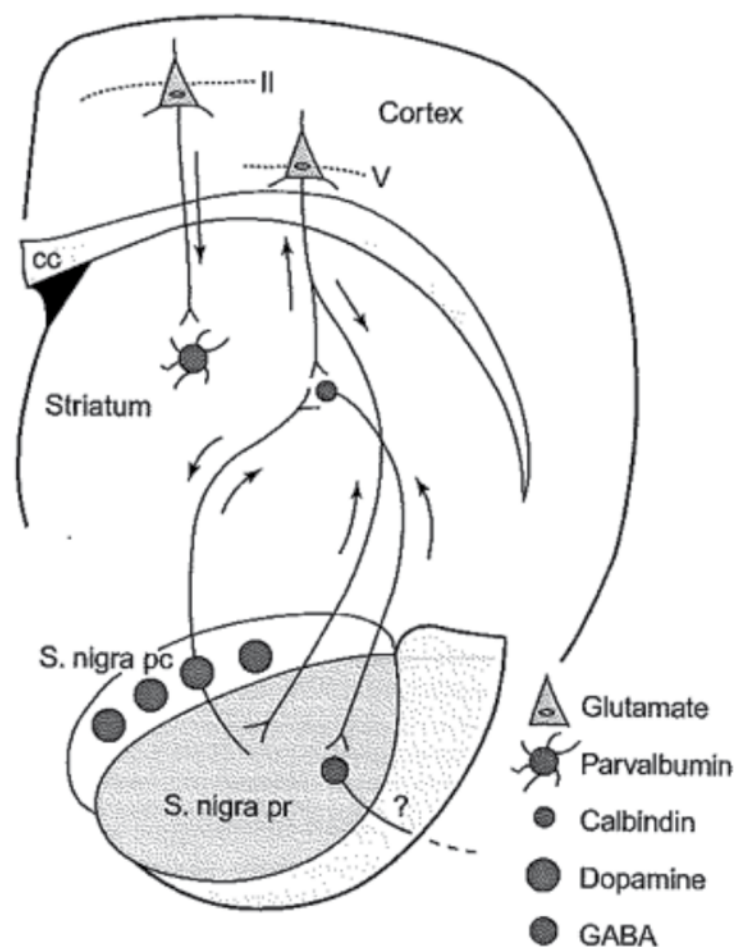


Bdnf all'interno della cellula; molti dei trascritti coinvolti in questa funzione risultavano alterati, tra questi l'**huntingtina**, *Htt* e una **proteina associata all'huntingtina** *Hap1* (ridotta del 30%) che sono cruciali. *Hap1* forma un complesso con *Htt* e questa interazione è direttamente coinvolta nel trasporto di Bdnf. La riduzione di queste proteine osservata in tutte le aree del cervello del topo *Mecp2^{-/-}* potrebbe essere la spiegazione dell'anomala distribuzione di Bdnf e anche della proteina del precursore amiloide (App), un'altra proteina il cui trasporto dipende da *Htt* e *Hap1*. Interessante anche il riscontro di una diminuita espressione (55% in meno) di *Sgk1* (*serum-glucocorticoid kinase 1*), proteina nota fosforilare l'huntingtina all'aminoacido serina 421, in una reazione che è cruciale per la funzione del trasporto assonale sia nei pazienti che nei controlli. Gli esperimenti replicati hanno evidenziato una diminuzione di circa il 50% dell'espressione di Bdnf in diverse regioni del topo *Mecp2^{-/-}* adulto e testando anche una regione diversa del cervello, rispetto alla medulla lo studio ha evidenziato **come l'assenza di Mecp2 determini un deficit dei trascritti di molecole coinvolte nel trasporto neuronale di Bdnf**.

Gli autori hanno replicato questi esperimenti in un modello murino prima che si sviluppassero i sintomi della malattia dimostrando che a quell'epoca i trascritti di *Htt* e *Hap1* sono presenti nella giusta quantità per poi diminuire successivamente. Studi precedenti hanno dimostrato che BDNF svolge un ruolo critico nella maturazione e nel metabolismo dei neuroni che si trovano nei nuclei dello striato (è una porzione del cervello nota per il suo ruolo nella pianificazione e nella modulazione dei movimenti, coinvolto inoltre in processi cognitivi che coinvolgono la funzione esecutiva) e che la maggior parte

di proteina BDNF che si trova nello striato proviene dal cortex. Confrontando il cortex di topi *Mecp2^{-/-}* e di topi sani, si è visto che la quantità di Bdnf non è diversa, mentre la quantità di Bdnf che si osserva nello striato del modello *Mecp2^{-/-}*, è ridotta di circa il 50%. Questa osservazione sommata alla riduzione nelle proteine che sono implicate nel trasporto lungo l'assone di BDNF supportano l'idea che **il difetto di Mecp2 alteri il sistema che trasporta Bdnf dal cortex allo striato** ed è stata ulteriormente confermata da studi in vivo sui neuroni corticali. Sempre in questo è stato osservato che una riduzione di *Mecp2* determina un'anomalia anche nel trasporto del precursore della proteina amiloide (App).

Con l'obiettivo di trovare una terapia per le bambine con la sindrome



di Rett, gli autori hanno verificato se la cisteamina, una molecola in grado di ripristinare l'espressione di Bdnf, che si è dimostrata efficiente in modelli di topo con corea di Huntington, fosse in grado di migliorare le condizioni anche in modelli murini con la sindrome di Rett. **La cisteamina è un inibitore della transglutaminasi (TGasi)**, molecola interessante le malattie neurodegenerative perché regola numerosi meccanismi cellulari e molecolari. L'uso della cisteamina e la conseguente inibizione della TGasi hanno dimostrato un aumento della secrezione di BDNF dall'apparato del Golgi e delle vescicole che lo trasportano. Nei modelli di topo *Mecp2^{-/-}* **la cisteamina si è dimostrata in grado di aumentare la durata della vita e migliorare la qualità del movimento, sia in termini di distanza**

percorsa, sia di velocità e di ritardare l'insorgenza dei sintomi motori.

Questo studio è molto importante perché aggiunge un tassello alle relazioni tra difetto genetico e manifestazioni della malattia: l'ipotesi più probabile è che **Mecp2 controlli la corretta espressione di molecole cruciali nel trasporto assonale** di Bdnf, ma non solo perché anche App sembra essere interessato da questo processo e probabilmente altre molecole non ancora identificate, ed è per questo che troviamo una ridotta quantità di alcune proteine cruciali in specifiche regioni del cervello. In un contesto di ridotto Bdnf, come conseguenza di un deficit di Mecp2, un'alterazione nella dinamica delle vescicole di Bdnf esacerba in deficit neurotrofinico. Data l'importanza delle proiezioni cortico striatali nel trasportare Bdnf allo striato, gli autori propongono che una alterata capacità delle cellule a fornire Bdnf ai siti funzionali potrebbe partecipare ai sintomi della malattia. Inoltre i difetti di quantità di Bdnf potrebbero contribuire a difetti morfologici ed elettrofisiologici e a disturbi mitocondriali.

La comprensione dei meccanismi che sono alla base della malattia permette di scegliere e sperimentare molecole che potrebbe essere terapeutiche, almeno per alcuni aspetti, come la cisteamina. In particolare bisogna notare che la cisteamina si è rivelata efficiente nel mantenere le abilità motorie dei topini deficitari di Mecp2, ma oltre alla stimolazione del trasporto di BDNF potrebbe avere un ruolo come azione contro i danni da radiazioni, per stimolare il sistema glutazione antiossidante, per ridurre lo stress ossidativo e diminuire la formazione di aggregati proteici.

Un altro studio importante (Vecsler et al, 2011) per lo sviluppo di approcci terapeutici, seppure an-

cora lontano dall'applicazione, è stato svolto in Israele dalla dottoressa Gak per valutare gli effetti di un nuovo aminoglicoside, NB54 nella abolizione del codone di stop in fibroblasti prelevati a pazienti con specifiche mutazioni di stop, R168X, R270X e R294X. Più semplicemente: quando una paziente possiede queste mutazioni, il sistema biologico che dovrebbe portare alla produzione della proteina MCP2, riconosce l'errore ossia il segnale di stop e produce una proteina incompleta. Gli antibiotici aminoglicosidi, come NB54 e come la gentamicina, molto tossica, hanno la proprietà di superare questo segnale di stop, come se non esistesse e proseguire il processo di traduzione producendo in una certa percentuale di molecole (non in tutte le cellule), una

proteina completa. Un'interessante effetto associato all'uso di NB54 è l'incremento nella produzione di BDNF, che come sappiamo è fondamentale per i sintomi della sindrome di Rett.

I risultati sono nel complesso incoraggianti, perché si dimostra rispetto alla gentamicina una minor tossicità, e una maggior percentuale di cellule in cui viene superato il codone di stop. Restano ancora diversi limiti, tra cui il fatto che a causa dell'inattivazione casuale del cromosoma X nelle femmine non si è riusciti a prevedere e standardizzare l'efficienza dell'approccio terapeutico. Quindi il principio terapeutico funziona sulle culture cellulari, ma ci vuole ancora un lavoro intenso di perfezionamento per poterlo provare in vivo. ■



Giorgia

Analisi multifattoriale del movimento e del cammino nella RTT

Prosegue il progetto finanziato da AIRETT sulle problematiche del cammino, facciamo il punto con il dottor Isaías.

Ioannis Ugo Isaías - Dipartimento di Fisiologia Umana Università degli Studi di Milano

Prosegue a Milano, presso il Laboratorio per l'Analisi del Movimento nel Bambino P. e L. Mariani (LAMB, Istituto di Fisiologia Umana, Università degli Studi di Milano), il progetto di ricerca: *"Analisi multifattoriale del movimento e del cammino nella sindrome di Rett"*, guidato dal Dr. Ioannis Isaías (medico neurologo) con la collaborazione del Dott. Alberto Marzegan (ingegnere) e Dott. Jianyi Lin (informatico).

