

■ SEMINARIO MILANO  
Approccio integrato  
alla SR: i bisogni  
delle famiglie e le  
possibili risposte

■ PROGETTI AIRETT  
L'esperienza del  
Campus Airett 2012

■ RICERCA GENETICA  
Test genetico per  
la SR ora disponibile  
in 7 giorni

■ RICERCA CLINICA  
Parte a Siena la  
sperimentazione con  
un nuovo farmaco in  
20 bambine in stadio  
iniziale di malattia

**3 INFORETT**

**4 LETTERA DEL PRESIDENTE**

Cari associati

**5 SEMINARIO RETT** Milano, 18 gennaio 2013

Breve storia della presa in carico riabilitativa della SR presso l'Istituto Don Calabria di Milano: un cammino avviato, un progetto che si conclude, un percorso che continua

**9 PROGETTI AIRETT**

Campus AIRETT 2012

**13 RICERCA GENETICA**

Test genetico per la sindrome di Rett ora disponibile in 7 giorni

**14 RICERCA CLINICA**

Anomalia di forma dei globuli rossi e danno ossidativo nella membrana eritrocitaria nella sindrome di Rett

**18** Parte a Siena la sperimentazione di un nuovo farmaco

**20 RICEVIAMO E PUBBLICHIAMO**

Riconoscimento da parte delle A.S.L. per l'Olio Omega 3: alcuni l'hanno già ottenuto, perché tu no?

**22 CIAO**

Lettere per Giovanni e Oscar

**23 L'UNIONE FA LA FORZA**

Iniziativa a favore dell'AIRETT

**33 LE FAMIGLIE RACCONTANO**

**36 ASSOCIAZIONE**

Responsabili regionali

**37 IL CONTATTO GIUSTO... LA RISPOSTA GIUSTA**

**38 SINDROME DI RETT DA LEGGERE E DA VEDERE**

**39 CENTRI CON PROGETTI DI RICERCA IN ATTO FINANZIATI DA AIRETT**

**40 PER ASSOCIARSI ALL'AIRETT**

Direttore responsabile:

**Marinella Piola - Lucia Dovigo**

Redazione:

**Via G. Sirtori 10 - 37128 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 - Via G. Sirtori, 10  
37128 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 (Fisiatra)  
Prof. Guerrini (Neuropsichiatria)  
Dott. Hayek (Neuropsichiatria)  
Dott. Pini (Neuropsichiatria)  
Prof. Portinaro (Chirurgo ortopedico)  
Dott. Pizzorusso (Genetista)  
Prof. Renieri (Genetista)  
Dott. Rodocanachi (Neurologa/fisiatra)  
Dott. Russo (Genetista)  
Dott. Senez-Francia (Nutrizionista)  
Prof. Veneselli (Neuropsichiatria)  
Prof. Zappella (Neuropsichiatria).

**INFORMAZIONI UTILI**

**QUOTE ASSOCIATIVE GENITORI:**

Validità quota associativa:  
dal 01/01 al 31/12 di ogni anno

Rinnovo quota associativa:  
come da Statuto entro il 28 febbraio  
di ogni anno. Il pagamento della  
quota associativa compete al genitore  
associato che ha diritto a:

- Ricevere con cadenza quadrimestrale  
la rivista ViviRett;
- Partecipare ai corsi promossi  
dall'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:**  
intestato ad "AIRETT (Associazione  
Italiana Rett) ONLUS" IBAN:  
IT64P0200811770000100878449
- **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 FOXG1.

### DIAGNOSI DELLA SINDROME DI RETT

Diagnosticare la Sindrome di Rett significa riscontrare queste caratteristiche:

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

### GLI STADI CLINICI DELLA SINDROME DI RETT

#### Fase 1

**Tra i 6 e i 18 mesi. Durata: mesi**

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

#### Fase 2

**Da 1 ai 3 anni. Durata: settimane, mesi**

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

#### Fase 3

**Stadio pseudo stazionario. Durata: mesi, anni**

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

#### Fase 4

**All'incirca dopo i 10 anni. Durata: anni**

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

### L'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,



eccoci arrivati a fine anno con l'ultimo numero del 2012 di Vivirett, è tempo quindi di fare un breve resoconto sui alcuni progetti in atto e su quelli futuri dell'associazione.

Nel 2012 giunge alla conclusione il progetto di Day Hospital presso il Centro Don Calabria di Milano, progetto durato due anni e sostenuto da AIRETT con il significativo supporto finanziario concesso dalla Fondazione Mariani.

I dati della predetta ricerca e le prospettive future per ottenere migliori risultati nella riabilitazione motoria e cognitiva in pazienti affetti da Sindrome di Rett verranno presentati e discussi il prossimo 18 gennaio 2013 in un convegno che si terrà a Milano. All'interno della rivista troverete tutte le informazioni riguardanti l'evento.

Nel 2012, oltre ai progetti già in atto, abbiamo dato avvio ad altre collaborazioni, in particolare con l'Istituto Superiore di Sanità e con l'Istituto Mario Negri per quanto riguarda la ricerca di base e con l'Università di Messina, nella persona della Professoressa Fabio, per quanto riguarda gli aspetti cognitivi.

Nel prossimo numero di Vivirett ci proponiamo di darvi in merito un ampio aggiornamento.

Inoltre ci è pervenuta dai Dottori Hayek e De Felice del Policlinico "Le Scotte" di Siena la notizia di una nuova sperimentazione che partirà a Gennaio presso il reparto di Neuropsichiatria infantile dell'ospedale senese, tutte le informazioni al riguardo sono riportate all'interno di questo numero.

Nell'anno in corso siamo riusciti ad organizzare il nostro primo "Campus Estivo", iniziativa che ha evidenziato ricadute benefiche sulle nostre ragazze e sui loro famigliari, apprezzata da tutti i partecipanti e che senz'altro ci vedrà impegnati nel riproporla anche il prossimo anno. Nella rivista troverete una relazione sull'attività del Campus, mentre sul nostro sito al link <http://www.airett.it/video> è inserito un filmato che invito tutti a vedere.

Come noterete, in questo numero di Vivirett è stato dedicato un ampio spazio alle iniziative d'informazione e raccolta fondi svoltesi nelle regioni: tali eventi in parte erano destinati alla pubblicazione sul numero precedente ma, vista la necessità di inserire i resoconti del nostro Convegno di Napoli e del Convegno Mondiale sulla SR tenutosi a New Orleans, sono stati posticipati a questa edizione della rivista.

Questo periodo Natalizio di per sé dovrebbe essere un momento di gioia e serenità, ma purtroppo ancora una volta ci dobbiamo confrontare con la triste realtà della Sindrome di Rett: il nostro pensiero va ai due splendidi bimbi che ci hanno lasciato, Giovanni e Oscar, loro saranno sempre nei nostri cuori ed in questo momento di grande sofferenza desidero esprimere alle famiglie la vicinanza di tutti gli associati.

Carissimi, contando sempre sul vostro sostegno, invio anche a nome del Consiglio Direttivo AIRETT a tutti Voi ed alle Vostre famiglie i migliori auguri di buone feste.

*Lucia Dovigo*

SEMINARIO RETT 18.01.2013

# Breve storia della presa in carico riabilitativa della SR presso l'Istituto Don Calabria di Milano: un cammino avviato, un progetto che si conclude, un percorso che continua

a cura di Marina Rodocanachi - Istituto Don Calabria, Milano

È stato quasi per caso, nel 2007. Chiamata dai colleghi dell'Ospedale San Paolo per un incontro sulla Sindrome di Rett, ho conosciuto Lucia Dovigo.

A nome di AIRETT mi ha parlato del bisogno delle famiglie di un riferimento clinico per gli aspetti riabilitativi ed in particolare per le problematiche legate al movimento. Poi una domanda diretta: "Che esperienza ha della Sindrome di Rett? Ha seguito tanti casi?". Risposta negativa: tanta esperienza di riabilitazione in età evolutiva, nessuna specifica sulla Sindrome di Rett. Avevo seguito una bimba, molti anni prima, diagnosticata da Zappella, forse vista anche da Rett. Allora la sindrome era poco conosciuta, ne avevo parlato con alcuni colleghi pediatri e neuropsichiatri che non l'avevano mai sentita nominare. Ricordo una gravissima scoliosi, poi operata in Francia. Successivamente più nessuna occasione di occuparmi di queste bimbe.

Ma il bisogno delle famiglie, la presenza di un team di colleghi con esperienza nella presa in carico dei molti aspetti clinici, di un'associazione dinamica, con le idee molto chiare sui bisogni delle loro figlie e la fiducia accordatami, nonostante la mia risposta, mi hanno immediatamente fatto accettare la sfida di occuparmene. E ringrazio Lucia Dovigo e le tante famiglie di AIRETT che in questi anni ho conosciuto per avermene dato l'opportunità.



Istituto Don Calabria - Milano

Per un medico riabilitatore qualsiasi bambino con problemi è un bambino "speciale", un grande valore su cui soffermarsi a studiare ed a riflettere.

Quell'incontro ha segnato l'inizio di una collaborazione che ha coinvolto, accanto ad AIRETT e alla Neuropsichiatria Infantile ed alla Pediatria dell'Ospedale San Paolo, sempre più operatori all'interno del Servizio di Riabilitazione dell'Istituto Don Calabria di Milano.

Nel corso di questi quasi 6 anni è stato fatto un lungo cammino. Bambine e famiglie hanno iniziato a venire all'Istituto Don Calabria per una valutazione fisiatrica, grazie alla collaborazione con l'Ospedale San Paolo che le inviava nel corso dei ricoveri o day hospital ospedalieri per il follow up clinico. Ho conosciuto tante bimbe, ascoltato i genitori, raccolto le loro difficoltà. Assieme ad altri operatori del mio servizio abbiamo valutato le bambine, raccolto alcuni dati clinici iniziando a riflettere sulle caratteristiche motorie e sulle prassi di presa in carico riabilitativa da parte

dei diversi servizi territoriali. Ci siamo resi conto che esistevano realtà molto differenti nelle modalità di presa in carico e poca evidenza scientifica di cosa fosse veramente utile.

Partecipando a convegni, approfondendo la bibliografia scientifica, attraverso scambi con professionisti in Italia e all'estero, sempre con la collaborazione e l'entusiasmo di AIRETT, abbiamo cercato di capire che cosa fosse veramente importante nel trattamento riabilitativo della sindrome. Si è formata nel nostro servizio una piccola "équipe Rett" che ha fatto tesoro degli insegnamenti e delle prassi di lavoro apprese dal National Evaluation Team israeliano ed insegnate da Mayr Lotan, con la sua venuta a Milano e con la formazione di due terapisti del Don Calabria direttamente in Israele.

Il numero di bambine visitate è continuato a crescere (28 bambine visitate fino a giugno 2009 - 46 bambine a giugno 2010 - 95 bambine ad oggi), ma mi sono resa conto che una valutazione riabilitativa

ambulatoriale non era sufficiente per comprendere la complessità delle problematiche motorie e per dare adeguate risposte alle famiglie e che era spesso molto faticoso e frammentario il contatto con i servizi territoriali di appartenenza.

Occorreva dare una svolta all'attività, trarre dai dati emersi dalle valutazioni cliniche un'ipotesi di di intervento applicabile e validabile, un progetto da condividere con le famiglie e trasferibile in altri contesti e ad altri operatori. Era necessario inoltre capire meglio alcuni aspetti del movimento, come ad esempio le peculiarità del cammino, le motivazioni della non acquisizione o della perdita della deambulazione, ampliare la ricerca e approfondire meglio le prassi di intervento.

Ma tutto questo era estremamente difficile all'interno di un piccolo servizio riabilitativo accreditato dal sistema sanitario regionale per soli trattamenti riabilitativi ambulatoriali di bambini residenti nel territorio circostante. Come si poteva spiegare alle istituzioni che volevamo valutare bambine provenienti anche da altri territori e oltre a tutto affette da una malattia rara?

La svolta si è presentata nel maggio del 2010 quando la Fondazione Pierfanco e Luisa Mariani per la Neurologia infantile ha emesso un Bando per l'assistenza sanitaria e socio-sanitaria nell'ambito neurologico e neuropsichiatrico infantile. La finalità del bando sembravano corrispondere ai bisogni rilevati dalla nostra piccola équipe e riportati dalle famiglie. Il bando era rivolto a "...progetti di assistenza che afferiscono a programmi che possono aumentare la qualità di vita dei bambini malati e delle loro famiglie, che sostengono dal punto di vista sanitario e socio-assistenziale i processi di cura, diagnosi, terapia e riabilitazione o che espandono complessivamente il portafoglio dei servizi di welfare offerti."

Ci siamo messi al lavoro, con l'appoggio e la concreta collaborazione di AIRETT, cercando di coniugare i bisogni di bambine e famiglie con i vincoli del bando stesso,

che richiedeva che si proponesse un modello validabile e ripetibile.

Abbiamo provato a progettare un percorso riabilitativo che fosse paragonabile a quello applicato in Israele, ma adattabile alla realtà italiana, e che tenesse in considerazione l'importanza della formazione degli operatori.

Il progetto: "Approccio riabilitativo integrato e miglioramento della qualità di vita nella Sindrome di Rett" con la finalità di: "Favorire lo sviluppo di un modello di presa in carico riabilitativa condiviso con la famiglia nelle bambine con sindrome di Rett sostenendo l'utilizzo di buone prassi di intervento nei contesti di vita attraverso l'istituzione di un ambulatorio di valutazione e follow up delle problematiche riabilitative con particolare attenzione ai disturbi del movimento e della comunicazione" presentato dall'Istituto Don Calabria di Milano, è stato selezionato e finanziato.

A partire da febbraio 2011, abbiamo avviato un percorso di valutazione riabilitativa integrata da parte della nostra équipe (valutazione fisiatrica e riabilitativa, valutazione motoria a terra e in acqua, osservazione di musicoterapia), con l'integrazione della figura della dott.ssa Giannatiempo per gli aspetti legati alla comunicazione ed alla scuola e con la presenza aggiuntiva della figura della psicologa: una sorta di "day hospital riabilitativo" con follow up dopo sei mesi e dopo un anno, rivolto a 36 bambine, scelte tra le oltre 80 che hanno chiesto di poter partecipare. La scelta non è stata facile, abbiamo dovuto adottare criteri che tenessero conto delle diverse fasce di età, delle regioni di residenza, dell'impegno a tornare dopo la prima visita per le due valutazioni di controllo, della disponibilità ad essere accompagnate da operatori del proprio territorio. Era importante riuscire ad avere un quadro delle problematiche della Sindrome nei diversi momenti dello sviluppo e poter dare la possibilità di accesso a famiglie provenienti da tutte le regioni italiane.

Alcuni Corsi regionali, tenuti dalla

nostra équipe durante lo svolgimento del progetto, hanno consentito di formare altri operatori e di valutare nuove bambine nei loro contesti, sensibilizzando un maggiore numero di persone alla conoscenza dell'approccio riabilitativo alla Sindrome.

Abbiamo inoltre mantenuto stretti contatti con il Laboratorio di Analisi del movimento e del Cammino del bambino (LAMB) dell'Istituto di Fisiologia Umana dell'Università di Milano, presso il quale il dr. Isaias, vincitore di un bando di ricerca di AIRETT, sta analizzando i pattern motori del cammino in un gruppo di bambine.

L'esperienza in atto è stata anche l'occasione per scrivere a più mani, in collaborazione con l'Istituto Mario Negri e l'Ospedale San Paolo di Milano, un protocollo di ricerca clinica sull'efficacia della riabilitazione motoria, ricerca al momento in attesa di finanziamento.

Il Progetto, di durata biennale, sta ora volgendo a conclusione. Il percorso è stato molto impegnativo, ma ricco per noi di soddisfazioni. Non è stato sempre facile per le famiglie e gli operatori accedere al nostro Centro, a volte da molto lontano e ringraziamo tutti per averci seguito. A volte abbiamo dovuto correggere o ritardare alcuni aspetti del percorso in itinere, non sempre siamo riusciti a dare delle risposte, ma abbiamo approfondito molto la nostra conoscenza delle bambine e delle loro difficoltà cercando comunque delle soluzioni.

I dati raccolti sono stati molti, su alcuni rifletteremo con calma nei prossimi mesi, con l'obiettivo di riuscire a dare risposte sempre più pertinenti ed appropriate alle famiglie.

Presenteremo alcuni dati nel corso del Seminario del 18 gennaio 2013, al quale invitiamo tutte le famiglie. Li discuteremo con molti colleghi con i quali in questi due anni abbiamo collaborato, con la speranza che la conclusione di questo progetto possa segnare l'inizio di un nuovo percorso da costruire alla luce dell'esperienza. ■

MILANO, 18 GENNAIO 2013

## Seminario: “Approccio integrato alla Sindrome di Rett: i bisogni delle famiglie e le possibili risposte”

La sindrome di Rett, malattia rara (prevalenza di 10.000-15.000) e complessa per la multiproblematicità dei fattori invalidanti (epilessia, perdita/assenza del linguaggio verbale, compromissione motoria e manuale con progressione del danno muscoloscheletrico, disturbi della regolazione emozionale, deficit cognitivo, disturbi respiratori, cardiaci e gastrointestinali) costituisce per la famiglia un impegno particolarmente oneroso per la vita quotidiana.

