Anno XVII, n. 67
Aprile 2014
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

ViviRett

QUADRIMESTRALE DI INFORMAZIONE E ATTUALITÀ SULLA SINDROME DI RETT

AIRETT è iscritta alle ONLUS (Organizzazione non lucrativa di attività sociale) aderente alla R.S.E. (Rett Syndrome Europe)



CONVEGNO NAZIONALE

AIRETT ONLUS
ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT

SOGGETTO ACCREDITATO DAL MINISTERO DELL'ISTRUZIONE, DELL'UNIVERSITÀ E DELLA RICERCA

■ CONVEGNO NAZIONALE AIRETT
9-10 maggio 2014, Grand Hotel Trento

■ PROGETTI
Protocollo di intesa tra AiRett e Fondazione Don Carlo Gnocchi

■ CAMPUS 2014
Aperte le iscrizioni al campus estivo per le bimbe Rett

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

ViviRett n. 67 aprile 2014

3 INFORETT

4 LETTERA DEL PRESIDENTE
Cari associati

5 CONVEGNO NAZIONALE AIRETT
Le sfide di ricercatori, clinici e riabilitatori per la Sindrome di Rett

9 L'UNIONE FA LA FORZA
Anche Airett prende parte al Progetto Europeo Leonardo sull'inserimento scolastico dei bambini con disabilità complesse

10 PROGETTI AIRETT
Percorso clinico, formativo e di ricerca per la presa in carico riabilitativa della Sindrome di Rett e per il sostegno alle famiglie

12 PROGETTI AIRETT
Un campus estivo per le bimbe affette dalla Sindrome di Rett

15 RICERCA
I disturbi gastrointestinali nella Sindrome di Rett

18 Espressione, ossidazione e distribuzione della beta-actina nei globuli rossi delle pazienti con Sindrome di Rett

21 La malattia infiammatoria polmonare nella sindrome di Rett

25 CENTRI AIRETT
All'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù si attiva un nuovo centro di riferimento multidisciplinare per la Sindrome di Rett

27 L'UNIONE FA LA FORZA
5x1000 ad Airett

28 Iniziative a favore dell'AIRETT

32 ASSOCIAZIONE
Responsabili regionali

33 IL CONTATTO GIUSTO... LA RISPOSTA GIUSTA

34 SINDROME DI RETT DA LEGGERE E DA VEDERE

35 CENTRI CON ACCORDI DI COLLABORAZIONE CON 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 (Pediatra)
Prof. Becchetti (Chirugo Ortopedico)
Prof. Bruschettini (Pediatra)
Prof. Canevini (Neuropsichiatra)
Prof. Cioni (Neuropsichiatra)
Prof. Fabio (Psicologa)
Dott. Fiumara (Pediatra)
Prof. Godall-USA (Fisiatra)
Prof. Guerrini (Neuropsichiatra)
Dott. Hayek (Neuropsichiatra)
Dott. Pini (Neuropsichiatra)
Prof. Portinaro (Chirurgo ortopedico)
Dott. Pizzorusso (Genetista)
Prof. Renieri (Genetista)
Dott. Rodocanachi (Neurologa/fisiatra)
Dott. Russo (Genetista)
Dott. Senez-Francia (Nutrizionista)
Prof. Veneselli (Neuropsichiatra)
Prof. Zappella (Neuropsichiatra).

INFORMAZIONI UTILI

QUOTE ASSOCIATIVE **GENITORI**:
Validità quota associativa:
dal 01/01 al 31/12 di ogni anno

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

- Ricevere con cadenza quadrimestrale la rivista ViviRett;
- Partecipare ai corsi promossi dall'AIRETT;
- Partecipare con sconti speciali a convegni e seminari;
- Acquistare con sconti speciali i libri tradotti dall'AIRETT;
- Votare per l'elezione del nuovo CD con cadenza triennale.

Per iscriversi all'AIRETT (Associazione Italiana Rett) Onlus compilare il modulo pubblicato in fondo alla rivista

È possibile sia utilizzare il **Bollettino di Conto Corrente Postale** allegato a questo numero di ViviRett, che il **Bonifico Bancario** per effettuare tutti i versamenti di contributi volontari e quote associative.

- BONIFICO BANCARIO: intestato ad "AIRETT (Associazione Italiana Rett) ONLUS" IBAN: IT64P0200811770000100878449
- BOLLETTINO DI C/C POSTALE: C/C n: 10976538 intestato ad "AIRETT Viale Bracci, 1 - 53100 Siena"

Per destinare il "5 per mille" alla nostra Associazione il codice fiscale è il seguente: 92006880527


Gloria e Giulia

Che cos'è la Sindrome di Rett?

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

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

Da allora, l'interesse per la malattia si è accresciuto, favorendo familiarità utile per la diagnosi e la divulgazione scientifica, fondamentale per successive ricerche. Fino al settembre 1999, la diagnosi della RTT si basava esclusivamente sull'esame clinico. Da allora viene confermata, in circa l'ottanta per cento dei casi, dalla genetica molecolare (MeCP2).

In seguito sono stati identificati altri due geni responsabili della malattia, CDKL5 e FOXG1.

DIAGNOSI DELLA SINDROME DI RETT

Diagnosticare la Sindrome di Rett significa riscontrare queste caratteristiche:

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

GLI STADI CLINICI DELLA SINDROME DI RETT

Fase 1
Tra i 6 e i 18 mesi. Durata: mesi
Rallentamento e stagnazione dello sviluppo psicomotorio fino a quel momento normale. Compare disattenzione verso l'ambiente circostante e verso il gioco. Sebbene le mani siano ancora usate in maniera funzionale, irrompono i primi sporadici stereotipi. Rallenta la crescita della circonferenza cranica.

Fase 2
Da 1 ai 3 anni. Durata: settimane, mesi
Rapida regressione dello sviluppo, perdita delle capacità acquisite, irritabilità, insonnia, disturbo dell'andatura. Compaiono manifestazioni di tipo autistico, perdita del linguaggio espressivo e dell'uso funzionale delle mani accompagnata dai movimenti stereotipati, comportamenti autolesivi. La regressione può essere improvvisa o lenta e graduale.

Fase 3
Stadio pseudo stazionario. Durata: mesi, anni
Dopo la fase di regressione, lo sviluppo si stabilizza. Diminuiscono gli aspetti di tipo autistico e viene recuperato il contatto emotivo con l'ambiente circostante. Scarsa coordinazione muscolare accompagnata da frequenti attacchi epilettici.

Fase 4
All'incirca dopo i 10 anni. Durata: anni
Migliora il contatto emotivo. Gli attacchi epilettici sono più controllabili. La debolezza, l'atrofia, la spasticità e la scoliosi impediscono a molte ragazze di camminare, anche se non mancano le eccezioni. Spesso i piedi sono freddi, bluastri e gonfi a causa di problemi di trofismo.

L'AIRETT (Associazione Italiana Rett)

L'AIRETT dal 1990 si pone come obiettivi da una parte quello importante/fondamentale di promuovere e finanziare la ricerca genetica per arrivare quanto prima ad una cura, dall'altro quello alquanto necessario di sostenere la ricerca clinica - riabilitativa, per individuare soluzioni alle numerose problematiche che un soggetto affetto da Sindrome di Rett si trova quotidianamente ad affrontare. A tal fine oltre che finanziare mirati progetti di ricerca supporta la formazione di medici e terapisti presso centri per la RTT all'avanguardia a livello internazionale ed è impegnata alla creazione in Italia di centri di riferimento specializzati nella RTT per la diagnosi, il check up e la stesura di un adeguato programma di riabilitazione e cura della sintomatologia.

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

È un importante punto di riferimento e di contatto per famiglie con ragazze affette da Sindrome di Rett, aggiorna sulle novità riguardanti la malattia attraverso la rivista "ViviRett", ad uscita quadrimestrale, e tramite il proprio sito internet.

Mette a disposizione degli associati, esperti per aiutarli nel trovare soluzioni a problematiche sanitarie/assistenziali/scolastiche.

Cari associati,



sono rientrata solo ieri sera da Lucignano dove si è svolta la quattro giorni di "Full Immersion su potenziamento cognitivo e CAA", iniziativa ampiamente illustrata nel precedente numero di Vivirett ed il cui svolgimento dettaglieremo nel prossimo numero.

Ora voglio solo ringraziare, per la buona riuscita, l'équipe di professionisti, in particolare la prof.ssa Fabio, la dot.ssa Giannatiempo e la nostra impareggiabile "amica" Prof.ssa Budden dell'Oregon University, che hanno dedicato, coadiuvate da preziose collaboratrici, intere giornate alla valutazione delle bimbe con conseguenti indicazioni delle strategie di presa in carico.

