



ROMA,
17-18 MAGGIO 2013
**CONVEGNO
NAZIONALE
AIRETT**



**Per comunicare
le sono rimasti solo gli occhi.
Per aiutarla ti basta
solo una firma.**
Destina il 5 x mille
all'Associazione Italiana Rett
per aiutare la ricerca
sulla Sindrome di Rett.

Codice fiscale **92006880527**
da indicare nel riquadro
«SOSTEGNO DEL VOLONTARIATO E DELLE ONLUS»
della dichiarazione dei redditi

AIRETT
ONLUS
ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT

■ **CONVEGNO AIRETT**
Convegno nazionale
di Roma
17-18 maggio 2013

■ **RICERCA SCIENTIFICA**
Studio delle cause dei
difetti di comunicazioni
fra le cellule nervose
in pazienti con la
Sindrome di Rett

■ **PROGETTI AIRETT**
Campus estivo 2013
per le bambine
affette da RTT

- 3 INFORETT**
- 4 LETTERA DEL PRESIDENTE**
Cari associati
- 5 Roma 17-18 maggio 2013**
CONVEGNO NAZIONALE AIRETT
Avanzamenti nella presa in carico della Sindrome di Rett.
Contributi clinici e dalla ricerca.
- 9 PROGETTI AIRETT**
Un campus estivo per le bimbe affette dalla Sindrome di Rett
- 12 PRESA IN CARICO PER LA RTT**
Il percorso diagnostico e terapeutico (pdta) per la Sindrome di Rett: l'esperienza della Regione Lombardia
- 15 PROGETTI AIRETT**
I nuovi progetti AIRETT
- 17 Studio delle cause dei difetti di comunicazioni fra le cellule nervose in pazienti con la Sindrome di Rett**
- 19 RICERCA NEUROBIOLOGICA**
Anatomia e patologia delle sinapsi dell'ippocampo in un modello murino della sindrome di Rett
- 23 LETTERA AI GENITORI E AI SOSTENITORI**
5x10000 ad AIRETT
- 24 RICEVIAMO E PUBBLICHIAMO**
Considerazioni di una mamma sul seminario che si è tenuto il 18 gennaio, presso l'Istituto Don Calabria, dal titolo "Approccio integrato alla Sindrome di Rett: i bisogni delle famiglie e le possibili risposte"
- 26 L'UNIONE FA LA FORZA**
Iniziativa a favore dell'AIRETT
- 30 Solo grazie all'aiuto di tutti la speranza potrà essere certezza**
- 31 LE FAMIGLIE RACCONTANO**
Valentina e la musica
- 32 ASSOCIAZIONE**
Responsabili regionali
- 33 IL CONTATTO GIUSTO... LA RISPOSTA GIUSTA**
- 34 SINDROME DI RETT DA LEGGERE E DA VEDERE**
- 35 CENTRI CON PROGETTI DI RICERCA IN ATTO FINANZIATI DA AIRETT**
- 36 PER ASSOCIARSI ALL'AIRETT**

Direttore responsabile:

Marinella Piola - Lucia Dovigo

Redazione:

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. Bruschettoni (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



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,



come pubblicato sul nostro sito web, il prossimo 17/18 maggio saremo impegnati nell'ormai consueto appuntamento annuale con il convegno AIRETT che per la prima volta si terrà a Roma.

Il programma, riportato nelle pagine di questo numero, evidenzia l'obiettivo dell'evento: trattare argomenti di supporto e informazione utili a tutte le figure professionali e famigliari, che vivono a contatto con soggetti affetti da RTT. Si parlerà infatti di ricerca preclinica, clinica, di presa in carico, per concludere con gli aspetti sociali e con uno spazio, che già ha avuto modo di essere apprezzato al convegno di Siena, dedicato a un interfaccia diretto tra genitori e professionisti.

Desidero ringraziare, per il lavoro svolto nel definire il programma, i componenti del Comitato Scientifico preposti all'organizzazione, ma soprattutto la professoressa Veneselli, sempre disponibile ed attenta affinché, in particolare per quanto riguarda l'aspetto scientifico, proceda tutto per il meglio.

Come potrete notare nel programma non è prevista l'annuale assemblea soci in quanto quest'anno, per permetterci di adeguare i contenuti del nostro Statuto alle normative vigenti, verrà indetta un'assemblea straordinaria che si terrà a Milano (sede del notaio che ci assiste) il prossimo 8 giugno; nella stessa giornata verrà effettuata anche l'assemblea ordinaria e si procederà all'approvazione del bilancio.

Oltre al programma del convegno in questo numero abbiamo, come di consueto, alcuni articoli dedicati alla ricerca; inoltre vengono riportate le sintesi di tre nuovi progetti finanziati da AIRETT: due in applicazione al bando 2012 ed uno finanziato con il ricavato della campagna sms dello scorso anno.

Visto l'interesse ed il positivo esito della prima edizione, si è deciso di riproporre anche quest'anno l'iniziativa del "Campus estivo", all'interno della rivista troverete tutte le indicazioni e la scheda d'iscrizione.

Al termine dei due anni del progetto sostenuto dalla Fondazione Mariani "Approccio Integrato alla Sindrome di Rett: i bisogni delle famiglie e le possibili risposte" si è tenuto a Milano presso il Don Calabria lo scorso gennaio (cfr. ViviRett 63) un interessante seminario durante il quale sono stati riportati i risultati del lavoro svolto.

Desidero ringraziare ancora una volta la Fondazione per aver sostenuto il progetto volto a favorire lo sviluppo di un corretto modello di presa in carico riabilitativa per pazienti affetti da RTT.

A tal proposito, sempre in questo numero sono riportate le considerazioni di una mamma che ha preso parte al progetto ed ha partecipato al seminario conclusivo. Le slides dell'evento sono disponibili sul sito http://www.fondazione-mariani.org/it/formazione/altri_corsi/milano-gennaio-2013.html.

In questo periodo di dichiarazione dei redditi, ricordo a tutti l'importanza di sensibilizzare parenti, amici e conoscenti affinché destinino il loro 5x1000 ad AIRETT, questa è una fonte importante di raccolta che ci permette di sostenere i nostri progetti.

All'interno della rivista abbiamo predisposto una scheda di raccolta dati per aggiornare il nostro data base e garantire tempestive e corrette comunicazioni a tutti Voi.

Vi pregherei di completarla e di inviarla come da indicazioni riportate sulla stessa.

Concludo come di consueto ringraziando veramente tutti di cuore per il sostegno che date alla nostra Associazione, attraverso le numerose iniziative di raccolta fondi, alcune riportate nella nostra rivista, ma molte altre, per motivi di spazio, non inserite ma non per questo meno importanti e fondamentali per il sostegno della nostra attività.

Nella speranza di incontrarVi numerosi a Roma vi saluto cordialmente.

Lucia Dovigo

ROMA, 17-18 MAGGIO 2013

Università Niccolò Cusano - Via Don Carlo Gnocchi, 3 ROMA

Convegno Nazionale AIRETT

Avanzamenti nella presa in carico della Sindrome di Rett. Contributi clinici e dalla ricerca.

In questo Convegno nazionale l'Associazione Italiana Sindrome di Rett desidera offrire un **panorama sugli avanzamenti in atto nella conoscenza e nel trattamento delle "bambine dagli occhi belli"** ai loro genitori, agli operatori sanitari attivi nel settore (medici, genetisti, psicologi, fisioterapisti, psicomotricisti, logopedisti; con crediti ECM), educatori ed insegnanti. La **ricerca clinica e di base** sta infatti fornendo interessanti contributi **per modificare l'approccio a questa condizione, per certi aspetti prototipo delle Disabilità Complesse**, che possono averne un parallelo percorso di crescita. Con la guida della Presidente Lucia Dovigo e del Comitato Scientifico di AIRETT, il Prof. Paolo Curatolo, già Presidente dell'International Child Neurology Association, ci ospiterà per un importante incontro sulle più recenti acquisizioni cliniche sulla Sindrome di Rett.

Saranno trattati: **in ambito clinico, il suo riconoscimento precoce, con particolare riferimento alle varianti** (identificate tardivamente o misconosciute), attraverso gli **elementi clinici già abnormi in fase "presintomatica" all'analisi dei video** effettuati dai familiari, fondamentali per una presa in carico precoce; **i criteri per differenziare le "vere" crisi epilettiche da altre manifestazioni parossistiche** sovente disturbanti la vita delle bambine "complesse" (ad esempio problemi gastroenterologici), necessari per il corretto trattamento; **i pattern critici ed EEG caratterizzanti** le forme nei differenti stadi, base per un migliore ap-

proccio farmacologico; **per la genetica, i nuovi approcci diagnostici**, che richiedono sempre più esperti dedicati, sino al **sequenziamento dell'esoma** nei casi sinora non geneticamente connotati, per poter fornire una risposta a tutte le famiglie; per il **trattamento farmacologico e nutrizionale, i trial terapeutici internazionali** effettuati ed in corso, gli **studi italiani con IGF1** e con la **nuova molecola Epi743, l'apporto degli integratori**, per garantire a tutte i miglioramenti ad oggi possibili e realizzabili; **in ottica riabilitativa motoria, i percorsi perseguibili**, il contributo dell'**analisi del cammino**, le esperienze condotte sulla **motricità globale e manuale**, al fine di promuovere interventi sempre più efficaci; **per gli aspetti mentali**, i progressi del **potenziamento cognitivo**, attestati anche con metodiche scientifiche obiettive, la presentazione di un **nuovo comunicatore con l'uso dell'eye tracker** (con dimostrazione pratica con le bambine presenti), al fine di mettere a disposizione un approccio concreto assai gradito dalle bambine e dalle ragazze, così condizionate dalle difficoltà comunicative; **per gli aspetti psicologici e sociali**, per sviluppare consapevolezza e competenze nelle famiglie, un aggiornamento sui **diritti dei soggetti con Malattie Rare** e sullo **stato dell'arte del settore**, la **terapia centrata sulla famiglia** ed i contributi finalizzati ad aumentare le competenze dei genitori e le conoscenze dei loro diritti; la **condizione di genitore** di bambina Rett e lo **stress** a ciò correlato; le **problematiche dei fratelli**



ed i consigli per la loro salute psicologica. **Dalle ricerche promosse dall'AIRETT** per dare informazioni su quanto in atto e sulle prospettive future da ciò aperte, verranno esposti i risultati della valutazione preclinica su una **peculiare proteina** ipotizzabile per un nuovo approccio terapeutico, quali armi utilizzabili per **superare la difficoltà di comunicazione interneurale**, quali **indicatori biologici per correggere lo stress ossidativo**, la caratterizzazione sperimentale del **fenotipo motorio e cognitivo**.

Concluderà i lavori una sessione interattiva in cui gli **esperti risponderanno alle domande dei genitori** (e non solo) su temi clinici, genetici e riabilitativi, a completamento del percorso congiunto di crescita con uno spazio "aperto" e flessibile, di arricchimento per tutti i partecipanti.

Gli **apporti clinici ed abilitativi** in particolare avranno caratteri di **concretezza** e di **applicabilità**, mirati a configurare **percorsi assistenziali e terapeutici** che integrino le esperienze maturate dai Centri esperti con quanto derivato dall'avanzamento delle conoscenze italiane ed internazionali, per **la diffusione e la generalizzazione delle metodiche** destinate a promuovere in ogni sede **la salute e la qualità di vita** delle bambine, delle ragazze e delle giovani donne con Sindrome di Rett, unitamente a quelle delle loro famiglie. ■

PROGRAMMA DEFINITIVO

Venerdì 17 maggio 2013

CON CREDITI ECM

Ore 14.30	Registrazione
Ore 15.00	Apertura congresso e saluto di benvenuto (L. DOVIGO, P. CURATOLO)
I SESSIONE: APPORTI DELLA RICERCA CLINICA Moderatori: P. CURATOLO (Roma), J. HAYEK (Siena)	
Ore 15.15	M. ZAPPELLA (Siena) Recenti progressi nella diagnosi clinica di S. di Rett e varianti
Ore 15.45	P. PUGGIONI (Roma) DIALOG, i comunicatori di nuova generazione - Esempificazione operativa sull'uso dell'eye tracker (preliminare alle verifiche pratiche sulle bambine, in parallelo).
Ore 16.00	A. VIGNOLI (Milano) N. SPECCHIO (Roma) Manifestazioni parossistiche epilettiche e non
Ore 16.30	G. PINI (Viareggio) Risultati italiani sulla sperimentazione IGF1
Ore 16.45	Discussione
II SESSIONE: NUOVI DATI DALLE RICERCHE ITALIANE (Progetti finanziati da AIRETT) Moderatori: S. RUSSO (Milano), M. D'ESPOSITO (Napoli)	
Ore 17.00	B. DE FILIPPIS (Roma) Valutazione terapeutica preclinica di una proteina prodotta dall'Escherichia coli
Ore 17.15	M. GIUSTETTO (Torino) Quali armi possediamo per combattere i difetti della comunicazione tra i neuroni?
Ore 17.30	L. VERGANI (Genova) Le Metallothioneine come potenziali marker di stress ossidativo
Ore 17.45	E. DAMETTO (Torino) Analisi HLA e vaccinazioni
Ore 18.00	W. INVERNIZZI (Milano) Fenotipo motorio e cognitivo in topi portatori della mutazione Mecp2
Ore 18.15	Discussione