La sindrome di Rett è considerata una malattia neurodegenerativa, colpisce quasi esclusivamente soggetti di sesso femminile, con esordio nei primi due anni di vita.

È caratterizzata da una precoce regressione delle normali acquisizioni psicomotorie con perdita parziale o totale del linguaggio parlato e delle funzioni esercitate dalle mani, disturbi della postura e delle prassie e movimenti ripetitivi ed involontari delle mani definiti stereotipie, in assenza di danni encefalici secondari e di anomalie dello sviluppo psicomotorio nei primi sei mesi di vita.

A partire dal febbraio 2011, 36 bambine con Sindrome di Rett provenienti da tutta Italia e di differenti fasce d'età, hanno avuto accesso ad una valutazione riabilitativa integrata presso il Centro di Riabilitazione dell'Istituto Don Calabria. Le bambine sono state selezionate in collaborazione con l'Associazione Italiana Rett in seguito alla vincita del Bando per progetti di assistenza sanitaria e socio-sanitaria nel campo neurologico e neuropsichiatrico infantile pubblicato nel 2010 dalla Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani (www.fondazione-mariani.org).

Accompagnate dalle famiglie e dagli operatori territoriali di riferi-

mento, hanno svolto, sotto forma di “day hospital riabilitativo”, una serie di valutazioni ed approfondimenti per valutare gli aspetti motori, cognitivi, della comunicazione ed emozionali con la finalità di dare a genitori ed operatori esterni indicazioni riabilitative di intervento mirate ed individualizzate.

Ad ogni bambina è stato proposto un follow up a 6 mesi e dopo 1 anno. In carenza di modelli di riferimento per l'intervento riabilitativo nella Sindrome di Rett, se si eccettua l'esperienza del team israeliano di Meir Lotan, l'équipe multidisciplinare dell'Istituto don Calabria, composta da fisiatra, terapeuta, pedagogista, musicoterapista e psicologa, ha studiato e articolato una serie di osservazioni, valutazioni ed interventi con l'obiettivo di rilevare dati obiettivi rappresentativi delle difficoltà che bambine e famiglie affrontano e di dare, in un unico spazio/tempo a famiglie, terapisti esterni, insegnanti ed educatori una risposta ad ogni singola situazione, ma con valenza formativa e mirata alla ricerca di un modello di intervento potenzialmente ripetibile e trasferibile in altri contesti territoriali o ad altre malattie rare.

Il Seminario si prefigge di analizzare i risultati e di riportare l'esperienza di questi due anni di lavoro con le finalità di:

- approfondire l'evoluzione delle varie fasi della malattia ed i bisogni riabilitativi (analisi dei dati raccolti attraverso le valutazioni riabilitative)
- rispondere in modo più pertinente ai bisogni delle bambine e delle famiglie (qualità e specificità degli interventi riabilitativi - definizione di linee guida condivise)
- ampliare la formazione del personale sanitario, sociosanitario



ed educativo all'approccio alla sindrome di Rett

- sensibilizzare i servizi sanitari territoriali e regionali verso la definizione e l'adozione di modelli di intervento riabilitativo centrati sulla famiglia

Partecipano al Seminario professionisti esterni che, a partire dalle specifiche specialità, hanno dato il loro contributo in questi due anni a supportare le famiglie con interventi su vari aspetti di complessità della malattia: dalla presa in carico pediatrica, a quella epilettologica, dagli aspetti ortopedici, allo studio degli schemi del cammino, nell'ottica di un approccio multidisciplinare e transdisciplinare.

Nel corso della Tavola rotonda finale infine viene affrontato il tema della ricerca nell'ambito delle malattie rare e delle sue possibili relazioni con la clinica, per definire un intervento sempre più basato sull'utilizzo di buone prassi riabilitative.

Parteciperanno alla tavola rotonda rappresentanti delle famiglie a testimonianza di una prassi d'intervento riabilitativo sempre più orientata ai bisogni della famiglia.

Il seminario è rivolto ad operatori dall'area sanitaria (medici, psicologi, logopedisti, fisioterapisti, neuro-psicomotricisti dell'età evolutiva, musicoterapisti, pedagogisti) coinvolti nelle cure riabilitative ed interessati ad un approfondimento, agli operatori dell'area educativa ed alle famiglie. ■

## PROGRAMMA

**Ore 8.30 - 9.00** Registrazione dei partecipanti

**Ore 9.00 - 9.30** Saluti di benvenuto:

Raffaello Corrà *Direttore Istituto Don Calabria*  
Luisa Bonora *Vicepresidente Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani*  
Lucia Dovigo *Presidente AIRETT*

### MATTINA

*Moderatore: Guido Ronchi*

**Ore 9.30 - 10.10**

La Sindrome di Rett: presentazione dei risultati del progetto e ipotesi di un modello di presa in carico a partire dai bisogni della famiglia

*Marina Rodocanachi*

**Ore 10.10 - 10.40**

La postura ed il cammino: dall'approccio neurofisiologico alla comprensione clinica

*Ioannis Isaias*

**Ore 10.40 - 11.00**

Posture ed ausili: quale razionale?

*Fabrizia Scotti*

**Ore 11.00 - 11.15**

Coffee break

**Ore 11.15 - 11.45**

Aspetti riabilitativi: intervento neuropsicomotorio a terra e in acqua

*Francesca Cozzi, Laura Visini, Valentina Gestra*

**Ore 11.45 - 12.10**

Comunicazione tra bambine, scuola e famiglia

*Samantha Giannatiempo*

**Ore 12.10 - 12.30**

Possibile ruolo della musicoterapia nella Sindrome di Rett

*Kumiko Toshimori*

**Ore 12.30 - 13.00**

Le famiglie: fatica, emozioni e percezioni dei bisogni

*Elisa Pari*

**Ore 13.00 - 13.30**

Discussione

**Ore 13.30 - 14.30**

Pranzo

### POMERIGGIO

*Moderatore: Lucia Angelini*

**Ore 14.30 - 14.50**

Importanza del follow up ortopedico delle deformità articolari

*Francesco Pelillo*

**Ore 14.50 - 15.30**

Dall'Ospedale al territorio: l'esperienza del follow up presso l'Ospedale San Paolo di Milano

*Aglia Vignoli, Roberta Giacchero*

**Ore 15.30 - 15.45**

Discussione

**Ore 15.45 - 16.00**

Coffee break

**Ore 16.00 - 17.30**

Tavola Rotonda

Approccio integrato nella Sindrome di Rett: dalla clinica alla ricerca, verso un modello di buone prassi riabilitative

Introduce: *Silvio Garattini*

Intervengono:

*Maria Paola Canevini*

*Marina Rodocanachi*

*Graziella Cefalo*

*Ioannis Isaias*

*Francesco Pelillo*

*Ettore Beghi*

*Gedeone Baraldo*

*Angelo Selicorni*

*Manuela Bonito*

*Maura Stradiotto*

*Aldo Panigalli*

**Ore 17.30 - 18.00**

Conclusioni e test di verifica apprendimento

## COME ARRIVARE

In auto:

- dalla tangenziale Ovest, uscita 7bis

Con i mezzi pubblici:

- metropolitana linea 2 (verde) fino alla stazione di P.zza Abbiategrasso

quindi

- tram 3 (direzione Gratosoglio) oppure
- tram 15 (direzione Rozzano)

per entrambi scendere alla fermata "Scuola Santa Rosa"-

**L'iscrizione, necessaria per la partecipazione all'evento, deve essere fatta on line sul sito della Fondazione Mariani ([www.fondazione-mariani.org](http://www.fondazione-mariani.org)); è prevista una disponibilità di posti per un massimo di 150 persone. Verranno richiesti i crediti ECM.**

**Le famiglie che intendono partecipare accompagnati dalla loro figlia sono pregati di mettersi in contatto mail con la segreteria organizzativa e precisare se necessitano di assistenza esterna durante lo svolgimento del Seminario.**



### SEGRETERIA SCIENTIFICA:

Marina Luisa Rodocanachi Roidi  
([rodocanachi@doncalabriamilano.it](mailto:rodocanachi@doncalabriamilano.it))

### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA:

Aurora Calvi - Francesca Grange  
([airett@doncalabriamilano.it](mailto:airett@doncalabriamilano.it))

# Campus Airett 2012

Samantha Giannatiempo, psicopedagogista  
Elisa Pari, psicologa

Quest'anno l'AIRETT (Associazione Italiana Rett) ha dato la possibilità a 16 famiglie di bambine/ragazze con Sindrome di Rett di partecipare ad una esperienza nuova per l'Associazione e per i suoi Associati, istituendo un Campus estivo della durata di una settimana dal 26 agosto al 2 settembre 2012. Tali famiglie, selezionate tramite sorteggio, a seguito delle richieste di partecipazione inviate, hanno soggiornato presso l'Agriturismo "I Girasoli" di Lucignano di Arezzo.

Tale struttura, scelta per la possibilità di ospitare un gran numero di persone in un luogo immerso nel verde e vicino ad importanti centri storici quali Arezzo, Siena, Gubbio, ha offerto alle famiglie l'opportunità, non solo di poter fare una normale vacanza, ma anche di poter offrire alle bambine/ragazze con Sindrome di Rett un servizio altamente qualificato per ospitare persone con disabilità fisiche e motoria. La struttura era infatti dotata di due piscine di cui una con temperatura costante di 32° e di relativi ausili per la messa in acqua e per lo spostamento dentro e fuori dall'acqua di persone in carrozzina, di una palestra utilizzabile per attività riabilitativa a terra, di ampi prati per passeggiare, di gazebi all'aperto per fare soste e attività ricreative, e di campi da calcio e da tennis lo svago degli ospiti. L'albergo offriva inoltre la possibilità di scegliere se soggiornare in stanze o in bungalow così da dare alle famiglie l'opportunità di vivere quest'esperienza nella completa autonomia.

Ogni famiglia ha così scelto se portare una propria educatrice personale, che già conosceva le bambine oppure se usufruire del Servizio di Assistenza dell'AIRETT che ha



provveduto selezionando un'equipe di educatrici formate in Terapia della Neuro-psico-motricità, così da poter affiancare le ragazze dalla mattina fino alla sera.

Obiettivo infatti della vacanza è stato quello di offrire sollievo alle famiglie garantendo la cura giornaliera delle ragazze/bambine che venivano affidate alle loro educatrici la mattina e "riconsegnate" ai genitori la sera durante la cena.

Il campus però non voleva limitarsi solo ad un'attività assistenziale, per tale ragione durante tutta la durata della vacanza un'Equipe di professionisti composti da: una Pedagogista (Dott.ssa Samantha Giannatiempo), una Psicologa (Dott.ssa Elisa Pari), una Medico Specializzando in Neuropsichiatria Infantile (Dott.ssa Francesca Pinto), una Musicoterapeuta (Dott.ssa Kumiko Toshimori), una Terapista della Neuropsicomotricità (Dott.ssa Francesca Cozzi) e due ricercatrici (Dott.ssa Emilia Troise e Dott.ssa Simona Cardile), si è occupata di organizzare e seguire le attività

delle bambine non tanto con un intento riabilitativo ma con l'obiettivo di approfondire per ogni bambina aspetti valutativi-terapeutici e riabilitativi e poter dare indicazioni concrete di intervento ad ogni famiglia. Ogni bambina ha avuto quindi una tabella settimanale che comprendeva attività di valutazione e ricreative.

Per quanto riguarda l'intervento Pedagogico la Dott.ssa Giannatiempo è stata a disposizione delle famiglie per offrire loro, su richiesta, consulenze in merito ad attività di potenziamento cognitivo e di Comunicazione Aumentativa Alternativa; ha avuto infatti la possibilità di rispondere alle domande delle famiglie, di visionare gli strumenti comunicativi utilizzati dalle bambine e di poter dare indicazione alle educatrici e ai familiari su come migliorare ed allenare le potenzialità delle bambine presenti.

Per quanto riguarda l'intervento Psicologico, la Dott.ssa Pari ha creato gruppi di ascolto per i genitori



e i fratelli a cui partecipare liberamente.

Durante gli incontri, i genitori hanno potuto confrontarsi e condividere esperienze, dubbi, difficoltà, vissuti emotivi e informazioni pratiche. Ciascun membro del gruppo ha avuto l'opportunità, inoltre, di farsi conoscere sia come genitore della propria bambina Rett sia come persona, con le proprie paure e i propri desideri, talvolta consciamente incompatibili con una vita quotidiana piena di impegni e frequentemente priva di spazi liberi per poter pensare a sé.

Le tematiche emerse e affrontate sono state svariate ma possono essere riassunte in alcune aree principali: 1) la complessità della Sindrome e il senso di solitudine percepito dai genitori nel prendersi cura delle proprie bambine; 2) l'"evitamento emotivo" come strategia di sopravvivenza; 3) l'importanza della coppia genitoriale.

In sintesi, condiviso è risultato essere il senso di solitudine dei genitori, il sentirsi incomprenduti, la fatica nel contattare specialisti competenti e professionisti adeguatamente formati, in grado di riconoscere e prendere in carico le bam-

bine e la loro Sindrome. Faticosa è la ricerca da parte dei genitori di strutture appropriate che possano occuparsi delle bambine durante l'arco della giornata; diverse sono le realtà regionali e talvolta, risulta complesso anche solo poter disporre di un'educatrice disponibile e, soprattutto, affidabile per qualche ora di supporto durante l'arco della giornata. Il cambiamento di figure professionali e, nello specifico, educative sembra non essere considerato positivo da tutti i genitori e, talvolta, si tratta di persone non formate e non preparate alle manifestazioni sintomatologiche e comportamentali delle proprie figlie. Inoltre, talvolta risulta essere assente un progetto educativo riabilitativo individualizzato che potrebbe attivare le risorse in modo mirato e sviluppare le capacità di cui ciascuna bambina dispone. La tematica del futuro e di come affrontarlo emerge, con difficoltà: qualche accenno che evidenzia come tutti i genitori portino con sé una preoccupazione in merito; l'argomento, tuttavia, viene lasciato "cadere", verosimilmente troppo intenso e intimo per poter essere sviscerato nel contesto del Cam-

pus. Si condivide, invece, il vivere "il momento": accettato all'unanimità sembra essere, infatti, l'affrontare la quotidianità e non pensare "al domani". I molteplici impegni, l'organizzazione della vita ordinaria, le visite, non dimenticando il lavoro, che alcuni genitori portano avanti, non permettono di fermarsi e pensare e forse anche sentire, sentire le emozioni e i sentimenti che potrebbero mettere in discussione i propri operati, i propri sforzi, i propri intenti, i propri desideri e il proprio sé come genitore. Il fermarsi e sentire le proprie emozioni viene considerato quasi un "lusso" di cui non si può disporre. I genitori si ritengono, e condividono di essere "al servizio" delle loro Bimbe: la giornata ruota intorno a queste ultime. Diversi sono i vissuti in merito a ciò: alcuni genitori verbalizzano la fatica e il desiderio, talvolta, di potersi permettere uno "spazio di vita normale", durante il quale poter pensare a sé senza alcun obbligo né vincolo, altri genitori, invece, comunicano come la nascita della propria bimba sia stato per loro un dono e rappresenta quindi un privilegio prendersene cura quotidianamente. Differenze di esperienze e relative connotazioni affettive emergono da genitori che, nel quotidiano, non possono usufruire del supporto da parte dell'altro genitore e le coppie invece, che, seppur con impegno e difficoltà, organizzano al meglio le attività e la suddivisione dei compiti. In altre parole, la possibilità di condividere con il partner problematiche concrete e gestionali quotidiane sembra comportare inevitabilmente una ricaduta positiva sul mondo interno e sugli affetti, risorse di cui le famiglie monogenitoriali e le famiglie in conflitto non possono godere. La mancanza del supporto di coppia risulta, infatti, riflettersi sul tono dell'umore e sul contenimento dell'ansia comportando, quindi, un carico ulteriore da gestire da parte del genitore stesso.

Infine, affiora il desiderio di poter rivivere l'esperienza del Campus ma anche di poter sperimentare periodi brevi in cui le bimbe possano essere lasciate all'équipe di riferimento senza la necessità della presenza genitoriale; si affrontano, quindi, le difficoltà a dare fiducia all'altro e la fatica di separarsi dalle proprie bambine.

Nel complesso, molteplici sono state le problematiche emerse nel gruppo e i relativi vissuti emotivi. Ciascun genitore, ha contribuito con la propria modalità a "formare" il gruppo: chi empaticamente ha condiviso i vissuti emotivi, chi ha messo a disposizione conoscenze e informazioni chiare, utili ed efficaci, chi ha riportato il sorriso con battute spiritose ed affettuose. Il gruppo ha permesso ai genitori, inoltre, di aver a disposizione uno spazio privato di condivisione e vicinanza emotiva in cui potersi lasciare andare sentendosi contenuti, tutelati e allo stesso tempo compresi. Il confronto tra le diverse prospettive ed esperienze regionali ha rappresentato, infine, una risorsa e una fonte di scambio concreto ma, soprattutto, evolutivo per ciascuno di loro.

Per quanto riguarda l'intervento Medico la Dott.ssa Francesca Pinto è stata a disposizione delle famiglie per far fronte ad eventuali problemi emersi durante la vacanza (crisi epilettiche delle bambine ed altre difficoltà) ed ha offerto consulenza su come poter migliorare alcune terapie mediche e l'assunzione di determinati farmaci.