La buona riuscita dell'evento, comunque, non poteva prescindere anche dalla convinta disponibilità dimostrata da terapisti/insegnanti e genitori che accompagnavano le bambine; è grazie all'impegno di tutti che abbiamo potuto portare a termine questo importante progetto.

Per AIRETT questa vuole essere una conferma del fondamentale lavoro che l'Associazione sta svolgendo anche nel campo di sostegno alla vita quotidiana delle nostre ragazze.

Chiuso un evento ne affrontiamo un'altro: ***Trento 9/10 maggio 2014, convegno annuale AIRETT***.

Ci attende una bellissima città, forse non facile da raggiungere, rispetto a location di anni passati, ma che l'Associazione non poteva trascurare volendo, attraverso questi incontri annuali, non solo agevolare il contatto con tutti gli associati, ma diffondere nelle varie regioni e città d'Italia la conoscenza della Rett e di come la si sta combattendo, facilitando in questo modo anche l'approccio dei professionisti impegnati quotidianamente con le nostre Bimbe/Ragazze.

Gli argomenti del programma del nostro convegno evidenziano e sottolineano uno dei principali obiettivi che da tempo AIRETT cerca di perseguire: "Fare Gruppo" tra i vari professionisti, siano essi ricercatori/clinici/riabilitatori, è solo unendo le forze che si possono avere i migliori risultati.

Vi assicuro che non è facile, ma ci stiamo lavorando con tutta le nostre risorse e si incominciano a intravedere i primi risultati: ad esempio con la sottoscrizione dell'accordo di partenariato che ha dato avvio, nel campo della ricerca genetica, all'"Airett Research Team".

Nel convegno, anche attraverso l'introduzione di specifiche "tavole rotonde", si vuole stimolare un dibattito tra professionisti su argomenti molto importanti: ricerca genetica, clinica e metodologie di presa in carico che dovrebbero stimolare l'interesse e la conoscenza dei partecipanti.

Altro argomento fondamentale per noi genitori, che si cercherà di affrontare durante il convegno, sarà legato ai temi del "dopo di noi" e della legge 104 che ci verranno illustrati dagli Avvocati Patrizia Cervesi ed Elisa Pagliarani, che ringraziamo di cuore per l'impegno che hanno voluto dedicare alla nostra Associazione ed in particolare alle nostre meravigliose "principesse". Nella giornata di sabato, inoltre, gli avvocati saranno a disposizione delle famiglie per consigli/delucidazioni in forma privata.

In questo numero troverete, oltre alla presentazione del sopra menzionato convegno con relativo programma, anche:

- importanti argomenti di ricerca;
- l'informativa che, dal mese di maggio, verrà riproposta l'importante attività di presa in carico motoria presso il Centro Vismara di Milano;
- dettagli sul nostro oramai consueto Campus Estivo, che tanto successo ha avuto negli anni scorsi;
- maggiori informazioni sulla collaborazione tra AIRETT ed un Centro di eccellenza come l'Ospedale Bambino Gesù di Roma, un punto di riferimento senz'altro importante per le famiglie del Centro/Sud Italia.

Spero d'incontrarvi numerosi a Trento e mi auguro che numerosi possiate partecipare anche alla nostra Assemblea, momento fondamentale per condividere le attività associative e tracciare gli sviluppi futuri; quest'anno tra l'altro si dovrà procedere alla nomina del nuovo Consiglio Direttivo.

Vi saluto cordialmente.

Lucia Dovigo

TRENTO, 9-10 MAGGIO 2014

Grand Hotel Trento - Via Alfieri 1/3, Trento

Convegno Nazionale AIRETT

Le sfide di ricercatori, clinici e riabilitatori per la Sindrome di Rett



Abbiamo voluto improntare il nostro Convegno Nazionale alla **"sfida" che stiamo conducendo negli ambiti della ricerca, della clinica e della riabilitazione**: stiamo infatti chiedendo ai nostri esperti di lavorare insieme, tra loro e con noi, per combattere i problemi che sono insiti nella Sindrome di Rett e per superarli o perlomeno contenerli.

La novità che quest'anno vi portiamo è proprio questa: abbiamo configurato un loro solidalizio in **team multidisciplinari italiani** impegnati con noi in tale "sfida".

Nella nostra personale convinzione che fosse fondamentale offrire l'occasione di conoscersi e di "unire le forze" a tutti gli operatori attivi in Italia sulla Sindrome di Rett, negli ultimi tre anni abbiamo promosso ciò nei Convegni Nazionali e in riunioni mirate, perché potessero incontrarsi, scambiarsi esperienze e promuovere azioni innovative congiunte a livello qualificato e particolarmente avanzato.

Parallelamente abbiamo sviluppato per loro e per le damiglie anche un **confronto continuo** negli anni con **esperti nazionali e internazionali** in tema di **Malattie Rare** e di **Disabilità** in generale e, in particolare, sulla **Sindrome di Rett**.

Nel Convegno di Trento avremo pertanto l'onore di ospitare in apertura il Prof. Silvio Garattini, uno dei massimi scienziati italiani, consulente dell'Organizzazione Mondiale della Sanità, Direttore dell'Istituto di ricerche farmacologiche "Mario Negri" (in cui lavorano circa 850 ricercatori) e leader indiscusso della "politica" sui farmaci nel nostro paese. Ci parlerà delle problematiche concernenti i **Farmaci nelle Malattie Rare** e delle possibili prospettive di sviluppo: ne sono esempio le difficoltà ad ottenere esperienze cliniche di numerosità significativa, proprio per la rarità dei pazienti, e la necessità di iniziative pubbliche per supplire al minor impegno nella ricerca sulle forme rare da parte delle agenzie produttrici.

La Dott.ssa Valérie Matagne, ricercatrice nel gruppo del Prof. Laurent Villard, ci farà il punto sulla **Terapia genica**, oggetto di vive speranze da parte di tutti noi e di forti aspettative da parte dei genitori e discuterà insieme a Alessandra Renieri e Silvia Russo e con noi le più recenti esperienze, i "pro" ed i "contro" della metodica e delle possibili applicazioni nelle nostre bambine e ragazze.

Alla fine del pomeriggio di venerdì, l'Avvocato Patrizia Cervesi ci illustrerà i principi della tutela dei soggetti fragili con le attuali normative e le realizzazioni del **Trust Confidare per affidare**, che interessano molto le famiglie, per garantire il futuro alle nostre ragazze e metterlo in sicurezza, anche "dopo di noi".

Nel pomeriggio del venerdì, nell'ormai nostro consueto **Incontro con i Ricercatori**, con spazio dedicato a quanto **finanziato da AIRett**, Maurizio D'Esposito ci presenterà il **Partnerariato AIRETT come un'occasione per fare ricerca sulla Sindrome di Rett, insieme**. Ci illustrerà come è nato e come intende lavorare, in una modalità che coniuga l'indipendenza dei gruppi di lavoro e la loro collaborazione-interazione-integrazione. Condurrà la **Tavola rotonda con i nostri Ricercatori**, in un dibattito all'insegna della cosiddetta "ottimizzazione delle risorse", che comporta una maggiore disponibilità per quanto in corso di realizzazione.

I risultati delle **ricerche assistenziali e/o a ricaduta assistenziale** saranno presentati da Josef Hayek, per la **sperimentazione senese con EPI743** nella RTT, e da Laura Vergani e Maria Pintaudi per lo studio collaborativo (Genova, Milano, Siena) sulle **metallotioneine** come marker del disfunzionamento ossidativo, suscettibile di prospettive terapeutiche.

Nella giornata di sabato, nello spazio per l'**Incontro con i Clinici**, presenteremo i **Centri AIRett per l'eccellenza e le specializzazioni delle prestazioni cliniche**, che sono stati individuati come riferimento sovrazonale e che hanno l'obiettivo di produrre un continuo avanzamento nelle cure per i vari disturbi che colpiscono le nostre bambine. Si sono anche cooptati altri esperti al fine di fornire un'offerta assistenziale sempre più qualificata nelle differenti macroaree interregionali.

Ascolteremo quindi la Foniatra Paola Castellini sulla valutazione e sul trattamento della **disfagia**, che affligge molte nostre bambine, per conoscerla e gestirla meglio.