Sabato 18 maggio 2013

CON CREDITI ECM

I SESSIONE: APPORTI DELLA RICERCA NEUROPSICOLOGICA, ABILITATIVA E GENETICA Moderatori: M. ZAPPELLA (Siena), C. GALASSO (Roma)	
Ore 9.00	R.A. FABIO, G. PIOGGIA (Messina) Bande frequenziali nel potenziamento cognitivo con EEG wireless
Ore 9.30	I. ISAIAS (Milano) Valutazione strumentale del controllo posturale e dell'inizio del cammino
Ore 9.45	S. RUSSO (Milano) Nuovi approcci diagnostici alla sindrome di Rett
Ore 10.00	A. RENIERI (Siena) Sequenziamento dell'esoma e altre mutazioni oltre MECP2
Ore 10.15	U. GALDERISI (Napoli) Senescenza delle cellule staminali e sindrome di Rett
Ore 10.30	Discussione
Ore 10.45	Coffee break
II SESSIONE: AGGIORNAMENTO SULLA TERAPIA FARMACOLOGICA E NUTRIZIONALE NELLA SINDROME DI RETT NELLA GESTIONE DELLE MALATTIE RARE Moderatori: P. CURATOLO (Roma), E. VENESELLI (Genova)	
Ore 11.15	J. HAYEK (Siena) Stress ossidativo e terapia con Epi743
Ore 11.30	M. PINTAUDI (Genova) Update sull'approccio farmacologico
Ore 11.45	D. TISO (Bologna) Integratori alimentari: quali, quando e perché?
Ore 12.00	D. TARUSCIO (Roma) Updating nelle Malattie Rare
Ore 12.30	Discussione
Ore 13.00	Lunch
Visione dei poster - A. RENIERI (Siena), E. VENESELLI (Genova)	

III SESSIONE: ESPERIENZE DI CENTRI PER LA S. DI RETT	
Moderatori: M.G. TORRIOLI (Roma), M. RODOCANACHI (Milano)	
Ore 14.00	S. GIANNATIEMPO (Milano) DIALOG, i comunicatori di nuova generazione - Esempificazione operativa sull'uso dell'eye tracker (preliminare alle verifiche pratiche sulle bambine, in parallelo).
Ore 14.15	C. GALASSO (Roma) Percorso assistenziale e riabilitativo
Ore 14.25	D. DE LUCA (Roma) Esperienze di valutazione e trattamento degli aspetti motori
Ore 14.35	P. PUGGIONI (Roma) Esperienza di presa in carico riabilitativa nel Lazio
Ore 14.45	M. RODOCANACHI (Milano) Motricità globale e manuale: elementi per un razionale dell'intervento riabilitativo
Ore 15.00	Discussione
IV SESSIONE: LE PROBLEMATICHE SOCIALI E PSICOLOGICHE	
Moderatori: M. RODOCANACHI (Milano), A. VIGNOLI (Milano)	
Ore 15.00	E. VENESELLI (Genova) L'empowerment delle famiglie e i Servizi centrati sulle famiglie
Ore 15.30	E. PARI (Milano) La genitorialità nella Sindrome di Rett
Ore 15.45	D. BIONDI (Roma) Fratelli non si nasce, si diventa
Ore 16.00	Discussione
V SESSIONE: GLI ESPERTI RISPONDONO ALLE FAMIGLIE*	
Ore 16.15	S. GIANNATIEMPO, J. HAYEK, A. RENIERI, M. RODOCANACHI, S. RUSSO, E. VENESELLI, A. VIGNOLI, M. ZAPPELLA Discussione interattiva esperti - famiglie
Ore 17.30	Chiusura del Convegno

* Le domande da porre nella sessione "Gli esperti rispondono alle famiglie" possono essere consegnate alla reception all'inizio del convegno e comunque non oltre le ore 12 del sabato.

INIZIATIVE PER LE NOSTRE RAGAZZE NEI DUE GIORNI DEL CONVEGNO

Il venerdì pomeriggio e il sabato pomeriggio in parallelo al convegno la dott.ssa Giannatiempo e la dott.ssa Puggioni saranno a disposizione per far provare alle bimbe i comunicatori di nuova generazione DIALOG.

Inoltre nella giornata di sabato Sonia Oliviero, specializzata in "Counseling mediazione corporea e Shiatsu" propone per le bimbe "Shiatsu e bimbe mano nella mano con lo Shiatsu" dove i genitori che lo desiderano potranno far provare alla loro bimba il trattamento shiatsu. Per accedere alle due iniziative si dovranno fare le iscrizioni all'inizio del convegno.

Come di consueto, per i due giorni di convegno ci saranno dei volontari che intratteranno le bimbe con attività ludiche.

PER GLI ASSOCIATI DELLA REGIONE SARDEGNA

In video conferenza col convegno nazionale AIRETT di Roma, si svolgerà il "2° meeting Sardo Airett", organizzato dal nostro rappresentante regionale Enrico Deplano, che desidera ringraziare il Centro delle Malattie Rare in Sardegna dell'Ospedale delle Microcitemie di Cagliari per l'ospitalità, e coglie l'occasione per ringraziare anche per gli aiuti che il Centro sta dando per attivare i piani terapeutici per ottenere gratuitamente a carico dell'ASL l'Omega 3.

SCHEDA ISCRIZIONE AL CONVEGNO NAZIONALE AIRETT

“AVANZAMENTI NELLA PRESA IN CARICO DELLA SINDROME DI RETT. CONTRIBUTI CLINICI E DALLA RICERCA”

Università degli Studi Niccolò Cusano Via Don Carlo Gnocchi, 3
ROMA 17-18 MAGGIO 2013

Scheda da inviare, completa di copia del versamento per chi richiede i crediti ECM, alla Segreteria Organizzativa, via **FAX** al n. **0459239904** oppure via **E-MAIL** all'indirizzo **info@airett.it** **ENTRO IL 10 MAGGIO 2013.**

DATI IDENTIFICATIVI DEL PARTECIPANTE

Cognome* _____ Nome* _____

Indirizzo privato* _____

Cap-Città* _____ Tel.: _____

Fax: _____ Cell.: _____ E-Mail: _____

Professione: _____

PER CHI RICHIEDE I CREDITI ECM:

Codice Fiscale o P.Iva*: _____

Luogo e data di nascita _____

SI RICHIEDE ECM PER:

- | | | |
|--|--|---|
| <input type="checkbox"/> Medico (discipline Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Genetica) | <input type="checkbox"/> Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva | <input type="checkbox"/> Fisioterapista |
| <input type="checkbox"/> Biologo | <input type="checkbox"/> Terapista Occupazionale | <input type="checkbox"/> Infermiere e Infermiere Pediatrico |
| <input type="checkbox"/> Psicologo | <input type="checkbox"/> Logopedista | <input type="checkbox"/> Educatore Professionale |

Numero genitori presenti 1 2 Figlia presente sì no

Altri figli presenti:

maschi numero _____ età anni _____ femmine numero _____ età anni _____

N.B. I dati con asterisco sono obbligatori per il rilascio dell'attestato di partecipazione.

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'AIRETT adottando le misure idonee a garantirne la sicurezza e la riservatezza, nel rispetto della normativa sopra richiamata.

I suoi dati saranno trattati elettronicamente ed utilizzati esclusivamente per il rilascio dell'Attestazione di partecipazione al Convegno; i restanti dati sono facoltativi e la loro indicazione può essere utile ai fini statistici. La loro mancata indicazione non pregiudica il rilascio dell'Attestazione di partecipazione al Convegno.

Il/la sottoscritto/a parteciperà a titolo gratuito in quanto genitore e non richiede ECM

Il/la sottoscritto/a partecipa a titolo oneroso; allega alla presente scheda la fotocopia di versamento della quota di iscrizione ammontante a Euro 60,00 (estremi bonifico bancario nelle Informazioni Generali)

Data: _____ Firma _____

PROPOSTA di PRESENTAZIONE di POSTER (formato cm 70x100) (da inviare **ENTRO il 4 MAGGIO 2013**) alla Segreteria Organizzativa al seguente indirizzo e-mail: **convegnoair2013@gmail.com**. Per info: tel. 339.8336978.

Titolo _____

Autori _____

Data: _____ Firma _____

Si ricorda che

L'iscrizioni al convegno:

- per i genitori che non necessitano di crediti ECM, è gratuita
- per i partecipanti che richiedono i crediti ECM, è necessario il versamento di Euro 60 (l'importo dovrà essere versato mediante bonifico bancario sul conto intestato all'AIRETT **IBAN IT64P0200811770000100878449** - specificando la causale "AVANZAMENTI NELLA PRESA IN CARICO DELLA SINDROME DI RETT. CONTRIBUTI CLINICI E DALLA RICERCA").
- Per il pranzo di sabato 18 c'è la possibilità di usufruire della mensa dell'Università al costo di **3€** per persona, **previa prenotazione** all'atto dell'iscrizione indicando il numero di persone. **Per le nostre bimbe/ragazze il pranzo è gratis**

La registrazione è obbligatoria per tutti, genitori e partecipanti; si può effettuare compilando e trasmettendo la scheda allegata oppure tramite il sito www.airett.it

Anche quest'anno, visto il grande successo della scorsa edizione, AIRETT ha deciso di proporre alle famiglie il campo estivo 2013

Un campus estivo per le bimbe affette dalla Sindrome di Rett

Lucia Dovigo, Presidente Airett

L'AIRETT si occupa di promuovere e sostenere la ricerca sulla Sindrome di Rett, ma allo stesso tempo è fortemente impegnata in attività concrete di assistenza e supporto alle bimbe e alle ragazze affette dalla patologia e alle loro famiglie.

Con questi obiettivi l'AIRETT intende, visto il successo della scorsa estate, proporre anche per quest'anno un **"campus estivo per bambine affette da Sindrome di Rett"**.

Il campus, si terrà dal 25 agosto al 1 settembre in un agriturismo in provincia di Arezzo ed è destinato a 16 bambine e ragazze con Sindrome di Rett; a loro verrà offerta la possibilità di trascorrere **insieme un periodo di vacanza**.

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

La durata del Campus sarà di **7 giorni**.

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

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

- consente lo svolgimento di **attività ludiche e scolastiche e riabilitative**: sono quindi pre-

senti **aree di gioco attrezzate** sia per l'uso di base delle **nuove tecnologie informatiche** sia per le attività ludico-sportive previste dal programma, una piscina attrezzata per l'ingresso in acqua di persone con difficoltà motoria di vario tipo; **percorsi di passeggio e contatto con la natura**. L'obiettivo è assicurare la giusta **attività sportiva, la socializzazione e la vita all'aria aperta** adatti ad ogni stadio della malattia, permettere la **personalizzazione degli interventi, l'inclusione sociale e la partecipazione** di tutte le bambine;

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

Oltre al personale della struttura che è sempre a disposizione per venire incontro alle esigenze della famiglia, il progetto prevede la presenza di un **medico** che collabora con un'**équipe riabilitativa** ed è in grado, non solo di somministrare le terapie che le ragazze devono assumere quotidianamente, ma anche di prestare le cure nell'eventualità che si presentino problemi clinici (attacchi epilettici, etc.) associati alla Sindrome. Inoltre è prevista la presenza della **psicopedagogista** e di una **fisioterapista**, di una **psicologa** e di una **musicoterapista** che saranno la guida e il punto di riferimento per le attività cognitive e motorie e di supporto alla famiglia per un percorso di condivisione.

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

- **mattino**: dalla cura del corpo alla vestizione, la colazione, il primo approccio con gli altri, le attività ricreative-riabilitative, la piscina ed il contatto con l'acqua;
- **pranzo**: l'autonomia di mangiare e bere da sole per chi ne è in grado, il rapporto col cibo;
- **pomeriggio**: lo svago, le passeggiate nella natura, le attività comunicative e manuali;
- **sera**: la cena, il dopocena con il coinvolgimento in musica, canti e balli, la consapevolezza di essere insieme e di divertirsi con gli altri.

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

Durante il campus verrà effettuata, per ogni bimba/ragazza, una **valutazione (sia per l'area cognitiva che per l'area motoria, che per la musicoterapia)** che consentirà di definire obiettivi abilitativi personalizzati.

Gli esiti di tale valutazione verranno consegnati attraverso un **reporting finale** che consentirà ad ogni famiglia e alle strutture territoriali, che quotidianamente seguono le singole ragazze, di proseguire nel percorso abilitativo intrapreso.

In tal senso, questa componente del campus ha bisogno di una

fase di preparazione importante che metterà a confronto la componente medico-scientifica e i tutor prescelti per le attività di training, allo scopo di fondere le competenze e le abilità dei team per l'elaborazione di un "protocollo" complessivo del percorso di training operativamente ben preparato.

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

Per quanto riguarda la parte economica, l'associazione provvederà a coprire le spese di pensione completa per le 16 ragazze, per i loro tutor, ai quali inoltre verrà corrisposta una quota settimanale per l'assistenza, saranno totalmente a carico dell'associazione anche le spese per i professionisti presenti. Per uno dei genitori presenti si chiede un contributo spesa di 34 euro giornaliero per pensione completa per eventuale altro genitore e/o membri della fa-



Lisa

miglia si rimanda ai costi riportati nella scheda d'iscrizione pubblicata nella pagina seguente.

Per partecipare al campo bisogna essere in regola con il pagamento della quote associative degli ultimi tre anni; per quelli iscritti da meno di tre anni è necessario essere in regola con il versamento delle quote dalla data dell'iscrizione all'associazione; inoltre occorre compilare la scheda allegata ed inviarla via fax al numero 045-9239904 o via mail a segreteria@airett.it entro e non oltre il 18 maggio 2013.

Come anticipato, le bimbe/ragazze che potranno partecipare al campus saranno 16.

La scelta verrà effettuata tramite sorteggio, che sarà pubblico e verrà effettuato a Milano il 25 maggio 2013 alla presenza dei membri del consiglio direttivo, e di un testimone esterno.

La comunicazione del risultato del sorteggio verrà effettuata durante l'assemblea dell'AIRETT dell'8 giugno e comunque verrà data comunicazione personale a tutti gli aderenti l'iniziativa oltre ad essere pubblicata sul nostro sito web www.airett.it ■

ERRATA CORRIGE

In relazione all'articolo sulla sperimentazione del nuovo **farmaco EPI-743** pubblicato a pag 18 del numero di dicembre della nostra rivista, abbiamo erroneamente mancato di nominare nel gruppo di lavoro del dott. Joussef Hayek la **Dr.ssa Barbara Montomoli**, Medico Psicoterapeuta, che lavora presso il reparto di NPI di Siena da circa un anno.