Il cammino è un aspetto cruciale per le bambine con sindrome di Rett e vissuto con grande preoccupazione dalle famiglie sia quando le bambine non hanno acquisito le capacità locomotorie, sia quando camminano autonomamente, per la paura che, con il trascorrere degli anni, la capacità di camminare sia persa. Ad oggi, non sono disponibili in letteratura medica informazioni specifiche in merito al mantenimento della postura e del cammino in bambine con sindrome di Rett. Finalmente, grazie all'aiuto dell'associazione Airett e della Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani, è stato possibile iniziare uno studio sistematico di queste problematiche. Una prima parte del progetto, già conclusa, è stata finalizzata alla creazione di programmi/software specifici per l'acquisizione e l'analisi di dati elettromiografici e di cinematica. Abbiamo quindi condotto una prima valutazione su 7 bambine, nel tentativo di valutare la strumentazione e la fattibilità di un'analisi del cammino in bambine con RTT. Questa prima fase ha evidenzia-

to numerose difficoltà tecniche, per altro in gran parte attese, di questo studio, legate soprattutto all'impossibilità per le bambine di eseguire un compito motorio finalistico e standardizzato, e di eseguirlo dopo un comando. Non ci siamo però lasciati scoraggiare; abbiamo invece lavorato sulla strumentazione del laboratorio aggiungendo un sistema di ripresa video con telecamere. Questo ha permesso di vedere direttamente quando una bambina esegue un passo in modo volontario, così da poter studiare, dal punto di vista cinematico ed elettromiografico, selettivamente questi istanti. L'analisi del cammino, e multifattoriale del movimento, è una valutazione in totale sicurezza per le bambine e non dolorosa. Si utilizzano marcatori riflettenti ed elettrodi per EMG di superficie (non ad ago) posti su punti di repere anatomici. Le bambine, in costume da bagno o biancheria intima, sono quindi posizionate su una pedana dinamometrica (inserita nel pavimento) ed esortate a camminare per circa 5 metri. La durata dell'esame è di circa un'ora, di cui gran parte per il posizionamento dei marcatori e le pause tra le varie prove.

I dati sono quindi elaborati ed analizzati per: (i) identificare in modo obiettivo la possibile interferenza di fenomeni patologici (e.g. spastici) nei confronti del mantenimento della postura e di condizioni dinamiche (i.e. inizio del cammino e cammino lineare); (ii) definire l'entità di tale interferenza in termini di severità delle anoma-



lie di reclutamento muscolare e di relativo effetto meccanico; (iii) trarre dalle informazioni sopracitate una serie di indicazioni essenziali per la definizione di linee di intervento terapeutico. In particolare, grazie alla partecipazione della Dr.ssa Marina Rodocanachi (medico neurologo e fisiatra), questo studio si propone di ottenere importanti indicazioni per un trattamento riabilitativo razionale e personalizzato. A tal fine, si è aggiunta recentemente all'équipe in LAMB anche la Dr.ssa Elena Todeschini (medico specializzando in fisioterapia), per coordinare al meglio la valutazione in LAMB con il successivo programma riabilitativo. Infine, la possibilità di rivalutare ogni bambina più volte a distanza di tempo consentirà di approfondire l'evoluzione motoria, le relative problematiche, e di comprendere l'impatto della consulenza riabilitativa o di un eventuale trattamento farmacologico. ■

Effetti della somministrazione di acidi grassi polinsaturi ω -3 nella sindrome di Rett in stadio I

Sintesi e implicazioni della pubblicazione: De Felice C, Signorini C, Durand T, Ciccoli L, Leoncini S, D'Esposito M, Filosa S, Oger C, Guy A, Bultel-Poncé V, Galano J-M, Pecorelli A, De Felice L, Valacchi G, and Hayek J, Partial rescue of Rett syndrome by ω -3 polyunsaturated fatty acids (PUFAs) oil. *Genes Nutr.* (In Press). DOI 10.1007/s12263-012-0285-7 *Genes Nutr*

Claudio De Felice¹ • **Cinzia Signorini**² • **Thierry Durand**³ • **Lucia Ciccoli**² • **Silvia Leoncini**² • **Maurizio D'Esposito**^{4,5} • **Stefania Filosa**^{4,5} • **Camille Oger**³ • **Alexandre Guy**³ • **Valerie Bultel-Poncé**³ • **Jean-Marie Galano**³ • **Alessandra Pecorelli**² • **Laura De Felice**⁶ • **Giuseppe Valacchi**^{7,8} • **Cosimina Cerrone**⁹ • **Joussef Hayek**⁹

¹Unità di Terapia Intensiva Neonatale, Policlinico "Le Scotte", AOUS, Siena, Italia; ²Dipartimento di Fisiopatologia, Medicina Sperimentale e Sanità Pubblica, Università degli Studi di Siena, Siena, Italia; ³Institut des Biomolécules Max Mousseron, (IBMM), UMR 5247 CNRS – UMI – UM II, Montpellier, France; ⁴Istituto di Biofisica e Genetica "Adriano Buzzati Traverso", CNR, Napoli, Italia; ⁵IRCSS Neuromed, Pozzilli, Italia; ⁶Master in Multimedia Content Design, Università di Firenze, Firenze, Italia; ⁷Dipartimento di Biologia Evolutiva, Università degli Studi di Ferrara, Ferrara, Italia; ⁸Department of Food and Nutrition, Kyung Hee University, Seoul, Republic of Korea; ⁹Unità di Neuropsichiatria Infantile, AOUS, Policlinico "Le Scotte" Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, Siena, Italia

Lista delle principali abbreviazioni:

AA: ac. Arachidonico; **AdA:** ac. Adrenico; **DHA:** ac. Docosaesanoico; **EPA:** ac. Eicosapentaenoico; **F₂-dihomo-IsoPs:** F₂-dihomo-Isoprostani; **F₂-IsoPs:** F₂-Isoprostani; **F₃-IsoPs:** F₃-Isoprostani; **F₄-IsoPs:** F₄-Isoprostani; **IsoPs:** isoprostani; **NPBI:** Ferro libero non complessato a proteine; **PUFA:** acidi grassi polinsaturi; **ROS:** specie reattive dell'ossigeno; **RTT:** sindrome di Rett.

1) Cosa sono e come agiscono gli acidi grassi polinsaturi (PUFA) ω -3?

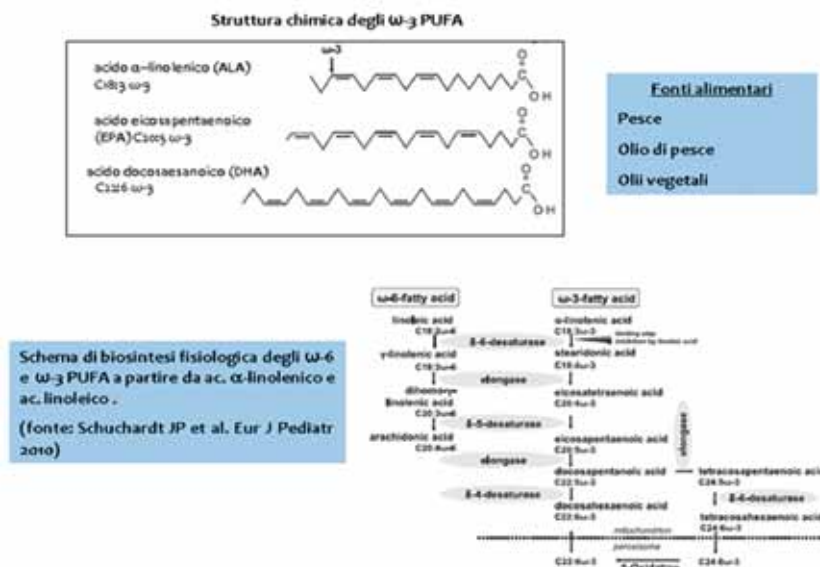
I PUFA ω -3 sono antiossidanti naturali con effetti multipli che presentano un ruolo emergente in varie patologie, comprese varie malattie neuropsichiatriche¹. Gli ω -3 (PUFA) sono principalmente prodotti da alghe marine e si concentrano in varie specie ittiche, anche se esistono sorgenti fitobiologiche. In particolare, l'acido eicosapentaenoico (EPA) e l'acido docosaesanoico (DHA) si trovano generalmente nel pesce, olio di pesce e crostacei, mentre l'acido alfa-Linolenico (ALA) è presente nelle noci e negli oli vegetali quali l'olio di lino, di ribes nero e l'olio di colza.

È stato dimostrato che l'attuale dieta occidentale è carente di ω -3 (PUFA) (rapporto ω -6/ ω -3:15-20/1 invece del raccomandabile 1/1).^{2-6,7-9} Il meccanismo d'azione degli ω -3 (PUFA) è solo parzialmente

conosciuto. Gli ω -3 (PUFA) influenzano la struttura fisico-chimica delle membrane cellulari e modulano l'espressione genica, agiscono sui canali ionici e la biosintesi degli eicosanoidi¹⁰⁻¹². EPA e DHA sono fra i principali ω -3 (PUFA) che, oltre a

modulare la produzione di prostanoidei attivi e di leucotrieni¹³, competono con l'acido arachidonico (AA) nella conversione da parte degli enzimi del citocromo P450 con formazione di metaboliti fisiologicamente attivi.¹⁴

Schema 1. I principali ω -3 PUFA



Schema 2. Azioni fisiologiche degli ω -3 PUFA

Effetti degli ω -3 PUFA sui meccanismi neuronali (fonti: Freeman MP et al., J Clin Psychiatry, 2006)	
Meccanismo di azione	Bibliografia
Sviluppo cerebrale	Uauy R, 2001 Uauy R & Dangour AD, 2006 Wainwright PE, 2002
Sviluppo della visione	Litman BJ, 2001; Uauy R, 2001
Componenti dei fosfolipidi della membrana neuronale	Bourre JM, 1993 Mitchell DC, 2003
Effetti sul sistema dei neurotrasmettitori	Ahmad SO, 2008; Kodes E, 2004; Song C, 2008; Zimmer L, 2002.
Regolazione del CRH	Mimipko B, 2001; Seung Kim HF, 2005.
Inibizione delle proteine chinasi	Villa B, 2000.
Modulazione della variabilità della frequenza cardiaca mediante meccanismo vagale	Tsukada H, 2000.
Miglioramento della circolazione e ossigenazione cerebrale	Hibbeln JR, 2004.
Prevenzione dell'apoptosi neuronale	Kim HY, 2005; Kim HY, 2003.
Influenza sullo scambio energetico	Ximenes da Silva SA, 2000.
Influenza sulla crescita dei neuriti	Calderon F & Kim HY, 2004.
Regolazione dell'espressione genica	Barcelo-Coblijn G, 2003; Jump DB, 2002; Kitajka K, 2002; Rojas O, 2003.
Azione anti-infiammatoria	Orr SK & Bazinet RP, 2008; Song C, 2008.

Funzioni "fisiologiche" degli ω -3 PUFA (fonti: Schuchardt JP et al., Eur J Pediatr, 2010)
Componenti delle membrane cellulari
Influenza sulla fluidità di membrana
Regolazione dei canali ionici
Modulazione di endo- e esocitosi
Modulazione dell'attività di ormoni
Effetti sul sistema immunitario
Regolazione dell'espressione genica (fase dello sviluppo)

2) Perché gli acidi grassi polinsaturi (PUFA) ω -3 nella sindrome di Rett?

- I (PUFA) ω -3 sono candidati interessanti nella sindrome di Rett (RTT) per almeno 3 ragioni:
- il loro ruolo emergente nella neuro-protezione sia in ambito clinico che sperimentale¹⁵;
- la loro azione antiossidante multipla¹⁶⁻¹⁸;
- la sicurezza di uso in ambito clinico con scarsi o assenti effetti collaterali riportati.