Avremo con noi il Prof. Bernardo Dalla Bernardina, attuale Presidente della Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, e Raffaella Cusmai, dell'Ospedale Bambino Gesù. Con Aglaia Vignoli (mentre, con dispiacere, Maria Pia Baglietto non riuscirà ad essere presente) terranno una **Tavola rotonda** di grande interesse, sulle scelte dei farmaci **antiepilettici**, con particolare riferimento all'apporto delle nuove molecole.

La **"sfida" dei Riabilitatori** si svolgerà su due fronti, motorio e cognitivo.

Marina Rodocanachi ci porterà le sue riflessioni preziose mirate al **cammino**, mentre Mario Ceroli ci presenterà **un ausilio** per l'allineamento e l'equilibrio del bambino. Nell'ultima **Tavola rotonda**, ritorna con noi Lotan Meir, che insieme ad Alessandro Cosentino e a Luca Colombo ci farà il punto sulla riabilitazione, sul trattamento ortesico e sulla chirurgia della **scoliosi**, problema che affligge sovente le nostre ragazze.

Dopo un intervento di Gabriele Baldo, che ci darà resoconto del **percorso di integrazione** e partecipazione alla vita di classe di una bimba dagli occhi che parlano, Rosa Angela Fabio, come ogni anno, ci riferirà sulle nuove acquisizioni derivate dai suoi studi, questa volta mirati all'**utilizzo della realtà virtuale** nell'apprendimento e l'ing. Giovanni Pioggia ci illustrerà come **comunicare i propri bisogni con l'iPad**.



Debora con Lotan Meir

Nella sessione finale, in uno spazio ormai per noi consueto, i vari **esperti** intervenuti saranno **a disposizione** dei familiari per una discussione aperta, utile e piacevole.

Nel Convegno Nazionale ci accoglieranno i referenti AIRett ed i colleghi locali, in un'atmosfera amichevole, a **Trento**, città rinascimentale alpina, punto d'incontro fra la cultura italiana e mitteleuropea. Avremo occasione di ammirarne: il Castello del Buonconsiglio (che è stato per più secoli la dimora dei principi vescovi di Trento), il Duomo e la sua splendida piazza con la fontana del Nettuno, le case affrescate e le chiese del Concilio, i musei e le mostre.

Arrivederci quindi in questa bella città, dal particolare fascino, per ascoltare le molte novità presentate al nostro Convegno Nazionale, in un clima di affettuosa solidarietà.

Edvige Veneselli
Lucia Dovigo

PROGRAMMA DEL CONVEGNO

Venerdì 9 maggio 2014

CON CREDITI ECM

Ore 14.00	**Apertura congresso e saluto delle Autorità** (Lucia Dovigo, Presidente AIRett; Luciano Flor, direttore generale APSS Trento; Donata Borgonovo Re, Assessore alla salute e alla solidarietà sociale della Provincia di Trento; Annalisa Pedrolli, Centro malattie rare Trento)
	Moderatori: Alessandra Renieri, Silvia Russo
Ore 14.15	**Farmaci e malattie rare** - Silvio Garattini (Milano)
Ore 14.40	**Gene therapy for Rett Syndrome** - Valérie Matagne (Marsiglia)
Ore 15.20	**Confronto degli esperti sulla terapia genica** - Valérie Matagne, Alessandra Renieri, Silvia Russo (Marsiglia, Siena, Milano)
Ore 15.40	Coffee break
	Moderatori: Silvio Garattini, Ioannes Ugo Isaias
Ore 16.00	**Il Partenariato AIRett: un'occasione per fare ricerca sulla sindrome di Rett, INSIEME** - Maurizio D'Esposito (Napoli)
Ore 16.15	**Tavola rotonda: Approcci terapeutici attualmente allo studio dell'AIRett Research Team** - Team AIRett
Ore 17.15	**Risultati della sperimentazione con EPI743 nella RTT** - Josef Hayek (Siena)
Ore 17.45	**Metallotioneine e stress ossidativo: correlazioni clinico-genetiche e prospettive terapeutiche** - Laura Vergani, Maria Pintaudi (Genova)
Ore 18.00	**Il Trust *Confidare per affidare*** - Patrizia Cervesi (Foro Rimini) **Il fondamento della tutela attraverso la Legge 104/92** - Elisa Pagliarani (Foro Forlì-Cesena)

Nella giornata di sabato i legali Patrizia Cervesi e Elisa Pagliarani saranno a disposizione per informazioni e delucidazioni, in forma privata, riguardanti gli argomenti trattati durante il loro intervento.

Sabato 10 maggio 2014

CON CREDITI ECM

	Moderatori: Michele Zappella, Maria Pintaudi
Ore 9.00	**I Centri AIRett per l'eccellenza e le specializzazioni delle prestazioni cliniche** Edvige Veneselli (Genova)
Ore 9.30	**Valutazione e trattamento della disfagia** - Paola Castellini (Genova)
Ore 10.00	**Tavola rotonda: "Epilessia: quali farmaci?"** - Raffaella Cusmai, Bernardo Dalla Bernardina, Aglaia Vignoli (Roma, Verona, Milano)
Ore 11.00	**Coffee break**
	Moderatori: Rosa Angela Fabio, Aglaia Vignoli
Ore 11.30	**Riabilitazione e cammino: considerazioni a partire dalla ricerca e dall'esperienza clinica** - Marina Rodocanachi (Milano)
Ore 11.45	**Il Multilivello, un ausilio per l'allineamento e l'equilibrio del bambino** - Mario Cerioli (Cremona)
Ore 12.00	**Tavola rotonda: Sindrome di Rett e scoliosi: riabilitazione, trattamento ortesico e chirurgia. Gli esperti a confronto** - Lotan Meir, Alessandro Cosentino, Luca Colombo (Tel Aviv, Verona, Milano)
Ore 13.00	**Pausa pranzo**
	Visione dei Poster - Marina Rodocanachi, Edvige Veneselli (Milano, Genova)
	Moderatori: Edvige Veneselli, Josef Hayek
Ore 14.00	**Occhi che parlano: percorso di integrazione e partecipazione alla vita di classe** - Gabriele Baldo, Barbara Bettini (Trento)
Ore 14.20	**Realtà virtuale e apprendimento, divertirsi imparando** - Rosa Angela Fabio (Messina)
Ore 14.50	**Metodologia eye-traker con iPad, un programma di comunicazione dei bisogni** - Giovanni Pioggia (Messina)
Ore 15.30	**Gli esperti rispondono ai genitori** *
Ore 16.00	**Assemblea AIRett**

* Le domande da porre nella sessione "Gli esperti rispondono alle famiglie" possono essere consegnata alla reception del convegno non oltre le ore 12 del sabato.

Per i due giorni del convegno le bimbe-ragazze saranno intrattenute dai volontari della Croce Rossa Comitato Provinciale di Trento e allietate dalla presenza dei Dottor Clown della medesima associazione.

SCHEDA ISCRIZIONE AL CONVEGNO NAZIONALE AIRETT

"LE SFIDE DI RICERCATORI, CLINICI E RIABILITATORI PER LA SINDROME DI RETT "

Grand Hotel Trento - Via Alfieri 1/3
TRENTO, 9-10 maggio 2014

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 30/04/2014.**

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:

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

Numero genitori presenti [1] [2] Figlia presente [sì] [no]

Partecipazione al pranzo di sabato 10/05/2014: [sì] [no]
N° partecipanti al pranzo (escluse bimbe/ragazze) .....
Il pranzo è offerto da AIRett per le "bimbe dagli occhi belli", per gli adulti il costo è di Euro 23,00 cad.

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 30 APRILE 2014**) alla Segreteria Organizzativa al seguente indirizzo e-mail: convegno@airett.it - Per info: tel. 339.8336978.

Titolo _____

Autori _____

Data _____ Firma _____

Si ricorda che
L'iscrizione al convegno:

- per i genitori e per coloro 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 "LE SFIDE DI RICERCATORI, CLINICI E RIABILITATORI PER LA SINDROME DI RETT").

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

Anche Airett prende parte al Progetto Europeo Leonardo sull'inserimento scolastico dei bambini con disabilità complesse

Il progetto, avviato a gennaio 2014 con un Seminario internazionale presso l'Università di Anversa, avrà durata di tre anni.

L'Italia è rappresentata dalla Fondazione Don Carlo Gnocchi, capo progetto è la Dott.ssa Marina Rodocanachi.