La dottoressa si occupa della parte di accoglienza, raccordo con le famiglie e raccolta delle notizie clinico-anamnestiche, insieme al dott. Hayek. Per questo è parte integrante ed attiva del gruppo di ricercatori e clinici coinvolti sia nella ricerca sugli Omega3, che prossimamente nella sperimentazione di EPI-743.



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

SCHEDA DI ISCRIZIONE

**Da inviare via fax al n. 045-9239904 o via mail a segreteria@airett.it
entro e non oltre il 18 maggio 2013
(per informazioni contattare il n. 328.0470632)**

Comunico che desidero partecipare al progetto del Campus Estivo dal 25 agosto al 1 settembre 2013.
Indico di seguito le informazioni richieste:

Nome/Cognome Associato _____

Indirizzo/Città/Cap _____

N° tel./cellulare _____ e-mail _____

Nome/cognome della Bimba/Ragazza Rett _____

Assistente Bimba presente SÌ NO

→ se SÌ Nome/Cognome Assistente _____

Indirizzo/Città/Cap _____

N° tel./cellulare _____ e-mail _____

assistente educatore terapeuta altro _____

Genitori presenti 1 2

Altri membri famiglia presenti di cui 0 - 3 anni numero _____ di cui 3 - 11 anni numero _____

Tipologia camera richiesta

doppia tripla quadrupla

Ho già partecipato a questo tipo di iniziative? SÌ NO

→ se SÌ Quando? _____

Dove? _____

Data _____

Consenso trattamento dati sensibili

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

Data _____

Firma _____

COSTI GIORNALIERI PER LE FAMIGLIE

Per uno dei genitori presenti:
contributo spesa di 34 € giornalieri per pensione completa.

Per eventuale altro genitore e/o membri della famiglia presenti il prezzo a testa in pensione completa, in relazione al tipo di camera sarà:

1. singola € 94.00
2. doppia € 81.00
3. tripla € 75.00
4. quadrupla € 68.00
5. bungalow € 72.00

La partecipazione è gratuita per i bambini fino a 3 anni e per i bambini da 3 a 11 anni sarà pari al 50%.

INOLTRE:

Il costo per il bungalow senza pulizie e senza pasti è di € 66 a notte (€ 22 a persona per il bungalow da tre).

Con preavviso di almeno 1 giorno si può ottenere

- la riduzione sul prezzo per coloro i quali volessero solo la mezza pensione (€ 13 per persona al giorno);
- la riduzione sul prezzo per coloro i quali volessero solo il trattamento B&B con colazione (€ 21 per persona al giorno).

Desideriamo informare le famiglie della Lombardia che sono stati approvati dalla regione i PDTA per la Sindrome di Rett.

Un passaggio importante per assicurare a tutte le ragazze che risiedono in Lombardia un adeguato trattamento diagnostico e di presa in carico.

Il lavoro appena concluso è l'inizio di un importante percorso da attuare in tutte le regioni per poter finalmente avere una corretta presa in carico a livello nazionale per le persone affette da Sindrome di Rett.

Per fare questo ci vuole l'impegno di genitori e responsabili regionali a farsi promotori di iniziative di sensibilizzazione a livello locale, prendendo visione dei PDTA appena approvati mediante le indicazioni del sottostante articolo e contattando a livello regionale i referenti per le malattie rare, per poter intraprendere lo stesso percorso fatto in Lombardia.

Il percorso diagnostico e terapeutico (PDTA) per la Sindrome di Rett: l'esperienza della Regione Lombardia

Dott.ssa Aglaia Vignoli

Centro Epilessia - Neurologia II, AO San Paolo, Milano; Dipartimento Scienze della Salute - Università di Milano

Nell'ambito del Sistema delle Malattie Rare, a partire dal luglio 2009, la Rete Regionale della Lombardia ha avviato i lavori di sviluppo e condivisione dei Percorsi Diagnostici e Terapeutici (PDTA) per le malattie rare con gli obiettivi di:

- monitorare per ciascuna delle malattie rare le modalità di diagnosi utilizzate dagli specialisti di riferimento della Rete Regionale, le prescrizioni farmacologiche e riabilitative;
- promuovere il confronto tra gli specialisti di riferimento per le malattie rare studiate, in modo da definire criteri diagnostici e di prescrizione farmacologica o riabilitativa assistenziale appropriati e condivisi.

Nella stesura di ciascun PDTA la Regione Lombardia ha chiesto ai referenti dei Presidi delle malattie rare di attenersi alla descrizione degli interventi medici e/o infermieristici nella loro sequenza cro-

nologica, messi in atto nell'ambito di una specifica malattia, per conseguire il massimo livello di qualità con i minori costi e ritardi nel rispetto del contesto organizzativo in cui effettivamente si opera.

Quindi il PDTA diventa uno strumento che permette di delineare il miglior percorso praticabile all'interno della organizzazione regionale, non secondo un modello ideale, ma basandosi sulle risorse presenti, con una forte connotazione multidisciplinare. Il PDTA deve essere periodicamente aggiornato e essere sottoposto ad una rivalutazione attraverso degli indicatori specifici per la singola patologia.

Il Sistema delle Malattie Rare della Regione Lombardia ha individuato una serie di Presidi di Rete che sono indicati come referenti per una specifica patologia; tra i referenti per una determinata patologia, il Sistema ha individuato i Coordinatori del Gruppo di Lavoro

che erano deputati a raccogliere e sistematizzare secondo un modello predefinito (vedi Immagine 1) il PDTA stesso.

Per ogni patologia veniva richiesta una breve definizione, l'identificazione dei soggetti a cui applicare le procedure diagnostiche per arrivare a confermare la diagnosi della patologia in esame, i criteri diagnostici (clinici, laboratoristici, strumentali e genetici) fondamentali. Oltre ai criteri di diagnosi, vengono individuati i criteri terapeutici (farmacologici, chirurgici e riabilitativi) e gli aspetti assistenziali.

Devono essere inoltre indicati gli esami da eseguire durante il follow-up e gli specialisti da coinvolgere, anche in relazione alle eventuali condizioni cliniche concomitanti nel corso dell'evoluzione di una patologia.

Per ottenere indicatori utili a stabilire l'efficacia e l'applicabilità del PDTA, devono essere individuati indici di outcome semplici e di fa-

cile accesso alle strutture presenti sul territorio regionale.

Per quanto riguarda il PDTA relativo alla Sindrome di Rett, in qualità di Centro Coordinatore, abbiamo convocato gli specialisti indicati dalla Regione per organizzare il lavoro. Sono stati coinvolti diversi specialisti appartenenti, oltre all'AO San Paolo di Milano, agli IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano, Istituto Neurologico Besta di Milano e Istituto Mondino di Pavia e delle AO Spedali Civili di Brescia e Niguarda di Milano. Per gli aspetti riabilitativi abbiamo ricevuto validi suggerimenti da parte della dott.ssa Rodocanachi dell'Istituto Don Calabria di Milano e dalla dott.ssa Giannatiempo per gli aspetti della riabilitazione cognitiva. Inoltre i referenti dell'Associazione Italiana Sindrome di Rett per la Lombardia sono stati invitati a partecipare alle riunioni e a condividere le scelte proposte dagli specialisti.

I lavori hanno avuto inizio a gennaio e sono terminati a luglio 2012: il PDTA è stato redatto con i contributi dei referenti dei diversi Presidi di Rete e successivamente condiviso dagli stessi. Il PDTA è stato poi visionato dal Centro di Coordinamento di Ranica (BG) e definitivamente approvato a fine 2012 e successivamente pubblicato sul sito: www.malattierare.marionegri.it. (vedi immagine 2)

Oltre alla definizione della sindrome secondo i recenti criteri diagnostici (Neul et al., 2010) sia per la forma classica sia per le forme varianti, il Gruppo di Lavoro ha voluto sottolineare che la sindrome di Rett debba essere sospettata sia in età pediatrica sia in età adulta quando siano presenti alcuni sintomi caratteristici (ad esempio, la perdita di competenze precedentemente acquisite, la decelerazione della crescita della circonferenza cranica, la presenza di stereotipie manuali, la pre-



Immagine 1: Il sito della Regione Lombardia dove si può consultare il PDTA per la Sindrome di Rett

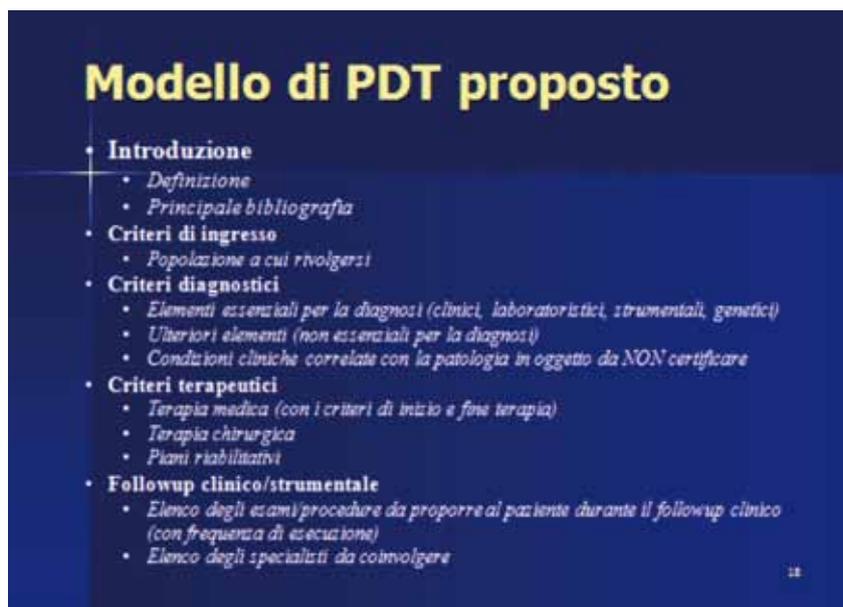
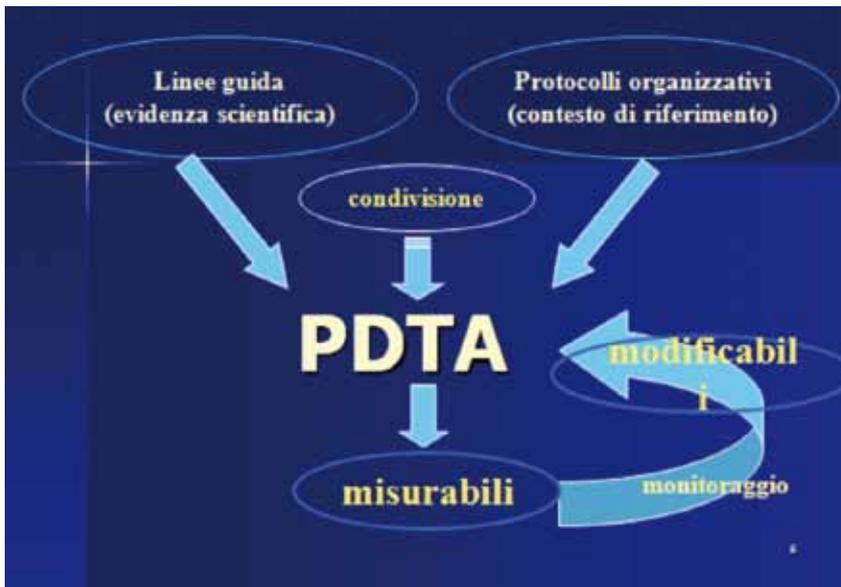


Immagine 2: Il modello di Percorso Diagnostico Terapeutico proposto

senza di crisi epilettiche e episodi di apnea, etc.) e che, in presenza di un quadro suggestivo, il genere maschile non sia da considerarsi criterio di esclusione.

Tra gli elementi clinici si è voluto sottolineare come nella sindrome di Rett il follow-up debba considerare che si tratta di una malattia evolutiva, per cui la valutazione

dello stadio di malattia del soggetto in esame consente di poter adattare gli interventi in modo mirato. Pertanto, il follow-up effettuato attraverso regolari periodici controlli clinici ambulatoriali, deve consentire di poter far emergere, evidenziare e documentare, anche con il supporto di indagini strumentali, la sintomatologia propria della fase di malattia.



Grazie alla presenza nel Gruppo di Lavoro di competenze multidisciplinari, sono state prese in esame e descritte le principali problematiche della sindrome nella loro evolutività quali le stereotipie e i disturbi del movimento, l'epilessia, i disturbi del sonno e le alterazioni comportamentali, le problematiche ortopediche e cardiovascolari, i disturbi respiratori e dell'apparato gastroenterico e le problematiche dell'apparato dentario.

Una parte determinante del PDTA riguarda gli aspetti genetici e la consulenza genetica per le famiglie dei soggetti affetti. Si è ritenuto in questo senso fondamentale estendere l'esenzione R99, utile per effettuare gli esami necessari a definire meglio le caratteristiche genetiche, ai famigliari (es. madre, sorelle, zie).

Per quanto riguarda invece gli interventi terapeutici, si è proceduto all'inserimento dei presidi farmacologici e/o chirurgici, già individuati come utili per le diverse problematiche della sindrome (es. farmaci antiepilettici, facilitatori del sonno, gastroprotettori e procinetici, etc.). Il Gruppo di Lavoro ha altresì ritenuto opportuno

annoverare tra i farmaci utili anche integratori alimentari, vitamine, fermenti lattici, bifosfonati, omega 3-6.

Nell'ambito degli interventi riabilitativi, il Gruppo di Lavoro ha indicato alcune terapie riabilitative quali la neuropsicomotricità, la fisioterapia, l'ippoterapia, la musicoterapia, la comunicazione aumentativa, come utili nella sindrome di Rett. Tuttavia si è deciso di evidenziare che l'appropriatezza degli interventi debba avvenire nell'ambito della stesura di un piano di trattamento individualizzato a cura dell'équipe di riferimento che deve tener conto dell'età, della fase di sviluppo della malattia, delle caratteristiche individuali del soggetto e della condivisione con la famiglia, oltre che delle risorse presenti sul territorio. Il piano di trattamento deve essere rivalutato almeno annualmente.

Nel PDTA viene indicato che gli interventi riabilitativi devono essere attuati anche in età adulta.