3) Perché in 1° stadio?

Nei nostri studi precedenti su pazienti con RTT in stadio avanzato (III-IV) avevamo osservato un miglioramento parziale che si rifletteva in una riduzione significativa della gravità clinica.

Se è vera la nostra ipotesi, secondo la quale meccanismi di stress ossidativo sono in grado di mediare gli effetti della disfunzione MeCP2 nell'espressione del fenotipo clinico, è plausibile che gli stessi meccanismi di stress ossidativo precedano e accompagnino l'insorgenza della sintomatologia clinica nella RTT. In assenza di uno screening clinico in fase pre-sintomatica della RTT abbiamo pensato di focalizzare lo studio degli effetti dei PUFA ω -3 nel primo stadio della malattia secondo il principio generale "The earlier the better".

Tabella 1. Variazioni nella gravità clinica in pazienti RTT in stadio I dopo supplementazione per 6 mesi con ω -3 PUFA

Manifestazione clinica	Score di gravità (CSS) *		P
	Prima della supplementazione con ω -3 PUFA	Dopo supplementazione con ω -3 PUFA per 6 mesi	
Regression neurologica	4 [4-4]	4 [4-4]	1,0
Deficit di accrescimento somatico	1,5 [1-2]	1 [1-2]	0,8182
Microcefalia	3 [3-3]	3 [3-3]	1,0
Deficit stazione seduta / deficit motorio	4 [4-4]	0 [0-1]	0,0087
Anomalie della deambulazione	5 [5-5]	1 [1-4]	0,0152
Deficit dell'uso finalizzato delle mani	4 [4-4]	2 [2-2]	0,0022
Scoliosi	0 [0-0]	0 [0-0]	1,0
Deficit del linguaggio verbale	4 [4-4]	3 [3-4]	0,0649
Deficit della comunicazione non verbale	5 [5-5]	0 [0-1]	0,0022
Disfunzione respiratoria	4 [4-4]	1 [0-1]	<0,0001
Disfunzione autonoma	0 [0-0]	0 [0-0]	1,0
Stereotipie	4 [4-4]	4 [4-4]	1,0
Epilessia / convulsioni	0 [0-0]	0 [0-0]	1,0

I valori sono espressi in mediane e range inter-quartile. * Il Clinical Severity Score (CSS) era valutato in accordo con Neul et al., 2008. Specifiche mutazioni nel gene MeCP2 conferiscono gravità diversa in RTT.

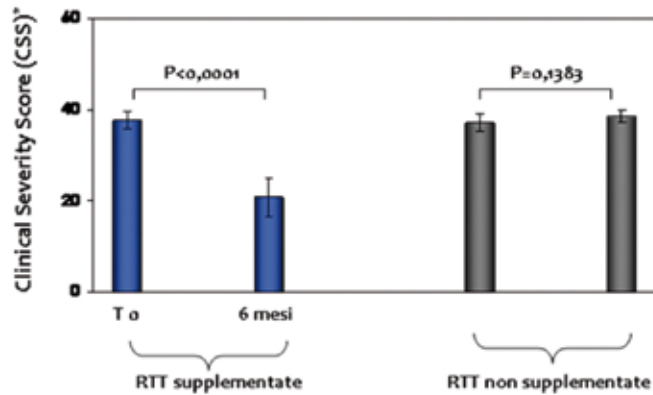
• Quali ω -3?

Per il presente studio abbiamo utilizzato il Norwegian Fish Oil AS, Trondheim, Norway (Prodotto Numero HO320-6; Distributore italiano: Transforma AS Italia. Forlimpopoli (FC). Italia; Codice di registrazione ministeriale: 10 43863-Y).

• Cosa abbiamo trovato?

Un totale di 20 pazienti con RTT in primo stadio sono stati randomizzati con supplementazione orale con olio di pesce contenente ω -3 (PUFA) (DHA: $72,9 \pm 8,1$ mg/kg al dì; EPA: $117,1 \pm 13,1$ mg/kg al dì; ω -3 PUFA totali: $246,0 \pm 27,5$ mg/kg al dì) o nessun trattamento. Da questo studio emerge un miglioramento clinico in particolare per quanto riguarda l'area motoria, la comunicazione non verbale e la funzione respiratoria (outcomes primari) (Tabella 1, Figura 1) insieme ad una diminuzione significativa dei livelli di marker di stress ossidativo (outcomes secondari) (Figure 2 e 3) nei pazienti trattati con supplementazione di ω -3 (PUFA).

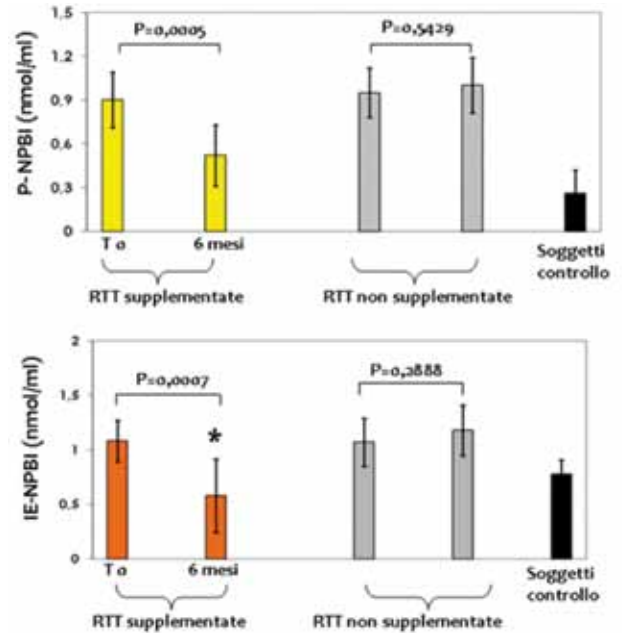
Figura 1. Variazioni nella gravità clinica globale (CSS) in pazienti con sindrome di Rett (RTT) in stadio I in funzione della supplementazione con ω -3 PUFA per 6 mesi



* Il Clinical Severity Score (CSS) era valutato in accordo con Neul et al. 2008.

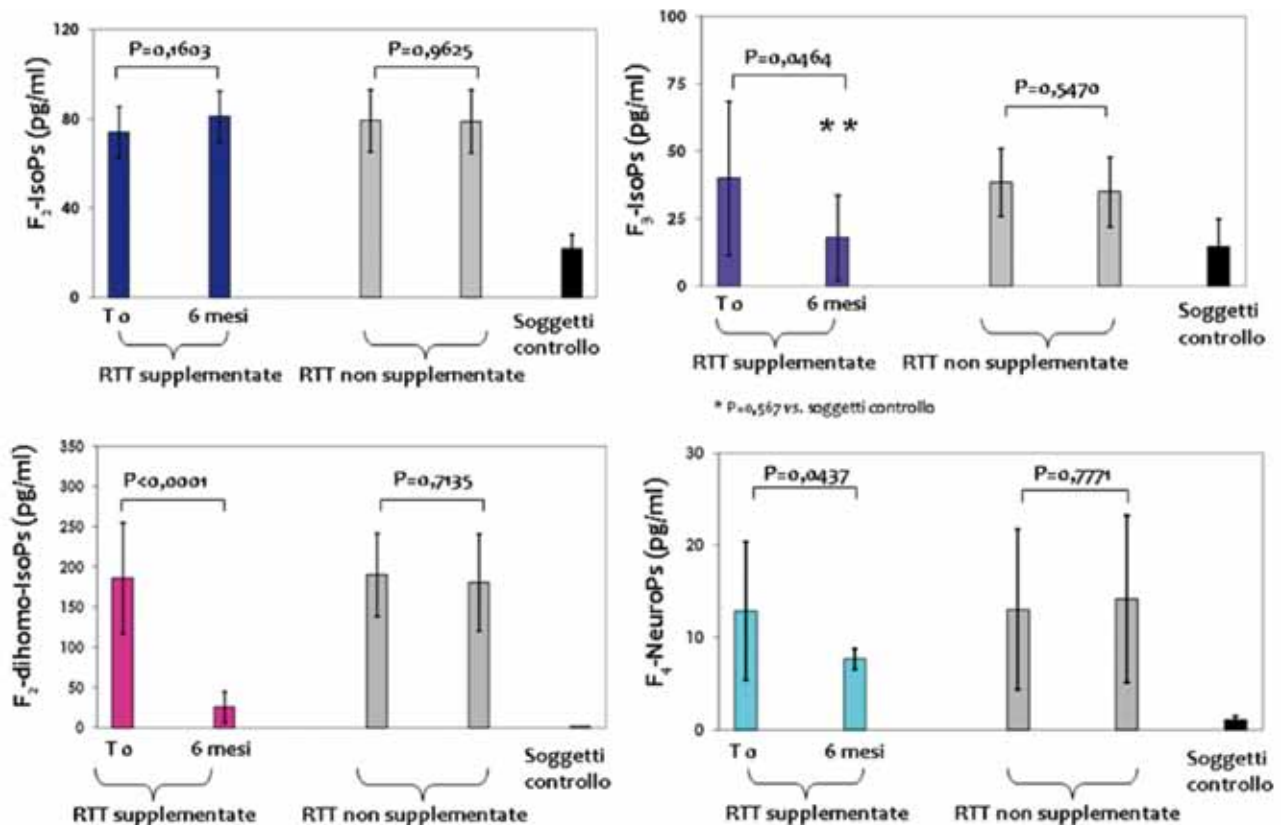
T0: prima della supplementazione con ω -3 PUFA

Figura 2. Ferro libero non complessato a proteine (NPBI) in pazienti con sindrome di Rett (RTT) stadio I in funzione della supplementazione con ω -3 PUFA



P-NPBI: NPBI plasmatici; IE-NPBI: NPBI intraeritrocitari; T0: prima della supplementazione con ω -3 PUFA. Tutte le differenze tra le pazienti RTT trattate (prima e dopo supplementazione), pazienti RTT non trattate

Figura 3. Isoprostani (IsoPs) plasmatici in pazienti RTT in stadio I in funzione della supplementazione con ω -3 PUFA



I livelli degli F₂-dihomo-IsoPs sono rappresentati in scala logaritmica (media $\pm$ SE). Tutte le differenze tra le pazienti RTT trattate (prima e dopo supplementazione), pazienti RTT non trattate e soggetti controllo erano statisticamente significative. T0: prima della supplementazione con ω -3 PUFA. * $P = 0,567$ vs. soggetti controllo

4) Prospettive

Il presente studio-pilota suggerisce per la prima volta che un intervento "dietetico" per un periodo relativamente breve in una malattia genetica quale la sindrome di Rett in una fase precoce della sua storia naturale è in grado di modificare "almeno parzialmente" la

biochimica e la clinica della malattia, in assenza di effetti collaterali. Restano aperte tuttavia le domande sul dosaggio più appropriato, durata del trattamento ed eventuale formulazione chimica e comprensione del ruolo dei metaboliti secondari degli (PUFA) ω -3.