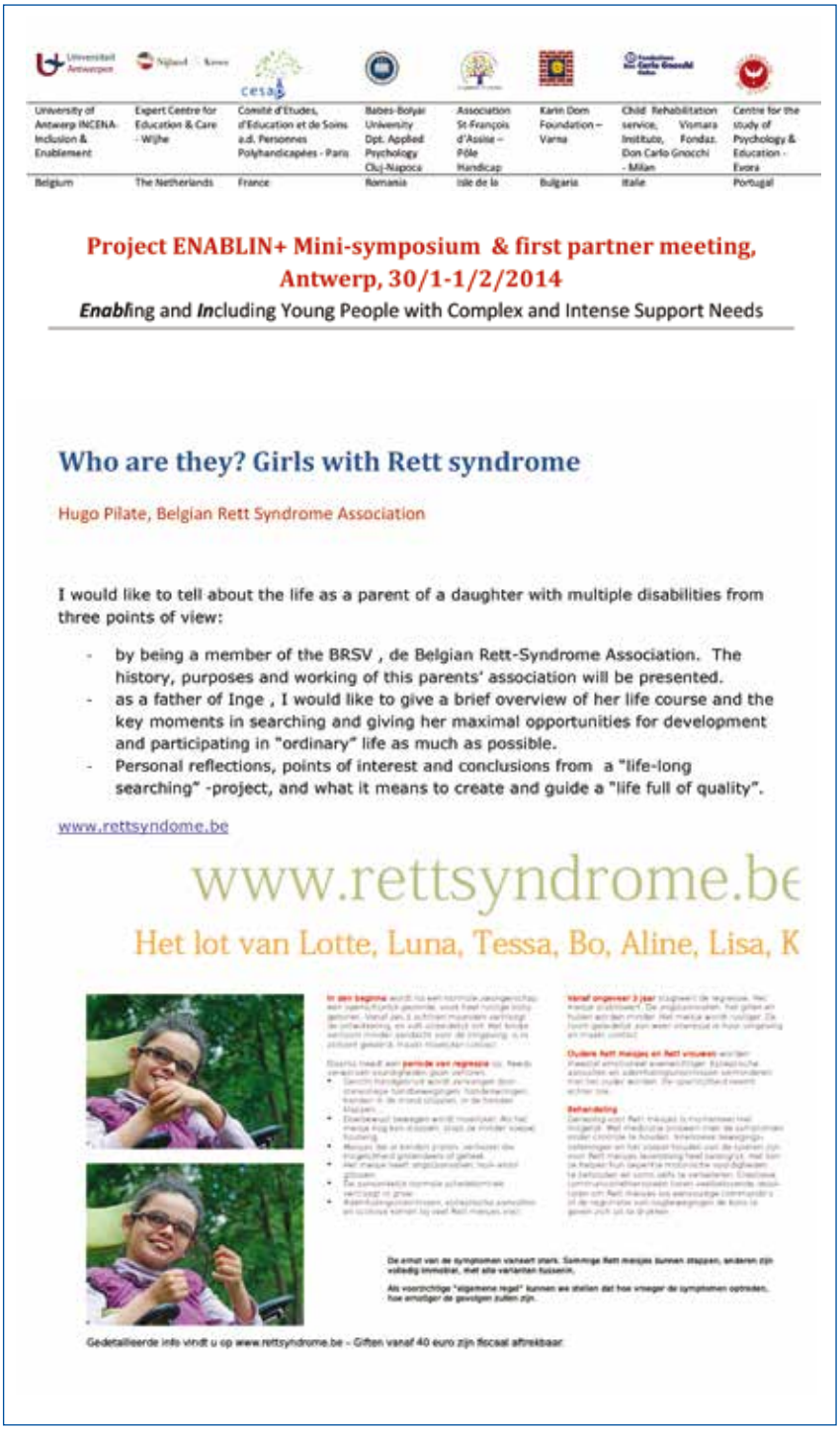
Fanno parte del team italiano anche altre istituzioni come l'Università di Messina (Prof.ssa Fabio), la Fondazione Policlinico di Milano (Dott. Odoardo Picciolini), l'Associazione "Una chiave per la Mente" di Trieste (Dott.ssa Jael Kopciowski) oltre ad Airett in rappresentanza delle famiglie.

"Enablin +" nasce dalla volontà del professor Jo lebeer, dell'Università di Anversa, da sempre impegnato sul tema della disabilità infantile e sulla promozione della qualità della vita.

Partner per la famiglie del Belgio è l'Associazione Rett Belga, il cui presidente ha partecipato al Seminario di apertura. ■



Giorgia



University of Antwerp INCENA - Inclusion & Enablement	Expert Centre for Education & Care - Wijhe	Comité d'Etudes, d'Education et de Soins a.d. Personnes Polyhandicapées - Paris	Babes-Bolyai University Dpt. Applied Psychology Cluj-Napoca	Association St François d'Assise – Pôle Handicap	Karin Dom Foundation – Varna	Child Rehabilitation service, Vismara Institute, Fondaz. Don Carlo Gnocchi - Milan	Centre for the study of Psychology & Education - Evora
Belgium	The Netherlands	France	Romania	Isle de la	Bulgaria	Italie	Portugal

Project ENABLIN+ Mini-symposium & first partner meeting, Antwerp, 30/1-1/2/2014

Enabling and ***In***cluding Young People with Complex and Intense Support Needs

Who are they? Girls with Rett syndrome

Hugo Pilate, Belgian Rett Syndrome Association

I would like to tell about the life as a parent of a daughter with multiple disabilities from three points of view:

- by being a member of the BRSV , de Belgian Rett-Syndrome Association. The history, purposes and working of this parents' association will be presented.
- as a father of Inge , I would like to give a brief overview of her life course and the key moments in searching and giving her maximal opportunities for development and participating in "ordinary" life as much as possible.
- Personal reflections, points of interest and conclusions from a "life-long searching" -project, and what it means to create and guide a "life full of quality".

www.rettsyndome.be

www.rettsyndrome.be

Het lot van Lotte, Luna, Tessa, Bo, Aline, Lisa, K

Protocollo di intesa tra AiRett e Fondazione Don Carlo Gnocchi Onlus per la realizzazione del progetto

Percorso clinico, formativo e di ricerca per la presa in carico riabilitativa della Sindrome di Rett e per il sostegno alle famiglie

Maggio 2014 – Aprile 2016

Marina Rodocanachi - Fondazione Don Gnocchi, Milano

PREMESSE

Il progetto nasce dalla volontà di Airett di dare un seguito ad un percorso riabilitativo assistenziale svoltosi presso il Centro Vismara nel biennio 2011-2012 e realizzato attraverso il Bando della Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani per progetti di assistenza volti ad aumentare la qualità di vita dei bambini affetti da malattie neurologiche e delle loro famiglie.

Il precedente progetto: *Approccio riabilitativo integrato e miglioramento della qualità di vita nella Sindrome di Rett* si è concluso nel gennaio 2013 con un convegno nel quale sono stati riportati dati interessanti circa le osservazioni cliniche effettuate attraverso il follow up riabilitativo di 36 bambine/giovani/adulte con Sindrome di Rett. Le famiglie che hanno partecipato hanno riportato un alto livello di gradimento. La raccolta di dati clinici inoltre, anche se non finalizzata ad una ricerca strutturata, ha fornito alcune indicazioni riabilitative cliniche e riflessioni su possibili modelli di presa in carico che meritano ulteriori approfondimenti ed una sistematizzazione dei dati per possibili correlazioni statistiche.


Lisa

AIRETT ha pertanto proposto di finanziare un nuovo progetto, da svolgere presso la sede del Centro Vismara – Polo Lombardia 1 della Fondazione Don Carlo Gnocchi Onlus – Unità di Neuropsichiatria infantile e Riabilitazione.

Il Progetto, predisposto dalla dottoressa Marina Rodocanachi e condiviso con la direzione di AIRETT, tenendo conto dei risultati del precedente progetto, di aspetti organizzativi e logistici propri del Centro Vismara, delle esigenze della famiglie di AIRETT e del budget messo a disposizione dall'Associazione, avrà come capofila AIRETT e come partner la Fondazione Don Carlo Gnocchi.

SVOLGIMENTO E FINALITÀ DEL PROGETTO

Il progetto si realizzerà a partire da maggio 2014 per due anni, con attività clinica per 1 giorno al mese per 10 mesi.

Verranno valutate fino ad un massimo di 40 bambine all'anno, selezionate da AIRETT tra le famiglie associate e su richiesta delle famiglie stesse.