Essenziale il coordinamento multidisciplinare con tutta la rete degli specialisti che intervengono sulla patologia e a tal scopo risulta indispensabile l'individuazione di un

medico che svolga la funzione di "case manager", anche allo scopo di evitare interventi doppi o ridondanti e di creare una relazione di fiducia e di supporto alla famiglia.

Data la complessità della sindrome è fondamentale che il soggetto venga seguito da un'équipe multidisciplinare, ed il follow-up si deve avvalere di un percorso integrato tra famiglia (comprendendo in ciò anche le Associazioni di pazienti/genitori), l'Ospedale e le strutture territoriali (ad esempio: Pediatra di Libera Scelta/Medico di base).

Il Gruppo di Lavoro ha voluto indicare l'importanza dell'accompagnamento nella fase di transizione all'età adulta in modo da permettere un adeguato passaggio di informazioni fra gli specialisti per ottimizzare la cura del soggetto.

Per quanto riguarda invece gli indici di outcome, dal momento che ad oggi non esistono scale universalmente accettate per definire indicatori specifici per la sindrome di Rett, si ritiene utile considerare quali indici di outcome parametri clinici, quali ad esempio il mantenimento della deambulazione autonoma, il contenimento della scoliosi, il controllo delle crisi, la normalizzazione degli indici nutrizionali, etc.

A nostro avviso il Gruppo di Lavoro ha prodotto un PDTA sicuramente perfettibile ma sostanzialmente completo e sufficientemente semplice da poter essere applicato nei diversi contesti della Regione Lombardia.

La finalità del PDTA è quella di garantire nel modo più ampio una omogeneità di diagnosi, trattamento e assistenza alle persone affette da una specifica malattia sul territorio regionale.

Per le fasi di aggiornamento dello stesso PDTA, invitiamo tutti ad aiutarci a migliorarlo, e a proporre ulteriori utili indicatori di outcome. ■

I nuovi progetti AIRETT

Lucia Dovigo - Presidente AIRETT

Di seguito la sintesi di due nuovi progetti in corso di finanziamento che si aggiungono a quelli già precedentemente illustrati nella rivista e inseriti nel nostro sito al link "I nostri progetti".

Progetto n. 1

Sintesi del progetto dal titolo "Bande frequenziali e correlazione tra aree cerebrali nel potenziamento cognitivo nella sindrome di Rett"

PROPONENTE:

R.A. FABIO (Università di Messina)

G. PIOGGIA (CNR Pisa)

SINTESI PROGETTO:

Alcuni studi hanno utilizzato la tecnologia eye tracker nella RTT per l'osservazione della capacità di scelta e di riconoscimento di concetti di colore, forma, dimensioni e orientamento spaziale (Baptista et al., 2006; De Lima Velloso et al., 2009). Recenti studi in soggetti con RTT (Vignoli et al., 2010) hanno dimostrato la presenza di correlazioni significative tra fattori neurofisiologici, comportamentali e cognitivi.

La ricerca di Vignoli et al (2010) ha evidenziato che caratteristiche neurofisiologiche ed epilettiche possono essere correlate con misure cognitive e comportamentali in bambine con sindrome di Rett. Il campione era costituito da 18 bambine (con un range di età 7-21). L'esame neurologico ha evidenziato l'età d'insorgenza, il tipo e la terapia farmacologica degli episodi epilettici. Le misure comportamentali sono state valutate utilizzando le Vineland Adaptive Behavior Scales e la Rett Assessment Rating Scale, mediante l'utilizzo della tecnologia eye tracker sono stati invece valutati gli indici neuropsicologici. La motivazione del presente studio, basato su questo precedente, è rilevare quali aree cerebrali e qua-

li bande frequenziali si attivano in presenza di processi di apprendimento efficace nelle bambine con sindrome di Rett. Questa motivazione è subordinata a un obiettivo che sarà successivo a questo: ossia stimolare, attraverso il neuro feedback processi di apprendimento che agiscano in sinergia con le tecniche cognitivo-comportamentali.

Lo scopo del presente studio, in una prima fase, è indagare la presenza di correlazioni tra indici neurofisiologici (potenze e correlazioni anomale del tracciato elettroencefalografico), indici cognitivi (attenzione, memoria, intelligen-



za) e comportamentali (R.A.R.S.) nelle pazienti con Sindrome di Rett; in una seconda fase intende verificare se, attraverso il potenziamento cognitivo effettuato con l'eye tracker, si riscontrano dei miglioramenti negli indici cognitivi, comportamentali e neurofisiologici in soggetti con RTT. L'obiettivo finale è poter modulare attraverso il neuro feedback l'attivazione delle aree adeguate per l'apprendimento efficace. ■



Jessica

Progetto n. 2

Sintesi del progetto dal titolo “Valutazione preclinica di una proteina prodotta dall’*Escherichia coli* come approccio terapeutico innovativo per la sindrome di Rett”

PROPONENTE:

G. LAVIOLA e B. DE FILIPPIS (Istituto Superiore di Sanità, Roma)

SINTESI DEL PROGETTO:

In uno studio recente, abbiamo riportato che la somministrazione di una tossina di derivazione batterica, per brevità denominata CNF1, migliorava in maniera evidente alcune delle alterazioni comportamentali osservabili in topi transgenici, modello per la sindrome di Rett. Il CNF1 è risultato anche in grado di contrastare alcune anomalie morfologiche nel cervello di questi topi, ripristinando una condizione del tutto comparabile agli animali di controllo.

Sulla base di questi risultati, che forniscono una prima importante dimostrazione degli effetti benefici del CNF1, ci siamo posti l’obiettivo di approfondirne il potenziale valore terapeutico, fornendo ulteriori elementi che siano in grado di suffragarne l’efficacia e cercando di chiarire meglio il meccanismo d’azione del CNF1 sul sistema nervoso.

A questo scopo, verrà condotta un’analisi comportamentale dettagliata in due modelli di topo, che differiscono per la gravità dei sintomi, focalizzata ad identificare gli aspetti maggiormente sensibili al trattamento con CNF1, e caratterizzandone anche la progressione temporale.

Abbiamo già descritto il ruolo degli astrociti, un’ampia popolazione di cellule non neuronali del cervello, che contribuisce in modo rilevante alle disfunzioni alla base della sindrome e che sembra rappresentare un bersaglio importante dell’azione del CNF1 nel cervello.

Nell’ambito del progetto in corso si cercherà quindi di chiarire ulteriormente il contributo della

disfunzionalità astrocitaria nella patogenesi della Rett e la sua modificazione ad opera del CNF1. Per incrementare il valore traslazionale dell’analisi dei sintomi e degli effetti del trattamento proposto, verranno esaminati soggetti di entrambi i sessi.

Nel progetto è prevista la valutazione di vie di somministrazione periferiche del CNF1, alternative all’inoculo diretto a livello cerebrale, attualmente inevitabile considerate le dimensioni della proteina CNF1.

Data l’estrema complessità del quadro clinico e l’assenza di terapie mirate, anche effetti solamente parziali del CNF1 sulla sintomatologia Rett sarebbero altamente rilevanti. Inoltre, poiché il CNF1 esercita la sua azione tramite la modulazione, a livello cellulare, della famiglia delle RhoGTPasi, ampiamente coinvolte nei fenomeni di plasticità, l’evidenza di possibili effetti terapeutici del CNF1 potrebbe essere estesa anche ad altre sindromi di disordini del neurosviluppo. ■

Alice



Valentina

Desideriamo portare a conoscenza di tutti voi, che senz'altro ci avete sostenuto nella campagna sms 2012, che grazie a quanto raccolto è partito un importante progetto di ricerca che vede coinvolti l'istituto Farmacologico Mario Negri e l'istituto Auxologico italiano di Milano, progetto che auspichiamo potrà essere un valido contributo per arrivare quanto prima a migliorare la qualità di vita delle nostre ragazze.

PROGETTO DI RICERCA

Studio delle cause dei difetti di comunicazioni fra le cellule nervose in pazienti con la Sindrome di Rett

Valutazione dell'esplorazione delle alterazione di molecole coinvolte nel pathway neurologico JNK/MAPK in tessuti murini e umani.

Dott.ssa Tiziana Borsello - Istituto Mario Negri, Milano
Dott.ssa Silvia Russo - Istituto Auxologico italiano, Milano

Questo studio ha come obiettivo la comprensione delle cause e le modalità che portano al malfunzionamento di piccole strutture, spine dendritiche, strutture preposte a permettere la comunicazione fra cellule nervose. Nella Sindrome di Rett le spine dendritiche incominciano a funzionare male questo malfunzionamento ha due fasi: una fase reversibile ed una irreversibile.

In particolare l'obiettivo della ricerca è analizzare la relazione di specifici gruppi di molecole che, alterandosi per l'assenza della proteina MeCP2, sarebbero responsabili del passaggio tra la fase reversibile e quella irreversibile della disfunzione sinaptica. Determinare quali molecole giocano un ruolo chiave nella fase di disfunzione della sinapsi ci permetterebbe di bloccare la progressione dalla fase reversibile a quella irreversibile della malattia.

Recenti esperimenti con modelli animali hanno dimostrato come le principali cellule nervose, i neuroni, ed in particolare strutture specifiche di queste cellule, chiamate "spine dendritiche", localizzate a livello della regione in cui i neuroni entrano in contatto tra di loro per comunicare (formando le strutture chiamate sinapsi), siano in grado di modificarsi mano a mano che l'individuo apprende e vive delle esperienze, fenomeno conosciuto come plasticità neuronale. Alla base dei processi di apprendimento, memoria e del normale funzionamento del cervello umano c'è la capacità di queste strutture, le spine dendritiche, di rispondere ed adattarsi agli stimoli esterni.

L'analisi dei modelli animali dispo-

nibili per studiare la sindrome di Rett ha indicato che alterati livelli di MeCP2 producono importanti cambiamenti a livello delle cellule nervose del cervello.

Nei topi Rett si evidenziano nei neuroni difetti morfologici delle spine dendritiche, nonché alterazioni nella trasmissione e plasticità sinaptica, in altre parole le spine appaiono poco mobili e poco funzionanti (Landi et al, 2011). Quindi, secondo le conoscenze più recenti, la mancanza della proteina MeCP2 potrebbe avere come primo sintomo patologico un'alterazione nella formazione di queste speciali strutture in una fase molto precoce della malattia.

La conoscenza dei processi che avvengono all'interno dei neuroni

ammalati e l'identificazione delle molecole coinvolte nella disfunzione sinaptica permetterebbe di bloccare la progressione dalla degenerazione delle sinapsi ed aprire la strada ad applicazioni di tipo terapeutico.

Ci sono prove sperimentali che nelle malattie neurodegenerative, più diffuse e quindi anche più studiate, la disfunzione delle sinapsi appaia come un processo dinamico, con una fase iniziale reversibile durante la quale la funzione sinaptica diminuisce, per progredire, successivamente, verso una fase irreversibile che porta alla morte del contatto sinaptico fra neuroni.

Lo studio proposto ha come obiettivo la comprensione delle cause

Anna con i compagni di classe



e delle modalità che portano alla degenerazione delle spine in un modello di topo Rett mancante della proteina MeCP2.

Si effettueranno in parallelo studi: a) *in vitro* su colture cellulari di derivazione umana normali e con mutazioni presenti nelle pazienti e b) in uno o più modelli di topo che portino un'alterazione nella proteina MeCP2 e manifestino la sindrome di Rett. In particolare si vuole studiare la disfunzione delle sinapsi e scoprire le cascate molecolari che governano questo primo meccanismo, correlandolo alla sindrome di Rett. Verrà analizzata l'attivazione delle vie intracellulari di trasduzione del segnale e la presenza di alterazioni nell'espressione di specifici geni e nella sintesi proteica, per identificare i processi patologici coinvolti quindi nei meccanismi che portano allo sviluppo della malattia. Saranno studiate le sinapsi dei neuroni del topo con sindrome di Rett per poter verificare se sia possibile

arrestare o rallentare il deterioramento cognitivo che avviene nella malattia.

La conoscenza dei processi che avvengono all'interno dei neuroni ammalati e le molecole coinvolte nella disfunzione sinaptica permetterebbe di bloccare la progressione dalla degenerazione delle sinapsi ed aprire la strada ad applicazioni di tipo terapeutico. Recenti studi eseguiti presso l'Istituto Mario Negri hanno dimostrato che la proteina sinaptica JNK gioca un ruolo importante nel mantenimento dell'integrità sinaptica, dimostrando la sua azione preventiva nello sviluppo dell'Alzheimer.

Si propone pertanto di studiare i primi eventi di disfunzione sinaptica nei cervelli dei topi Rett con metodi di biochimica, biologia molecolare e genetica, al fine di indagare una correlazione fra l'inizio del malfunzionamento sinaptico e le due proteine JNK e MeCP2. Gli studi su cellule di derivazione umana, che si svolgeranno presso

l'Istituto Auxologico Italiano, verificheranno a) la possibile interazione tra le molecole del pathway di JNKs ed i geni MECP2 e CDKL5 ed b) il ruolo di MeCP2 nella regolazione dell'espressione di tali proteine e/o viceversa il ruolo di MeCP2 come target delle serine treonin chinasi JNKs. Gli esperimenti contribuiranno i) a far luce sulle interazioni tra le molecole JNK, MeCP2 e JNK e CDKL5 nei tessuti umani di soggetti sani e di individui Rett, prerequisito importante per l'eventuale passaggio al trial clinico sulle bambine, ii) alla comprensione dei risultati del trial preclinico sul modello animale eseguito presso l'Istituto Mario Negri.

Infine, se verrà dimostrata nella sindrome di Rett l'importanza di JNK nella patogenesi della malattia, sarà studiato l'effetto di D-JNK11 (Mario Negri) per verificare in studi preclinici la possibilità di prevenire la perdita delle sinapsi nei topi Rett e bloccare i sintomi della malattia. ■

Anatomia e patologia delle sinapsi dell'ippocampo in un modello murino della sindrome di Rett

Un nuovo studio individua difetti morfologici significativi a carico delle connessioni nervose durante una fase molto precoce dello sviluppo nel topo *Mecp2-KO*.