Finora, per lo meno in Italia, l'uso di questi integratori viene rimborsato fuori nota 13 per prevenzione secondaria nel paziente con pregresso infarto miocardico, ipercolesterolemia poligenica, dislipidemie familiari, iperlipidemie in insufficienza renale cronica o indotte da farmaci. Se i dati del presente studio pilota saranno confermati da trials randomizzati multicentrici controllati è auspicabile che la sindrome di Rett possa diventare un'indicazione specifica alla prescrizione degli (PUFA) ω -3, rimborsabile da parte del SSN. ■



Ringraziamenti

Si ringrazia il Kiwanis Club di Siena per il supporto. Inoltre si ringrazia l'AIRETT per il finanziamento del progetto in corso "Alterazione dei meccanismi dello stress ossidativo e loro trattamento in un modello animale della sindrome di Rett" (Responsabili scientifici dott. Maurizio D'Esposito e dott. Joussef Hayek).

Bibliografia selezionata

- McNamara RK (2010) DHA deficiency and prefrontal cortex neuropathology in recurrent affective disorders. *J Nutr* 140:864-868
- Eaton SB, Konner M (1985) Paleolithic nutrition. A consideration of its nature and current implications. *New Engl J Med* 321:283-289
- Simopoulos AP (1999) New products from the agri-food industry: the return of n-3 fatty acids into the food supply. *Lipids* 34(suppl):S297-S301
- Simopoulos AP (1999) Genetic variation and evolutionary aspects of diet. In: Papas A (ed) *Antioxidants in nutrition and health*. CRC Press. Boca Raton, pp 65-88
- Simopoulos AP (1999) Evolutionary aspects of omega-3 fatty acids in the food supply. *Prostaglandins Leukotr Essent Fatty Acids* 60:421-429
- Eaton SB, Eaton SB III, Sinclair AJ, Cordain L, Mann NJ (1998) Dietary intake of long-chain polyunsaturated fatty acids during the Paleolithic. *World Rev Nutr Diet* 83:12-23
- Ledger HP (1968) Body composition as a basis for a comparative study of some East African animals. *Symp Zool Soc Lond* 21:289-310
- Crawford MA (1968) Fatty acid ratios in free-living and domestic animals. *Lancet*:1329-1333
- Crawford MA, Gale MM, Wooldford MH (1969) Linoleic acid and linolenic acid elongation products in muscle tissue of *Syncerus caffer* and other ruminant species. *Biochem J* 115:25-27
- Chapkin RS, McMurray DN, Davidso LA, Patil BS, Fan YY, Lupton JR (2008) Bioactive dietary long-chain fatty acids: emerging mechanisms of action. *Br J Nutr* 100:1152-1157
- Jump DB (2002) The biochemistry of n-3 polyunsaturated fatty acids. *J Biol Chem* 277:8755-8758
- Deckelbaum RJ, Worgall TS, Seo T (2006) n-3 fatty acids and gene expression. *Am J Clin Nutr* 83:1520S-152514.
- Schmitz G, Ecker J (2008) The opposing effects of n-3 and n-6 fatty acids. *Prog Lipid Res* 47:147-155
- Arnold C, Markovic M, Blosssey K, Walukat G, Fischer R, Dechend R, Konkel A, von Schacky C, Luft FC, Muller DN, Rothe M, Schunc WH (2010) Arachidonic acid-metabolizing cytochrome P450 enzymes are targets of 3 fatty acids. *J Biol Chem* 285:32720-32733
- El-Ansary AK, Al-Daihan SK, El-Gezeery AR (2011) On the protective effect of omega- against propionic acid-induced neurotoxicity in rat pups. *Lipids Health Dis* 10:142
- Lien EL (2009) Toxicology and safety of DHA. *Prostaglandins Leukot Essent Fatty Acids* 81:125-132
- Kris-Etherton PM, Harris WS, Appel LJ; American Heart Association. Nutrition Committee (2002) Fish consumption, fish oil, omega-3 fatty acids, and cardiovascular disease. *Circulation* 106:2747-2757
- Belayev L, Khoutorova L, Atkins KD, Bazan NG (2009) Robust docosahexaenoic acid-mediated neuroprotection in a rat model of transient, focal cerebral ischemia. *Stroke* 40:3121-3126

Il trapianto di midollo osseo blocca i sintomi della sindrome di Rett nel modello sperimentale

Importanti e promettenti aspettative arrivano da un nuovo filone di ricerca

Trumbull, CT, USA - 18 Marzo 2012

Un articolo pubblicato on-line oggi su Nature descrive i risultati nell'utilizzo del trapianto di midollo osseo per sostituire le cellule difettose del sistema immunitario in modelli con la Sindrome di Rett. Questa procedura ha fermato molti sintomi gravi del disordine dell'infanzia, compreso la respirazione anormale ed i movimenti anormali e ha aumentato significativamente la durata della vita nei topi modello con la Rett. Esplorando la funzione delle microglia con scarsa proteina 2 legante la methyl-CpG (MeCP2), la proteina codificata dal gene della Rett, il ricercatore principale il Dr. Jonathan Kipnis ed il suo gruppo della Scuola di Medicina dell'Università della Virginia, ha seguito un approccio completamente nuovo per questa sindrome neurologicamente devastante. La ricerca è stata sovvenzionata dalla Rett Syndrome Research Trust e Rett Syndrome Research Trust UK.

La Sindrome di Rett, la più grave malattia fisica tra i disturbi di spettro autistico, è causata da mutazioni random nel gene MECP2. Colpisce prevalentemente le bambine ed i sintomi si manifestano tra i 6 ed i 18 mesi d'età, quando comincia uno spaventoso regresso. I bambini perdono la capacità di esprimersi oralmente e perdono la funzionalità delle mani. I movimenti si alterano man mano che i sintomi della Rett sono più evidenti. Questi possono comprendere i disordini nella respirazione, il tremolio come in Parkinson, grave ansia, attacchi, problemi digestivi e di circolazione ed una serie di anomalie del sistema nervoso autonomo ed anomalie ortopediche. Sebbene molti bambini arrivino all'età adulta, molti sono costretti all'uso della sedia

a rotelle, hanno bisogno di essere nutriti con tubicini, sono incapaci di comunicare e richiedono totale assistenza vita natural durante.

Kipnis è stato attratto dalla Sindrome di Rett quale neuroimmunologo. "Quello che è cominciato come una curiosità intellettuale" dice, "è diventato un intenso impegno personale nel studiare il legame tra la funzione neurologica e il sistema immunitario nella Sindrome di Rett. L'impatto del trapianto di midollo osseo su numerosi e diversi sintomi, ha scatenato una marea di esperimenti che ora stiamo seguendo a pieno ritmo".

Il cervello è in gran parte costituito da diversi tipi di cellule glia che hanno funzioni diverse e complesse come per esempio quella di mantenere un ambiente sano per la crescita e la preservazione dei neuroni. Le microglia sono piccole cellule glia che partecipano alla risposta immunitaria del cervello. Uno dei loro ruoli è appunto quello di purificare le cellule dai loro detriti attraverso la fagocitosi. Kipnis ed il suo gruppo, ha scoperto che quando il MeCP2 nelle microglia non funziona correttamente, perde la sua funzionalità, le microglia sono incapaci di adempiere adeguatamente ai propri doveri. Poiché le microglia discendono da cellule progenitrici immuni, è possibile rimpiazzarle attraverso il trapianto di midollo osseo.

Il primo autore Noël Derecki e i suoi colleghi, hanno iniziato il loro esperimento con topi maschi che non avevano la proteina MeCP2. Questi topi, riproducevano gli stessi disordini umani, con sintomi neurologici che cominciavano ad essere evidenti a circa 4 setti-

mane di età ed in una vita media presumibile di sole 8 settimane. Il trattamento della radiazione è stato somministrato a 4 settimane, seguito dal trapianto di midollo osseo proveniente da topi normali (non di laboratorio). Con l'avvenuto attecchimento, cioè con la migrazione ed il ripopolamento di nuove microglia, i topi con la Rett hanno cominciato a crescere invece di morire. La taglia del corpo e del cervello si è avvicinata a quella dei topi normali, la deambulazione e la mobilità è aumentata significativamente. Non c'erano segni di gravi tremolii che invece erano presenti nei topi non sottoposti a trattamento. Le apnee e le altre irregolarità respiratorie erano notevolmente diminuite. Il primo tra i topi sottoposti a questo trattamento, ha ora quasi un anno. Il lavoro sui topi femmina con la Rett che hanno sintomi più avanzati, è ora in corso.

Il Dr. Gail Mandel, la cui ricerca si basa principalmente sugli astrociti, un altro tipo di cellule glia indebolite dalle mutazioni nella MeCP2, dice: "Un aspetto affascinante di queste scoperte sono i dati che indicano che i deficit nelle proprietà digerenti delle microglia sono un aspetto decisivo nella neuropatologia Rett. Sarà ora necessario effettuare un test sulle cellule per determinare tutti i modi in cui queste cellule immunitarie sostengono le funzioni dei neuroni e se possono essere sfruttate terapeuticamente. Il Dr. Mandel è un Ricercatore Senior al Vollum Institute e un Professore nel Dipartimento di Biochimica e Biologia Molecolare nella Scuola di Medicina all'Università della Scienza e della Salute in Oregon e un Ricercatore all'Istituto Medico Howard Hughes.

Monica Coenraads, Executive Director della Rett Syndrome Research Trust ha aggiunto: "Sono stata in contatto quasi ogni giorno con il Dr. Kipnis da quando ha sottoposto la sua proposta originale alla RSRT, e sono stata sbalordita nel vedere come per questa orrenda malattia sono stati bloccati i suoi passi. Una domanda che nasce spontanea, naturalmente è se rimpiazzare le cellule immunitarie difettose con microglia sane attraverso il trapianto di midollo osseo, potrebbe arrestare o migliorare i sintomi già presenti negli esseri umani. Sappiamo di un caso di una ragazza affetta dalla Sindrome di Rett e che è stata curata per la

leucemia, ha migliorato considerevolmente la sua abilità comunicativa dopo un trapianto di midollo osseo ed è stata in grado di comunicare con sua madre per la prima volta nella sua vita. La RSRT sta considerando il trapianto di midollo osseo come una modalità di trattamento con la piena consapevolezza della seria natura di questo esperimento. Nella ricerca siamo degli avventurieri. Nell'applicazione clinica siamo conservatori e seguiremo accuratamente questo trattamento man mano che nuove informazioni vengono rese note.