Le finalità del progetto saranno clinico-assistenziali, formative e di ricerca e verranno realizzate secondo lo schema che segue:


Lisa

A. FINALITÀ CLINICA

Valutazione collegiale di équipe di 4 bambine al mese nella giornata di sabato: la valutazione sarà comprensiva di:

- valutazione fisiatrica con restituzione scritta ed indicazioni relative agli obiettivi generali del percorso riabilitativo ed alle indicazioni per la prescrizione di ausili;
- videoregistrazione della scala motoria, applicazione della scheda registrazione deformità ed asimmetrie, somministrazione del Parental Stress Index;
- valutazione da parte della neuropsicomotricista con definizione degli obiettivi specifici e consegna di scheda riabilitativa con le indicazioni per il percorso motorio da svolgere a casa e con i terapisti di riferimento;
- valutazioni in piscina con scheda di restituzione della valutazione e relative indicazioni (a richiesta della famiglia);
- valutazione cognitiva con restituzione di scheda valutativa e relativi obiettivi;
- osservazione di musicoterapia con consegna di scheda di valutazione ed eventuali indicazioni (a richiesta della famiglia);
- colloquio psicologico (a richiesta della famiglia).

Follow up del percorso riabilitativo:

- spazio telefonico per consigli con i componenti della èquipe;
- dopo la prima valutazione verranno concordati con le famiglie i tempi e le modalità dei controlli clinici con l'obiettivo di rendere progressivamente più rispondente ai bisogni di bambine e famiglie la presa in carico territoriale.

Finalità di questo approccio è quella di dare alle famiglie richiedenti una valutazione con indicazioni precise in ambito riabilitativo e per la prescrizione di ausili e di monitorare l'andamento nel tempo e l'evoluzione delle bambine riducendo il senso di solitudine delle famiglie e monitorando l'evoluzione clinica delle bambine.

B. FINALITÀ FORMATIVA

- Formazione estensiva: possibilità di organizzare moduli formativi su richiesta per le sedi regionali di Airett.
- Formazione sul campo: prevedere una fisioterapista/neuropsicomotricista dedicata che possa valutare, su richiesta, le bambine presso le strutture riabilitative di riferimento mostrando direttamente a terapisti e famiglie le modalità di approccio (sul modello già adottato da Airett per la CAA).

Si ritiene che una formazione su campo sia al momento la modalità più efficace per formare terapisti rispondendo ai bisogni specifici delle équipe che si trovano ad affrontare per la prima volta la presa in carico di una bambina con sindrome di Rett

C. FINALITÀ DI RICERCA

Analisi dei dati della scala motoria, deformità, uso mani e Parental Stress Index:

- Taratura e validazione della scala motoria:

  I dati rilevati dall'analisi della scala motoria verranno utilizzati ai fini di tarare la scala stessa e di validarla consentendone un utilizzo per poter misurare i cambiamenti rilevati nel tempo in relazione al contesto riabilitativo in atto e alle proposte ed al programma riabilitativo proposta del team del Centro Vismara.
- Studio clinico sulla relazione tra scala motoria e scheda rilevazione deformità ed asimmetrie posturali.
- Studio sull'incidenza dello stress genitoriale e sulle sue modifiche a seguito del modello di presa in carico proposta.
- Osservazione video della manualità con proposta di studio di nuova scala che tenga conto oltre che della prensione di come toccare, premere, schiacciare, portare alla bocca e del fattore inibizione della stereotipia unilaterale per sbloccare l'utilizzo della mano controlaterale.

Inizio progetto maggio 2014

Per tutte le informazioni inerenti al progetto e prenotazioni di visite/valutazioni/formazione tel. AIRETT al n. 3317126109 dal lunedì al venerdì dalle ore 15,00 alle ore 19,00. ■

Al via la nuova edizione del campus estivo

Un campus estivo per le bimbe affette dalla Sindrome di Rett

Lucia Dovigo, Presidente Airett

Anche per il 2014 AIRETT, visto il successo delle precedenti edizioni intende proporre il **"campus estivo per bambine affette da Sindrome di Rett"**.

Il campus, si terrà dal 24 agosto al 31 agosto 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**, **formative**, **riabilitative**: sono quindi presenti **aree di gioco attrezzate** sia per l'uso di base delle **nuove tecnologie informatiche** sia per le attività ludico-sportive previste dal programma, 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'ela-


Debora e Samantha

borazione 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 giornaliere per pensione completa per eventuale altro genitore e/o membri della famiglia si rimanda ai costi riportati.

Per partecipare al campo bisogna essere in regola con il pagamento delle 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 dalle ore 8 del 26 maggio alle ore 24 del 9 giugno 2014 (non si accettano iscrizioni prima e dopo le date indicate).

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

La scelta sarà effettuata in base all'ordine di arrivo dei fax: verranno accettate le prime 16 iscrizioni che siano in regola con quanto riportato sopra; le iscrizioni saranno aperte anche alle famiglie che hanno già partecipato al campus nei precedenti anni, dando comunque la precedenze alle famiglie in regola che partecipano per la prima volta.

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).*

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

SCHEDA DI ISCRIZIONE

Da inviare via fax al n. 045-9239904
dalle ore 8 del 26 maggio 2014 alle ore 24 del 9 giugno 2014.

Non saranno accettate iscrizioni pervenute prima o dopo le date e ore indicate.

(Per informazioni contattare i numeri telefonici 328.0470632 - 339.8336978)

Comunico che desidero partecipare al progetto del Campus Estivo dal 24 agosto al 31 agosto 2014. 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 ☐ terapista ☐ 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 _____

Per partecipare al campo bisogna essere in regola con il pagamento delle 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.

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*_____

I disturbi gastrointestinali nella Sindrome di Rett

(M. Traverso, M. Pintaudi, E. Veneselli – U.O. e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile Istituto Giannina Gaslini)

La Sindrome di Rett è un disordine dello sviluppo neurologico caratterizzato da un periodo di arresto/regressione dello sviluppo psicomotorio tra i 6 e i 18 mesi di vita, seguito da numerose altre problematiche cliniche come epilessia, scoliosi, deficit di crescita e disordini della funzione gastrointestinale.

I disturbi gastrointestinali (difficoltà di masticazione, disfagia, reflusso gastroesofageo, meteorismo intestinale e stipsi) assumono sempre maggiore rilevanza clinica, data la loro particolare frequenza e per il notevole impatto sul funzionamento e sulla qualità di vita delle bambine con sindrome di Rett. Essi sono causa sovente di malnutrizione e, conseguentemente, di difficoltà di accrescimento staturo-ponderale. In particolare, la presenza di sintomi indicativi di reflusso gastroesofageo viene riportata dalle famiglie del 39% delle pazienti Rett e la stipsi risulta presente nell'80% di queste bambine [3].

Dati più precisi sulla prevalenza dei disordini gastrointestinali e nutrizionali nelle bambine con sindrome di Rett sono stati forniti da un'indagine condotta su scala nazionale da Motil e collaboratori e pubblicata nel 2012 su Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition [2]. Gli autori hanno creato appositamente un questionario, distribuito poi a 1666 famiglie tramite l'International Rett Syndrome Foundation, volto ad indagare la presenza di sintomi, diagnosi già note, indagini diagnostiche e trattamenti effettuati relativi a disordini gastrointestinali e problematiche di nutrizione.

Dalle risposte fornite da un totale di 983 famiglie (59%) sono stati ricavati i seguenti dati di prevalenza:

- sintomi indicativi di dismotilità intestinale (92%);
- difficoltà di masticazione e disfagia (81%);
- calo o eccesso ponderale (47%);
- deficit di crescita (45%);
- riduzione del contenuto minerale osseo o fratture patologiche (37%);
- disturbi delle vie biliari (3%).

In merito a tali aspetti, riportiamo in dettaglio l'interessante e recente lavoro del gruppo australiano della Prof.ssa Leonard e collaboratori, pubblicato su Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition lo scorso febbraio 2014 [3]. Esso riporta un'attenta revisione della letteratura inerente le problematiche gastrointestinali nella sindrome di Rett ed espone il progetto che ha portato alla stesura di Linee Guida relative alla gestione di tali problematiche. Tali Linee Guida sono state condivise da un ampio gruppo internazionale e multidisciplinare di clinici esperti in materia.

Lo scopo del loro lavoro è stato quello di individuare le raccomandazioni relative alle gestione delle problematiche nutrizionali e di crescita nella sindrome di Rett. Il progetto è stato avviato nel 2009 dopo l'approvazione della commissione etica della University of Western Australia ed è stato finanziato dal Telethon Institute for Child Health Research della Western Australia. Quanto ottenuto ha gettato le basi per la successiva stesura di linee guida specifiche da parte del National Health and Medical Research Council.