A cura di Elena M. Boggio¹ e Maurizio Giustetto²

¹CNR, Neuroscience Institute Pisa, Pisa; ²Università di Torino e Istituto Nazionale di Neuroscienze, Torino

Le sinapsi sono i punti di contatto utilizzati dai neuroni, le cellule del sistema nervoso centrale, per comunicare fra loro. Sono costituite da una struttura presinaptica - la terminazione assonale - che è parte del neurone che invia le informazioni, e da una specializzazione postsinaptica che si trova sul neurone ricevente. Le sinapsi possiedono proprietà eccitatorie o inibitorie a seconda che stimolino o reprimano, rispettivamente, l'attività del neurone ricevente. Nella corteccia cerebrale la stragrande

maggioranza delle terminazioni assonali dei neuroni eccitatori (circa il 90%) formano sinapsi sulle spine dendritiche (SD), sporgenze specializzate che emergono dal dendrite (Fig. 1) ovvero quel tipo di prolungamento della cellula neuronale che si trova organizzata in strutture ramificate (Fig. 2A). Utilizzando strumenti ad elevata risoluzione come la microscopia laser confocale e la microscopia elettronica è possibile analizzare l'anatomia fine delle SD e riconoscere le componenti principali.

Come mostrato in Fig. 1A, dopo la marcatura dei neuroni con una sostanza fluorescente le SD rivelano un collo ed una testa, due compartimenti che non hanno dimensioni costanti ma che si presentano con una morfologia molto variabile. Da questa variabilità possono dipendere sia le proprietà elettriche e biochimiche sia lo stato funzionale delle sinapsi. Con la microscopia elettronica è inoltre possibile riconoscere le sub-strutture che compongono i compartimenti sinaptici, una condizione non rea-

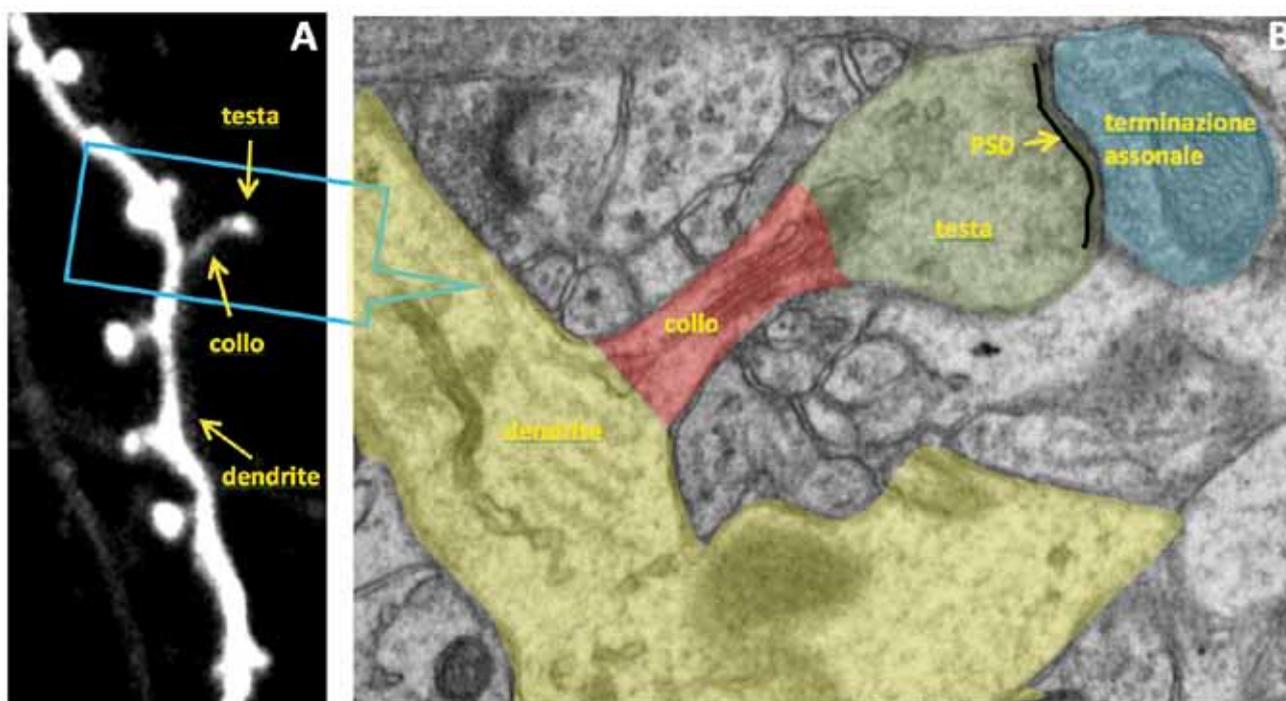


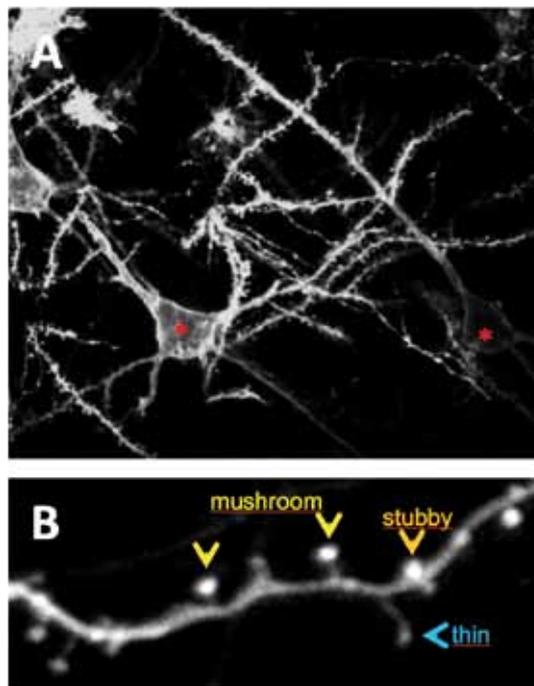
Fig. 1. Segmento di dendrite e spine visualizzati attraverso il microscopio confocale (A) ed il microscopio elettronico (B). Con entrambi i microscopi si possono distinguere il dendrite, il collo e la testa della spina ma solamente con il microscopio elettronico è possibile visualizzare strutture come la densità postsinaptica (PSD) e le vescicole sinaptiche nella terminazione

lizzabile con i microscopi convenzionali. Infatti, con questa tecnica (Fig. 1B) si riconoscono tanto la porzione presinaptica (terminazione assonale) sia le componenti delle SD post-sinaptiche - testa e collo - come pure la densità post-sinaptica (PSD), un complesso proteico dall'aspetto elettrondenso che aderisce alla membrana neuronale.

La PSD è una porzione della sinapsi di estrema importanza perché qui si dispongono alcune molecole fondamentali per la neurotrasmissione (es.: recettori di membrana, molecole di segnalazione, ecc.) che permettono ai neuroni riceventi di comprendere le informazioni che giungono dagli altri neuroni sotto forma del rilascio di un neurotrasmettitore. Risulta quindi chiaro che l'analisi di queste strutture può fornire importanti indicazioni sulla funzionalità e sull'efficacia della connettività sinaptica.

Le SD possiedono proprietà morfologiche che, variando molto dinamicamente, rispecchiano lo stadio di sviluppo (maturazione), la capacità di permanere nel tempo (stabilità) e le proprietà funzionali. I risultati di un numero sempre crescente di studi fanno ritenere che le spine con una morfologia più sottile (*thin*) (Fig. 2B) ed una testa di dimensioni ridotte, trovate frequentemente a decorare i neuroni degli individui più giovani, rappresentino SD ancora immature, meno stabili nel tempo e con una elevata motilità. Al contrario, quelle più brevi con una morfologia a fungo (*mushroom*) o più tozza (*stubby*) (Fig. 2B) dal collo breve ed un'area della testa più estesa sono considerate SD mature, più stabili ed con una motilità ridotta rispetto alle spine sottili. Le tesi più accreditate a riguardo suggeriscono che le SD più sottili siano quelle coinvolte nei fenomeni di apprendimento, e che queste

Fig. 2. A: Esempi di neuroni della corteccia cerebrale: si possono distinguere i corpi cellulari (asterisco) da cui emerge il dendrite principale che si ramifica in dendriti secondari. I dendriti sono decorati da piccole protrusioni, le spine dendritiche. B: Segmento di dendrite dal quale emergono spine dendritiche di diversa morfologia: a fungo (*mushroom*), tozza (*stubby*) e sottile (*thin*).



possano eventualmente modificarsi in SD mature (*mushroom* o *stubby*) in seguito al potenziamento della connettività sinaptica, ad esempio durante i fenomeni che accompagnano il consolidamento delle tracce mnemoniche.

Alterazioni della densità, delle caratteristiche morfologiche e della motilità delle SD sono state riscontrate nel cervello di pazienti così come in quello di modelli murini per diverse patologie neurologiche associate a ritardo mentale tra cui la Sindrome di Rett (RTT). Poiché si ritiene che tali alterazioni siano una causa importante dei difetti nella comunicazione tra neuroni, lo studio degli effetti di una condizione patologica sull'organizzazione morfologica delle sinapsi è fondamentale per comprenderne le conseguenze sulla funzionalità dei circuiti che sottendono facoltà come quelle cognitive e/o motorie. Inoltre, essendo il cervello diviso in aree con caratteristiche cellulari, molecolari e fisiologiche molto diverse tra loro, è importante che la sfida che presenta una tale complessi-

tà venga affrontata mediante un approccio che preveda l'analisi approfondita delle diverse aree cerebrali. Una tale strategia è potenzialmente in grado di svelare quali porzioni del sistema nervoso centrale siano più sensibili ad una data mutazione come pure di guidare sia le indagini diagnostiche sia l'efficacia di eventuali tentativi terapeutici prima negli studi pre-clinici sui modelli animali e quindi nell'uomo.

In un articolo recentemente pubblicato sulla rivista "Neural Plasticity" in collaborazione con il gruppo di ricerca del Prof. Lucas Pozzo-Miller dell'Università di Birmingham in Alabama (USA), abbiamo studiato le connessioni neuronali di un modello murino della RTT, in cui il gene *Mecp2* è stato inattivato per provocare la patologia. Per i motivi appena descritti, l'analisi è stata rivolta verso la densità e la morfologia delle SD e dei contatti sinaptici in una struttura cerebrale, l'ippocampo, necessaria per i processi cognitivi superiori come ad esempio l'apprendimento e la memoria.

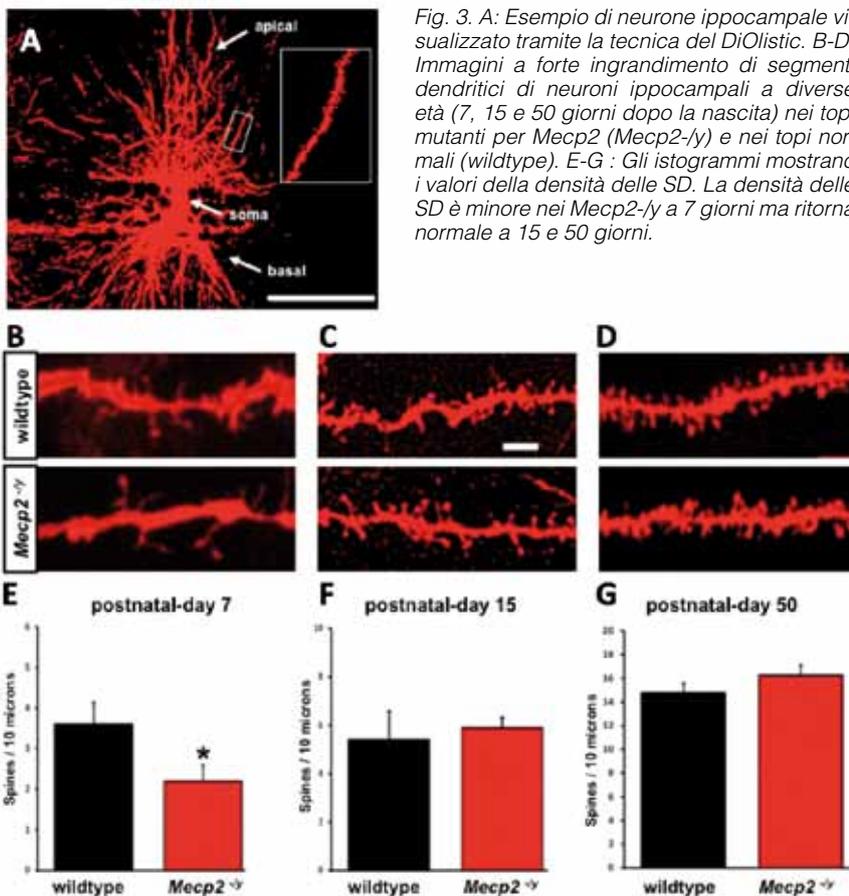


Fig. 3. A: Esempio di neurone ippocampale visualizzato tramite la tecnica del DiOlistic. B-D: Immagini a forte ingrandimento di segmenti dendritici di neuroni ippocampali a diverse età (7, 15 e 50 giorni dopo la nascita) nei topi mutanti per *Mecp2* (*Mecp2*^{-/-}) e nei topi normali (wildtype). E-G: Gli istogrammi mostrano i valori della densità delle SD. La densità delle SD è minore nei *Mecp2*^{-/-} a 7 giorni ma ritorna normale a 15 e 50 giorni.