Noël Derecki aggiunge: "I nostri risultati incoraggianti indicano come

sorprendentemente trattabile è questo grave disordine, almeno in laboratorio. Stiamo attualmente sperimentando come il trapianto di midollo osseo può influenzare i sintomi della Rett in uno stato più avanzato e se ci sono altre vie efficaci per modulare le risposte immunitarie ed i conseguenti effetti nel sistema nervoso centrale".

L'articolo, redatto da Noël C. Derecki, James C. Cronk, Zhenjie Lu, Eric Xu, Stephen B.G. Abbott, Patrice G. Guyenet e Jonathan Kipnis, è intitolato "Wild type microglia arrest pathology in a mouse model of Rett Syndrome". doi:10.1038/nature10907.



**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



Corriere: “Noi disabili, cittadini invisibili” 17 febbraio 2012

Blog InVisibili - Corriere della Sera

Con soddisfazione ed apprezzamento la Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap segnala il rilievo offerto il 17 febbraio dal **Corriere della Sera** ai temi di maggiore gravità che riguardano milioni di persone con disabilità. Finalmente non si chiacchiera di “falsi invalidi”, ma di problemi reali.

L'articolo di Gian Antonio Stella, una delle più apprezzate firme del giornalismo italiano, **Noi disabili, cittadini invisibili** è ben evidenziato in prima pagina e ripreso in un'intera pagina interna. Vi riporta alcune delle più significative lettere, fra le tante giunte in redazione, di persone con disabilità e dei loro familiari, disegnando un quadro drammaticamente realistico.

Ampio spazio è dedicato, di spalla, ad un intervento di Pietro Barbieri, presidente FISH, sotto riportato

Pietro Barbieri

Presidente FISH, Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap

Assegno da pochi euro E c'è chi vuole tagliarlo

(...) Sono temi che investono la quotidianità e il futuro di milioni di famiglie e cittadini italiani, certo meno chiassose di molte lobby viste in azione in queste settimane, ma il cui vissuto e le cui prospettive non sono certo meno inquietanti (...) La disabilità e la non autosufficienza sono fattori di impoverimento dei singoli e delle famiglie: maggiori spese, minore capacità di produzione del reddito, minore accesso alle opportunità di impiego, rinuncia al lavoro e alla carriera da parte dei familiari che si dedicano all'assistenza. Riguarda le famiglie povere, i ceti medi, i più abbienti: impoverisce tutti (...)

Se a guidare questa revisione saranno ancora le vetuste logore logiche, sapientemente propalate dal precedente ministro dell'Economia, milioni di famiglie non avranno nulla di buono da attendersi. I nuovi criteri saranno mirati solo a far spendere meno allo Stato scaricando ulteriori costi sui nuclei, sui singoli, su chi cerca autonomia e dignità personale. Se le «autorevoli» tecniche di analisi saranno quelle di chi effettua i calcoli ad uso e consumo degli obiettivi di cassa, ancora una volta saranno considerati solo i costi dello Stato e non quelli delle famiglie.

Troppo diffusamente in questi giorni si ipotizza di considerare le pensioni agli invalidi e gli assegni sociali come se fossero un reddito, al pari delle rendite finanziarie: tassare l'assistenza. Troppo spesso, più soffusamente, si diffonde il convincimento, anche da parte di insospettabili, che bisogna stringere sull'indennità di accompagnamento (490 euro al mese): oltre a non essere in grado di svolgere gli atti quotidiani della vita, bisognerà dimostrare pure di essere indigenti e che la propria famiglia sia alla miseria. Scenari tutt'altro che rassicuranti per quella che è un'emergenza nazionale a cui il movimento delle persone con disabilità tenderà in tutti i modi di opporsi, ben sapendo che è in gioco il futuro, l'inclusione o la reclusione, la miseria o la dignitosa sopravvivenza. La «disabilità» non è una lobby: è una condizione che attraversa in orizzontale, in verticale, e pure in diagonale, la nostra collettività. Che non ha bisogno di carità, pietà, elemosina e forse nemmeno di solidarietà, ma di diritti certi e opportunità al pari degli altri.

Come anticipato nell'editoriale la preoccupazione che, a seguito della manovra "Salva Italia", si vadano a togliere anche quei pochi aiuti rimasti alle famiglie di portatori di handicap, ha spinto AIRETT a sostenere la campagna di informazione/sensibilizzazione intrapresa dalle varie federazioni di settore, inviando a chi di competenza la lettera sotto riportata.

Siena 27 febbraio 2012

Spettabili
Ministero per il Lavoro e le Politiche Sociali
Ministero della Salute
Ministero dell'Economia e delle Finanze

Onorevoli Ministri,

la scrivente AIRETT Associazione Italiana Sindrome di Rett Onlus è nata nel 1990 per volere di alcuni genitori che si sono ritrovati a condividere la medesima realtà di questa grave malattia rara.

La nostra associazione è fatta di tante persone: bambine, genitori, amici e parenti, ma anche di tanti volti spesso sconosciuti che aiutano, a volte silenziosamente, sostengono, finanziano, contribuiscono, moralmente e materialmente, a far crescere l'Associazione stessa (che ancora oggi sopravvive autofinanziandosi) e con essa le speranze, la fiducia e il desiderio di un futuro senza la Sindrome di Rett.

Noi tutti siamo fortemente preoccupati per le conseguenze derivanti dall'attuazione dell'articolo 5 del D.L. n. 201 del 6 dicembre 2011 così come convertito dalla Legge n. 214/2011, e dall'approvazione del disegno di legge A.C. 4566 "Delega al Governo per la riforma fiscale e assistenziale".

Purtroppo il timore che attanaglia la nostra Associazione è che vengano messi a rischio i pochi sostegni assistenziali di cui oggi le nostre ragazze sono titolari.

Desideriamo richiamare la vostra attenzione su cosa significa essere affetto da Sindrome di Rett:

- vuol dire non essere in grado di muoversi autonomamente;
- vuol dire non essere in grado di usare le mani;
- vuol dire non essere in grado di parlare;
- affiancati a queste già di per se gravi problematiche vuol anche dire avere crisi epilettiche, molte volte farmacoresistenti, vuol dire avere grossi problemi respiratori, cardiaci, problemi gastrici ed intestinali;
- vuol dire IN POCHE PAROLE avere bisogno di continua assistenza 24 ore su 24 per tutte le necessità e attività giornaliere (mangiare, bere, bisogni fisiologici, ecc.), e per tutte le emergenze (crisi epilettiche, respiratorie ecc.) purtroppo quasi quotidiane, dovute alle problematiche connesse alla patologia.

Questo è quello che sono chiamati a fare i famigliari di soggetti affetti da Sindrome di Rett.

Potrete ben immaginare che l'impegno economico che viene richiesto ad ogni famiglia va ben oltre i 490 euro mensili d'indennità di accompagnamento, che comunque sono molto importanti perchè danno un sostegno e soprattutto aiutano a dare dignità e rispetto alla persona con tale handicap.

Credo, Egregi Ministri, che il punto per malattie così gravi e invalidanti non sia andare a vedere il reddito del nucleo famigliare ma bensì la gravità della malattia.

In questo periodo vengono riportati quasi quotidianamente sui "media" casi di falsi invalidi, sembra quasi che si voglia avallare la teoria: "togliamo l'accompagnamento, tanto è una ruberia".

I falsi invalidi vanno sì combattuti e anche eliminati ma questo è un compito di chi è preposto, tra l'altro ben pagato, a controllare e far sì che i contributi vadano dati a chi veramente ne ha bisogno, per questo non si possono penalizzare persone veramente malate e con estremo bisogno di assistenza e questo perchè chi doveva controllare non ha controllato.

Tutti noi genitori con figli portatori d'handicap siamo arrivati veramente allo stremo della nostra sopportazione, oramai ci è stato tolto tutto, molte volte anche l'assistenza scolastica, si cari ministri, perchè le nostre ragazze hanno il diritto di frequentare la scuola, e sapete chi paga molte volte l'assistenza scolastica? LA FAMIGLIA.

Le nostre ragazze avrebbero bisogno di terapia riabilitativa quotidiana, e sapete chi paga la maggior parte delle volte? LA FAMIGLIA.

Spesso non vanno a scuola, non fanno terapia perchè la famiglia non ha le necessarie risorse economiche.

Da ogni parte ci si rivolga, scuola, comune, asl, ci viene spesso risposto "non ci sono risorse economiche".

Pertanto come genitori, come cittadini, ci rivolgiamo a tutti Voi perchè nelle decisioni di risanamento dell'Italia, tra l'altro non abbiamo certo contribuito noi e ridurla così, ci possa essere la civiltà di guardare alle persone in difficoltà rispettando la loro dignità di cittadini di cui hanno un costituzionale diritto e non si vada a togliere anche l'ultimo tassello di attenzione che uno stato civile deve avere verso i propri cittadini più deboli.

Per le famiglie che convivono con la Sindrome di Rett, come per qualsiasi altra famiglia che vive ogni giorno sulla propria pelle la disabilità, l'indennità di accompagnamento è un sostegno economico vitale per impedire che i propri cari vivano in una condizione di segregazione sociale.

Quello che ci auspichiamo è che le nuove disposizioni sull'ISEE non incidano sulle prestazioni assistenziali e quindi sull'indennità di accompagnamento e che si basino sull'equità e ponderino le diverse situazioni.

Ci auguriamo che un ascolto attento alle esigenze delle persone con disabilità possa permetterVi di mettere in campo politiche sociali migliori.

Ci associamo alle richieste della Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap e alla Federazione FAND per l'elaborazione di un Piano di azione complessivo sulla disabilità in seno ad una Conferenza nazionale in grado di raccogliere, confrontare e condividere le migliori e più sostenibili proposte.

Distinti Saluti

AIRETT
Il Presidente
Lucia Dovigo

Gli articoli sull'integrazione scolastica e le testimonianze delle famiglie pubblicati sul numero 60 di Vivirett, hanno suscitato l'interesse di molti genitori, che hanno voluto condividere con noi la propria esperienza.



Coraggio e avanti!

Firenze, 3 febbraio 2012

Siamo i genitori di Cinzia. Nostra figlia ha 43 anni ed è affetta da Sindrome di Rett.

Leggendo le lettere pubblicate sull'ultimo numero di Vivirett dai genitori di Vittoria e di Noemi, vogliamo dare testimonianza di come noi affrontammo gli stessi problemi, in particolare quelli legali all'inserimento a scuola.

Certo, la situazione di nostra figlia era molto diversa, perché l'inserimento avvenne in un'epoca in cui la Sindrome di Rett non era conosciuta, pertanto la scuola forniva personale di sostegno privo di preparazione specifica.

Nonostante i problemi, possiamo dire con assoluta certezza che è stata un'esperienza positiva, sia per Cinzia che per noi.

Sapevamo che non avrebbe imparato a leggere e a scrivere, ma abbiamo capito quanto era importante per lei stare con gli altri ragazzi, dai quali riceveva tenerezze e abbracci, anche tra schiamazzi, in un ambiente vivace; tutte situazioni concretamente utili per evitarle la peggiore delle condizioni: l'apatia.