Una prima fase del lavoro ha previsto la ricerca tramite diversi database e motori di ricerca disponibili online (come PubMed, MEDLINE, Cochrane Library, EMBASE, CIBAHL, PsychINFO, Proquest Health e Medical Complete and Web of Science, Australian Rett Syndrome e InterRett) di tutte le pubblicazioni di rilievo e la raccolta dei differenti punti di vista relativamente agli aspetti gastrointestinali presenti nelle bambine Rett. Successivamente sono stati contattati numerosi clinici di esperienza provenienti da diversi paesi. Tra questi, 35 clinici (67,3%) hanno accettato di partecipare al progetto e di essere pertanto inclusi nel gruppo di esperti con il compito di creare più ampie e precise raccomandazioni relative alla gestione dei problemi gastrointestinali.

Inoltre sono state preliminarmente raccolte informazioni pubblicate su RettNet e linee di pensiero condivise online dai familiari di alcune bambine Rett, al fine di individuare il punto di vista e le aspettative dei genitori e in generale dei caregivers relativamente alle problematiche suddette.

Abbiamo confrontato i risultati ottenuti da tale importante studio con quanto in uso nel nostro paese sia per gli aspetti diagnostici che per quelli terapeutici, con riferimento specifico alle metodologie in atto presso il Centro Rett ed il Centro Disabilità Complesse dell'U.O. di Neuropsichiatria Infantile e i Team dell'U.O. di Gastroenterologia (Referente Dott. P. Gandullia) e di Chirurgia Nutrizionale (Referente Dott. G. Mattioli con la collaborazione del Dott. A. Pini Prato e della Dott.ssa V. Rossi) dell'Istituto

Giannina Gaslini dedicati alla sindrome di Rett.

Riportiamo quindi una sintesi delle raccomandazioni da ciò derivate per i principali disturbi, ricordando che essi sono usualmente contemporaneamente presenti e che si influenzano reciprocamente in senso negativo. Pertanto sottolineiamo che sovente è fondamentale il loro trattamento parallelo.

Reflusso gastroesofageo (GERD)

Il reflusso gastroesofageo è una problematica frequente nelle pazienti Rett, dovuta a molteplici fattori causali e/o predisponenti, che ostacolano lo svuotamento gastrico, tra cui un'elevata pressione intra-addominale (che aumenta in virtù delle contrazioni muscolari della parete addominale), le deformazioni della colonna vertebrale e la stipsi.

I sintomi comuni indicativi di reflusso gastroesofageo includono vomito, ruminazione, rigurgiti, sintomi respiratori (come tosse notturna, frequenti infezioni delle vie aeree) e comportamentali (come irritabilità e crisi di pianto). La metà degli esperti del gruppo riporta un'inspiegabile calo ponderale (verosimilmente legato al rifiuto ad alimentarsi) come indicativo di GERD quando accompagnato da altri sintomi.

Come in altre condizioni di disabilità neurologica, la ricerca/esclusione di una condizione di GERD nella sindrome di Rett viene effettuata, naturalmente in base alla presentazione clinica e attraverso l'utilizzo della PH-impedenzometria esofagea. Complicanze del GERD, come polmoniti ab ingestis ed esofagiti, possono essere ricercate ed escluse attraverso il ricorso alla scintigrafia gastrointestinale e alla esofagogastroduodenoscopia, rispettivamente.

Al fine di ridurre il reflusso, molti clinici raccomandano la messa in atto di strategie conservative, in particolare relative all'igiene del pasto:

- *effettuare pasti piccoli e più frequenti (questo aspetto è per noi sovente fondamentale);*
- *creare un ambiente tranquillo, anche attraverso l'uso della musica, durante il pasto;*
- *assumere una posizione più sollevata rispetto al piano del letto o semi-seduta dopo il pasto (per almeno 1 ora e mezza);*
- *eliminare alimenti acidi e cibi grassi, che rallentano lo svuotamento gastrico.*

Tuttavia, c'è consenso univoco nella comune pratica clinica sull'utilità dell'associazione di tali strategie conservative con un trattamento farmacologico, che dovrebbe essere avviato in modo graduale, valutando via via l'efficacia e la tolleranza dei farmaci somministrati.

Le nuove linee guida dell'American College of Gastroenterology indicano come farmaci di prima scelta per il trattamento del reflusso gastroesofageo gli inibitori di pompa protonica (es: omeprazolo, lansoprazolo, pantoprazolo), seguiti dai farmaci H2-antagonisti (es: ranitidina) e, in casi selezionati, dagli agenti procinetici.

Va tuttavia ricordato che l'uso della metoclopramide non è autorizzato per l'età pediatrica.

Nella nostra comune pratica clinica preferiamo in ogni caso non utilizzare gli agenti procinetici prescrivibili in età pediatrica (es. domperidone), sia per i loro potenziali effetti collaterali (come la sindrome del QT lungo) sia per il loro possibile peggioramento della sintomatologia da reflusso nei soggetti sedentari e con scarsa mobilità, come sovente sono le nostre bambine.

Laddove non si riesca ad ottenere il controllo della sintomatologia con la terapia farmacologica, o in cui si documenti un'associazione con anomalie anatomiche del giunto esofago-gastrico o ancora nel caso di sviluppo di esofagite refrattaria alla terapia medica, risulta raccomandabile un intervento chirurgico di fundoplicatio secondo Nissen, che permette una guarigione e la scomparsa dei sintomi suddetti, con consensuale recupero ponderale in tempi brevi, anche se non necessariamente associato ad un aumento immediato dell'appetito. In particolare, l'intervento effettuato per via laparoscopica sembra avere dei vantaggi rispetto alla chirurgia "aperta" in termini di minori complicanze, minor tempo nel recupero ponderale, minore durata dell'ospedalizzazione, e miglior risultato estetico.

Stipsi

Una problematica molto comune nelle bambine affette da sindrome di Rett e difficile da individuare (principalmente a causa della compromissione delle abilità comunicative) è rappresentata dalla stipsi, inquadrabile sostanzialmente come una stipsi di tipo "funzionale", ovvero legata a diversi possibili fattori, quali la mancata attività fisica, l'ipotonia, la malnutrizione, lo scarso apporto idrico, le deformità della colonna vertebrale e i concomitanti trattamenti farmacologici.

I caregivers concordano sull'importante valore predittivo del comportamento nella diagnosi di stipsi e nel monitoraggio della risposta all'eventuale trattamento avviato.

La diagnosi è prevalentemente clinica, ovvero basata sull'esame obiettivo dell'addome e della regione anorettale, oltre che sulla storia clinica. La radiografia dell'addome non dovrebbe essere effettuata di routine, bensì riservata a quei casi in cui si vuole valutare la distensione colica e/o la distribuzione del meteorismo intestinale per attuare la strategia terapeutica più adeguata.

I consigli gestionali, sostanzialmente sovrapponibili a quelli forniti alla popolazione generale, includono:

- *incrementare l'apporto idrico (data la predisposizione delle pazienti Rett allo sviluppo di disfagia, che a sua volta contribuisce alla stipsi);*
- *favorire una dieta mediterranea bilanciata, non fermentante;*
- *incoraggiare all'attività fisica, favorire un trattamento fisioterapico volto a diminuire-prevenire la spasticità muscolare e la rigidità articolare delle pazienti;*
- *favorire abitudini evacuative regolari con toilette training;*
- *associare alle indicazioni comportamentali sopra descritte, un trattamento lassativo con rammollitori fecali (quali zuccheri non assorbibili, la cui utilità consiste nel riuscire a richiamare liquidi all'interno del compartimento intestinale, sfruttando la loro azione osmotica).*

  Nei casi più problematici con presenza di fecalomi documentabili, potrebbe rendersi necessaria una energica pulizia colica, con l'ausilio di clisteri evacuativi, privi di sostanze contenenti glicerina (che può determinare irritazione della mucosa rettale con peggioramento del tenesmo).

Meteorismo intestinale

Meteorismo intestinale ed aerofagia si riscontrano approssimativamente nel 50% delle pazienti Rett e si manifestano con evidente distensione addominale associata a difficoltà respiratoria e, talvolta, a addominalgia. In alcuni casi può avere un razionale l'avvio di un trattamento farmacologico, ad esempio mediante l'utilizzo di Simeticone o di Magnesio solfato o gli inibitori della ricaptazione della serotonina. Rispetto a questi ultimi riportati nelle Linee Guida, precisiamo che presso la nostra U.O. non vengono utilizzati in quanto non autorizzati in Italia in età pediatrica.