Per analizzare la densità delle SD abbiamo utilizzato un approccio chiamato in gergo "DiOlistic" una tecnica che consiste nel colpire preparati istologici di cervello con micro-proiettili di tungsteno ricoperti da un colorante fluorescente. In questo modo è possibile far penetrare il colorante all'interno dei neuroni e visualizzarne l'intera struttura, SD comprese, utilizzando un microscopio confocale (Fig. 3A). Abbiamo deciso di condurre queste analisi su topi di diverse età – di 7 e 15 giorni, quando i topi mutanti per MeCP2 non mostrano sintomi patologici, e di 50 giorni, quando questi manifestano i segni della malattia – per registrare eventuali difetti sinaptici in relazione al progredire della patologia. Abbiamo scoperto che le connessioni sinaptiche degli animali mutanti mostrano segni patologici negli stadi precoci, appena 7

giorni dopo la nascita, alterazioni che potrebbero incidere negativamente sul normale sviluppo delle capacità cognitive. L'analisi complessiva ha mostrato che la densità delle SD ippocampali, che è ridotta nei topi molto giovani, ritorna sorprendentemente a valori normali con il procedere dell'età (15 e 50 giorni) ed il progredire della sintomatologia (Fig. 3B-G). L'analisi delle caratteristiche morfologiche delle SD ha tuttavia mostrato che anche nei mutanti più vecchi sono presenti lievi ma significative alterazioni. Analizzando il numero delle SD, ma questa volta suddividendole nelle 3 classi morfologiche, abbiamo scoperto che a 50 giorni di vita nei topi mutanti per *Mecp2* ma non in quelli più giovani il numero di SD con una morfologia *thin* è irregolarmente ridotto mentre il numero delle spine con una morfologia *mushroom* o *stub-*

by è simile ai topi in cui MeCP2 è normalmente espresso. Una tale anomalia fenotipica delle SD, anche se manifestata in modo lieve come in questo caso, potrebbe determinare alterazioni della comunicazione, della plasticità e delle proprietà computazionali dei neuroni dell'ippocampo nei topi mutanti per MeCP2. In modo importante, le alterazioni sinaptiche indotte dalla mutazione di *Mecp2* potrebbero a loro volta provocare gravi deficit di tipo cognitivo.

Per analizzare direttamente il numero e le caratteristiche morfologiche dei contatti fra neuroni abbiamo utilizzato la microscopia elettronica, una tecnica in grado di risolvere strutture di dimensioni inferiori al nanometro (10^{-6} millimetri) senza ricorrere ad alcuna colorazione istologica. In accordo con i nostri stessi dati ottenuti con l'analisi al microscopio confocale (vedi Fig. 3G) la densità delle sinapsi, calcolata utilizzando metodi stereologici di indagine, è risultata normale nei topi MeCP2-KO (Fig. 4A,B). Misurando le dimensioni delle strutture sinaptiche, abbiamo scoperto che nei topi mutanti a circa 50 giorni di età e con sintomatologia conclamata vi è una significativa diminuzione dell'area sia delle terminazioni presinaptiche sia della testa delle SD (Fig. 4C,D).

Complessivamente, i risultati ottenuti dimostrano che il corretto funzionamento del gene *Mecp2* è necessario per la formazione delle SD durante le prime fasi dello sviluppo postnatale, e che un meccanismo di compensazione omeostatico sembra avvenire nei topi mutanti in una fase avanzata della patologia.

Come già abbiamo già suggerito in un precedente studio (Landi et al., *Scientific Reports*, 2010), le attuali scoperte sottolineano l'importanza di studiare la patogenesi della RTT durante gli stadi "pre-

sintomatici” della malattia. Inoltre, negli animali mutanti a 50 giorni di vita anche in assenza di alterazioni del numero di SD sono presenti lievi ma significative alterazioni del loro fenotipo morfologico. Infine, l’analisi ultrastrutturale dei tessuti ha permesso di individuare difetti strutturali a carico della dimensione delle terminazioni assionali, della testa della spine dendritiche e della relativa lunghezza della PSD. Mentre rimangono da essere chiariti i riflessi funzionali delle alterazioni sinaptiche mostrate dai mutanti a 7 giorni di età, i segni neuropatologici degli animali adulti e sintomatici potrebbero rappresentare un correlato morfologico delle alterazioni funzionali descritte in precedenza a carico della plasticità dei circuiti sinaptici dell’ippocampo (Asaka et al., 2006; Moretti et al., 2006).

Inoltre, l’analisi degli obiettivi raggiunti rimanda alla seguente importante osservazione: i topi mutanti per MeCP2 utilizzati in questo studio sono unanimemente considerati un ottimo modello di studio per la RTT in quanto riproducono fedelmente, per quanto possibile in un modello murino, il quadro sintomatologico della malattia umana (ad es.: la progressione della malattia, i movimenti stereotipati, le ridotte dimensioni dell’encefalo, le difficoltà respiratorie, ecc.). Dal punto di vista citologico, lo studio *post-mortem* dei tessuti cerebrali prelevati da pazienti di sesso femminile ha mostrato una diminuzione della densità delle SD sia nei circuiti della corteccia che dell’ippocampo rispetto ad individui sani di controllo. I nostri dati sulla densità delle SD dell’ippocampo in topi mutanti maschi nella fase sintomatica non ricapitolano quindi il fenotipo umano osservato su materiale autoptico da pazienti Rett di sesso femminile. Mentre molti fattori che potrebbero contribuire a queste differenze,

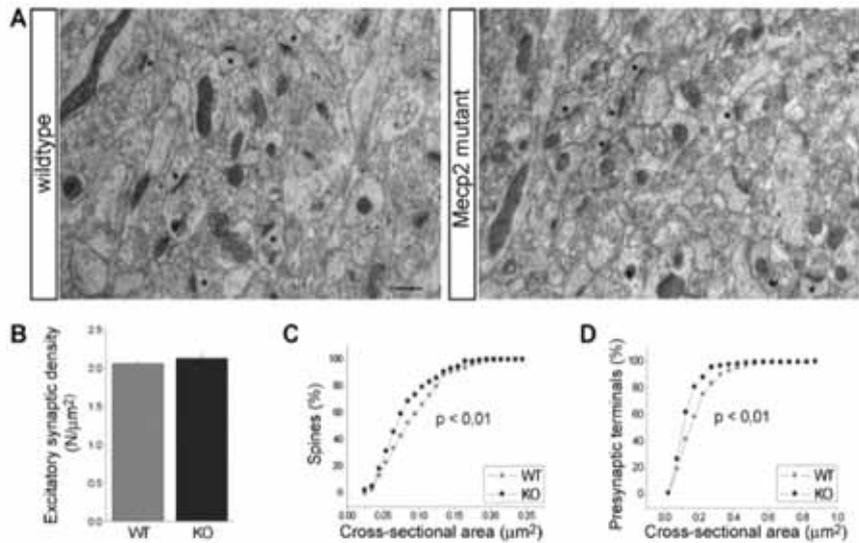


Fig. 4. Analisi delle sinapsi eccitatorie nell’ippocampo di topi mutanti per MeCP2 sintomatici utilizzando la microscopia elettronica. A. Immagini esemplificative dell’ippocampo di topi normali e mutanti acquisite al microscopio elettronico. Alcune sinapsi eccitatorie sono indicate (*). B. Gli istogrammi mostrano la densità delle sinapsi eccitatorie nei tessuti dell’ippocampo in animali Wt e KO. C-D. Analisi quantitativa della testa delle spine dendritiche (C) e delle terminazioni presinaptiche (D) nell’ippocampo di topi mutanti e WT entrambe espresse come percentuale cumulativa delle aree. I topi MeCP2-KO mostrano una diminuzione della dimensione di entrambe le strutture.

questi risultati suggeriscono che la densità delle spine dei neuroni dell’ippocampo in questo particolare modello di topo non è un fenotipo con sufficiente validità per la RTT. Infatti, nell’ippocampo dei topi MeCP2 mutanti sembrano intervenire meccanismi di compensazione a livello delle strutture sinaptiche che potrebbero non essere presenti nell’uomo, una differenza di cui sarà necessario tenere in considerazione nella conduzione di futuri studi su questi modelli, nella valutazione dei risultati ottenuti oltre che per la loro comparazione con la situazione dei pazienti. Tuttavia è importante ricordare che questi animali hanno e possono continuare a fornire informazioni preziose sul ruolo di MeCP2 nel SNC. Infatti, modelli animali come questo sono la risorsa sperimentale più efficace al momento disponibile per studiare i meccanismi biologici alla base delle patologie umane come la RTT e per sviluppare nuove terapie. Tale efficacia è tuttavia diret-

tamente proporzionale alle possibilità dei ricercatori di individuare i tratti che si potrebbero discostare dalla condizione umana mediante approfondite ricerche di base i cui risultati devono poi essere necessariamente validate mediante studi in campo clinico. ■

Riferimento della pubblicazione originale:

Chapleau* CA, Boggio* EM, Calfa G, Percy AK, Giustetto M, Pozzo-Miller L (2012) Hippocampal CA1 Pyramidal Neurons of Mecp2 Mutant Mice Show a Dendritic Spine Phenotype Only in the Presymptomatic Stage. **Neural Plast**, 2012:976164. *equal contribution

5x1000 ad Airett

Sostieni le attività della nostra associazione, e fai sorridere le bimbe dagli occhi belli



Per comunicare le sono rimasti solo gli occhi. Per aiutarla ti basta solo una firma.
Destina il 5 x mille all'Associazione Italiana Rett per aiutare la ricerca sulla Sindrome di Rett.

AIRETT
ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT

SCELTA PER LA DESTINAZIONE DEL CINQUE PER MILLE DELL'IRPEF

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

FIRMA *nome cognome*

Codice fiscale del beneficiario (eventuale) **92006880527**



Gentile genitore, Gentile sostenitore

Ti scrivo per ricordarti che anche quest'anno, con un solo e semplice gesto, puoi scegliere di destinare il Tuo 5x1000 ad AIRETT, la nostra associazione, che da più di 20 anni combatte per dare alle "bimbe dagli occhi belli" un presente migliore e un futuro di speranza.

Il contributo del 5x1000 per noi è fondamentale!

soprattutto, in un momento economicament così difficile per tutti, vogliamo continuare a pensare e sperare in un futuro migliore per le nostre ragazze

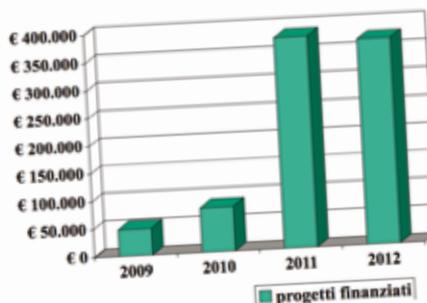
Nei periodi difficili le categorie più deboli sono quelle che ne risentono di più, i fondi per la ricerca ed i fondi per il sociale sono i primi ad essere tagliati.

Per questo ora più che mai è fondamentale il contributo che l'Associazione può dare:

- alla ricerca con i suoi incredibile passi in avanti di questi anni;
- all'assistenza ed al sostegno che viene dato alle famiglie;
- alla formazione del personale quotidianamente impegnato con le ragazze affette da Sindrome di Rett.

La nostra attività negli ultimi anni ha avuto un notevole incremento anche grazie al sostegno che annualmente ci viene accordato con la destinazione del 5 x1000, che non costa nulla a chi lo destina ma è fondamentale per noi.

il grafico riportato qui accanto evidenzia i notevoli investimenti nella ricerca, assistenza e formazione effettuati dall'Associazione negli ultimi due anni.



Per poter proseguire nel Suo importante lavoro, AIRETT ha ancora bisogno del tuo aiuto, il futuro ci vede più che mai impegnati nella lotta contro la Sindrome di Rett

Più persone saremo, più progetti riusciremo a realizzare insieme.

Un grazie di cuore per il tuo fondamentale sostegno

Lucia Dovigo (Presidente AIRETT)

Dovigo Lucia

Ti ricordiamo che sul sito www.airett.it potrai trovare informazioni aggiornate sui nostri progetti e attività. dillo anche ai suoi amici! ...Grazie.

Segnaliamo inoltre che qualora nel 2012 avessi fatto delle donazioni a favore di AIRETT, queste sono fiscalmente deducibili ai sensi delle legge n. 80/2005. basterà presentare le ricevute di versamento in fase di dichiarazione dei redditi.

Per ulteriori informazioni non esitare a contattarci al N° tel 339/8336978

AIRETT - Associazione Italiana Rett O.N.L.U.S. Iscr Reg.Vol. Toscana N° 18612 Cod. Fiscale 92006880527
Polclinico Le Scotte c/o Reparto N. P. I. Viale Braconi, 1 - 53100 SIENA Tel. 3398336978 fax.0459239904; e-mail: info@airett.it; sitoweb: www.airett.it
c.c.postale n°10976538; c.c.bancario IBAN: IT64P0200811770000100878449

Considerazioni di una mamma sul seminario che si è tenuto a Milano il 18 gennaio, presso l'Istituto Don Calabria, dal titolo:

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

Manuela Bonito Lodovici

Il 18 gennaio scorso un gruppo di operatori della Spes di Ventimiglia, l'arteterapista Monica Di Rocco e noi familiari di Anna e Giulia, abbiamo partecipato al seminario "Approccio integrato alla Sindrome di Rett: i bisogni delle famiglie e le possibili risposte".

La giornata si presentava come sintesi del progetto biennale "Approccio riabilitativo integrato e miglioramento della qualità della vita nella Sindrome di Rett" al quale hanno partecipato anche le nostre gemelle tra le 36 bambine/ragazze affette dalla sindrome e provenienti da tutta Italia. Accompaniate dalla famiglia e da qualche operatore di riferimento, nel corso

di tre incontri suddivisi nell'arco di due anni, le piccole, sotto forma di "day hospital riabilitativo" hanno svolto una serie di valutazioni e approfondimenti per valutare gli aspetti motori, cognitivi, della comunicazione e emozionali con la finalità di dare ai genitori ed operatori esterni, indicazioni riabilitative mirate e individualizzate.

Il seminario è stata un'ottima occasione per conoscere la malattia da parte degli operatori dell'area sanitaria ed educativa e il primo successo conseguito è stato indubbiamente l'esaurimento dei posti disponibili anche dopo averli aumentati per il numero inaspettato di iscrizioni.