A noi genitori l'inserimento nella scuola ha dato l'opportunità di conoscere i genitori dei compagni di classe di Cinzia; abbiamo conosciuto la loro solidarietà, abbiamo potuto parlare di tanti altri argomenti e quindi siamo usciti dall'isolamento in cui inevitabilmente ci trovammo convivendo con questi gravissimi problemi.

Quindi, nonostante le difficoltà, ci permettiamo di suggerire agli altri genitori di fare di tutto affinché gli inserimenti nella scuola si realizzino, anche contro l'insensibilità di certi burocrati

che amministrano la cosa pubblica. Armati del nostro amore per le nostre figlie riusciremo a far breccia nei loro cuori.

Cinzia ha 43 anni; per tanto tempo abbiamo vissuto con l'angoscia di non avere nessuna diagnosi certa, fino a quando, nel 2000, l'esame genetico effettuato dalla professoressa Giovannucci ha confermato il sospetto espresso dai medici.

Sapevamo che questa era la condanna definitiva per il futuro di nostra figlia e che statisticamente le prospettive per il suo domani sembrano terribilmente insopportabili, ma nello stesso tempo pensiamo che se il cuore di nostra figlia continua a battere, sia merito di nostro Signore che noi continuiamo ad invocare nel-

le nostre preghiere; ma sicuramente è anche merito delle nostre continue premure, protezioni, cure, coccole, abbracci e, soprattutto, presenza.

Certo, abbiamo superato momenti terribili, diversi ricoveri per polmoniti e tanti altri problemi, ma quando la mattina si sveglia e sui suoi occhi e sul volto si stampa un grosso sorriso, il nostro cuore si riempie di quella vera gioia, sconosciuta a tanti di coloro che vivono una realtà diversa dalla nostra.

Finiamo con un grosso "Coraggio e avanti!" perché ora avete la speranza che i progressi della ricerca vi daranno la possibilità di pensare che finalmente venga trovato un farmaco specifico per questa malattia.

Saluti e abbracci

*Aldo e Gabriella,
genitori settantenni di Cinzia*



Cinzia

Scuola: per Sofia incontri ed esperienze positive

Non si può certo dire di essere fortunati quando nella propria famiglia irrompe con violenza la disabilità: ti crolla il mondo addosso, si frantumano i sogni, ti scoppia il cuore per il dolore.

Per riemergere dal pozzo della disperazione, devi reimparare a vivere e a riscrivere la tua vita e con grande sforzo e sofferenza.

Per un aspetto però dobbiamo dire di essere stati fortunati: l'incontro con persone speciali che hanno reso migliore la vita di Sofia e, di conseguenza, la nostra.

Dopo aver letto sulla rivista VIVI-RETT le tesi su scuola speciale per bambini disabili e scuola pubblica ci è venuta voglia di condividere con la "famiglia dell'Airet" la bella esperienza scolastica di Sofia.

Il percorso di Sofia (iniziato a 22 mesi con il Nido, seguito dalla Scuola Materna di Tuenno, dalla Scuola Primaria e dalla Secondaria di Primo Grado dell'I.C. di Tuenno) è stato caratterizzato da incontri ed esperienze positive.

Ogni grado di scuola ha allestito un ambiente adeguato alle difficoltà motorie di Sofia, ai bisogni affettivo-emotivi e di crescita conoscitiva.

I nostri iniziali timori sono sempre stati superati dall'atteggiamento di accoglienza e disponibilità dei bambini, degli insegnanti e del personale scolastico.

È stato favorito il benessere di Sofia in tutti gli aspetti importanti per la crescita: ludico, relazionale, cognitivo, facilitandone l'integrazione.

Anche in quei delicati momenti del passaggio da un grado di scuola all'altro c'è sempre stato un sostegno ed un accompagnamento attento da parte delle figure di riferimento, che hanno predisposto un efficace anno ponte tra la scuola Materna e la Primaria, e tra la Primaria e la SSPG.

Per noi genitori la scelta del passaggio alla Scuola Secondaria di Primo

Grado è stato un momento problematico.

Avevamo il timore che con i ragazzi di un'età più difficile e delicata, Sofia non avrebbe trovato un ambiente a lei congeniale, ma lei stava bene con quel gruppo con il quale aveva condiviso un bel po' di strada: Scuola Materna e Scuola Primaria e ci sembrava sbagliato e rischioso perdere questa ricchezza e questo punto di riferimento.

Abbiamo dunque deciso prediligendo l'aspetto relazionale, trascurando quello cognitivo per il quale naturalmente non sarebbe mai stata preparata.

Questa opzione si è rivelata poi un successo. Anche la nuova classe, composta da "vecchi" amici e nuovi ragazzi provenienti dai paesi limitrofi si è palesata "in gamba", grazie anche al prezioso lavoro di mediazione e valorizzazione delle differenze realizzato dall'assistente educatore e dai professori di classe, i quali hanno spesso sottolineato come la presenza di Sofia costituisca un elemento utile a far emergere gli aspetti positivi di ogni compagno.

Giunta alla terza media, quando il suo gruppo avrebbe "spiccato il volo" per la scuola superiore abbiamo programmato, in accordo con educatori e insegnanti, la bocciatura di Sofia per favorire la sua permanenza in questo contesto scolastico. Così è stata inserita gradualmente, per alcune attività, in una nuova classe con la quale avrebbe frequentato poi ulteriori due anni.

All'inizio di febbraio di quest'anno Sofia ha intrapreso il "progetto ponte" verso la Scuola S. di SG, trascorrendo lì alcune ore (il prossimo anno la frequenterà al mattino) e verso il centro educativo GSH (che raggiunge per il pranzo e la permanenza pomeridiana).

Momenti importanti per farle conoscere due realtà che l'anno prossimo per lei saranno la quotidianità.

Siamo ben consci che gli ambien-

ti sono completamente diversi da quello "ovattato" che in questi anni l'ha aiutata a crescere proteggendola e assecondando le necessità sue e quelle familiari.

A tal riguardo siamo già in apprensione, ma auspichiamo e siamo fiduciosi che anche lì troverà persone che l'aiuteranno e le daranno serenità al di fuori dell'ambiente familiare.

A questo punto desideriamo rivolgere un elogio e il ringraziamento a tutti gli insegnanti della scuola di ogni ordine e grado che hanno incontrato e condiviso con Sofia momenti belli di crescita. Un saluto e un ringraziamento ai bambini e ai ragazzi che le sono stati amici e l'hanno accolta; speriamo che l'affetto e la simpatia possano continuare a manifestarsi anche al di fuori del contesto scolastico.

Ci sembra giusto soffermarci sulle insegnanti di sostegno e le assistenti educatrici che nel percorso scolastico di Sofia hanno avuto un ruolo determinante nel creare relazioni costruttive con compagni e docenti, svolgendo un importante e difficile lavoro di mediazione, con un notevole dispiego di energie fisiche e mentali.

A tutte loro va il nostro apprezzamento e la nostra più grande riconoscenza.

Ci permettiamo di nominare alcune: Lidia, Lorena, Miriam, Roberta, che al Nido, alla Materna, alla Primaria e alla SSPG hanno avuto una funzione predominante e hanno condiviso più tempo scuola con Sofia.

In particolare Roberta, che da ormai sette anni accompagna Sofia con dolcezza ed entusiasmo inesauribile, attenta alla sua comunicazione cerca sempre di incoraggiarla o tranquillizzarla nelle variegate situazioni, a lei, per noi un dono prezioso, esprimiamo la nostra stima e il nostro grandissimo GRAZIE.

I genitori di Sofia Moratti

Iniziative a favore dell'AIRETT

Ancora tante le iniziative a sostegno dell'Associazione e delle sue attività, realizzate nei mesi passati dai nostri soci e simpatizzanti: grazie a tutti!

LOMBARDIA *Responsabile regionale: Gabriella Riboldi*

"I BALORDI" AMICI CARI PER BENEDETTA E TUTTE LE BIMBE

Da quando abbiamo conosciuto i Balordi, noi come famiglia e tutte le bambine dagli occhi belli abbiamo trovato dei **veri amici** che hanno preso a cuore la nostra storia, la nostra piccola Benedetta, la battaglia contro la sindrome di Rett.

Come scrivono i Balordi Junior sul calendario del 2012 *"Nella vita alcuni incontri cambiano il corso delle cose, delle idee, dello stile e del pensiero. I Balordi ci hanno insegnato che nulla è casuale, ma bensì ogni avvenimento può essere, se non previsto o evitato, almeno risolto"*.

Noi possiamo dire che prima Benedetta ha cambiato il corso della nostra vita: lei ha tirato fuori da noi una forza inaspettata ed una certezza confortante ossia che il nostro amore supererà qualsiasi ostacolo. Poi l'incontro con i Balordi è stato un altro evento felice che Benedetta ha portato con sé: la collaborazione con i Balordi ci ha chiarito esattamente quale sia il significato della parola beneficenza e lo hanno fatto volendoci semplicemente bene e facendosi voler bene.

GRAZIE BALORDI!

Gabriella

26 febbraio 2012 - CASALMORO (Mn)

"L'angolo B" di Barbieri e Belleri, negozio di abbigliamento di Asola ha organizzato in favore di AIRETT una sfilata di moda per bambini dove i protagonisti erano i bambini stessi, la partecipazione era libera.

La sfilata ha avuto luogo presso il Centro acquatico "Acquadulsa" di Casalmoro e l'incasso è stato interamente devoluto alla nostra associazione.

Grazie ai gestori e a quanti sono intervenuti e alle famiglie che hanno portato la loro testimonianza.



Un gruppo di famiglie



Benedetta con mamma e papà e il fratellino

26 novembre 2011 - BRESCO (Mi)

Simpatica e gradita rappresentazione regalata dagli allievi della scuola di Musical della Compagnia del bel Canto di Sesto San Giovanni diretta da Giuseppina Russo. Un grazie di cuore dalle "Bimbe dagli occhi belli".



UN GRANDE NATALE PER AIRETT IN LOMBARDIA MERCATINI DI NATALE

Da Remedello una bancarella speciale: un pupazzo che non si scioglie al sole.

Grazie alla dedizione di nonna Grazia che ha confezionato originali oggetti natalizi, alla maestria di Marusca che utilizzando dei semplici bicchieri di plastica ha dato vita a divertenti pupazzi di neve.

Grazie all'infaticabilità di catechiste e volontarie che si sono offerte per allestire il ricco variopinto banchetto.

Grazie a Barbara, dinamica ed attiva nel coinvolgere tanta gente.

MERCATINI A...



SESTO SAN GIOVANNI (Mi) - Piazza Petazzi



SAN FIORANO (Lo) - Circolo Arci

DESIO (Mb)

Ringraziamo Tania e Luciana Vernani per aver organizzato presso l'ospedale una giornata di vendita dei nostri gadgets.