Anna e Giulia

È importante ricordare che tale sintomatologia non va mai sottovalutata, in quanto potenziale espressione, seppur raramente, di una perforazione gastrica sottostante, che ovviamente necessita di un trattamento chirurgico immeditato.

Sebbene la gestione delle problematiche relative a dismotilità intestinale sia pressoché sovrapponibile nelle pazienti Rett e nei bambini affetti da altre condizioni di disabilità neurologica (es paralisi cerebrali infantili), l'importanza di questo lavoro, come sottolineato dagli stessi autori, sta nel promuovere un potenziale miglioramento nella conoscenza, nella gestione e nella cura dei disordini gastrointestinali in una condizione patologica rara come la sindrome di Rett, al fine di garantire una migliore qualità di vita alle pazienti e ai loro caregivers.

Abbiamo inteso segnalare questo importante articolo proprio per la consapevolezza della frequenza e del rilevante impatto dei disturbi gastrointestinali nella quotidianità delle nostre bambine e delle loro famiglie. Proprio per ciò e sulla base della nostra esperienza, desideriamo anche trasmettere due messaggi al proposito: essi vanno attentamente ricercati ogniqualvolta le bimbe presentino manifestazioni di irritabilità, disagio e sofferenza non attribuibili a cause evidenti; necessitano di una stretta collaborazione tra famiglia e curante e di un loro impegno costante, per pervenire ad un buon controllo di tale sintomatologia. ■

Bibliografia

[1] Sindrome di Rett Dalla diagnosi alla terapia AA.VV., a cura di Veneselli E., Pintaudi M., Copyright © AIR (Associazione Italiana Rett) Onlus V.le Bracci, 1 - Policlinico Le Scotte - SienaTel. 339.8336978 - e-mail info@airett.it- www.airett.it

[2] Motil K., Caeg E., Barrish J., Geerts S., Lane J., Percy A., Annese F., McNair L., Skinner S., Lee H., Neul J., Glaze D. (2012) Gastrointestinal and Nutritional Problems Occur Frequently Throughout Life in Girls and Women with Rett Syndrome, J Pediatr Gastroenterol Nutr. 55(3):292-29

[3] Baikie G., Ravikumara M., Downs J., Naseem N., Wong K., Percy A., Lane J., Weiss B., Ellaway C., Bathgate K., Leonard H. (2014) Gastrointestinal Dysmotility in Rett Syndrome, J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2014 Feb;58(2):244-5.1

Espressione, ossidazione e distribuzione della beta-actina nei globuli rossi delle pazienti con Sindrome di Rett

Alessio Cortelazzo,[1,2] Claudio De Felice,[3] Alessandra Pecorelli,[1,4] Giuseppe Belmonte,[5] Cinzia Signorini,[4] Silvia Leoncini,[1,4] Gloria Zollo,[1,4] Antonietta Capone,[6] Cinzia Della Giovampaola,[6] Claudia Sticozzi,[7] Giuseppe Valacchi,[7,8] Lucia Ciccoli,[4] Roberto Guerranti,2 Joussef Hayek[1]

[1] *U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico "Le Scotte" Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, (AOUS), Viale M. Bracci 16, 53100 Siena.*
[2] *Dipartimento di Biotecnologie Mediche, Università degli Studi di Siena, Via A. Moro 2, 53100 Siena.*
[3] *U.O.C. Terapia Intensiva Neonatale, Policlinico "Le Scotte" Azienda Ospedaliera Universitaria Senese (AOUS), Viale M. Bracci 16, 53100 Siena.*
[4] *Dipartimento di Medicina Molecolare e dello Sviluppo, Università degli Studi di Siena, Via A. Moro 6, 53100 Siena.*
[5] *Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e Neuroscienze, Policlinico "Le Scotte" Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, (AOUS), Viale M. Bracci 16, 53100 Siena.*
[6] *Dipartimento di Scienze della Vita, Università degli Studi di Siena, Via A. Moro 2, 53100 Siena.*
[7] *Dipartimento di Scienze della Vita e Biotecnologie, Università degli Studi di Ferrara, Via Borsari 46, 44100 Ferrara*
[8] *Department of Food and Nutrition, Kyung Hee University, 1 Hoegi-dong, Dongdaemun-gu, 130-701 Seoul, South Korea*

La ricerca di possibili nuovi *markers* per la diagnosi di malattie neurologiche e neurodegenerative implica un approfondimento biologico, biochimico e molecolare mirato all'individuazione di molecole segnale e/o delle loro alterazioni che indichino in modo obiettivo la presenza/assenza e la gravità della malattia. Nel presente studio ci siamo focalizzati sulle alterazioni a carico della **beta-actina**, proteina ubiquitaria con un ruolo fondamentale in diverse funzioni cellulari che vanno dalla motilità, mantenimento della polarità e della forma alla regolazione trascrizionale. È interessante sapere che 1) la beta-actina è una parte integrante del citoscheletro dei neuroni, 2) che questa componente citoscheletrica è essenziale per il processo dello sviluppo dendritico e 3) alterazioni a livello dendritico caratterizzano diverse sindromi associate a ritardo mentale. Le nostre ricerche si sono concentrate sul globulo rosso quale modello d'ispirazione per le altre cellule: l'eritrocita possiede una forma geometrica semplice e regolare e contiene un *network* di proteine citoscheletriche e di membrana facilmente schematizzabile e profondamente conosciuto nei dettagli molecolari. I nostri studi, condotti associando tecniche di proteomica quali SDS-PAGE, 2-DE e Western blot (WB) con la spettrometria di massa e la microscopia confocale, hanno permesso di analizzare nel dettaglio l'espressione, lo stato di ossidazione e la distribuzione della beta-actina all'interno degli eritrociti delle pazienti con sindrome di Rett (RTT).

Già da alcuni anni le nostre indagini si sono focalizzate sulle proteine del globulo rosso e sul ruolo dello stress ossidativo (SO) nella RTT anche se mai prima d'ora avevamo studiato la RTT accoppiando diverse metodologie mirate allo studio di un'unica proteina. Le analisi sono state condotte su 20 pazienti con diagnosi clinica di RTT classica e con mutazione dimostrata del gene *MECP2*.

Con una prima analisi elettroforetica (SDS-PAGE con colorazione argentica) abbiamo evidenziato nel pattern proteico della membrana del globulo rosso RTT, una diminuzione significativa ($P < 0.01$) della beta-actina (banda 6) con una diminuzione di -1.93 ± 0.09 volte rispetto al controllo come media ± deviazione standard (variazione: da -2.09 a -1.78 volte rispetto al controllo), mentre le altre proteine principali (bande proteiche 1-5 e 7-9) non variavano (Fig. 1).

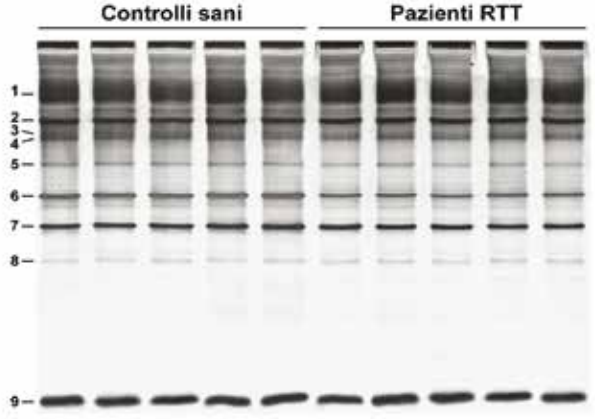


Fig. 1. Espressione della beta-actina nelle membrane dei globuli rossi. Analisi comparativa con SDS-PAGE dei globuli rosi "ghost" tra controlli sani e pazienti RTT. E' visibile la riduzione d'intensità per la beta-actina (banda 6) nei pazienti RTT.

Utilizzando anticorpi monoclonali che riconoscono sia l'intera sequenza aminoacidica (AA: 1-375) della beta-actina che le singole sequenze N- terminale (AA: 1-16) e C- terminale (AA: 364-375), abbiamo potuto riconfermare in modo più dettagliato la diminuzione della beta-actina nei globuli rossi RTT (Fig. 2). Inoltre, abbiamo constatato che tale diminuzione è indipendente da possibili modificazioni post traduzionali (PTM) legate a specifiche sequenze di aminoacidiche che in qualche modo possono alterare il segnale della colorazione e/o il segnale anticorpale.

I risultati dell'analisi 2-DE/MALDI-TOF hanno evidenziato tre spots peptidici (isoforme) della beta-actina differentemente espressi sia nelle membrane dei globuli rossi dei pazienti RTT (Fig. 3A, pannello destro) che in quelle dei controlli (Fig. 3A, pannello sinistro).