Per quanto riguarda invece l'intervento della Dott.ssa Kumiko Toshimori per la Musicoterapia e la Dott.ssa Cozzi per la Neuropsicomotricità entrambe hanno avuto la possibilità di avere due sedute l'una con le bambine, di cui per la Dott.ssa Cozzi una a terra ed una in acqua, in cui hanno potuto valutare ed approfondire la conoscenza della bambina ed offrire ai genitori ed agli educatori presenti importanti indicazioni per migliorare aspetti riabilitativi e posturali.

La vacanza è stata inoltre sede di un'importante attività di ricerca svolta dalle Dott.sse Cardile e Troise ma supervisionata dalla Dott.ssa Rosa Angela Fabio dell'Università di Messina che da anni studia le capacità cognitive delle bambine con Sindrome di Rett.

Tale attività di ricerca ha dato la

possibilità alle bambine di provare un ausilio tecnologico a controllo oculare quale l'EYE-TRACKER ponendosi come obiettivo quello in un primo momento, di indagare la presenza di correlazioni tra indici neurofisiologici (misurati attraverso il tracciato elettroencefalografico), indici cognitivi (attenzione, memoria, intelligenza) e comportamentali e, in un secondo momento, di verificare se attraverso il potenziamento cognitivo effettuato con l'eyetracker si riscontrano dei miglioramenti negli indici comportamentali, cognitivi e neurofisiologici.

Nei momenti liberi sono state organizzate per le bambine delle attività ricreative attraverso il cinema o attività manipolatorie. I genitori potevano scegliere in ogni momento se assistere alle sedute, alle attività o se rilassarsi e allontanarsi dalla struttura in piena serenità.

A metà settimana è stata organizzata una gita con le famiglie e le bambine che desideravano partecipare.

Al termine della vacanza è stato consegnato a genitori ed educatori un questionario di gradimento sull'esperienza fatta da cui emerge un buon grado di soddisfazione.





## Riportiamo qui di seguito alcune considerazioni di educatori e genitori

### Cosa pensano gli educatori

*“Le emozioni provate sono state tante e la fiducia riposta dalla mamma in me mi ha permesso di vivere quest’esperienza al meglio... e emozioni che ho provato in questa settimana resteranno per sempre dentro di me come il sorriso di ogni bimba...”*

*“È stata un’esperienza formativa dal punto di vista umano oltre che lavorativo... ho avuto modo di conoscere persone da ammirare per la loro forza e il loro coraggio e da cui prendere esempio... ho vissuto per una settimana in quella che considero una grande famiglia e di cui mi porterò sempre dietro qualcosa...”*

*“Un’esperienza stupenda... ho respirato un’atmosfera bellissima... domani si parte... per sette giorni siamo stati una grande e bellissima famiglia... mi verrebbe solo da dire un grande grazie a tutti per quello che mi hanno dato, per tutta la gioia e la voglia di vivere che mi hanno trasmesso”*

*“Arricchente sul piano lavorativo e personale”*

*“Ciò che ho apprezzato di più è stata la possibilità di condividere giorno dopo giorno, pensieri, emozioni, gioie e anche dolori che di*

*solito si vivono in modo così profondo... vorrei concludere ringraziando tutti e citando una famosa frase... «l’essenziale è invisibile agli occhi»”*

*“Ci sono grandi potenzialità in ognuna di queste bambine ed è giusto trovare strategie per farle emergere”*

*“Posso dire che è stata un’esperienza unica e formativa sotto ogni aspetto, sia professionale che soprattutto personale e umano: quel senso di condivisione e di stare insieme che si sono man mano creati con la famiglia di Aurora e con il resto del gruppo, mi trasmetteva la forza e la voglia di vivere intensamente ogni giornata trascorsa al campus”*

*“Ho avuto modo di conoscere delle persone fantastiche e che ritengo un esempio da seguire, e ho fatto parte per una settimana di quella che considero la «grande famiglia Airett»”*

*“In conclusione, credo che un’esperienza di questo tipo sia assolutamente da riproporre sia per i genitori, sia per le ragazze, per sperimentare esperienze nuove, con persone nuove, tutto in un clima di vacanza e divertimento. Da parte mia devo dire di essere felici-*

*issima di aver partecipato a questa settimana di lavoro ma soprattutto di conoscenza, condivisione e crescita”*

### Le emozioni delle famiglie

*“Mille sono i pensieri. Uno: è stato bellissimo; due: siete stati meravigliosi; tre: ci siamo divertiti; quattro: il posto è stato stupendo; cinque: abbiamo delle ragazze che ci insegnano ad amare la vita!”*

*“Il clima di entusiasmo è stato bellissimo le nostre bambine sono state trattate come principesse”*

*“Questa vacanza la porterò come piacevole ricordo quando mi capita di essere un po’ giù... ho conosciuto delle belle persone, ho cercato di vivere questi giorni nel migliore dei modi, non è facile la nostra vita ma non si può cancellare la Sindrome di Rett, perciò come ho sempre fatto andrò avanti con fiducia, ottimismo, tenacia, fede e pensieri positivi... sono grata a Dio anche per questo dono dell’Associazione”*

*“Bravissime le nostre bambine, straordinaria la relazione instaurata fra i genitori, ottimo l’inserimento dei medici e dei professionisti nella quotidianità”*

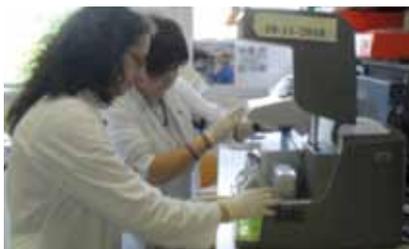
*“Ci siamo riposati come deve essere una vera vacanza”. ■*

# Test genetico per la sindrome di Rett ora disponibile in 7 giorni

Alessandra Renieri, Genetica medica - Policlinico le scotte Siena

Il gruppo della U.O.C. di Genetica Medica di Siena diretta dalla prof.ssa Alessandra Renieri è riuscito a mettere a punto la metodica per poter effettuare il test genetico per l'analisi di tutti i geni responsabili della Sindrome di Rett in soli 7 giorni. Tale test prevede l'analisi contemporanea dei 4 geni ad oggi noti per essere coinvolti nella sindrome di Rett. Si tratta dei 3 geni principali *MECP2*, *CDKL5*, *FOXP1* e un quarto gene *MEF2C* coinvolto in una forma Rett-like. La metodica prevede l'utilizzo della tecnologia "Next Generation Sequencing" (NGS) che permette di sequenziare simultaneamente geni diversi in tempi estremamente ridotti rispetto al passato e con sensibilità superiore. Tale piattaforma tecnologica (454 JS Junior Roche) è entrata in dotazione dell'Unità a partire dal novembre del 2010, poiché la Direzione Aziendale ha creduto fin da subito a questa nuova tecnologia (Fig.1). La messa a punto di questo test segna una tappa fondamentale per la diagnosi molecolare della sindrome di Rett che fino ad oggi richiedeva un processo step by step con mesi di attesa da parte delle famiglie.

Il raggiungimento di questo obiettivo ci ha permesso di elaborare

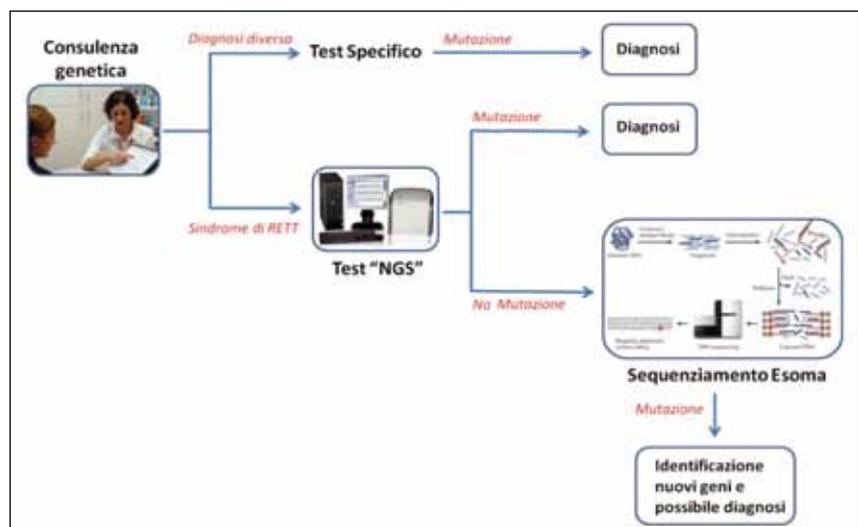


**Fig. 1** Dott.sse Mirella Bruttini e Elisa Grillo al lavoro sullo strumento 454 JS Junior Roche presso la U.O.C. di Genetica Medica di Siena.

un programma assistenziale dedicato alle bambine con sospetto clinico di sindrome di Rett (classica o atipica) che aspettano ancora una risposta di laboratorio in quanto non sono state identificate mutazioni nei geni noti (Fig. 2). Il percorso prevede un primo step di consulenza genetica in cui le bambine saranno attentamente rivalutate da un genetista clinico di Siena in modo da decidere se è importante rianalizzare con un test a maggiore sensibilità i geni noti oppure se è invece il caso di intraprendere altri tipi di test per geni che provocano un quadro clinico che entra in diagnosi differenziale con lo spettro Rett (Fig. 2). Se alla luce dei nuovi dati di follow up il sospetto diagnostico si sposta verso un quadro clinico diverso dallo spettro Rett (ma con esso in diagnosi differenziale), il genetista clinico proporrà un eventuale test molecolare specifico (Fig. 2). Se, viceversa, il sospetto di diagnosi di Rett persiste, verrà proposto il test con tecnologia NGS che per-

metterà, con sensibilità superiore rispetto al passato, di analizzare la presenza di mutazioni nei geni noti (Fig. 2). Tale analisi richiederà soli 7 giorni. A tale test verranno avviate anche tutte le bimbe con primo sospetto diagnostico che fanno la consulenza presso la Genetica Medica di Siena. Tale test sostituisce dunque completamente i test tradizionali e come i precedenti è coperto da SSN.

Confidiamo che il nuovo test permetterà di identificare in una buona frazione di bimbe il difetto genetico che era sfuggito alle precedenti tecniche (DHPLC e/o sequenziamento diretto di Sanger) o ai precedenti geni analizzati. Tuttavia, se anche tale test risulterà negativo, potrà essere offerta la possibilità di analizzare tutta la porzione codificante del genoma (detta "esoma") al fine di identificare nuovi geni associati alla sindrome (Fig. 2). Quest'analisi richiederà tempi più lunghi e attualmente non è carico del SSN. ■



**Fig. 2** Percorso diagnostico per sindrome di Rett ora disponibile presso la U.O.C. di Genetica Medica di Siena.

# Anomalia di forma dei globuli rossi e danno ossidativo nella membrana eritrocitaria nella sindrome di Rett

Sintesi e implicazioni della pubblicazione: Ciccoli L. et al. *Morphological changes and oxidative damage in Rett syndrome erythrocytes*. *Biochimica et Biophysica Acta* 1820 (2012) 511–520

Lucia Ciccoli <sup>1</sup>, Claudio De Felice <sup>2</sup>, Eugenio Paccagnini <sup>3</sup>, Silvia Leoncini <sup>1,4</sup>, Alessandra Pecorelli <sup>1</sup>, Cinzia Signorini <sup>1</sup>, Giuseppe Belmonte <sup>5</sup>, Giuseppe Valacchi <sup>6,7</sup>, Marcello Rossi <sup>8</sup>, Cosimina Cerrone <sup>9</sup>, Joussef Hayek <sup>4</sup>

<sup>1</sup>Dipartimento di Fisiopatologia, Medicina Sperimentale e Sanità Pubblica, Università degli Studi di Siena, Siena, Italia; <sup>2</sup>Unità di Terapia Intensiva Neonatale, Policlinico "Le Scotte", AOUS, Siena, Italia; <sup>3</sup>Dipartimento di Biologia Evolutiva, Università degli Studi di Siena, Siena, Italia; <sup>4</sup>Unità di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico "Le Scotte" AOUS, Siena, Italia; <sup>5</sup>Dipartimento di Scienze Biomediche, Università degli Studi di Siena, Siena, Italia; <sup>6</sup>Dipartimento di Biologia Evolutiva, Università degli Studi di Ferrara, Ferrara, Italia; <sup>7</sup>Department of Food and Nutrition, Kyung Hee University, Seoul, Republic of Korea; <sup>8</sup>Unità di Fisiopatologia Respiratoria e Riabilitazione, AOUS, Siena, Italia; <sup>9</sup>Istituto per la Ricerca, Formazione e Riabilitazione, I.Ri.Fo.R., Siena, Italia.

## Lista delle principali abbreviazioni:

**AA:** ac. Arachidonico; **F<sub>2</sub>-IsoP:** F<sub>2</sub>-isoprostani; **4-HNE-PAs:** Addotti proteici del 4-idrossi-nonenale; **IsoP:** isoprostani; **NPBI:** Ferro libero non complessato a proteine; **PUFA:** acidi grassi polinsaturi; **ROS:** specie reattive dell'ossigeno; **RTT:** sindrome di Rett.

In condizioni fisiologiche, i globuli rossi - cellule dalle dimensioni di 7-8  $\mu$  (millesimo di mm) - mostrano una caratteristica forma a disco biconcavo (discociti), di importanza chiave per tutte le loro funzioni, quali la deformabilità (per adattarsi alle sinuosità della rete circolatoria), e lo scambio di ossigeno (O<sub>2</sub>), ma sono molto suscettibili a cambiamenti morfologici, con conseguente perdita della loro funzionalità. Tra i fattori che causano alterazioni morfologiche ci possono essere i cambiamenti di osmolarità, di pH, condizioni di ipossia e presenza di ossidanti (sostanze o molecole che possono indurre stress ossidativo) [1-5]. I globuli rossi a causa degli alti livelli di ferro cellulare e della proprietà dell'emoglobina ad auto-ossidarsi, sono una costante sorgente di produzione di ossidanti (radicali liberi dell'ossigeno come l'anione superossido) [6,7] e di ferro in forma libera (NPBI), cioè non legato a proteine, redox attivo. Stress ossidativo (SO) e ipossia possono portare ad alterazioni nella forma dei globuli rossi in pazienti adulti con malattia polmonare cronica ostruttiva (COPD) [7,8].

Nella forma tipica della sindrome di Rett (RTT) il nostro gruppo ha dimostrato la presenza di ipossia cronica, alterati scambi di gas a livello polmonare, aumentato SO e lesioni morfologiche polmonari, simili a quelle evidenziabili nella malattia polmonare interstiziale associata a bronchiolite respiratoria dei fumatori (RB-ILD) [9,10]. Nonostante i globuli rossi svolgano un ruolo fondamentale nel trasporto e scambio di O<sub>2</sub> nei mammiferi, finora non esistevano informazioni sulla morfologia dei globuli rossi nelle bimbe e ragazze affette da RTT. In particolare, nei nostri precedenti studi avevamo dimostrato che lo SO è in grado di indurre nei globuli rossi rilascio di NPBI, formazione di metemoglobina (Met-Hb) e alterazioni ossidative dei lipidi (perossidazione lipidica) e delle proteine di membrana [11]. Quindi nel presente studio abbiamo valutato se lo SO possa indurre cambiamenti morfologici e danno ossidativo nei globuli rossi di pazienti Rett con forma classica. La forma dei globuli rossi in pazienti RTT e in soggetti sani è stata correlata ai marker di SO, stato di ossigenazione, scambi gassosi

polmonari e vari parametri cardio-respiratori.

## Quali indagini sono state utilizzate?

Nel presente studio abbiamo determinato 4 marker di SO (Tabella 1), oltre alla valutazione di variabili costituite da emogasanalisi, pulsossimetria e scambi respiratori polmonari.

La morfologia dei globuli rossi è stata valutata tramite microscopia elettronica a scansione (SEM); NPBI è stato misurato sia nel plasma che negli eritrociti, mentre gli F<sub>2</sub>-isoprostani (F<sub>2</sub>-IsoP) e gli addotti proteici del 4-HNE (4-HNE PAs) sono stati determinati nelle membrane eritrocitarie. I gradienti dell'ossigeno polmonare e la pressione parziale dell'ossigeno (PaO<sub>2</sub>) sono stati valutati mediante un prototipo di analisi dei gas espiratori ideato dal dott. Marcello Rossi e dall'ing. Laura Vannuccini dell'Unità di Fisiopatologia Respiratoria e Riabilitazione (AOUS Siena). Tutti i parametri sono stati valutati nelle pazienti RTT prima e dopo supplementazione per 6-12 mesi con acidi grassi poliinsaturi  $\omega$ -3 (PUFA  $\omega$ -3), noti antiossidanti con molteplici azioni [12].

**Che cosa abbiamo trovato?**

Nelle pazienti affette da sindrome di Rett non supplementate con PUFA ω-3, la SEM ha mostrato la presenza di una varietà di alterazioni nella forma degli eritrociti. La principale anomalia morfologica sembra essere rappresentata da una spiccata leptocitosi (media ± ES: 51,83 ± 3,5 %), ma sono stati osservati anche cnizociti, codociti, leptocodociti e stomatociti (Figura 1; pannello superiore file B-F, e pannelli inferiori: H e K); solamente il 3,81 ± 1,67 % dei globuli rossi presentavano la regolare forma discoidale (discociti) e il 2,45 ± 1,6 % delle forme osservate erano rappresentate da stomatociti. Gli eritrociti dei soggetti controllo mostravano la forma tipica biconcava discoidale con poche forme anormale (Figura 1, Panelli G e J).