Tutta l'équipe dell'istituto Don Calabria di Milano, capitanata dall'ottima Dottoressa Marina Rodocanachi, si è dimostrata sin dal primo incontro di due anni fa, un gruppo di medici e terapisti preparati nelle loro varie competenze ed anche, aspetto molto importante per noi genitori, dotati di una sensibilità e disponibilità non comuni.

La giornata del Seminario è stata intensa e la partecipazione di specialisti in campo ortopedico, epilettologico, genetico ha fornito un approccio multidisciplinare e transdisciplinare. L'ampia documentazione fornita attraverso le slides di presentazione sarà presto pubblicata sul web; nell'attesa può essere utile sottolineare alcune note illuminanti esposte da alcuni relatori, che hanno indotto a profonde riflessioni.

La prima è della Dott.ssa Rodocanachi che come esordio al suo intervento ha voluto mostrare attraverso due foto la modalità giusta e necessaria per avvicinare e capire le bimbe Rett da parte dell'operatore sanitario o educativo che sia. Le immagini mostravano il fisioterapista Meir Lotan che, con il suo team israeliano, ha offerto un modello di riferimento per la riabilitazione di queste bimbe e al quale si è ispirata anche la "nostra" équipe del Don Calabria. Nella prima diapositiva si vedeva l'altissimo (in termini di statura ma forse non solo) dottore vicino a



Anna e Giulia

sua moglie e alcuni collaboratori e nell'altra sempre lui, accovacciato di fronte a una bimba Rett. Per Lotan, come ha sottolineato la relatrice, posizionarsi in modo da risultare più in basso dell'altezza della piccola paziente è la prima attenzione da osservare per poter stabilire il giusto contatto oculare. In effetti l'immagine ha detto più di mille parole e la prima che mi è venuta in mente è stata: umiltà.

È stato poi facile ripensare alla veridicità di questa considerazione pensando a come Anna e Giulia hanno cominciato a farci capire tante cose quando hanno visto che ci ponevamo realmente in ascolto, guardandole negli occhi, da un palmo sotto i loro.

Un'altra nota luminosa è stata quella del Dott. Francesco Pelillo che, oltre a un'interessante rela-

zione sui problemi ortopedici delle bimbe Rett, ha fatto anche un breve intervento alla tavola rotonda finale, riguardante il tema della ricerca nell'ambito delle malattie rare e delle sue possibili relazioni con la clinica. Il Dottore ha citato una frase dello psicologo Zuliani: "L'errore aspetta solo la nostra sicurezza" riferendosi alle problematiche delle prassi riabilitative.

Una frase che, se approfondita, mostra la propria applicazione non solo nel campo professionale. Da quando è iniziata l'avventura con le nostre gemelle, tutti in famiglia abbiamo fronteggiato gli aspetti negativi della malattia di Anna e Giulia con la forza del sorriso, la distrazione a volte, e forse un po' di salutare incoscienza. Poi è però arrivato il momento in cui abbiamo compreso che non

bastava resistere, restare sulla difensiva. Bisognava osare, lottare per ottenere sempre di più. Ecco cosa hanno insegnato le piccole maestre da quando siamo riusciti a metterci in ascolto; abbiamo avvertito la loro voglia di combattere unita al loro bisogno di essere il centro propulsore della nostra vita. Prima di questa intesa con loro eravamo delle anime erranti, poi Anna e Giulia sono diventate la nostra "sicurezza" e sappiamo dove vogliamo andare.

Questo il risultato di un seminario fondamentale sotto ogni profilo, per il quale non finiremo di esprimere il nostro ringraziamento a tutta l'équipe dell'istituto Don Calabria di Milano, alla fondazione Mariani che ha finanziato il progetto e all'Airett che ha collaborato. ■

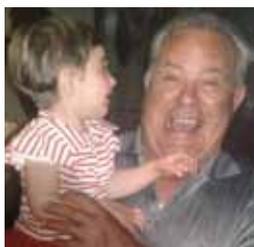
Buon anniversario ad Ilaria e Fabrizio

In occasione del loro primo anniversario, desideriamo ringraziare Ilaria Mucignato, sorella di Maria Chiara, ed il marito Fabrizio, che in occasione del loro matrimonio hanno fatto una donazione alla nostra associazione. Grazie per aver pensato a noi ed ancora tanti auguri!



Ciao

Il nonno di Emilia è volato in cielo ma il suo ultimo pensiero è stato per lei e per le bimbe dagli occhi belli nella speranza di vederla un giorno da lassù correre felice libera dalla Sindrome di Rett.



Grazie alla famiglia Moriani

Desideriamo ringraziare le nipoti di Enzo Moriani, che in sua memoria hanno fatto una donazione all'Airett: Enzo amava molto i bambini ed è per questo che hanno voluto regalare un sorriso alle nostre bimbe. Grazie mille.

Iniziative a favore dell'AIRETT

Grande successo hanno avuto la campagna Natalizia e quella Pasquale con la vendita prima dei calendari e successivamente delle uova; abbiamo infatti raddoppiato i quantitativi dello scorso anno. Molte sono state le persone che ci hanno sostenuto in queste iniziative: ringraziare singolarmente ognuno diventa impossibile, pertanto desideriamo inviare un sincero e caloroso ringraziamento a tutti per l'eccezionale lavoro svolto e auspichiamo di poter contare sull'aiuto di tutti anche per le prossime iniziative.

CAMPANIA *Responsabile regionale: Pina Ludi*

AVANTI TUTTA

Ci siamo salutate con la speranza che i mercatini di Natale fossero andati bene. In verità ne abbiamo fatti pochi causa pioggia, ma grazie agli amici di sempre e a mio cognato Maurizio abbiamo trovato altri canali che ci hanno permesso di smaltire quello che avevamo preparato; e, come inizio, credo che sia stato un gran risultato: circa 350 euro!

La Pasqua, nonostante dei cesti bellissimi preparati con l'aiuto fondamentale di mio fratello Mimì, causa crisi, non è andata come ci aspettavamo, però abbiamo messo insieme il necessario per programmare e concretizzare le future iniziative.



Come sempre, grazie alla prof. Titina, a mia cugina Rosaria e, soprattutto, alla mia amica Donatella, che ha allestito nel suo negozio un angolo tutto dedicato alle nostre bimbe, dove ha venduto i cestini e qualche bracciale rimasto. Spazio che, mi dice sempre, è a disposizione dell'Airett tutto l'anno.

Ancora, nello scorso numero vi avevo parlato della Compagnia dei Saltimbanchi del mio amico Giulio Carfora. Ebbene, uno spettacolo (in verità 9, ma è una lunga storia...) è stato già realizzato presso il I circolo didattico "G. Marconi" di Afragola, grazie soprattutto alla sensibilità e disponibilità della dirigente, dott.ssa Valeria Limongelli, persona squisita e concreta, che si adopera oltremodo per i "suoi" alunni disabili, cercando di fornendo loro, insieme alle insegnanti chiaramente, le condizioni idonee al percorso didat-



tico e valorizzandone le singole competenze, anche attraverso uno spettacolo annuale a loro dedicato e da loro fatto! Mi premeva sottolinearlo, pur se non si tratta della scuola dei miei figli, perché, come purtroppo molte di noi hanno notato, è ben difficile trovare scuole e dirigenti sensibili alla disabilità.

A quest'ultimo proposito, vi anticipo che a breve organizzerò un incontro, cercando di coinvolgere tutti gli attori interessati (provveditorato, Asl ecc.), in cui si discuterà proprio dell'"abbandono" che, purtroppo, molti disabili vivono all'interno delle scuole; a cominciare dalle difficoltà di accesso alle stesse, per finire con il nostro incubo peggiore: la maestra di sostegno! Purtroppo, io sono fermamente convinta che il problema sia nel fatto che troppi scelgono il sostegno come corsia preferenziale per entrare nella scuola.

Dicevo... il ghiaccio è stato rotto e la Compagnia ha permesso di raccogliere circa 400 euro in favore dell'associazione. A proposito della Compagnia, mi scuso pubblicamente con la segretaria, mitica Antonietta Auriemma, per averle... "acciso 'a salute". Scusami.

Queste le iniziative messe in campo fino ad ora per raccogliere fondi e alle quali, credo, con un po' di impegno, chiunque può contribuire.

Fondi che servono per finanziare progetti e studi sulla Rett, e le molte iniziative dedicate alle nostre figlie, come il progetto/studio, facente capo alla dott.ssa Fa-

bio, che ha coinvolto un gran numero di bambine sparse per l'Italia, comprese quelle campane... Grazie alle mamme e papà delle 7 ragazze che hanno partecipato al progetto nei giorni 21,22,23,24 e 25 gennaio scorsi, presso al biblioteca di Afragola; grazie per la serietà e costanza mostrata: alcuni hanno fatto decine di km ogni giorno per esserci e nessuno ha mai mancato un appuntamento. E grazie alla dirigente del settore culturale, dott.ssa Alessandra Iroso, che ci ha coccolate tutti i giorni passati in biblioteca con caffè, succhi e "pastarelle", e ha regalato ad ognuna delle nostre figlie una bellissima bambola! Alessandra, che conosco personalmente, è una persona sensibile e riservata, dunque mi ha pregata più volte di non ringraziarla... lo sapete, ho un brutto carattere.

Un grazie speciale a Lina Franco, mamma di Maria, che è sempre presente alle iniziative dell'associazione ed è stata con me alla giornata mondiale sulle malattie rare lo scorso 28 febbraio, sottolineando, con un suo intervento, le difficoltà che si incontrano nel percorso riabilitativo con l'avanzare dell'età del disabile.

Spero di incontrarvi a Roma, il 17 e 18 maggio, per l'annuale convegno.

"Non c'è speranza senza paura, né paura senza speranza" (K. Wojtyla)

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

Pina Ludi, referente Airett Campania



MARCHE Responsabile regionale: Manuela Collina



Ascoli Piceno

Anche quest'anno la "parruccheria Donna Club di Ascoli Piceno" si è adoperata alla vendita delle uova di Pasqua dell'AIRETT.

Ringraziamo le titolari Tilde e Loredana e le loro gentili clienti.

Un ringraziamento particolare, lo dobbiamo, alle maestre e ai genitori degli alunni della scuola elementare Via Adige di Castel di Lama, che hanno acquistato le uova dell'AIRETT per sostenere le iniziative della nostra associazione.

TOSCANA Responsabile regionale: Claudia Sbrilli

Santa Croce sull'Arno (FI)

Un ringraziamento al Club Birimba di Santa Croce Sull'Arno per aver organizzato un torneo di burraco in favore dell'Airett.



LOMBARDIA Responsabile regionale: Nicola Sini

San Fiorano (Lo) - 22 e 23 dicembre 2012

Anche quest'anno siamo stati ospiti presso il Circolo A.R.C.I. per la consueta raccolta fondi a favore dell'Associazione AIRETT.

Il ricavato è stato straordinario: €. 1.361,00 interamente devoluto per la ricerca genetica sulla sindrome di Rett ed i progetti dell'AIRETT.

Grazie al Presidente, ai soci A.R.C.I., e a tutti quelli che hanno contribuito a questa raccolta fondi.

Grazie per l'affetto dimostrato ad Alessia... e a tutte le bambine affette dalla sindrome di Rett.



Soresina (CR) - 15 dicembre 2012

Grazie all'associazione Soresina Music Movement e alla Proloco per l'organizzazione presso il teatro sociale di Soresina del concerto di Bob Brozman, uno dei chitarristi resofonici migliori al mondo. Una serata eccezionale, il cui ricavato è stato devoluto alla nostra Associazione.



Treviglio (BG) - dicembre 2012

Ringraziamo Giuseppe ed Eleonora Scannella per i fondi raccolti con la bancarella natalizia al mercatino di Treviglio.



Vignate (Mi)

Musical molto divertente realizzato presso Auditorium di Vignate (Mi) da Lino Villa della scuola New Style Dance e Maria Letizia Benedetti dell'Associazione Teatrale I Goss.

Ringraziamo tutti i ragazzi e i professionisti che hanno collaborato per realizzare questo spettacolo a favore di Airett, contribuendo a sostenere la ricerca sulla sindrome di Rett.

Grazie di cuore!!



Soresina (CR) - 26 gennaio 2013

Ancora una volta i Fields of Joy sono stati protagonisti di un concerto benefico per aiutare l'Associazione Italiana Sindrome di Rett con una raccolta fondi destinati alla ricerca. Il bellissimo spettacolo ha avuto luogo sabato 26 gennaio 2013 presso la chiesa del Buon Pastore a Soresina. Grazie mille!



CALENDARI 2013

Anche quest'anno ha avuto un ottimo successo la vendita del calendario 2013 su tutto il territorio nazionale.

Ringraziamo tutti coloro che hanno reso possibile questo successo, ma soprattutto i realizzatori del calendario, **La Scuola del Fumetto di Milano**.



VENETO Responsabile regionale: Antonella Faleschini**Noale (VE) - 23 dicembre 2012**

Grazie Rudy Celeghin e Noale&20 per il grandioso risultato di domenica 23 Dicembre a Noale: quasi 3000 iscritti per la corsa dei Babbo Natale, organizzazione e intrattenimento da professionisti, tanta allegria all'insegna della vera solidarietà... grazie per il coinvolgimento molto sentito da parte della nostra Associazione!



NOALE La manifestazione ripresa dalle reti nazionali di Rai e Mediaset La corsa dei Babbo Natale arriva in tivù

NOALE - La corsa dei Babbo Natale di domenica scorsa ripresa dalle televisioni nazionali Rai e Mediaset. Giunta alla sua quarta edizione quella di quest'anno ha raggiunto la cifra di ben 2.948 partecipanti. «Molto soddisfatti del risultato raggiunto quest'anno, stiamo ora valutando - afferma il presidente dell'associazione Noale&20, Rudy Celeghin - se il prossimo anno potremmo

superare i 3000 partecipanti. Ciò comporterà l'uso, oltre che di piazza XX Settembre, anche di piazza Castello in modo da non far collassare la struttura organizzativa». Le valutazioni, Celeghin le dovrà fare in primis con i suoi due principali collaboratori, gli esperti di corse podistiche Maurizio Menin e Raffaele Sartorato. Nei prossimi giorni avverrà la consegna del ricavato della mani-

festazione, devoluto in beneficenza. Quest'anno andrà a Telethon e Airett. «Siamo contenti che questa manifestazione abbia potuto far conoscere a tutti la nostra associazione - afferma Antonella Faleschini, responsabile per il Veneto dell'Airett - che si occupa dei bambini con malattie genetiche. Grazie a tutti e in particolare a Noale&20». (L.Bor.)