CISLAGO (Va)

Ringraziamo Lorenzon Laura e Morandi Silvia per averci ospitato nel proprio negozio per la vendita dei nostri gadget.



Vittoria e la sorellina Celeste con Barbara

CESTINI PER LE TOMBOLATE



SESTO S. GIOVANNI (Mi)

Ringraziamo Acconciature Anna e Palestra G.B. Fitnes di Sesto S. Giovanni

ROVERBELLA (Mi)

Per Aurora una tombolata con ricchi premi all'oratorio di Roverbella. Ringraziamo le catechiste e le volontarie per il loro contributo.



CALENDARIO 2012

Siamo giunti alla 3ª edizione del nostro calendario: anche quest'anno è stato un grande successo, con 3100 copie vendute in tutta Italia, grazie al grandissimo impegno di Associati, parenti e volontari che si sono dati un gran da fare.

Abbiamo ritenuto importante riproporlo anche quest'anno e vorremmo che restasse un'iniziativa costante e scontata.

Perché?

- Perché tanti che l'hanno acquistato gli anni precedenti, se lo aspettano e lo chiedono.
- Perché ci fa conoscere a tanta gente e contiene riferimenti importanti per chi volesse donarci un piccolo contributo o destinarci il suo 5xmille.
- Perché la sola vendita di per sé contribuisce significativamente alla raccolta fondi per sostenere i ns. progetti.

Tre buoni motivi per mantenere l'iniziativa e tutto questo naturalmente è e sarà sempre possibile solo grazie a tutti voi associati.

Gabriella



Casalmaggiore - Amiche per la Musica

"Inizia il concerto "Amiche per la musica": c'è un'atmosfera gioiosa, si inizia con il filmato delle nostre bimbe dagli occhi belli, in sala c'è molto silenzio e curiosa attenzione. Vengo chiamato a spendere due parole riguardo la sindrome di Rett. Mi accorgo, dentro di me, che sto dando voce a mia figlia.

Il concetto che ho voluto esprimere è: nel filmato vengono evidenziate le conseguenze della malattia, ciò che non si può vedere è lo sconforto dei genitori quando si accorgono che cosa sta accadendo alla propria figlia. Dolore interiore che genera sconforto e pianto, finalizzato soltanto a far germogliare quel seme che c'è in ognuno di noi, che si chiama AMORE. Da qui nasce l'Associazione Italiana Rett: genitori, perché di sole famiglie è formata, che si mettono in gioco per dare voce a chi con il suo sguardo attento ma discreto sa compiere il miracolo di coinvolgere chiunque le incontri.

Il mio grazie profondo va in modo particolare a Lara Ferrari ed al suo gruppo che si sono spesi con impegno e sacrificio per realizzare una serata elettrizzante e ricca d'emozioni.

Lasciamelo dire, Lara, le bimbe dagli occhi belli hanno conquistato anche te. Un abbraccio",

Claudio, il papà di Laura



Nastro azzurro

Complimenti alle famiglie Diliso e Anastasio: benvenuti Alessandro e Antonio!



Benedetta con Alessandro e papà



Noemi con Antonio

MARCHE

Responsabile regionale: Manuela Collina

15 dicembre 2011 - Scuola elementare Castel di Lama (AP)

In occasione dei colloqui con gli insegnanti a scuola di Chiara, abbiamo allestito una piccola bancarella con articoli e gadget natalizi il cui intero ricavato è stato versato a sostegno dei progetti dell'AIRETT.

Ringraziamo la scuola e tutti i genitori che ci hanno sostenuto acquistando calendari, sciarpe, panettoni e biglietti e si sono interessati alla SINDROME DI RETT tramite gli opuscoli informativi.



GRAZIE TIFOMETRO BIANCONERO

Sono Rosalino Marinelli papà di Chiara, bimba di 10 anni affetta da Sindrome di Rett. Volevo approfittare di questo spazio per ringraziare pubblicamente ed evidenziare un piccolo grande gesto fatto da alcuni degli utenti del tifometro bianconero, un forum (luogo virtuale in Internet) gestito e dedicato ai tifosi dell'Ascoli Calcio, del quale faccio parte.

Gran parte dei lettori di questa rivista conosce i problemi che si creano in una famiglia con un disabile grave.

Inevitabilmente dalla nascita di Chiara, la nostra vita è cambiata: si deve lottare con una malattia per la quale non esiste la cura; si devono affrontare situazioni prima neanche lontanamente immaginate; c'è bisogno in famiglia di dare qualcosa in più, sia sotto il profilo fisico che soprattutto da quello psicologico; ci sono sacrifici, rinunce; vengono ridotti ed eliminati hobby, abitudini, interessi, ma, grazie soprattutto alla pazienza di mia moglie, non ho dovuto rinunciare a seguire l'Ascoli.

Essere tifosi viscerali dell'Ascoli è difficile da spiegare, può risultare (e forse è) futile, infantile, frivolo. Mettere la passione per "il picchio" subito dopo la propria famiglia, non è facile da far capire a chi ti è vicino e non ha la tua stessa passione ed ha problemi ben più seri da affrontare.

Poi una mattina ti svegli e scopri che forse qualcuno è riuscito a trasformare un sentimento, agli occhi del più frivolo e sciocco, in qualcosa di utile e concreto.

Infatti, un puro di cuore, per festeggiare una salvezza che

a dicembre sembrava utopia, ma a giugno diventa realtà, scrive sul Tifometro BiancoNero:

"Per ricordare questa grande impresa i tifosi del tifometro da lunedì si tasseranno di 10 euro che andranno devoluti ad una istituzione benefica oppure spesi per adozioni a distanza.

Facciamo che questa impresa non venga celebrata con i soliti cori, sventolii di bandiere etc. ma rimanga nelle nostre menti con un gesto che ci faccia sentire ancora più appagati. Come quando da bambini si pensava di fare un fioretto se si fosse avverato un nostro desiderio a cui tenevamo molto." firmato Acerbo.

Stupendo. Do la mia adesione all'iniziativa, e successivamente progongo come destinatario l'AIRETT, spiegando a grandi linee la malattia e il mio coinvolgimento. Si avvia il meccanismo, crescono le adesioni e viene scelto il destinatario; a fine agosto viene versato il ricavato all'AIR. Grazie a Dio, ci sono molte raccolte fondi, ma sono quasi sempre organizzate da qualcuno direttamente interessato o sponsorizzate da enti o personaggi; questa è particolare perché nasce dal nulla ed è alimentata e sostenuta da persone che quasi non si conoscono se non sul web e accomunati da una semplice ma grande passione che per una volta non è fine a se stessa, ma utile a qualcuno che ha più bisogno.

Sono sempre stato e sempre sarò orgoglioso di Chiara e della mia famiglia, ma ora lo sono anche degli amici del tifometro.

Rosalino Marinelli



SICILIA

Responsabile regionale: Michele Marrapodi

29 febbraio 2012 - PALERMO

In occasione della giornata mondiale della malattie rare del 29 febbraio, il **"Centro Educativo Ignaziano"** di Palermo, nella persona del Rettore, Padre Francesco Beneduce, ha devoluto alla nostra Associazione la somma di 1000 Euro, in gran parte ricavata da una raccolta fondi liberamente organizzata dagli studenti dell'Istituto. Il CEI di Palermo è fra le Istituzioni palermitane che da sempre si distingue per un'intensa attività di sostegno in favore dei sofferenti e dei bisognosi.

Un'altra donazione è stata inviata alla nostra Associazione dall'**Istituto "Lombardo Radice"**, scuola frequentata da Lavinia Marrapodi, i cui alunni hanno voluto manifestare con un gesto di solidarietà il loro affetto alla loro compagna in occasione della giornata sulle malattie rare.

Al "Centro Educativo Ignaziano" e all'Istituto Scolastico "Lombardo Radice" di Palermo vanno i più sinceri ringraziamenti della nostra Associazione.



Il Padre Rettore Francesco Beneduce con Lavinia, Virginia e i genitori

VENETO

Responsabile regionale: Antonella Faleschini

8 gennaio 2012 - BAONE (Pd)

In occasione dell'iniziativa: "Accendi la solidarietà" che la Pro Loco di Baone organizza ogni anno a favore delle Associazioni di volontariato, si è svolto uno strepitoso Concerto Gospel a favore dell'AIRETT.

Il coro **"Amazing Gospel Choir"** diretto dall'insegnante **Marica Fasolato** ha letteralmente catalizzato il numerosissimo pubblico procurando applausi a non finire. Si è inoltre creato un particolare clima di attenzione e partecipazione quando all'inizio è stato proiettato il video che siamo riusciti a realizzare su Giulia, per spiegare attraverso le immagini che cos'è la Sindrome di Rett e quali sono i suoi effetti.

Alla fine del concerto è stato toccante ricevere tante manifestazioni di affetto e di sostegno da tante persone che non conoscevano.

È bello constatare che la generosità esiste e sperimentare che l'energia e la forza che sprigionano tante persone raccolte insieme per uno scopo, ti aiutano a sperare che un giorno questa terribile malattia verrà sconfitta.

Ne approfitto per ringraziare pubblicamente quanti si sono prodigati per la realizzazione di questo evento, in particolare il Presidente della Pro Loco: Paolo Bottaro, per l'iniziativa offerta alla nostra associazione, gli amici carissimi Loris Fabris per la realizzazione del DVD, ed Alessandro Greggio perché quando c'è bisogno è sempre presente. Ringrazio inoltre la Parrocchia di Rivadolmo di Baone per l'accoglienza riservataci.

GRAZIE A TUTTI!

Rosanna Trevisan



La mia piccola Giulia mi ha aperto gli occhi e finalmente ho visto...

Sono la mamma di Giulia, una bimba di 5 anni e mezzo che ha la Sindrome di Rett.

Non ho mai scritto e dopo quasi tre anni faccio ancora fatica a leggere questa rivista, perché il dolore per me è ancora troppo grande. Tuttavia fin da subito ho cercato di vedere la cosa e affrontarla nel miglior modo possibile; imparando ad amare Giulia nella sua meravigliosa imperfezione e per quella che semplicemente lei è!

Mi sono ritrovata però a stupirmi ancora una volta, pensando che nulla al mondo lo avrebbe fatto più, ed ho scoperto un mondo meraviglioso, pieno sì di mille salite e mille difficoltà, ma meraviglioso ugualmente. La mia piccola Giulia mi ha fatto capire tante cose, mi ha aperto gli occhi e finalmente ho visto.

Ho visto quanto la vita a volta viene vissuta in maniera superficiale, trascurando le piccole cose che poi sono le più essenziali: come la prima parolina di tuo figlio, o il fatto di giocare non con chissà con quali giochi ma ad esempio con un pezzo di carta!