Una lista delle varie anomalie morfologiche dei globuli rossi osservabili al SEM e delle condizioni associate è illustrata in Tabella 2.

I livelli di tutti i marker di SO esaminati erano significativamente più elevati nelle pazienti RTT rispetto ai soggetti controllo ( $P \leq 0,0001$ ) (Figura 2), confermando la presenza di una condizione di SO sistemico (aumentati livelli di NPBI plasmatico e intraeritrocitario) e di danno ossidativo di membrana negli eritrociti (aumentata formazione degli F<sub>2</sub>-IsoPs esterificati, cioè ancora legati ai fosfolipidi di membrana, e dei 4-HNE PAs). In Tabella 3, sono riportati i valori delle variabili pulsossimetriche e della PaO<sub>2</sub> nelle pazienti RTT e nei soggetti controllo esaminati.

**L'anomalia osservata è specifica?**

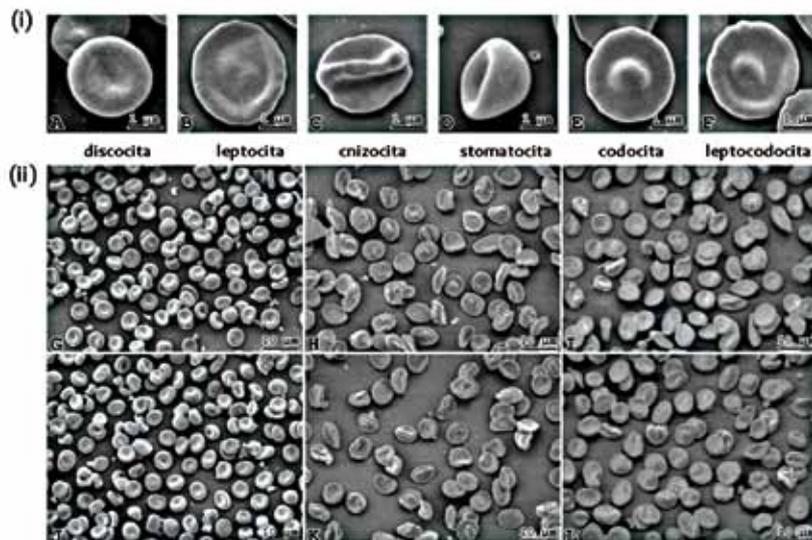
Ovviamente non si può affermare che la leptocitosi sia un'anomalia specifica della sindrome di RTT (Tabella 2). Tuttavia, raramente appare di grado così spiccato in condizioni non associate a patologie intrinseche del globulo rosso (es. anemia). Infatti, nelle pazienti RTT esaminate: 1) l'analisi elettroforetica dell'emoglobina appariva nor-

**Tabella 1. – Marker di Stress Ossidativo valutati nel presente studio**

Marker	Metodi	Campione biologico	Range di riferimento	Significato biologico e diagnostico
F <sub>2</sub> -isoprostani (F <sub>2</sub> -IsoP)	GC-MS/MS LC-MS LC-MS/MS EIA kit	P, U, CSF, C, T	16,6 – 16,9 pg/ml (P)*	Indicatore di danno ossidativo lipidico (deriv. da Ac. Arachidonico, AA). Applicabilità in vitro e in vivo. Possibile valutazione danno in situ.
Addotti proteici del 4-idrossinonenale (4-HNE PAs)	WB	P, U, C, T	tracce (P)*	Indicatore di danno ossidativo proteico. Applicabilità in vitro e in vivo.
Ferro libero non complessato a proteine (NPBI)	HPLC	P, CR, C, T	0,1 – 0,4 nmol/ml (P)*	Indicatore di uno stato pro-ossidante, maggiore suscettibilità al danno ossidativo. Applicabilità in vitro e in vivo.
			0,6 – 0,9 nmol/ml (CR)*	Indicatore di uno stato pro-ossidante, maggiore suscettibilità al danno ossidativo. Indicatore di ipossia. Applicabilità in vitro e in vivo.

Legenda: C, cellule; CSF: liquor cefalo-radicario; EIA: Saggio Immuno-Enzimatico; GC-MS: Gas-Cromatografia/Spettrometria di Massa; GC-MS/MS: Gas-Cromatografia/Spettrometria di Massa tandem; GR: sospensione eritrocitaria diluita al 50% in tampone Krebs-Ringer pH 7,4; HPLC: Cromatografia Liquida ad Alta prestazione; LC-MS: Cromatografia Liquida/Spettrometria di Massa; LC-MS/MS: Cromatografia Liquida/Spettrometria di Massa tandem; P, plasma; T, tessuto; U, urine; WB: western blotting. \*1 dato si riferiscono alle determinazioni e seguite presso il nostro laboratorio su una popolazione di soggetti di controllo sani e sono espressi (quando applicabile) come intervallo interquartile (15<sup>o</sup>-75<sup>o</sup> percentile).

**Figura. 1. (i) Microscopia Elettronica a Scansione (SEM) di globuli rossi (GR) con forma alterata provenienti da pazienti con sindrome di Rett (RTT). Pannello A: GR con forma normale; Pannelli B-F: GR con forme alterate. (ii) Analisi SEM di globuli rossi di pazienti RTT prima e dopo supplementazione con ω-3 PUFA (6 e 12 mesi) e di soggetti sani. (G, J) Soggetti sani. (H, K) Pazienti con RTT in forma classica. (L) Paziente con RTT in forma classica dopo 6 mesi di supplementazione con ω-3 PUFA.**



male e senza evidenza di emolisi (come avviene nelle talassemie); 2) la sideremia rientrava nella norma e 3) nessuna paziente RTT era in trattamento con fenotiazina o derivati, in grado di determinare leptocitosi.

**Anomalia eritrocitaria osservata: da cosa può dipendere?**

Non abbiamo finora una spiegazione conclusiva sulle cause della spiccata leptocitosi nella RTT, ma

è probabile, sulla base delle matrici di correlazione, che sia strettamente legata all'ipossia sub-clinica cronica e allo stress ossidativo della membrana del globulo rosso. Ulteriori studi sulle pazienti e sui vari modelli animali sperimentali della malattia, attualmente in corso, potrebbero essere in grado di esplorare il rapporto causa-effetto fra mutazione MeCp2 e anomalia di forma eritrocitaria.

**L'anomalia riscontrata nella forma eritrocitaria si può trattare?**

Anche se non si arriva al recupero totale della forma dei globuli rossi, una supplementazione per 12 mesi con PUFA  $\omega$ -3 consente un recupero parziale della morfologia con un aumento delle forme reversibili, come lo stomatocita, a discocita (**Figura 1** e **Figura 3**).

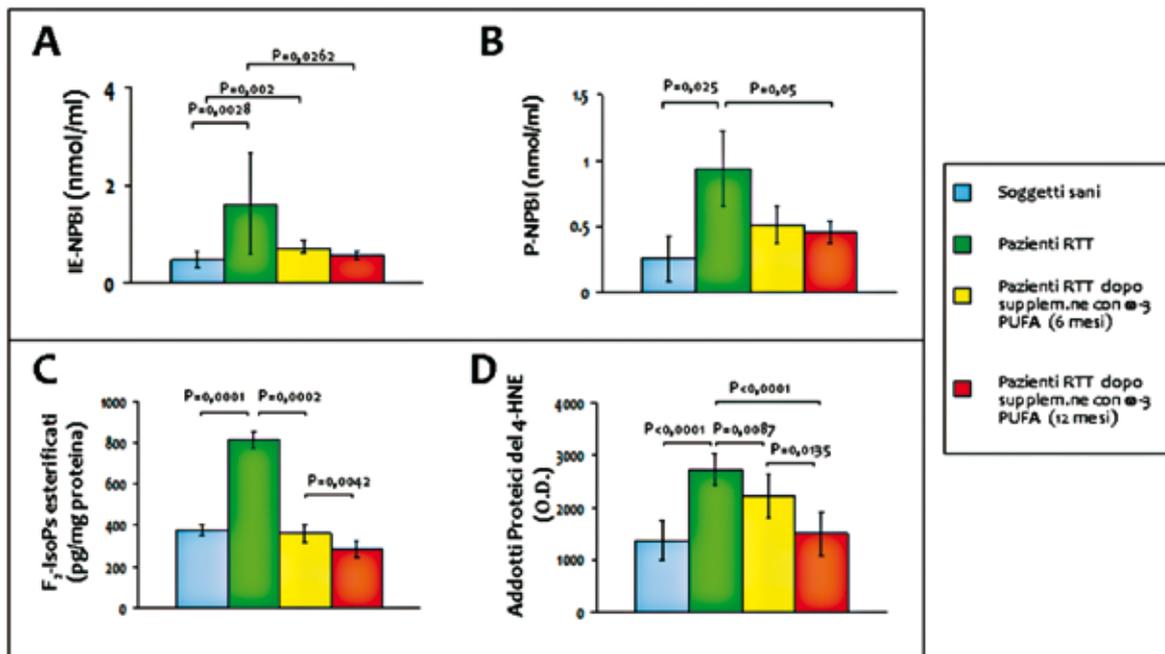
**Significato della ricerca**

Anche se non si tratta di un'anomalia specifica della RTT, la leptocitosi osservata può rappresentare un nuovo biomarker fenotipico della malattia, finora misconosciuto. Bisogna anche considerare che la forma del globulo rosso è una spia dello stato di ossigenazione e del bilancio ossidativo. Quindi la morfologia eritrocitaria alterata può essere utile anche per valutare la prognosi della sindrome e aprire la strada alla prevenzione/trattamento delle apnee, eventi frequenti nella sindrome.

**Tabella 2. Anomalie morfologiche dei globuli rossi**

Classificazione morfologica	Descrizione	Condizioni associate
<b>Discocita</b>	Forma regolare a disco biconcavo ovoidale di circa 7 $\mu$ m di diametro con una zona di pallore centrale	Individui normali
<b>Acantocita</b>	Forma sferoidale con 3-12 proiezioni (spicule) disposte irregolarmente	A-betalipoproteinemia, post-splenectomia, cirrosi epatica su base etilica, anemia emolitica micro-angiopatica, anemia sideroplastica, anemia emolitica autoimmune, talassemie, sindrome da ustione grave, malattia renale, deficit di piruvato chinasi, picnocitosi infantile
<b>Cnizocita</b>	Forma con almeno due concavità (in genere triconcava)	Anemie emolitiche Sferocitosi ereditaria
<b>Codocita</b>	Forma sottile ipocromatica con un'area centrale di pigmentazione. Viene detta anche cellula a bersaglio per la forma a scodella a bordi sottili	Splenectomia Talassemie Emoglobinopatie Anemia sideropenica Difetto familiare di LCAT
<b>Echinocita</b>	Forma sferoidale con molte spicule (10-30) distribuite regolarmente sulla superficie	Uremia Deficit di piruvato-chinasi Neonati con malattie epatiche
<b>Ellissocita</b>	Globulo rosso con forma ellissoidale, a volte anche a bastoncino	Ellissocitosi ereditaria Anemie di diversa natura
<b>Leptocita</b>	Globulo rosso deformato, più sottile, di spessore ridotto e diametro aumentato, ma di volume normale	Talassemie, malattie del fegato e del tratto biliare, tratto familiare, effetti collaterali a farmaci (fenotiazina)
<b>Stomatocita</b>	Globulo rosso con forma a tazza, inflessione su una superficie e invaginazione profonda sulla faccia opposta	Sferocitosi ereditaria Anemie emolitiche acquisite

**Figura 2. Marker di Stress ossidativo plasmatici ed eritrocitari.** A. Ferro libero non complessato a proteine intra-eritrocitario (IE-NPBI); B. Ferro libero non complessato a proteine plasmatico (P-NPBI); C. F<sub>2</sub>-Isoprostani (F<sub>2</sub>-IsoPs) esterificati alla membrana eritrocitaria; D. Addotti proteici del 4-HNE.



Per IE-NPBI, i valori sono riportati come nmol/ml di sospensione di globuli rossi. I dati sono espressi come media  $\pm$  DS (A,B) o come media  $\pm$  ES. Tutte le differenze statisticamente significative sono riportate in figura.

**Conclusioni**

In conclusione, questi risultati indicano che nelle pazienti RTT 1) la forma dei globuli rossi è alterata; 2) la diade SO-ipoossia è un fattore chiave nel generare la forma alterata dei globuli rossi e il danno ossidativo osservato nelle membrane e che 3) i PUFA ω-3 sono capaci di recuperare almeno in parte, la morfologia alterata dei globuli rossi, il danno derivato dallo SO e la disfunzione cardio-respiratoria.

**Prospettive**

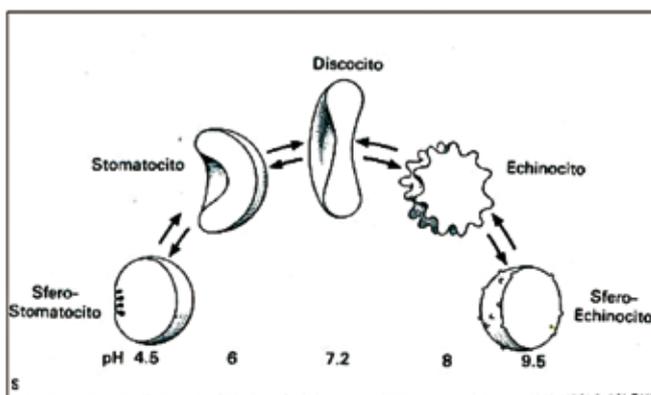
È prevedibile che il monitoraggio della morfologia dei globuli rossi nella RTT mediante sistemi di valutazione semi-automatizzati - quali la citofluorimetria - possa rappresentare un nuovo ed importante elemento diagnostico/prognostico in questa particolare malattia multisistemica, in cui il polmone sembra essere, a sorpresa, un organo chiave nella patogenesi. ■

**Tabella 3. Variabili pulso-ossimetriche, pressione parziale di ossigeno (PaO<sub>2</sub>) in pazienti RTT e soggetti controllo.**

Categorie	PaO <sub>2</sub> (mmHg)	Met-Hb (%)	CO-Hb (%)	PI (%)	PVI (%)
a) Soggetti controllo	99,4 ± 1,2	0,1 ± 0,1	0,8 ± 0,6	4,1 ± 1,4	20,4 ± 4,9
b) Pazienti RTT (non trattate)	88,3 ± 5,9	1,4 ± 0,5	8,8 ± 3,5	1,0 ± 0,6	43,8 ± 9,5
c) Pazienti RTT dopo supplementazione con ω-3 PUFA per 6 mesi	98,0 ± 9,5	0,5 ± 0,4	1,2 ± 0,3	2,3 ± 1,0	30,7 ± 4,3
d) Pazienti RTT dopo supplementazione con ω-3 PUFA per 12 mesi	98,5 ± 1,9	0,2 ± 0,1	0,7 ± 0,5	2,4 ± 1,1	25,5 ± 4,1
P (ANOVA)	<0,0001	<0,0001	<0,0001	<0,0001	<0,0001
Differenze statistiche	b < a & c & d	b > c & d	b > a & c & d	a > c & d > b	a < d < c < b

I valori sono espressi come medie ± Deviazione Standard.  
 Legenda: PaO<sub>2</sub>, pressione parziale arteriosa dell'ossigeno; Met-Hb, metemoglobina; CO-Hb, carbossi-emoglobina; PI, Indice di Perfusione; PVI, Indice di variabilità pletismografica.

**Figura 3.** Schema in cui è rappresentata la trasformazione discocito-echinocito-stomatocito in funzione del pH.



(tratto da Bessis M. Reinterpretazione degli strisci di sangue. Piccin editore 1978)

**Bibliografia selezionata**

- [1] M. Bobrowska-Hagerstrand, H. Hagerstrand, A. Iglic. Membrane skeleton and red blood cell vesiculation at low pH. Biochem. Biophys. Acta 1371 (1998) 123-128.
- [2] G.H.W. Lim, M. Wortis, R. Mukhopadhyay. Stomatocyte-discocyte-echinocyte sequence of the human red blood cell: Evidence for the bilayer-couple hypothesis from membrane mechanics. Proc. Natl. Acad. Sci. USA 99 (2002) 16766-16769.
- [3] L.M. Snyder, N.L. Fortier, J. Trainor, J. Jacobs, L. Leb, B. Lubin, D. Chiu, S. Shohet, N.Mohandas. Effect of hydrogen peroxide exposure on normal human erythrocyte deformability, morphology, surface characteristics, and spectrin-actin crosslinking. J. Clin. Invest. 76 (1985) 1971-1977.
- [4] T. Somer, H.J. Meiselman. Disorders of blood viscosity. Ann. Med. 25 (1993) 31-39.
- [5] M. Comporti, C. Signorini, G. Buonocore, L. Ciccoli. Iron release, oxidative stress and erythrocyte ageing. Free Radic. Biol. Med. 32 (2002) 568-576.
- [6] V.W. MacDonald. Measuring relative rates of hemoglobin oxidation and denaturation. Methods Enzymol. 231 (1994) 480-490.
- [7] G. Lucantoni, D. Pietraforte, P. Matarrese, L. Gambardella, A. Metere, G. Paone, E.L. Bianchi, E. Straface. The red blood cell as a biosensor for monitoring oxidative imbalance in chronic obstructive pulmonary disease: an ex vivo and in vitro study. Antioxid. Redox Signal. 8 (2006) 1171-1182. 80
- [8] Y.D. Torres-Ramos, A.M. Guzman-Grenfell, A. Montoya-Estrada, A. Ramirez-Venegas, R.S. Martinez, F. Flores-Trujillo, L. Ochoa-Cautino, J.J. Hicks, RBC membrane damage and decreased band 3 phospho-tyrosine phosphatase activity are markers of COPD progression. Front. Biosci. 2 (2010) 1385-1393.
- [9] De Felice C, Ciccoli L, Leoncini S, Signorini C, Rossi M, Vannuccini L, Guazzi G, Latini G, Comporti M, Valacchi G, Hayek J. Systemic oxidative stress in classic Rett syndrome. Free Radic. Biol. Med. (2009) 47 440-448.
- [10] De Felice C, Guazzi G, Rossi M, Ciccoli L, Signorini C, Leoncini S, Tonni G, Latini G, Valacchi G, Hayek J. Unrecognized lung disease in classic Rett syndrome: a physiologic and high-resolution CT imaging study. Chest (2010) 138 386-392.
- [11] P.C. Calder, P. Yaqoob. Understanding fatty omega-3 polyunsaturated fatty acids, Postgrad. Med. 121 (2009) 148-157.