© riproduzione riservata

Baone (PD) - 13 gennaio 2013

Grazie al coro Monte Venda, alla Proloco e all'Avis di Baone per l'organizzazione del magnifico concerto di domenica 13 gennaio, i cui proventi sono stati interamente devoluti ad AIRETT.

Coro Monte Venda per l'Air

Andranno all'Air, l'associazione italiana che lotta contro la sindrome di Rett, i proventi del concerto di domani sera a Baone organizzato da Pro Loco e Avis. Nella chiesa parrocchiale di Baone si esibirà infatti il Coro Monte Venda (nella foto a fianco) diretto dal maestro Riccardo Magarotto, ensemble corale nato nel 1968 a Galzignano Terme e alliere della tradizione veneta del canto popolare. Diretto oggi dal maestro Magarotto, che da corista è passato poi alla direzione, il coro domani sera potrà contare anche sulla presenza straordinaria di Gianni Malatesta, il maestro che per ben 35 anni ha diretto il Monte Venda. Tra i canti in programma ci sono "Oh montagne", "Lieti pastori" e "Stille Nacht", passeranno anche per la tradizione popolare con "Montegrappa", "Bella ciao", "Non ti scorderò" e "Merry way". Il concerto inizia alle 17 ed è ad ingresso libero.

(Nicola Casarini)

**Il Coro Monte Venda canta per l'Air**

BAONE

Musica e solidarietà oggi a Baone. Pro Loco e Avis organizzano alle 17 un concerto in chiesa i cui proventi andranno all'Air, l'associazione italiana che lotta contro la sindrome di Rett. Si esibirà il Coro Monte Venda diretto da Riccardo Magarotto, ensemble nato nel 1968 a Galzignano. Stasera potrà contare sulla presenza straordinaria di Gianni Malatesta, che per ben 35 anni ha diretto il Monte Venda. Tra i canti in programma ci sono "Oh montagne", "Lieti pastori" e "Stille Nacht", passando

anche per la tradizione popolare. Sempre oggi, alle 16, in patronato ad Ospedaletto Euganeo tocca al teatro per bambini, con "Giuffà e altre storie" portato in scena dalla compagnia "Il libro con gli stivali" di Mestre. Ingresso libero ad entrambi gli eventi. Domani sera, al teatro di Valle San Giorgio, parte invece la nuova edizione di "Giovani a Teatro". Alle 21 tocca a "Un povero... misero... avaro" del laboratorio scolastico del liceo Tito Livio di Padova, con regia di Mauro Bertulli. Oggi, alle 19, alla pizzeria Quanto Basta di Granze happy hour e karaoke con Luca Fun Party.

(n.c.)



Solo grazie all'aiuto di tutti la speranza potrà essere certezza

Il faticoso cammino che l'AIRETT da oltre vent'anni percorre per riuscire a debellare una delle più gravi attuali malattie rare, la Sindrome di Rett, incomincia ad avere la giusta e meritata visibilità. Grazie a progetti di ricerca di elevata valenza scientifica e a studi specifici gestiti dall'Associazione, oggi è notevole il miglioramento apportato alle condizioni esistenziali delle persone portatrici di questa grave disabilità.

Pertanto un primo sincero ringraziamento va a coloro che da tempo si prodigano in prima fila, con immane impegno ed in mezzo ad enormi difficoltà burocratiche, finanziarie e d'immagine. In secondo luogo va sottolineato il capillare impegno dei singoli nuclei familiari interessati da questo grave problema, che si adoperano in mille modi ed in tante piccole realtà e manifestazioni locali, sia per far conoscere questa malattia rara, sia per raccogliere quei fondi che diversamente non permetterebbero il sovvenzionamento della ricerca. Oggi "fare gruppo per aumentare la forza", è la carta vincente per un settore nel quale la Sanità Pubblica è decisamente latente o molto carente.

*Infine, **la gratitudine va alle migliaia di persone che, singolarmente o in collettività, si lasciano sensibilizzare più o meno emotivamente** da chi vive il problema di questa disabilità, dimostrando grande solidarietà ora con offerte dirette, ora con la destinazione del cinque per mille della propria Irpef.*

*Ed è proprio a costoro che **il nonno di una meravigliosa bimba "dagli occhi belli e dall'angelico sorriso"** con la presente intende rivolgere il suo personale ringraziamento per questo spirito di solidarietà e di disponibilità all'aiuto concreto.*

*Anche se l'Associazione AIRETT puntualmente rivolge i suoi ringraziamenti a tutti quanti, tramite la pregevole rivista quadrimestrale, *ViviRett*, lo scrivente intende esternare la gratitudine personale e, con indiscutibile probabilità, di tutti quelli che purtroppo vivono da vicino il dramma di questa sindrome.*

***Un grazie sincero rivolto sostanzialmente a tutti coloro che nell'ombra e nel silenzio della comprensione, accolgono volentieri l'invito a dare il proprio aiuto tangibile**, convinti di fare cosa gradita ed utile non a chi intermedia ma alle numerose bimbe e ragazze che con dolci sguardi emettono incessantemente il loro muto grido di richiesta di aiuto.*

Bergamo, 27/01/2013

Vincenzo Scannella

Aurora



Valentina e la musica

Ciao a tutti,
sono Giusy la mamma di Valentina, una ragazza di 36 anni, affetta da sindrome di Rett.

Vorrei sottolineare in questo spazio quanto le esperienze riabilitative realizzate in questi anni hanno contribuito alla serena crescita di mia figlia.

La diagnosi per Valentina è avvenuta intorno ai tre anni e subito dopo ha iniziato a svolgere attività quali fisioterapia, terapia in acqua, ippoterapia, musicoterapia.

A quel tempo la malattia si stava manifestando e quindi anche se non riuscivo a percepire reali miglioramenti riguardanti il suo quadro clinico, mi rendevo comunque conto di quanto fossero importanti queste attività che le consentivano l'incontro con differenti qualificate figure in grado di aprirle un orizzonte più ampio non costituito esclusivamente da scuola e famiglia.

Ciò che era importante per noi familiari era che Valentina venisse accettata per ciò che era e per quello che sapeva dare e ricevere senza giudizi ed aspettative.

Ho sempre accompagnato mia figlia nelle varie attività che svolgeva settimanalmente e a volte mi capitava di rimanere in stanza durante le sedute come "spettatrice".

Dal 2009 Valentina ha ripreso l'attività di musicoterapia con una nuova terapeuta, Emanuela, e così mi sono trovata ad avere un ruolo attivo partecipando io stessa alle diverse esperienze.

In questo spazio Valentina suona la tastiera, il djembe, l'ocean dream etc... ed io la vedo partecipe, in relazione con Emanuela e con me in modo diverso: è solare, tranquilla e in forte comunicazione con noi; a volte con il suo sguardo ed il suo sorriso furbetto riesce anche a prenderci un po' in giro...

Chiedendo ad Emanuela qualche spiegazione sull'efficacia della musica in terapia lei mi dice che:

"l'obiettivo della musicoterapia è di riconoscere e valorizzare le risorse della persona coinvolta nella terapia creando un ambiente in grado di favorire l'instaurarsi di una relazione di fiducia, di non giudizio.

Il musicoterapeuta si sintonizza sull'emozione dell'altro ma senza identificarsi con lui, "come se" fosse l'altro puntando alla creazione di un forte rapporto che porti ad una comunicazione proficua da realizzarsi attraverso un linguaggio maggiormente diverso, quello sonoro-musicale.

Quando Valentina mi guarda negli occhi, mi sorride o arriva a ridere sonoramente sento l'intensità della nostra relazione, le emozioni che emergono in lei si integrano con le mie in un clima di scambio profondo.

Giusy



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),
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:**

Ludi Giuseppina
Seconda Traversa Arena 6, 80021 Afragola (Na)
Tel. 328.8498211
campania@airett.it

Francesca Armandi
campania@airett.it

■ **EMILIA ROMAGNA:**

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

■ **LAZIO:**

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

■ **LIGURIA:**

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

■ **LOMBARDIA:**

*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 Vinchiatturo (CB)
Tel. 0874.348423, Cell. 347.8554454
molise@airett.it

■ **PIEMONTE E VALLE D'AOSTA:**

Magnani Federica
Tel. 02.92391121, Cell. 347.1636713
piemonte@airett.it

■ **PUGLIA:**

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

■ **SARDEGNA:**

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

■ **SICILIA:**

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

Michele Marrapodi
Via Roma 188, Palermo
Tel. università 091.6560278, Cell. 340.5673778,
sicilia@airett.it

■ **TOSCANA E UMBRIA:**

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

■ **TRENTINO:**

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

■ **VENETO E FRIULI VENEZIA GIULIA:**

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

ATTENZIONE!

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

Il contatto giusto... la risposta giusta

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

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

Consiglio Direttivo		
Responsabile	Attività	Recapiti
Lucia Dovigo Dell'Oro - Presidente A.I.R. -	Pubbliche relazioni - Gestione patrimonio AIRETT - Redattore Rivista ViviRett - Esame coordinamento nuovi progetti - Contatti con medici specialisti nazionali e internazionali - Contatti con Comitato scientifico AIRETT - Sito internet - Campagna SMS	direttivo@airett.it 339.83.36.978 - 045.92.30.493
Nicola Sini - Vicepresidente -	Contatti F.I.S.H. - Contatti UNIAMO - Spedizione rivista ViviRett - Poste Italiane - Organizzazione Campus	nicolasini@tiscali.it 328.91.29.069 - 031.52.42.59
Ines Bianchi - Consigliere -	Segreteria - Tesoriere - Piano conti - Registrazione/deposito logo	inesbianchi@villamariarimini.it 338.56.27.453 - 0541.38.59.74
Cristina Tait - Consigliere -	Ricerca news e divulgazione sul sito - Rapporti con altre associazioni	cristinatait@alice.it 0461.245378 - 339.3173318
Giuseppe Scanella - Consigliere -	Magazzino materiale associativo - Contatti con spedizioniere	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 problematici", 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.

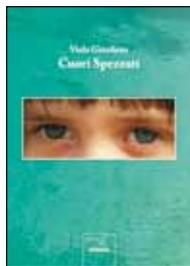
La prima parte del testo fornisce un'ampia descrizione della sindrome, con la ricostruzione delle tappe della ricerca fino ad oggi, oltre a trattare la valutazione del profilo della patologia ed elencare gli strumenti solitamente utilizzati per questo, ai quali si aggiungono quelli nuovi messi a punto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

Questo libro nasce dalla volontà di una mamma che ha deciso di raccontare la storia della propria vita e devolvere il ricavato della vendita alla nostra associazione. Ringraziamo per il gentile pensiero

Viola Giordano - Cuori Spezzati

Casa Editrice Albatros - Offerta libera a partire da Euro 12,00 + spese di spedizione (Il ricavato della vendita sarà devoluto ad AIRETT)

Quando la vita si riprende improvvisamente tutto quello che ci ha dato... quando sembra stroncare una volta per tutte ogni nostro sogno o aspirazione... quando ci costringe a varcare il nostro "limite estremo di disperazione e di coraggio", allora può succedere che la morte ci appaia come una possibile via d'uscita. Viola Giordano, alle prese con i cocci dolorosi di un matrimonio andato in frantumi e con una figlioletta scoperta affetta dalla terribile sindrome di Rett, lo dichiara candidamente: aveva deciso di togliersi la vita. Ma con un colpo di coda, forse un moto d'amore di mamma e di donna, si ridesta dal suo torpore nichilista e rassegnato e si rimette in gioco: per se stessa, per la sua adorata bambina e per quella vita che le aveva lanciato una sfida tremenda ed estrema, rischiando quasi di sconfiggerla.



CDRom "LA RIABILITAZIONE NELLA SINDROME DI RETT" - Dott.ssa R.A. Fabio

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

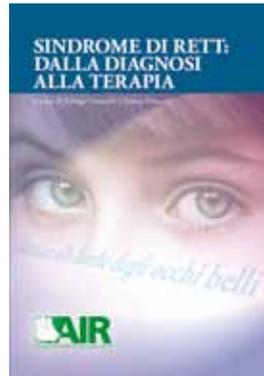
Nel CDRom vengono presentati i filmati della strada percorsa da alcune bambine con Sindrome di Rett per arrivare a comunicare (una piccola parte di questo CD è già stata vista a Siena in occasione dell'Assemblea Nazionale).

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

attraverso l'apprendimento della lettura.

Chi è interessato può ordinarlo all'indirizzo e-mail: lucia@airett.it o telefonicamente al n° **045-9230493**.

Un ringraziamento particolare va rivolto alla Dott.ssa Fabio che non ha voluto nessuna ricompensa per questo lavoro, pertanto ci ha permesso di avere questo CDRom ad un costo contenuto.



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

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

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

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

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



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

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

Chi fosse interessato può ordinare il libro scrivendo a:

regali@airett.it

GRAZIE CLAUDIO... DALLE BIMBE RETT.

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

Per consulenza medica:

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

ISTITUTO GIANNINA GASLINI UNIVERSITÀ DI GENOVA

Largo G. Gaslini Genova

U.O. Reparto Neuropsichiatria Infantile

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

POLICLINICO TOR VERGATA Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile

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

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

ISTITUTO DON CALABRIA MILANO Centro Peppino Vismara

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

Riferimento per approccio cognitivo, POTENZIAMENTO COGNITIVO E COMUNICAZIONE AUMENTATIVA ALTERNATIVA

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

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

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.
- **Dott. W. Invernizzi e dott.sa T. Borsello**
Istituto Farmacologico Mario Negri
Milano
- **Dott.ssa B. De Filippis**
Istituto Superiore di Sanità Roma



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.