Giulia non parla, ma mi dice con quei suoi grandi occhi quanto mi ama e quanto è felice; Giulia non cammina ma mi ha fatto conoscere realtà e mondi nuovi!

Lo so che possono sembrare solo delle belle parole, ma anche io vivo quotidianamente la stessa realtà di tutte le altre mamme, con fatica e non c'è giorno che passi senza che io versi una lacrima non per quello che è successo a me, ma per ciò che è successo a lei... sogno sempre di vederla crescere, camminare cantare, ma ho fatto una promessa solenne a me stessa e a lei; fino a quando questo miracolo non avverrà io sarò la sua bocca, le sue mani i suoi piedi, e farò di tutto per garantirle un futuro migliore.

Forse queste mie parole di gioia comunque, aiuteranno chi magari ha una visione un po' più negativa della mia, ma ho imparato una grande lezione da tutto ciò; se vedi le cose con normalità anche gli altri lo faranno e anche tu non sarai più disabile, ma diverso per come diverse e improbabili a volte sono le persone.

Giusy



Donatella Oddo, mamma della piccola Letizia, ci invia una poesia scritta per lei dall'amica Laura

Per Lei.....

*Un piccolissimo frammento di vita
ha solcato una coscienza forse sopita...
Mi ha guardato: tu chi sei?
Ed ho capito che a "parlare" era proprio Lei!
L'avevo violata, seppur con dolcezza
ma sbagliando, lo dico con franchezza.
Mi ero avvicinata come fosse una bambola,
convinta che non capisse, che visse su una nuvola,
non Le avevo chiesto: Posso? Vuoi?
Come si è soliti fare con chi si "vede" come noi!
Ho visto, ho capito, ho aperto gli occhi
come quando ti trovi circondata da migliaia di specchi...
Ho provato prima incertezza, poi stupore ed infine timore
perché mi ero accorta di aver commesso un terribile errore!
Scoprire che era un bellissimo uccellino chiuso in gabbia
ha fatto ancora più male, se possibile, ancora più rabbia!
Ma oggi vorrei che fosse un giorno splendido
vestito solo di un sentimento candido,
perciò indosserò queste emozioni che ho nel cuore come fossero gioielli
per ringraziarti di aver parlato con me...dolce bimba dagli occhi belli.*

Laura



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
Ludi Giuseppina
Seconda Traversa Arena 6, 80021 Afragola (Na)
Tel. 328.8498211
pina.ludi@libero.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, PIEMONTE e VALLE D'AOSTA:**

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

■ **PUGLIA:**

Pepe Giuseppe
Via Francesco Troccoli 4/L, 70123 Bari
Tel. 333.4711356
puglia@airett.it

■ **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
trentinoaltoadige@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 AIRETT - Redattore Rivista ViviRett - Esame coordinamento nuovi progetti - Contatti con medici specialisti nazionali e internazionali - Contatti con Comitato scientifico AIRETT - Sito internet - Campagna SMS	direttivo@airett.it 339.83.36.978 - 045.92.30.493
Nicola Sini - Vicepresidente -	Contatti F.I.S.H. - Contatti UNIAMO - Spedizione rivista ViviRett - Poste Italiane - Organizzazione Campus	nicolasini@tiscali.it 328.91.29.069 - 031.52.42.59
Ines Bianchi - Consigliere -	Segreteria - Tesoriere - Piano conti - Registrazione/deposito logo	inesbianchi@villamariarimini.it 338.56.27.453 - 0541.38.59.74
Cristina Tait - Consigliere -	Ricerca news e divulgazione sul sito - Rapporti con altre associazioni	cristinatait@alice.it 0461.245378 - 339.3173318
Giuseppe Scanella - Consigliere -	Magazzino materiale associativo - Contatti con spedizioniere	giuseppescannella74@gmail.com 0373.274640
Isabella Motisi - Consigliere -	Coordinamento responsabili regionali - Gadgets - Marketing pubblicitario	isabellamotisi@tiscali.it 328.3872485
Aldo Garzia - Consigliere -	Contributo alla 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'AIRETT presso la Banca Popolare di Novara, filiale di Turbigo, occorrerà indicare il seguente **codice IBAN**:

IT 70 A 05608 33940 0000 0000 2000

I nostri libri



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 del "comportamento 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.



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'AIRETT)

In occasione del suo Ventennale, l'AIRETT 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.

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

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'AIRETT)

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. È 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**



Claudio Baglioni - L'INVENZIONE DEL NASO E ALTRE STORIE - Offerta libera a partire da € 15

Claudio Baglioni, dedica alle "Bimbe dagli occhi Belli" e all'AIRETT un'edizione speciale del libro di favole da lui scritto "L'invenzione del naso e altre storie".

Chi fosse interessato può ordinare il libro scrivendo a **regali@airett.it**. GRAZIE CLAUDIO... DALLE BIMBE RETT.



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.

Centri con progetti di ricerca in atto finanziati da Airett

Spesso ci è stato fatto notare che i "Presidi di rete e centri di riferimento" pubblicati in questo spazio non erano corretti. Ce ne scusiamo ma ciò è dovuto, oltre che al gran numero di strutture elencate, alla periodicità della nostra rivista, che rende difficile rincorrere i continui aggiornamenti da parte del Ministero.

Per questa ragione, da questo numero la redazione ha pensato di inserire in questa pagina soltanto i centri con i quali AIRETT ha in corso una collaborazione con progetti di ricerca e di presa in carico. Per l'aggiornamento su centri di riferimento e presidi di rete vi invitiamo a consultare il sito del Ministero.

Centri con progetti di ricerca in atto finanziati da AIRETT ai quali ci si può rivolgere per la PRESA IN CARICO CLINICA

POLICLINICO "LE SCOTTE"

Viale Bracci 1, Siena

Reperto NPI

Primario Dott. Giuseppe Hajek
tel. 0577.586543

AZIENDA OSPEDALIERA SAN PAOLO POLO UNIVERSITARIO

Via D. Rudini, Milano

Centro Epilessia

Direttore Prof.ssa Maria Paola Canevini
Ambulatorio Malattie rare

Per richiesta appuntamenti:

- telefonare al n° di cellulare 366.1718741
il Lunedì o il Mercoledì dalle ore 10.00 alle ore 12.00

oppure

- inviare una e-mail a:
silvia.guenzi@ao-sanpaolo.it

Per consulenza medica:

- telefonare al n° di cellulare della Dott.ssa Francesca La Briola 333.2375640
il martedì dalle ore 13.30 alle ore 14.30

ISTITUTO GIANNINA GASLINI UNIVERSITÀ DI GENOVA

Largo G. Gaslini Genova

U.O. Reparto Neuropsichiatria Infantile

Primario Prof.ssa Edvige Veneselli
tel. 010.5636432
e-mail neurosvi@unige.it

POLICLINICO TOR VERGATA Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile

Responsabile Prof. Paolo Curatolo
Prof.ssa Cinzia Galasso;
Dott.ssa Caterina Cerminara
Viale Oxford 81, 00133 Roma
Ambulatori NPI tel. 06.20900249/250
C/O Casa di Cura "S.Alessandro"
Via Nomentana n.1362 Roma
tel. 06.41400129 – fax 06.41400343

Centri con progetti di ricerca in atto finanziati da AIRETT al quale ci si può rivolgere per la consulenza o PRESA IN CARICO MOTORIA

ISTITUTO DON CALABRIA MILANO Centro Peppino Vismara

Via Dei Missaglia 117, Milano
Direttore Scientifico
Dott.ssa Marina Rodocanachi
tel. 02.893891
e-mail info@doncalabriamilano.it

Riferimento per approccio cognitivo, POTENZIAMENTO COGNITIVO E COMUNICAZIONE AUMENTATIVA ALTERNATIVA

- **Prof.ssa Rosa Aßngela Fabio**
UNIVERSITÀ DI MESSINA
- **Dott.ssa Samantha Giannatiempo**
SPAE UNIVERSITÀ CATTOLICA DI MILANO
tel. 339.1009444
e-mail formazione@airett.it

Centri con progetti di ricerca in atto finanziati da AIRETT ai quali ci si può rivolgere per la DIAGNOSI MOLECOLARE

ISTITUTO AUXLOGICO ITALIANO Laboratorio di Genetica Molecolare

Cusano Milanino Milano
Dott.ssa Silvia Russo
tel. 02.619113038
e-mail s.russo@auxlogico.it

POLICLINICO "LE SCOTTE" SIENA Laboratorio di Genetica medica per la diagnosi molecolare

Prof.ssa Alessandra Renieri
tel. 0577.233303

Centri e professionisti con progetti di ricerca in atto, finanziati da AIRETT

- **Dott. Ioannis Ugo Isaia**
Dipartimento di Fisiologia Umana
Università degli Studi di Milano
- **Dott. Paolo Cavallari**
Dipartimento di Fisiologia Umana
Università degli Studi di Milano
- **Dott. Carlo Frigo**
Associato di Biongegneria Meccanica
Politecnico di Milano
- **Dott. Jianyi Lin**
Dipartimento di Matematica
Università degli Studi di Milano
- **Dott. Alberto Marzegan**
Dipartimento di Fisiologia Umana
Università degli Studi di Milano
- **Dott. Nardo Nardocci**
Divisione di Neuropsichiatria Infantile,
I.R.C.C.S. "C. BESTA" Milano
- **Dott. Maurizio D'Esposito**
Istituto di Genetica e Biofisica
"A.Buzzati Traverso", CNR, Napoli
- **Dott. Giovanni Laviola**
Istituto Superiore di Sanità, Roma
- **Prof. Antonio Amoroso**
Genetica Medica; Dipartimento di Genetica, Biologia e Biochimica,
Università degli Studi di Torino.
- **Prof.ssa Adriana Voci**
Università di Genova, Dip di Fisiologia e Biofisica
- **Dott.ssa Laura Vergani**
Università di Genova, Dip di Fisiologia e Biofisica
- **Prof. Tommaso Pizzorusso**
Istituto Neuroscienze CNR, Pisa
- **Prof. Maurizio Giustetto**
National Institute of Neuroscience-Italy e Dipartimento Anatomia, Farmacologia e Medicina Legale,
Università di Torino
- **Dott.ssa Noemi Morello**
National Institute of Neuroscience-Italy e Dipartimento Anatomia, Farmacologia e Medicina Legale,
Università di Torino.



Per associarsi

Per iscriversi all'AIRETT (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'AIRETT versando la somma di € 50,00
- ☐ Desidero rinnovare l'iscrizione come Socio Genitore all'AIRETT versando la somma di € 50,00
- ☐ Desidero iscrivermi come Socio Sostenitore all'AIRETT versando la somma di €

I versamenti devono essere effettuati su:

- ☒ C/C postale n. 10976538 intestato a AIRETT - Viale Bracci, 1 - 53100 Siena che trovate allegato alla rivista
- ☒ C/C bancario n. 2000 intestato all'AIRETT 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.