# SR: parte a Siena la sperimentazione con un nuovo farmaco in 20 bambine in stadio iniziale di malattia

Ines Ricciato, Claudia Barabesi, Uff. Stampa, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese

**S**arà sperimentata a Siena una nuova molecola per la sindrome di Rett. Si tratta della prima sperimentazione mondiale su questo tipo di farmaco in questa sindrome. È uno studio di fase II che partirà a gennaio e coinvolgerà venti piccole pazienti con malattia allo stadio iniziale. La sperimentazione sarà condotta dall'équipe di Neuropsichiatria Infantile, diretta dal Dott. Joussef Hayek, del Policlinico Santa Maria alle Scotte, dove ha sede il centro di riferimento nazionale per la sindrome di Rett e l'autismo infantile.

“Si tratta di un composto antiossidante – spiega Hayek – approvato dalla FDA americana per il trattamento di malattie mitocondriali congenite. Saranno utilizzati stru-

menti obiettivi per valutare variazioni significative riguardo a qualità di vita, gravità clinica, parametri respiratori, indici biochimici di stress ossidativo e indici metabolici, comportamento ed elettroencefalografia”. I clinici coinvolti in questa sperimentazione sono il neonatologo Claudio De Felice e il neuropsichiatra infantile Roberto Canitano, mentre le valutazioni biochimiche dello stress ossidativo saranno effettuate dalle prof.sse Lucia Ciccoli e Cinzia Signorini, dalle dott.sse Silvia Leoncini e Alessandra Pecorelli del Dipartimento di Medicina Molecolare e dello Sviluppo dell'Università di Siena e dal prof. Giuseppe Valacchi dell'Università di Ferrara. “Il nostro gruppo multidisciplinare – conclude De Felice – da circa cinque anni, è impegnato

nello studio del ruolo dello stress ossidativo all'interno dei meccanismi che dalla mutazione genetica portano alle varie manifestazioni della malattia, non limitate unicamente al sistema nervoso centrale. La sperimentazione, recentemente approvata dal Comitato etico dell'Azienda Ospedaliera, avrà la durata di un anno”.

La sindrome di Rett è una malattia genetica determinata dalla mutazione di un singolo gene, caratterizzata da un periodo di latenza apparentemente normale dalla nascita fino ai 18 mesi di vita circa, cui segue arresto neurologico e deterioramento psico-motorio progressivo, associato a movimenti stereotipati degli arti e alla perdita dell'uso finalistico delle mani.

## Sperimentazione con EPI-743 nella SR: Aspetti tecnici

Joussef Hayek<sup>1</sup>, Claudio De Felice<sup>2</sup>, Lucia Ciccoli<sup>3</sup>, Silvia Leoncini<sup>1,3</sup>, Cinzia Signorini<sup>3</sup>, Alessandra Pecorelli<sup>1,3</sup>  
U.O.C. Terapia Intensiva Neonatale e U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese (AOUS), Policlinico S.M. alle Scotte; Dip. di Medicina Molecolare e dello Sviluppo

### Qual'è il nuovo farmaco?

L'EPI-743 o l' $\alpha$ -toco-trienol-chinone.

### Dettagli del trattamento:

L'EPI-743 è un analogo strutturale e funzionale del Coenzima Q. L'EPI-743 è un para-benzochinone che contrasta la riduzione del glutatione (il più importante antiossidante all'interno della cellula) intracellulare. Questa molecola è stata designata *ad hoc* per aumentarne la biodisponibilità orale e la capacità di passaggio attraverso la barriera emato-encefalica.

### Qual'è la ditta che lo produce?

La Edison Pharmaceuticals, Inc. una ditta farmaceutica californiana (Mountain View, CA, USA) finanziata prevalentemente dalle donazioni delle famiglie di pazienti con mitocondriopatie congenite e diretta

dal Prof. Guy Miller del Dept. of Anesthesiology, Critical Care Medicine, Stanford University, Stanford, CA, USA.

### Indicazione del protocollo:

Sindrome di Rett

### Disegno dello studio:

Prospettico, randomizzato in doppio cieco, placebo-controllato

### Fase dello studio:

Fase II

### Durata del trattamento:

6 mesi assegnati a trattamento o placebo

### Obiettivi:

1) efficacia primaria, arresto della progressione della malattia da verificare mediante la valutazione obiettiva della gravità clinica della malattia;

2) efficacia secondaria, effetto sui seguenti parametri

a) circonferenza cranica, b) comportamento (questionario specifico), c) qualità di vita (questionario specifico), d) livelli dei biomarker

### Dose:

15mg/kg x 3 volte/24 h

### Farmacocinetica:

tempo di assorbimento rapido ( $T_{max}$  2-4 h), e emivita media della molecola di 4,6 h (3,9-5,6 h).

### In quali patologie l'EPI-743 è stato utilizzato in precedenza?

L'EPI-743 è stato utilizzato nelle mitocondriopatie congenite (es. sindrome di Leigh, MELAS, Deficit di polimerasi, atassia di Friedreich, sindrome di Kearns-Sayre, sindro-

me di Pearson) nelle quali è stata dimostrata l'efficacia nell'arresto della malattia.

#### **Quando inizierà la sperimentazione?**

La data teorica di inizio del trial sarà fra Gennaio e Febbraio 2013.

#### **Dove avrà luogo la sperimentazione?**

U.O.C. Neuropsichiatria Infantile, Azienda Ospedaliera Universitaria, Siena

#### **Chi è il responsabile della sperimentazione?**

Il dott. Joussef Hayek è il Principal Investigator (P.I.) del protocollo.

#### **Quali altri clinici/ricercatori parteciperanno alla sperimentazione?**

Dott. Claudio De Felice (U.O.C. Terapia Intensiva Neonatale, AOUS di Siena), dott. Roberto Canitano (U.O.C. Neuropsichiatria Infantile, AOUS di Siena), prof.sse Lucia Ciccoli e Cinzia Signorini, dott.sse Silvia Leoncini e Alessandra Pecorelli (Dipartimento di Medicina Molecolare e dello Sviluppo dell'Università di Siena) e prof. Giuseppe Valacchi (Università di Ferrara).

#### **La sperimentazione ha ricevuto l'approvazione del Comitato Etico ?**

La Sperimentazione è stata approvata all'unanimità dal Comitato Etico dell'AOUS di Siena in data 29/11/2012.

#### **Quante pazienti verranno trattate?**

20 pazienti con sindrome di Rett in stadio 1-2 della malattia.

#### **Quali sono i criteri di inclusione?**

- 1) pazienti RTT con in stadio precoce (1-2) della malattia
- 2) stato redox alterato
- 3) conferma di mutazione nel gene MeCP2
- 4) disponibilità di consenso informato da parte dei genitori o tutori delle pazienti
- 5) assenza di altri trattamenti con molecole antiossidanti (in particolare Coenzima Q10, Vitamina E, Idebenone) nelle settimane precedenti (almeno 2) l'arruolamento nello studio.

#### **Quali sono i criteri di esclusione?**

I soggetti che presentano uno o più dei seguenti criteri non sono eligibili per lo studio:

- 1) allergia clinicamente significativa o ipersensibilità verso EPI-

743 o suoi eccipienti (olio di sesamo), Vitamina E.

- 2) mancata conferma di mutazione nel gene MeCP2.
- 3) storia clinica di sanguinamento o anormale PT-PTT basale.
- 4) diagnosi di coesistenti errori congeniti di metabolismo.
- 5) insufficienza epatica
- 6) insufficienza renale
- 7) scompenso cardiaco
- 8) sindromi di malassorbimento intestinale
- 9) qualsiasi condizione che, nell'opinione degli sperimentatori, possa compromettere la compliance al trattamento o la salute del paziente.

#### **Piano di monitoraggio:**

Sono previsti 7 punti di monitoraggio clinico-biochimico (oltre quello di base 6 visite periodiche dalla 4<sup>a</sup> alla 24<sup>a</sup> settimana di trattamento o placebo).

#### **Qual è il rationale della sperimentazione?**

Una mitocondriopatia aspecifica è stata ripetutamente evidenziata nella sindrome di Rett, sia sul piano clinico che in modelli sperimentali. Il Coenzima Q (in particolare Q10) è di fondamentale importanza nella produzione di energia nella catena di trasporto mitocondriale e nella modulazione dello stato redox (bilancio ossido-riduttivo). I nostri studi hanno dimostrato una marcata alterazione dello stato redox nelle pazienti con s. di Rett. Disporre di una molecola che sia in grado di mimare le azioni del Coenzima Q10, a fronte di scarsissimi effetti collaterali noti, diventa interessante per tentare di arrestare la progressione della malattia nelle pazienti Rett.

#### **Quali sono gli effetti collaterali noti dell'EPI-743?**

Gli effetti collaterali noti dell'EPI-743 sono finora estremamente scarsi. E' stata sporadicamente segnalata sonnolenza e ipotonia in pazienti con mitocondriopatia congenita.

#### **Fra quanto sapremo i risultati della sperimentazione?**

Sperabilmente i dati saranno disponibili per la comunità scientifica e le Famiglie Rett entro 1 anno dall'inizio del protocollo, teorica-

mente intorno al mese di marzo 2014.

#### **È possibile eseguire lo stesso protocollo per la s. di Rett in altri centri?**

Non al momento attuale.

#### **In un futuro il trattamento sarà allargato a tutte le pazienti Rett?**

Questo punto dipenderà ovviamente dall'esito dello studio selettivo in corso sulle 20 pazienti con s. di Rett in stadio relativamente precoce.

#### **Si può ottenere il farmaco senza entrare nella sperimentazione?**

Non è possibile al momento; l'Edison Pharmaceuticals Inc, è l'unica ditta fornitrice del farmaco.

#### **Nota**

Le famiglie Rett interessate potranno contattare direttamente il responsabile della sperimentazione, dott. Joussef Hayek (U.O.C. Neuropsichiatria Infantile, AOUS di Siena; email: j.hayek@ao-siena.toscana.it) oppure L'Associazione Italiana Rett AIRETT Onlus mail direttivo@airett.it

#### **Ringraziamenti**

Si ringraziano il Prof. Guy Miller, il Prof. Matthew Klein per la stretta collaborazione nella preparazione del protocollo terapeutico.

#### **Letteratura su EPI-743:**

- 1) Martinelli D, Catteruccia M, Piemonte F, Pastore A, Tozzi G, Dionisi-Vici C, Pontrelli G, Corsetti T, Livadiotti S, Kheifets V, Hinman A, Shrader WD, Thoolen M, Klein MB, Bertini E, Miller G. EPI-743 reverses the progression of the pediatric mitochondrial disease-Genetically defined Leigh Syndrome. *Mol Genet Metab.* 107(3):383-8; 2012.
- 2) Sadun AA, Chicani CF, Ross-Cisneros FN, Barboni P, Thoolen M, Shrader WD, Kubis K, Carelli V, Miller G. Effect of EPI-743 on the clinical course of the mitochondrial disease Leber hereditary optic neuropathy. *Arch Neurol.* 2012 Mar;69(3):331-8. doi: 10.1001/archneurol.2011.2972.
- 3) Blankenberg FG, Kinsman SL, Cohen BH, Goris ML, Spicer KM, Perlman SL, Krane EJ, Kheifets V, Thoolen M, Miller G, Enns GM. Brain uptake of Tc99m-HMPAO correlates with clinical response to the novel redox modulating agent EPI-743 in patients with mitochondrial disease. *Mol Genet Metab.* 2012 Dec;107(4):690-9.
- 4) Enns GM, Kinsman SL, Perlman SL, Spicer KM, Abdenuur JE, Cohen BH, Amagata A, Barnes A, Kheifets V, Shrader WD, Thoolen M, Blankenberg F, Miller G. Initial experience in the treatment of inherited mitochondrial disease with EPI-743. *Mol Genet Metab.* 2012 Jan;105(1):91-102.

## Lettera alle famiglie con problematiche Rett Riconoscimento da parte delle A.S.L. per l'Olio Omega 3: alcuni l'hanno già ottenuto, perché tu no?

Facciamo seguito alla lettera consegnata a tutti i partecipanti al convegno Nazionale di Napoli del 18-19 maggio 2012, per informare, come riteniamo giusto, tutte le altre famiglie che non erano presenti al Convegno stesso, riguardo i diversi comportamenti adottati dalle ASL nella gestione della Sindrome di Rett.

Ezio Toni, Trasforma AS Italia

**D**urante i vari contatti telefonici e via mail che intratteniamo con molti genitori, ed inoltre, nei diversi contatti avuti con vari partecipanti al convegno di Napoli, ci viene riferito che molte A.S.L. non sono disponibili ad accogliere le loro domande di assunzione di distribuzione diretta dei prodotti della Norwegian Fish Oil, adducendo le più svariate motivazioni, ma in particolare una: non essendo i prodotti classificati come medicinali e non essendoci prove della loro validità, non possono essere assunti a carico del S.S.N.

È vero e lo confermiamo, il prodotto non è classificato come medicinale. Tuttavia, dopo lo studio scientifico effettuato dal Policlinico Le

Scotte di Siena dai Dott.ri De Felice, Hayek e loro staff, composto da altri 14 ricercatori e pubblicato nella rivista scientifica internazionale "Genes and Nutrition" (Volume 7 - Numero 3 - Giugno 2012) e di cui una sintesi è stata pubblicata anche nella rivista *ViviRett* n. 61 del marzo 2012, dove sono stati dimostrati i risultati positivi ottenuti nella sindrome di Rett in stadio 1, con la somministrazione dell'olio omega-3 liquido della Norwegian Fish Oil, questa scusa può essere facilmente contestata, perché con questo prodotto si sono ottenuti positivi risultati, pur in modo diverso, in tutte le bimbe trattate durante lo studio, quindi è dimostrata scientificamente la validità del nostro pro-

dotto nel trattamento della sindrome di Rett in stadio 1.

Inoltre anche dai molti contatti con oltre 100 famiglie, che già usano l'olio omega-3 liquido della Norwegian Fish Oil, ci viene testimoniata la loro soddisfazione per i risultati che stanno ottenendo nell'uso di tale prodotto, che si è dimostrato essere il più appropriato ed efficiente.

Per una maggior conoscenza e documentazione delle disposizioni di legge sulla gratuità dei medicinali nelle malattie rare, riteniamo opportuno portare alla vostra conoscenza quanto la legge dispone, trascrivendo, una breve sintesi della legge stessa:

*Decreto ministeriale - Ministero della Sanità - 18 maggio 2001, n. 279*

*"Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124."*

*Omissis*

*Art. 2 Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare*

*d) la consulenza ed il supporto ai medici del Servizio sanitario nazionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento .*

*Art. 4 Individuazione delle malattie rare*

*La diagnosi di malattia rara deve essere certificata da un presidio della Rete per le MR, appositamente individuato dalla Regione per quella specifica malattia o per il gruppo a cui appartiene. La certificazione rilasciata dal presidio ai fini dell'esenzione deve riportare, oltre alla definizione, anche il codice identificativo della malattia o del gruppo di malattie a cui la stessa afferisce, come definito nell'allegato 1 al D.M. 279/2001 (nostra precisazione: il certificato deve indicare che il prodotto richiesto è indispensabile).*

*Da allegato 1:*

**Codice Esenzione: RF9940 Codice esenzione: RF 0040 - Nome: SINDROME DI RETT - Tipo: PATOLOGIA**

*Art. 5 Diagnosi della malattia e riconoscimento del diritto all'esenzione*

1. *L'assistito per il quale sia stato formulato da un medico specialista del Servizio sanitario nazionale il sospetto diagnostico di una malattia rara inclusa nell'allegato 1 è indirizzato dallo stesso medico, in base alle informazioni del competente Centro interregionale di riferimento, ai presidi della Rete in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia o del gruppo di malattie.*
2. *I presidi della Rete assicurano l'erogazione in regime di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni finalizzate alla diagnosi e, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, le indagini genetiche sui familiari dell'assistito. I relativi oneri sono a totale carico dell'azienda unità sanitaria locale di residenza dell'assistito.*
3. *I presidi della Rete comunicano ogni nuovo caso di malattia rara accertato al Centro di riferimento competente, secondo le modalità stabilite in appositi disciplinari tecnici predisposti dall'Istituto Superiore di Sanità.*
4. *L'assistito cui sia stata accertata da un presidio della Rete una malattia rara inclusa nell'allegato 1 può chiedere il riconoscimento del diritto all'esenzione all'azienda unità sanitaria locale di residenza, allegando la certificazione rilasciata dal presidio stesso.*

Alla data odierna vi comunichiamo che già 18 ASL distribuiscono gratuitamente, nelle loro strutture, i prodotti della Norwegian Fish OIL e sono situate nelle seguenti regioni: Abruzzo (1), Campania (6), Emilia Romagna (2), Lazio (1), Puglia (1), Triveneto (2), Umbria (2), Sicilia (2) e Repubblica di San Marino.

Constatiamo che ogni regione si comporta in modo autonomo, forse a secondo delle disponibilità finanziarie, ma dato la spesa molto modesta, riteniamo che dipenda molto più dalla sensibilità e disponibili-

tà del responsabile dell'A.S.L. che deve rilasciare l'autorizzazione.

Ora poiché il S.S.N. è unico per tutta l'Italia, perchè ci sono queste differenze di comportamento? Non è giusto e non devono esserci!

Alla luce di quanto sopra esposto, noi vi invitiamo a presentare le vostre domande alle A.S.L. di competenza ed insistere per ottenere non un favore, ma un servizio che è un vostro diritto richiedere.

Sperando che la presente possa esservi di aiuto nella presentazione delle vostre domande e confidan-

do in una maggior sensibilità dei responsabili A.S.L., formuliamo a tutte le famiglie i migliori auguri per le prossime festività e un grande "in bocca al lupo", augurandoci che presto molte altre ASL si adeguino, come hanno già fatto quelle su citate.

*Transforma AS Italia.  
Distributrice dei prodotti della  
Norwegian Fish Oil -Olio di pesce  
omega-3 a base naturale TG.  
www.oliodipescenorvegese.info  
E-mail: transformitalia@libero.it  
Tel. 9543.743668*

Forlì, novembre 2012

## Haloterapia

*L'esposizione di mezz'ora alla grotta di sale offre benefici dopo solo le prime sedute nei casi di sinusite, faringite, raffreddori e infezioni virali a livello respiratorio.*

*La nostra esperienza è stata molto positiva, la nostra Lisa da qualche anno era sempre soggetta a continui raffreddori, con le relative conseguenze: febbre e antibiotici continui.*

*Con la grotta di sale quest'anno va molto meglio, ci sentiamo vivamente di consigliarla alle bambine Rett, naturalmente col parere del vostro pediatra.*

*Antonella*



## **Lettera per Giovanni, bimbo Rett**

*Ciao Giovanni, se tutte le bimbe Rett sono rare e preziose tu eri più unico che raro, sì, perché tu eri un BIMBO con la Sindrome di Rett, un bimbo dolcissimo con una grande forza e voglia di farcela. Tu hai smentito la scienza che dice "i bimbi Rett non ce la fanno a sopravvivere dopo la nascita": tu ce l'hai fatta, con la tua forza e i tuoi sorrisi volevi dire io ci sono, ce l'ho fatta, ho tanta voglia di vivere, e noi tutti eravamo felici di poter smentire la scienza.*

*Tutti i genitori della Lombardia ricordano con gioia la Tua presenza alle riunioni Lombarde in particolare a Limbiate, eri bellissimo era una gioia abbracciarti, eri così dolce, fragile e nello stesso tempo forte... ma come sempre questa terribile malattia riesce a distruggere tutto e anche la tua forza e la tua determinazione a farcela non sono state sufficienti a contrastare la Sindrome di Rett; ci hai lasciato, dopo mesi di sofferenza e di lotta hai detto basta.*

*È grande il vuoto che hai lasciato in tutti noi, ma niente potrà mai cancellare la gioia nell'averti conosciuto e i momenti passati assieme. Vogliamo essere vicini ai tuoi cari ed inviare loro un fortissimo abbraccio.*

*Ciao Piccolo angelo, Grazie per quanto hai saputo darci.*



## **Ciao Oscar**

*Oscar, il nostro piccolo angioletto, ci lascia all'età di 19 mesi.*

*Terzo caso maschile in Italia e ventottesimo al mondo, è stato affetto da questa rarissima sindrome.*

*Grande lottatore, hai dato tanto nel brevissimo tempo che ti è stato concesso...*

*Un'immensa forza espressa dai tuoi grandissimi occhi stupendi...*

*Con tanto amore guardaci da lassù!*

*Mamma e papà*



# Iniziative a favore dell'AIRETT

Ancora tantissime le iniziative realizzate nei mesi passati a sostegno della nostra Associazione: grazie di cuore a tutti coloro che hanno partecipato!

**CAMPANIA** *Responsabile regionale: Pina Ludi*

**EPPUR SI MUOVE...**

## NOTIZIE DALLA CAMPANIA

L'entusiasmante esperienza del Convegno Nazionale Airett nel capoluogo campano ha dimostrato che con un po' di volontà e altrettanto impegno, è possibile rendersi parte attiva della nostra associazione, sfatando così il mito che la Campania, e il sud in genere, sia fanalino di coda in tutto.

Il convegno mi ha dato l'occasione di incontrare ancora alcuni genitori, conoscerne, purtroppo, di neo associati, di vedere alcuni che conoscevo solo telefonicamente e stabilire con loro un legame più saldo. Così come mi ha confermato che alcune famiglie si tengono tenacemente nell'ombra, evitando qualsiasi tipo di contatto e appuntamenti importanti come quelli di maggio.

Per chi c'era e lo ricorda, nel primissimo appuntamento di Casoria che organizzai, non da referente, con genitori e terapisti, chiesi di non "lasciarci soli", di fare in modo che ognuno di noi vegliasse sulla solitudine dell'altro. Quella solitudine che diventa palpabile quando ci si ritrova nei nostri panni, quelli di genitori di figli disabili. Infatti, quand'anche i nostri amici non ci abbandonano del tutto perché si sentono inadeguati, o per semplice inadeguatezza umana, la verità è che la disabilità ci crea il vuoto intorno. È un fatto statistico direi: ci sono proibite, se non tutte, buona parte delle occasioni di festa, di svago e di incontro 'normali' – diventando così giocoforza asociali - il che, quindi, aumenta notevolmente le possibilità di essere soli e di non conoscere altre persone. Spero di non essere stata troppo complicata.

Devo dire che quell'appello non fu accolto, tranne che da un paio di mamme, ma abbiamo tutto il tempo di recuperare.

Dopo il convegno, che è stata anche un'ottima occasione per conoscere persone che potrebbero, a vario titolo, sostenerci, ho ricevuto qualche telefonata in più e qualcosa ha iniziato a muoversi e, così, anche noi campani abbiamo messo qualcosa in cantiere.

Giulio Carfora della Compagnia di Saltimbanchi, mi ha dato l'idea di fare spettacoli di "Magic Circus" nelle scuole, donando parte del ricavato all'AIRETT e parte alle scuole che potranno usarlo a loro discrezione, ma sarebbe meglio se fosse per materiali utili agli alunni disabili. Abbiamo registrato già l'entusiastica adesione di alcuni dirigenti scolastici e speriamo che si



concretizzi, ma la Compagnia è disponibile per esibirsi in tutta la Campania; quindi, se qualcuno vuole impegnarsi a proporlo alle scuole che conosce è ben accetto. Potete contattarmi per avere un'informazione dello spettacolo e sapere noi come ci stiamo regolando anche sul prezzo del biglietto, che abbiamo voluto molto popolare in tempi di crisi.

Sempre la crisi ha stimolato l'ingegno della premiata ditta "pinaludi, titina, prof.ssa di maso, rosariaruso, vincenzoderosa", nomi che molti ricorderanno e che ho l'occasione di ringraziare pubblicamente per l'indispensabile aiuto prestato durante il convegno.

In verità Titina e Rosaria sono diventate un punto di riferimento fisso per me, per l'associazione: sempre pronte ad aiutarmi, anche perché così hanno una buona scusa per non cercare marito. Ma io glielo dico sempre: "prima o poi lo trovate, le disgrazie capitano a tutti...".

Dicevo, ci siamo inventate i braccialetti portafortuna, che realizziamo con le nostre mani fino a tarda notte; e poi gli angeli della fortuna e i pini acchiappasogni che abbiamo confezionato insieme ai biglietti dell'AIRETT per proporli nei mercatini di Natale (speriamo che sia andata bene). Mercatini che mi ha proposto sempre il mio amico Giulio, che ci ha dato la possibilità di esporre un nostro stand a titolo completamente gratuito. A questo proposito voglio ringraziare la mia amica Elena Izzo, fantastica artigiana, che ci fornisce gratis il gazebo, e la segretaria della compagnia, Antonietta Auriemma, la quale, quando le chiedo se dobbiamo pagare qualcosa o se possiamo esporre un determi-

nato articolo risponde sempre: "Per te non ci sono problemi". Mitica Antonietta!

Grazie alla mia cara, cara e "vecchia", ma solo perché ci conosciamo da un quarto di secolo, amica Donatella Abbate, già nostra sponsor per il convegno, che non ci ha pensato su due volte nel propormi di vendere i braccialetti portafortuna, (nome suggerito da lei) nella sua profumeria a Melito, devolvendo tutto all'AIRETT. Senza contare i preziosi consigli per le confezioni natalizie. Dopo 10 giorni di vendita mi ha chiamata per dirmi: "Abbiamo lanciato una moda, tutto il parco di fronte a me porta i tuoi bracciali al polso".

Grazie a Teresa De Franchis: anche lei si è resa disponibile a vendere i bracciali nel suo biscottificio di Aversa ed è sorella di Melania, che ha devoluto gran parte dei regali in denaro ricevuti per il 1° compleanno del figlio all'AIRETT.

Grazie a Rosa Sismundo, mamma di Michele, e Paola Russo, mamma di Carmen, che si stanno attivando con grande impegno attraverso la vendita dei calendari e per far conoscere l'Associazione.

Grazie a mio fratello Mimi, che va a comprare il neces-

sario per i nostri mercatini e ci affianca quando esponiamo, insomma: 'o mettimmo sotto 'e fatiche.

Grazie a Sandro dell'ortopedia Merola, che ci ha fornito il contatto con la genetica dell'ospedale Moscati di Avellino, che, speriamo, diventi nostro punto di riferimento in Campania almeno per i ricoveri di routine.

Grazie a tutte le mamme e papà che mi danno suggerimenti importanti e che sono presenti quando organizzo qualcosa.

Ho avuto modo di scriverlo in occasione dell'articolo di presentazione del convegno e lo ribadisco adesso. Mi rendo conto che le difficoltà quotidiane e la disillusione che, implacabile, arrivano con gli anni sono grandi, e che la nostra speranza è una sola: che trovino quanto prima la cura per le nostre figlie. Ma nel frattempo nulla ci impedisce di vivere e tenerci compagnia, anche solo con una telefonata.

Cellulare, telefono di casa, facebook, posta elettronica... sapete come contattarmi, per qualsiasi cosa. Tranne soldi e olio di pesce che è finito.

Un caro, solidale, saluto a voi e alle nostre figlie.

*Pina Ludi,*

*Responsabile regionale AIRETT Campania*

### **GRAZIE ALLA FAMIGLIA CATALANO**

Un grazie di cuore per il bel gesto di generosità della famiglia Catalano, mamma **Melania**, papà **Antonio** e il **piccolo Vincenzo**, che ha voluto devolvere all'AIRETT gran parte dei regali in denaro ricevuti dal piccolo Vincenzo in occasione del suo primo compleanno.

La generosità costituisce un gesto d'amore puro, disinteressato, perché non si riceve nulla in cambio se non la gratitudine di chi lo riceve. Ed è anche così che la famiglia Catalano ha voluto esprimere concretamente il suo affetto per Michela, Miky per gli amici, mostrando ancora una volta quanto possa essere caldo e vivo il cuore napoletano.

Una donazione che contribuisce a nutrire la speranza di una possibile cura per le nostre figlie, l'unico motivo che ci tiene in vita e ci fa affrontare le avversità quotidiane dovute alla malattia e ai continui ostacoli burocratici e umani che, a volte, sviscerano più della malattia stessa. Grazie ancora al piccolo Vincenzo, cuginetto di Miky, che sorride felici



ce quando la vede e che ha due genitori eccezionali, che sanno dargli fulgidi esempi di come mostrarsi generosi e spendersi per gli altri. Sono genitori come loro che generano il migliore futuro del domani, perché è solo con l'esempio che i figli si educano all'amore e al rispetto. E spiegando loro che quando moriamo tutto quello che abbiamo fatto per noi stessi muore con noi, ma quello che facciamo

per gli altri resta: resta nella loro memoria, nella memoria di quelli cui viene raccontato, ma soprattutto resta nella gioia di chi beneficia del nostro dare.

L'augurio è che il loro gesto sia da esempio per molti altri, per non lasciare sole le nostre bimbe Rett.

Grazie da Michela e da tutte le bimbe Rett.

*Rosa Sismundo  
Mamma di Michela Barra*

## ABRUZZO

Responsabile regionale: Sabina Mastronardi

Ringraziamo di cuore **Lucia Desiati**, insegnante della Scuola dell'infanzia di Perano, che, in occasione della manifestazione di fine anno scolastico, ha devoluto i proventi del suo libro "Il mio canto libero" all'Associazione Italiana Sindrome di Rett.



## MARCHE

Responsabile regionale: Manuela Collina

Ringraziamo le insegnanti e i ragazzi della scuola primaria di via Adige a Castel di Lama che durante la festa di fine anno scolastico hanno devoluto gli incassi della vendita delle piantine e dei lavoretti realizzati dai bambini con il Progetto "Giardinorto".

Il progetto aveva l'obiettivo di promuovere la sensibilità verso il verde e di raccogliere fondi per la nostra Associazione. Grazie di cuore!

CASTEL DI LAMA LA PRIMARIA DI VIA ADIGE ORGANIZZA LA FESTA DI FINE ANNO

## 'Giardinorto' studenti all'opera

Nel giardino della scuola i bimbi hanno piantato ortaggi e fiori

— CASTEL DI LAMA —

**POMODORI**, insalata, piante aromatiche sono cresciute nell'orto della scuola primaria di Via Adige a Castel di Lama dove gli studenti sotto la guida e supervisione degli insegnanti hanno dato vita ad uno splendido orto-giardino. L'iniziativa si chiama «Progetto Giardinorto» con l'obiettivo di educare e di promuovere sul territorio la sensibilità verso il verde. Il progetto ha inoltre come obiettivo la beneficenza, al termine della festa organizzata ieri, il ricavato della vendita di piantine e dei lavoretti realizzati da bambini sarà devoluta all'Airett. Il progetto ha coinvolto più classi della primaria che hanno preso confidenza con sementi e attrezzi. Le piantine sono già cresciute e ci sono già i primi frutti con grande soddisfazione di grandi e piccini. Il progetto è articolato in modo che la cura dell'orto possa proseguire anche nel periodo estivo per evitare l'abbandono delle colture. Durante la festa è stato realizzato anche il saggio dell'attività motoria che gli alunni hanno svol-

to durante i rientri pomeridiani. Le esperienze svolte sono state varie: giochi motori della tradizione popolare, staffette con l'uso di attrezzi ginnici, piccole gare, attività legate al minibasket e alla preparazione delle semplici coreografie musicali. Quest'anno le rappresentazioni sono differenti il tema scelto è: «Sogna sempre un mondo pieno di pace». Gli Alunni della prima e della seconda si sono esibiti sulle note di una canzone dello Zecchino d'Oro: «Un pallone gonfiato», mentre gli alunni della terza e quinta hanno eseguito una semplice coreografia con il brano «Acquarius» dei Figli dei fiori. Gli orti sono, in effetti, una grande occasione per avvicinare i bambini alla terra, che loro stessi stanno coltivando secondo i principi della varietà e della stagionalità, con metodi biologici, rispettando la natura e tutte le creature viventi, un primo passo verso la consapevolezza del cibo e della tradizione che in maniera sempre forte risalta quotidianamente agli onori della cronaca anche a sostegno delle economie locali sempre più in difficoltà.

Maria Grazia Lappa



L'INIZIATIVA ♦ A Villa Durazzo su iniziativa della "Work in Progress"

## Giovani musicisti tigullini Le "jam session" a "Santa"

Dare spazio ai giovani musicisti del levante, con corsi di musica moderna e di improvvisazione. "Work in Pro Jazz" è la proposta dell'associazione culturale

"Work in Progress" di Santa Margherita che si svilupperà da domani al 15 luglio a Villa Durazzo con varie "jam session" previste in varie zone della città come conclusione dell'attività corsistica, con presenti nomi di spicco del settore a livello internazionale. Tra gli insegnanti ci saranno Fabrizio Trullu al pianoforte, Claudio Bellato alla chitarra, Dino Cerruti al contrabbasso/basso elettrico e Rodolfo Cervetto alla batteria. Le date delle "jam session", tutte alle ore 18,30, sono: martedì 10 luglio in largo

Amendola, 11 e 12 luglio in via Gramsci. Il concerto con insegnanti e allievi si terrà nel Parco di Villa Durazzo il 13 alle ore 18,30. Sabato 14, a conclusione simbolica di un evento che consolida la "Perla del Tigullio" come polo musicale e formativo d'eccellenza, la NP Big Band Swing, protagonista dei più importanti festival swing italiani, allieterà una serata all'insegna delle grandi orchestre americane degli anni '30 e '40 con un concerto nell'Anfiteatro Bindi di piazza Martiri della Libertà alle ore 21,30. "Work in Pro Jazz" si svolge con il patrocinio del Comune di Santa Margherita e di Villa Durazzo, e la collaborazione di Airett, associazione italiana sindrome di Rett, che seguirà l'evento con propri stand dove sarà possibile ricevere materiale informativo, iscriversi all'associazione ed effettuare donazioni per la ricerca.

Lezioni  
in tutta  
la città

L'inizio  
fissato  
martedì

## LIGURIA

Responsabile regionale: Giancarlo Dughera

### LUGLIO - S. MARGHERITA LIGURE (GE)

L'associazione culturale "Work in Progress" con il patrocinio del comune di Santa Margherita ha organizzato durante il mese di Luglio "Work in Pro Jazz" una rassegna per dare spazio ai giovani musicisti che ha dato vita a diverse jam session in tutto il territorio comunale.

Durante la manifestazione AIRETT era presente con il proprio stand dove il pubblico ha potuto ricevere informazioni, iscriversi e fare donazioni.

**VENETO** *Responsabile regionale: Antonella Faleschini*

In questo primo semestre del 2012, molteplici sono i ringraziamenti da fare non solo per le iniziative e manifestazioni a favore della nostra associazione ma anche per donazioni private e personali che a volte passano inosservate ma che per noi sono di grande valore umano.

**Grazie ai ragazzi e genitori di Salzano** che in occasione di cresime e comunioni hanno voluto donare il ricavato dei loro regali a sostegno della nostra causa. Grazie per le lotterie del **panificio Bonanomi**, grazie a **Modestina**, al centro **Antalgik**, all'**Associazione "la Colonna"**, grazie all'**Associazione Noale & 20** in persona del **signor Celeghin**.

Grazie anche ad **APV di Bagatin** sempre a noi vicino, grazie al **signor Beggio** che in occasione del suo settantesimo compleanno ha voluto donare l'ammontare dei suoi regali all'AIRETT.

Un ringraziamento particolare in occasione della nostra **campagna solidale sms** va a tutte le persone che ci hanno sostenuto, a tv, giornali e radio Veneti che ci hanno ospitati ed hanno contribuito al buon risultato finale.

**13 MAGGIO 2012 - MOTODONNA**

Per il secondo anno consecutivo l'associazione **Noialtri in Moto** ha voluto dedicare il 2° Motodonna alla nostra associazione: quale occasione migliore di riunire donne e mamme con la passione per la moto a sostegno di altre piccole grandi donne che lottano per la vita?

Questa opportunità ci ha dato modo di unirci a loro per il pranzo assieme alle nostre bambine e famiglie del Veneto, passando una serena giornata in compagnia.

Grazie ancora a tutti i ragazzi e ragazze del gruppo che fedelmente ci seguono e si ricordano di noi. Il ricavato è stato versato all'AIRETT.



**10 GIUGNO 2012 - MEMORIAL ANDREA DEL MELA**

In occasione del torneo di calcio in memoria di Andrea del Mela, i genitori **Rolando e Paola** come gli anni precedenti hanno voluto donare il ricavato della partita a sostegno della ricerca genetica sulla Sindrome di Rett alla nostra associazione.

Grazie di cuore da parte di tutti noi, che le nostre lotte e speranze possano contribuire a donarvi un po' di serenità.

**28 OTTOBRE - SALZANO**

Anche quest'anno il 28 ottobre abbiamo partecipato alla "**Festa della zucca**" organizzata dalla Pro Loco di Salzano con il nostro stand adibito ad informazione, divulgazione e punto di raccolta fondi a favore dell'AIRETT. Seppur le condizioni meteo non fossero a noi favorevoli abbiamo avuto modo di ritrovarci a pranzo tra diversi genitori del Veneto assieme alla nostra Presidente, condividendo la giornata allietata da una lotteria con favolosi regali donati da tanti commercianti del nostro comune e dei comuni limitrofi.

Vorrei ringraziare tutti i volontari che ci hanno aiutati nella vendita dei biglietti della lotteria, nell'organizzazione del pranzo e nell'aiuto quotidiano allo stand. Un grazie particolare va a tutti i commercianti che oltre a donare i premi per la lotteria si sono prodigati nella vendita dei biglietti e al panificio Bonanomi e alla Gastronomia Antichi sapori che ci hanno supportato con i loro prodotti da offrire nei numerosi giorni di festa; un grazie va anche a tutte le persone vecchie e nuove che con una donazione o una parola condividono la nostra speranza in un futuro senza Sindrome di Rett.

*Antonella, Responsabile regionale Veneto e Friuli Venezia Giulia*



## TRENTINO

Responsabili regionali: Erido Moratti - Marisa Grandi

### TRENTO - 8 e 9 settembre 2012

Ringraziamo l'**Associazione Amici della Città di Trento** che, in occasione del **Palio delle Contrade**, ci ha concesso uno spazio in Piazza del Duomo dove eravamo presenti con una bancarella per far conoscere l'Associazione Italiana Rett e raccogliere fondi.



### FONDO - 24 luglio 2012

Fondo è un paesino dell'alta Valle di Non, dove vive Ida, una bimba dagli occhi belli. In occasione della **23ª edizione della rievocazione storica di Santiago di Compostela**, si è svolto il mercatino medievale con laboratori, giochi e musiche celtiche, durante il quale la famiglia di Ida, sempre molto attiva e impegnata, ha allestito una bancarella per la raccolta fondi: grazie da parte di AIRETT.

### TUENNO - 25 agosto 2012

Si è svolta sabato 25 agosto l'ormai classica **Pedalata e passeggiata di solidarietà**, organizzata dall'associazione **Amici della Mountain Bike di Tuenno** con il patrocinio del comune e il cui incasso è stato devoluto ad AIRETT e ADMO. Grazie di cuore!



## LOMBARDIA *Responsabile regionale: Gabriella Riboldi*

### UOVA DI PASQUA

Grande successo della campagna "uova di Pasqua" per la raccolta fondi per il progetto "Campus estivo AIRETT". Tutte esaurite le scorte di uova, che alle fine sono risultate insufficienti: non male come primo esperimento! La Lombardia è stata grande!

Remedello, Marmirolo, Roverbella, Lomello, Sesto San Giovanni, Monza, Busto Arsizio, Como, Casorezzo, Carbonate, Cislago, Desio, Cremona, i nostri punti di riferimento.

Un grazie a tutti gli associati che si sono impegnati ed a Isabella che ha avuto questa splendida idea.

Grazie anche alle regioni Emilia Romagna, Marche, Lazio e Veneto che si sono associate a noi nell'iniziativa.



*Gabriella*

### E ANCHE A REMEDELLO (BS) TUTTO ESAURITO PER LE UOVA DI PASQUA

"Verde speranza giallo dorato il colore della uova, con tante torte finemente lavorate, tutti doni preziosi per le bimbe dagli occhi belli esposti su un banchettino dove volonterose donne porgono gaie ai numerosi cittadini che si avvicinano".



### 11 - 12 MAGGIO - CINISELLO BALSAMO (MI)

AIRETT ed AVO (Associazione Volontari Ospedalieri) anche quest'anno hanno riproposto presso l'ospedale Bassini l'ormai **tradizionale mercatino di piantine e lavori artigianali** in occasione della **Festa della Mamma**.

Grazie a tutti i volontari per l'impegno e la partecipazione ed in particolare grazie a Franca, che ha gestito il banchetto con i piccoli gadget da lei creati, e ad Ivan (Presidente AVO Cinisello) che ci ha dato la possibilità di partecipare.



### 26 FEBBRAIO - CASALMORO (MN)

"L'Angolo B" di Barbieri e Belleri, negozio di abbigliamento bimbi in Asola, ha organizzato una **sfilata di moda** dove i piccoli protagonisti hanno sfilato per la gioia di papà, mamme e nonni.

L'evento si è svolto presso il centro acquatico "Aquadulsa" di Casalmoro.

Il ricavato della manifestazione è stato devoluto ad AIRETT.

### 18 MARZO - SESTO S. GIOVANNI (MI) E SARONNO (VA)

Grande successo per la vendita delle uova pasquali dell'AIR: con soli 9 euro i più golosi hanno acquistato il tradizionale dolce esposto sui banchetti della nostra associazione e allo stesso tempo hanno sostenuto i nostri progetti di ricerca.

### 3 GIUGNO -

Crema e Cremona in aiuto alle "bimbe dagli occhi belli" con un **torneo di pallamano "solidale" organizzato da Giuseppe ed Eleonora** e svoltosi presso la palestra Alina Donati De Conti di Ombriano: il ricavato della manifestazione è stato devoluto ad AIRETT. Grazie!



**24 APRILE 2012 - SORESINA**

**Laura Cipelletti, volontaria amica di AIRETT, ci racconta lo spettacolo che ha organizzato con Marina e Paolo, genitori di Giulia.**

Grazie al gruppo dei "Portobello Road" che ha suonato fino a tarda ora per noi. La sera di sabato 24 aprile resterà per sempre nei nostri cuori.

"Si spengono le luci... nel teatro si ode un brusio. Poi sullo sfondo del palco scorrono le immagini, la voce di una bambina racconta e dice che, se potesse parlare...

Quello che vediamo tutti per la prima volta, è il nuovo video dell'AIRETT.

Restiamo in silenzio, noi sul palco, il pubblico sulle poltroncine, siamo catturati, colpiti al cuore, precipitati in qualcosa di nuovo e ancora sconosciuto.

Da questo istante per ciascuno di noi, essere nel Teatro di Soresina, non è più soltanto una presenza fisica, ma è soprattutto l'esserci con il cuore.

È questa l'emozione che si diffonde fra le persone presenti e che si amplifica attraverso le note del gruppo dei Portobello Road, che questa sera sono qui a suonare per aiutare l'AIRETT.

Lo si avverte in chi canta, in chi suona, balla, recita, in chi seduto applaude, canta insieme al gruppo... Siamo tutti fieri e felici di essere qui, per Giulia, e per le bambine dagli occhi belli, per loro e per le loro famiglie.

Bellissimo è il momento in cui i bambini salgono sul palco e leggono le frasi scritte da Alice e dai suoi compagni di classe, frasi che iniziano con un "Vorrei...", e che nella loro semplicità arrivano a toccare temi importanti come la malattia, la povertà, la guerra, l'handicap, mentre sullo sfondo scorrono i disegni realizzati dalle bambine e dai bambini della scuola materna di Giulia.

Poi lo spettacolo prosegue, fra canzoni note e altre che solo noi fan dei Portobello Road conosciamo a memoria, ma che questa sera conquistano tutti: il teatro è al completo."

Questa serata ha lasciato nei nostri cuori qualcosa di speciale, e la consapevolezza che questo deve essere solo l'inizio.



Giulia e i suoi amici



Portobello Road

Nel suo intervento sul palco, Gabriella ha citato un bellissimo proverbio africano: "Per crescere un bambino ci vuole un villaggio", e noi speriamo di poter diventare un villaggio importante per Giulia, e per la sua famiglia.

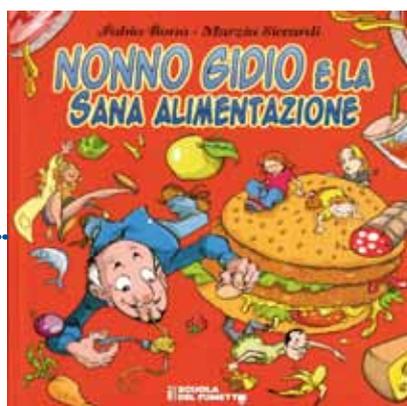
Grazie di cuore a tutte le persone che si sono impegnate per rendere possibile questa serata, in particolare ai Portobello Road e a Maria, Nicola, ai musicisti di Crema che per l'occasione si sono uniti al gruppo, ai ballerini di tango e a tutti coloro che hanno lavorato dietro le quinte.

E un grazie speciale a Giulia, Alice, Marina e Paolo per averci permesso di iniziare questo cammino insieme a loro. GRAZIE

Laura

**26 maggio - SESTO SAN GIOVANNI (MI)**

Ringraziamo **Isabella** che, grazie ai libri offerti dalla **Scuola del Fumetto di Milano**, ha organizzato una bancarella per la raccolta di fondi in favore della ricerca sulla Sindrome di Rett.



**1 GIUGNO - CAVERNAGO (BG)**

Venerdì 1 giugno si è svolta presso **Ani-maeCorpo Live Restaurant Show Club** a Cavernago (BG) una grande serata di musica e spettacolo a favore dell'Associazione Italiana Sindrome di Rett.

Madrina della serata è stata **BELEN RODRIGUEZ** che con la partecipazione di **NICCOLÒ TORIELLI**, ha animato l'asta di beneficenza con oggetti esclusivi autografati da campioni dello sport e dello spettacolo.

Tutto il ricavato della serata (ben 9.690 €) è stato devoluto all'associazione. Le persone che hanno lavorato alla festa lo hanno fatto per regalare un sorriso

alle bambine Rett e alle loro famiglie, senza scopo di lucro, inclusi Belen e Niccolò, che hanno partecipato gratuitamente all'evento. GRAZIE A TUTTI!

**9 GIUGNO - ARIADELLO (CR)**

Ancora una iniziativa in favore di AIRETT organizzata dal **Lions Club di Soresina** in collaborazione con l'associazione Soresina Music Movement: questa volta si è trattato di un concerto jazz, svoltosi alla presenza di un folto pubblico ad Ariadello.

Grazie di cuore a tutti i partecipanti, alla Pro Loco, alla Parrocchia e ai volontari dell'Anai di San Bassano che hanno contribuito all'organizzazione.

*Soresina. Concerto in chiesa ad Ariadello: i fondi all'Airett*

**Applausi ed emozioni alla serata Lions in jazz**



**SORESINA** — Pubblico entusiasta ed emozionato sabato sera nel santuario di Ariadello per la serata "Lions in Jazz". L'evento è stato organizzato dal Lions Club di Soresina in collaborazione con l'associazione Soresina Music Movement guidata da Massimo Ottini e col contributo della Pro Loco, della parrocchia e dei volontari dell'Anai di San Bassano. La finalità benefica è stata ancora una volta il "motore" dell'iniziativa; il ricavato infatti sarà devoluto all'associazione Airett (sindrome di Rett). Protagonisti, gli eccezionali musicisti Franco Cerri e Carmelo Tartamella.



no, dell'acustica e del rapporto che si instaura col pubblico.

In perfetta sintonia i due musicisti hanno suonato brani del repertorio jazz americano, belga e brasiliano sempre accompagnati da applausi scroscianti. Da segnalare due brani di Ellington riuniti nell'occasione in un'unica esecuzione. Tra gli ospiti presenti, molti soci dei Lions club del territorio, Fausto Casarin e Marco Migliorini, presidenti di circoscrizione, Rosario Gentile, presidente di Pizzighettone e Maria Cristina Lupi, presidente di Vescovate. (G.T.)

Il pubblico che ha gremito il santuario di Ariadello e Carmelo Tartamella con Franco Cerri durante il concerto di sabato organizzato dai Lions club di Soresina



**CONVIVIALE DEL CLUB DI SORESINA A BORDOLANO**

**Lions, Palù lascia il vertice a Premoli**

**SORESINA** — Marinella Premoli è la nuova presidente del Lions Club. Il passaggio della carica è avvenuto nei giorni scorsi nella splendida cornice di Villa Zaccaria di Bordolano, dove Roberto Palù ha "passato la staffetta" a Premoli, che guiderà il club soresinese per il prossimo anno. Erano presenti autorità (tra cui il sindaco Giuseppe Monfrini) soci e presidenti Lions e Leo di tutto il territorio e i rappresentanti dell'associazione Airett, con cui il sodalizio ha intrapreso molte iniziative di beneficenza. Dopo l'aperitivo in compagnia, il presidente uscente Palù, oltre ai saluti e ai ringraziamenti, ha fatto un resoconto dell'attività del club durante il proprio mandato. Un'alternanza di serate culturali, artistiche e musicali organizzate in sinergia con

le associazioni del territorio. Gli appuntamenti benefici che si sono susseguiti durante l'anno sono stati circa una ventina, tra cui i due concerti di musica barocca dedicati allo scultore Giacomo Bertoni, la serata jazz con Franco Cerri ad Ariadello e la recente e tradizionale consegna del premio "Francesco Genala" a Giorgio Rossi, chirurgo di fama internazionale.

La serata è poi proseguita con la consegna della somma stanziata dal club, al rappresentante Airett, Giuseppe Sacanella. Premoli infine ha chiuso la serata con un discorso in cui ha messo in evidenza le motivazioni che da 25 anni la sostengono nel mondo lionistico: «partecipazione corvinta, amicizia, sensibilità, altruismo, rispetto delle norme e orgoglio del nostro operato». (G.V.)



Marinella Premoli e Roberto Palù



I partecipanti alla conviviale del Lions Club Soresina a Villa Zaccaria



**8 GIUGNO - REMEDELLO (BS)**

Gli alunni della **Scuola Primaria di Remedello** hanno dato vita al bellissimo spettacolo "Pinocchio" presso la sala parrocchiale Don Germano Germani: i genitori di Vittoria vogliono inviare "Un sentito grazie che vuole giungere nei cuori di tutti coloro che hanno partecipato, donando il proprio tempo e disponibilità, certi che la speranza è infinita".

**FIELDS OF JOY**

Continua con successo la vendita, quasi esaurita, del CD del gruppo gospel "**Fields of Joy**" nei loro concerti.

Grazie ai ragazzi per il loro impegno e sostegno costante.



**20 ottobre - LEGNANO (MI)**

Siamo felici di segnalarvi una splendida iniziativa teatrale intitolata "**SPETTACOLO SPETTACOLARE**", proposta dalla compagnia teatrale amatoriale "**CLAN DESTINI**".

Lo spettacolo, tratto da MOULIN ROUGE, si è tenuto il 20 ottobre presso il **TEATRO GALLERIA** di Legnano e gli incassi sono stati totalmente devoluti ad AIRETT. Grazie a tutti coloro che hanno partecipato all'iniziativa.



**21 ottobre - CARAVAGGIO (BG)**

Si è svolto domenica 21 ottobre presso Piazza Garibaldi il **19° Mercatino delle Pulci di Caravaggio**, organizzato con il patrocinio del Comune. Il ricavato è stato totalmente devoluto alla nostra Associazione a sostegno della ricerca per sconfiggere la Sindrome di Rett.



Alessia e la sorella Chiara

**SAN FIORANO**

Ringraziamo le **insegnanti ed i bambini di 2ª elementare** e tutte le altre generose persone di San Fiorano per i fondi raccolti durante il catechismo. Ringraziamo inoltre i ragazzi che hanno organizzato il **torneo di calcio** presso l'oratorio di San Fiorano. Infine, grazie ad **Adriano e Barbara**, genitori di Alessia, che si sono proposti per AIRETT.



**27 ottobre - CANNETO SULL'OGLIO (MN)**

Il gruppo musicale "AMICHE per la MUSICA" costituito da 18 musicisti e 8 voci femminili, si è esibito in un bellissimo concerto al teatro Comunale di Canneto sull'Oglio (MN). Il ricavato della manifestazione è stato completamente devoluto all'AIRETT onlus. Ringraziamo gli artisti e gli organizzatori per la bellissima iniziativa.

**U.S. San Fiorano 1928 sostiene AIRETT onlus**

Una squadra di giovanissimi calciatori di 3ª categoria, la **U.S. SAN FIORANO 1928**, dedica il ricavato degli abbonamenti dell'intera stagione in favore della ricerca sulla Sindrome di Rett. Grazie per la bellissima iniziativa da parte della nostra Associazione.



**GRAZIE DI CUORE A PATRIZIA**, che ogni anno organizza la vendita di articoli da lei realizzati per sostenere la ricerca contro la Sindrome di Rett. Il grazie va esteso anche alla sua famiglia che la sostiene e la aiuta in questa iniziativa.



**25 novembre - SESTO SAN GIOVANNI (MI)**

Domenica 25 novembre "La Compagnia del BelCanto" di Milano ha tenuto un bellissimo concerto benefico in favore di AIRETT presso il teatro Manzoni di Sesto San Giovanni. Grazie a tutti!

**SOLIDARIETÀ NELLA SOLIDARIETÀ**

Un grazie particolare all'Associazione di volontari clown "la Mole del Sorriso" Onlus di Torino, che ci ha scelto per una donazione

**GRAZIE A LAURA E DAVIDE**

Ringraziamo **Laura e Davide**, i genitori del piccolo Luca, per aver devoluto la somma destinata alle bomboniere per il battesimo del bimbo alla nostra Associazione. Grazie di cuore!



Dopo 12 anni di grande impegno verso AIRETT, la referente della Lombardia Gabriella Riboldi ha deciso di prendersi un periodo di meritato riposo e, pur restando sempre un'attiva sostenitrice di AIRETT, ha lasciato l'incarico. Desideriamo ringraziarla per aver contribuito con il suo lavoro a far crescere la nostra Associazione e, allo stesso tempo, ringraziamo il nostro Vicepresidente Nicola Sini, che affiancato da Micol Corbellini della Good Point, sarà il nuovo coordinatore della regione Lombardia. Cogliamo l'occasione anche per dare il nostro benvenuto alle nuove responsabili regionali del Piemonte, Federica Magnani e Paola Mosele.

## “... amarle perché è questo che queste bambine chiedono, nient’altro.”

Salve, mi chiamo Morena e volevo raccontarvi di mia sorella Melania. Melania ha compiuto 24 anni il 21 maggio, ha la sindrome di Rett e come tutte le bambine dagli occhi belli è fantastica.

All’inizio non è stato facile, soprattutto per mia madre: ha dovuto lottare contro qualcosa che ancora non si conosceva e non si riusciva a capirne il perché visto che la malattia si è sviluppata dopo...

È stato difficile, ma non puoi non amare Melania: quando sorride e gioca tutto passa in secondo piano, riesce a trasmetterti quell’emozioni e quelle gioie che non sempre la vita ti dà, ma lei con quegli occhioni è sempre lì che guarda e osserva ogni movimento che tu fai ed è sempre pronta a regalarti un sorriso.

Leggo spesso la vostra rivista e vorrei dire che grazie a voi tante mamme possono aiutarsi, conoscersi e confrontarsi con questa malattia e combattere ogni giorno per le nostre ragazze che sanno regalarti momenti fantastici.

Amo molto mia sorella, è la mia vita e dico a tutti coloro che leggono questa rivista di non lasciarsi abbattere ma di vivere per loro e amarle perché è questo che queste bambine chiedono, nient’altro.

Spero pubblicherete questa mia lettera.

Grazie

Morena La Rocca



## “... i disabili sono «stelle sulla terra» cioè bambini malati che hanno bisogno d’affetto e che ci sorprendono facendo il possibile per dirti «Ti voglio bene»”

Cari amici,

ho visto la puntata di *Striscia la notizia* sui disabili maltrattati e ci sono rimasta male perché anche mia sorella è disabile: si chiama Isabella, ha la Sindrome di Rett ed ha 12 anni.

Noi la trattiamo molto bene, la portiamo a spasso, in piscina, al mare, insomma, dappertutto. È un normale essere umano solo che non capisce e non parla; certe volte ci sorprende: ha detto il mio nome (Emanuela) e ha nuotato nella piscina di tre metri in Sicilia.

Per me i disabili sono “stelle sulla terra” cioè bambini malati, bambini che hanno bisogno d’affetto e che ci sorprendono facendo il possibile per dirti “Ti voglio bene”.

Questo è quello che penso io.

Chinzi Emanuela  
9 anni, 4<sup>a</sup> A

Se mi volete scrivere una e-mail: [emanuelachinzi@virgilio.it](mailto:emanuelachinzi@virgilio.it) oppure inviatemi una lettera a questo indirizzo:  
Via Togliatti 7, 42024 Castelnovo di sotto (RE)

## Auguri Michela

Rosa Sismundo, la mamma di Michela, ci ha inviato queste foto scattate alla figlia nel giorno della sua Prima Comunione, e accompagnate da questa bella frase piena di gioia e speranza:

“Michela ha regalato un sorriso a tutti... e a fine serata sono andati tutti via con la gioia nel cuore... il sole le aveva illuminate... MIKY, stella tra le stelle...”



### L'amica del cuore!

Ciao, sono Lucia, 7 anni fa ho conosciuto Rosi, una ragazza speciale che oggi è diventata la mia amica del cuore, e desidero raccontarvi la mia esperienza.

Sono giunta a casa di Rosi in qualità di operatrice, per dedicarmi a lei 4 ore alla settimana integrando la mia attività con il programma iniziato dalla terapeuta.

Rosi è una ragazza affetta da Sindrome di Rett con gravità lieve, presenta buoni livelli di autonomia, emette solo fonemi anche collegati a situazioni specifiche.

Inizialmente mi sono preoccupata, ero assalita da tanti dubbi ad esempio: come faccio? sarò capace di relazionarmi a lei? riuscirò a capirla? ecc. ecc.

Ebbene, quando l'ho conosciuta, i suoi grandi occhi comunicativi mi hanno subito rassicurata.

Giorno dopo giorno lavorando al "tavolo" (così le dico e lei storce il naso), giocando, ascoltando musica, ballando; Rosi è cambiata.

Prima non aveva la capacità di prendere iniziative, accettava passivamente la realtà che la circondava; oggi ha preso coscienza del sé, finalmente comunica i suoi bisogni, indica ciò che vuole, addirittura si alza vicino l'oggetto e lo prende. Si alza dal tavolo di lavoro quando non gradisce tale attività, borbotta arrabbiata e si avvia verso la porta per fare una passeggiata. Sceglie le canzoni che vuole ascoltare e i cibi che preferisce.

Questo suo modo di comunicare è generalizzato anche verso le perso-

ne che le stanno accanto: la mamma, la zia, l'assistente Michela ecc. Adesso stiamo lavorando con la C.A.A. per renderle più facile comunicare attraverso tabelle e simboli. Le attività interessano anche luoghi esterni alla sua abitazione: passeggiate nei centri commerciali e mercatini con particolare preferenza per il Mc Donald (per via delle patatine fritte), giornate al mare, ecc.

La mattina al mio arrivo chiamandola, Rosi dal suo amatissimo divano, si alza immediatamente mi viene incontro e dice: "ca ie !" (che sta a significare "qua è") e, se le dico "Rosi tu sei la mia amica del cuore" si gira verso di me, mi guarda negli occhi e mi fa un sorriso che mi riempie il cuore.

Concludendo, vi riporto di seguito alcune foto esplicative.



### Benvenuta Ambra

Benvenuta ad Ambra, da papà Aldo, mamma Maura, e la meravigliosa sorella Giada. Ti abbiamo tanto desiderata, grazie per il tuo arrivo, sei un grande aiuto morale!

Tanti auguri alla famiglia Panigalli anche da AIRETT.

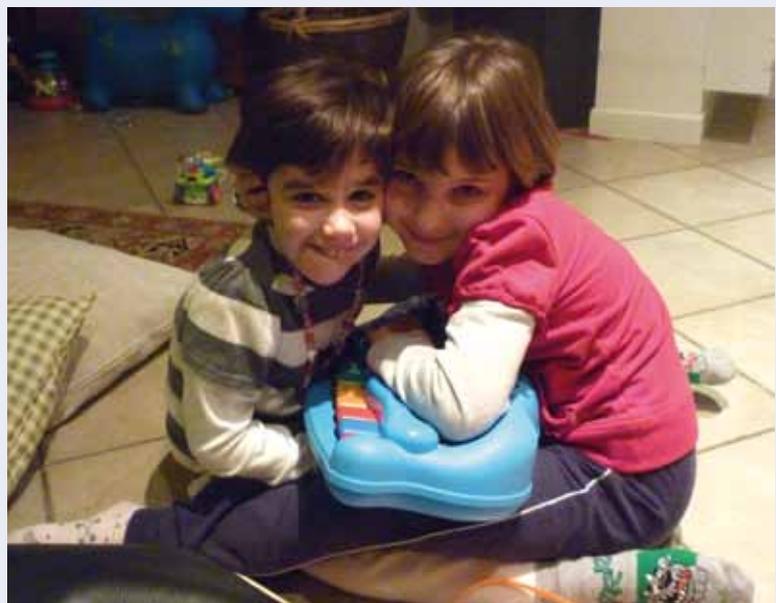


## Alessia, la migliore amica di Silvia

*Ciao sono Alessia, bambina Rett di 6 anni, e vi scrivo per farvi conoscere la mia migliore amica Silvia. Abita vicino a casa mia e ha frequentato l'asilo nella mia stessa classe dove è nata la nostra amicizia. Adesso non siamo più nella stessa scuola ma quando può viene a suonare la pianola, mi legge un libro o mi racconta i suoi segreti. Sono contenta perché, a differenza della maggior parte delle persone che quando mi incontrano pensano che io non capisco le cose, Silvia invece lo dà per scontato e mi parla di tutto. Ha capito che mi piacciono i disegni colorati e sono appesi per tutta la casa e se sono arrabbiata mi abbraccia e ascoltiamo un po' di musica insieme.*

*Mi piacerebbe che tutte le persone facessero come lei: che mi parlassero e mi raccontassero i segreti perché anche se io non vi racconto i miei, so custodire i vostri!*

Alessia

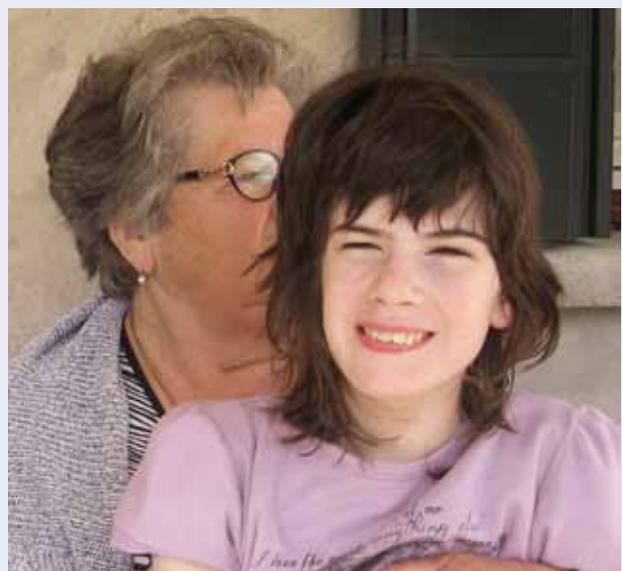


## “Ciao nonna Gina”

*Ringraziamo la famiglia Mazzon per la somma devoluta ad AIRETT in occasione del funerale di nonna Gina, mancata il 18 maggio u.s. Pubblichiamo anche il saluto della piccola Anna alla nonna.*

*“Ciao nonna Gina, sei volata in cielo lasciando tutti spaesati. Non scorderò mai i tuoi abbracci e sarai sempre nel mio cuore.*

Anna”



## 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:**

*Per progetti, centri riferimento, informazioni su  
associazione e patologia:*

Nicola Sini  
Via Picchi 15/a, 22100 Como  
Tel. 031.52.42.59, Cell. 328.91.29.069  
lombardia@airett.it

*Per eventi ed iniziative di raccolta fondi:*

Micol Corbellini - Good Point srl  
Via San Gerolamo Emiliani 12, 20135 Milano  
Tel. 02.84.56.43.95, Cell. 338.3542934 micol.  
corbellini@goodpoint.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 Vinchiaturò (CB)  
Tel. 0874.348423, Cell. 347.8554454  
molise@airett.it

### ■ **PIEMONTE E VALLE D'AOSTA:**

Magnani Federica  
Tel. 02.92391121, Cell. 347.1636713  
fedemagnani80@gmail.com  
Paola Mosele  
Viale Nilde Iotti 341 - 0040 Rivalta di Torino (TO)  
Cell. 347.9631975  
martina.lenno@libero.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](mailto: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	giuseppescanella74@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, Via G. Sirtori 10, 37128 Verona**

Si informa che per effettuare i bonifici bancari a favore dell'AIRETT occorrerà indicare il seguente **codice IBAN**:

**IT64P020081 1770000100878449**

## 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 dei "comportamenti problema", nutrizione, comunicazione, problemi motori, ecc.

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

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



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

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

a punto dagli autori del testo.

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



**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](mailto: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](mailto:segreteria@airett.it)

al numero **339.8336978**

o direttamente ai responsabili regionali.

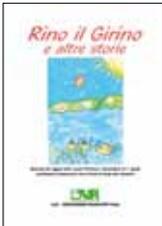


**RINO IL GIRINO** - Offerta libera a partire da Euro 10,00 + spese di spedizione (Il ricavato della vendita sarà devoluto all'AIRETT)

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](mailto:lombardia@airett.it)

al numero **039.2021215**



**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](mailto:regali@airett.it). GRAZIE CLAUDIO... DALLE BIMBE RETT.



**CDRom "LA RIABILITAZIONE NELLA SINDROME DI RETT" - Dottoressa R.A. Fabio**

I.S.U. - Università Cattolica di Milano - Euro 8,00 più spese di spedizione.

Nel CDRom vengono presentati i filmati della strada percorsa da alcune bambine con Sindrome di Rett per arrivare a comunicare (una piccola parte di questo CD è già stata vista a Siena in occasione dell'Assemblea Nazionale).

Il CD è accompagnato da un opuscolo esplicativo di tali filmati scritto dalla Dott.ssa Fabio che rappresentano la Comunicazione Aumentativa Alternativa (C.A.A.) attraverso l'apprendimento della lettura.

Chi è interessato può ordinarlo all'indirizzo e-mail: [lucia@airett.it](mailto: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 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

#### **Reparto 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](mailto: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](mailto: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](mailto: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](mailto:formazione@airett.it)

### Centri con progetti di ricerca in atto finanziati da AIRETT ai quali ci si può rivolgere i 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@auxologico.it](mailto:s.russo@auxologico.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 è necessario 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 intestato all'AIRETT IBAN IT64P0200811770000100878449

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.