L'analisi quantitativa ha evidenziato una diminuzione significativa di ogni spot della beta-actina nei globuli rossi dei pazienti RTT (spot 1: -1.82 ± 0.15 fold; spot 2: -2.15 ± 0.06 fold; spot 3: -2.59 ± 0.48 fold) rispetto a quelli dei controlli sani (Fig. 3B).

Dato che la beta-actina è un componente essenziale del citoscheletro, la sua diminuzione può essere direttamente collegata a cambiamenti della forma cellulare. Come è noto, già da diverso tempo abbiamo evidenziato delle anormalità di forma dei globuli rossi nei pazienti RTT che avevano una prevalenza di leptociti circolanti. Questi presupposti ci hanno portato ad effettuare un'analisi comparativa al microscopio confocale, utilizzando un anticorpo anti-beta-actina, che ci ha permesso di evidenziare una disorganizzazione nella distribuzione e una diminuzione della beta-actina all'interno dei globuli rossi RTT (Fig. 4A) rispetto a quelli dei controlli sani (Fig. 4A).

Da tempo stiamo indagando sul ruolo dello SO nei globuli rossi dei pazienti RTT. Nel presente studio, per valutare l'entità dell'ossidazione della beta-actina, abbiamo immunoprecipitato (IP) (Fig. 5A) e successivamente, con un anticorpo anti- 4-idrossinonenale (4-HNE), effettuato analisi WB/SDS-PAGE (Fig. 5B) e WB/2-DE (Fig. 5C).

I risultati hanno mostrato un aumento dello SO a carico della beta-actina nei globuli rossi dei pazienti RTT, in particolare sulle tre isoforme identificate con la 2-DE.

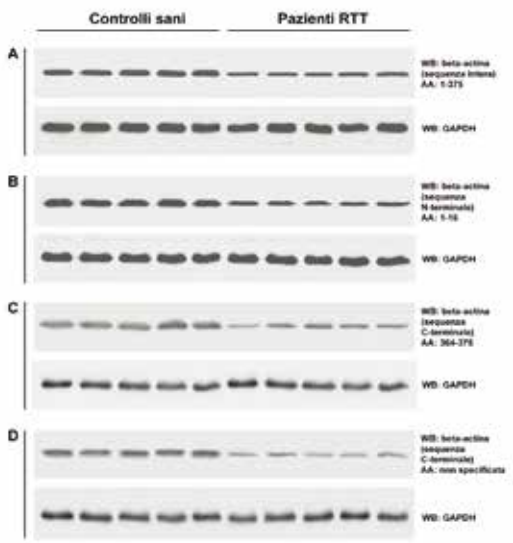


Fig. 2. Western blot con anticorpi anti-beta-actina. Analisi comparativa dei globuli rossi "ghost" tra controlli sani e pazienti RTT usando quattro anticorpi che riconoscono differenti sequenze aminoacidiche della beta-actina (A: sequenza intera, B: sequenza N-terminale, C: sequenza C-terminale e D: sequenza C-terminale non specificata). L'espressione dei quattro anticorpi anti-beta-actina sono stati comparati all'espressione del controllo gliceraldeide-3-fosfato deidrogenasi (GAPDH).

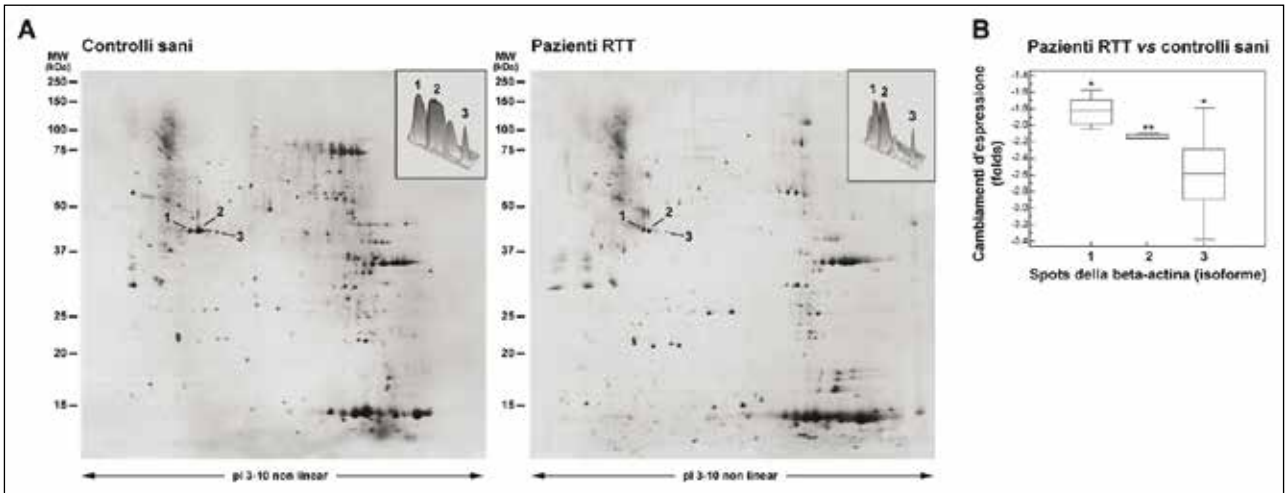


Fig. 3. Analisi 2-DE delle isoforme della beta-actina. (A) Analisi comparativa tra pazienti RTT (pannello destro) e controlli sani (pannello sinistro). Le frecce indicano le isoforme della beta-actina diminuite nei pazienti RTT. I due pannelli piccoli rappresentano una visione tridimensionale degli spot della beta-actina differentemente espressi. (B) Analisi quantitativa.

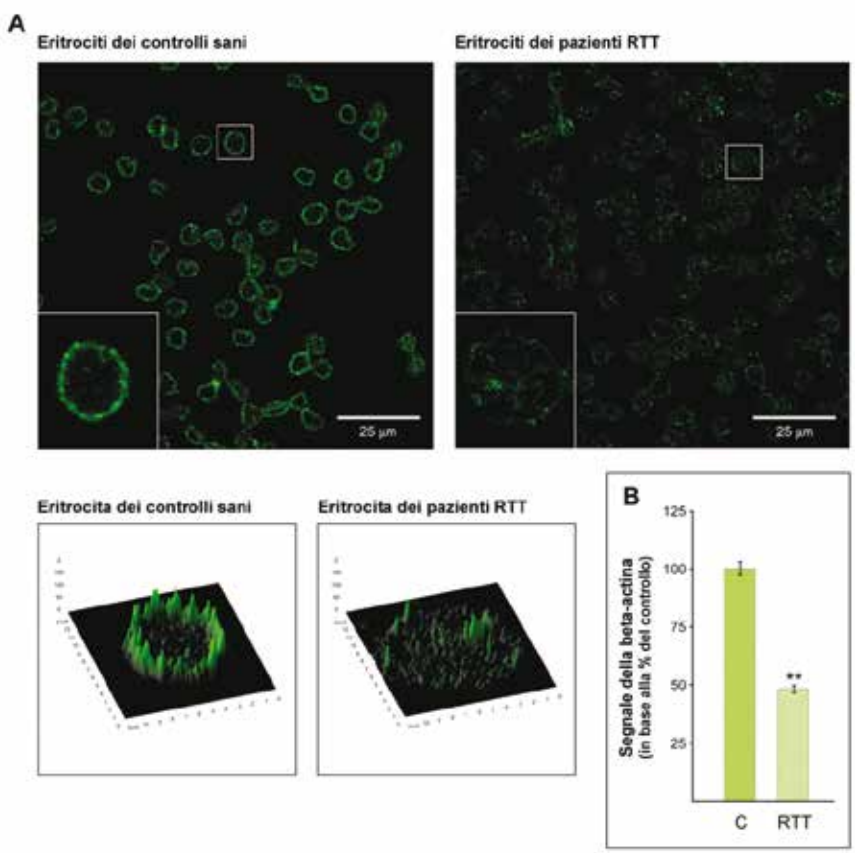


Fig. 4. Analisi di microscopia confocale sulla distribuzione della beta-actina nei globuli rossi dei pazienti RTT. (A) Analisi comparativa che mostra le differenze dell'espressione e distribuzione della beta-actina tra pazienti RTT (pannello destro) e i controlli sani (pannello sinistro). I pannelli più piccoli mostrano una visuale piatta e tridimensionale di due eritrociti nei quali è evidente una differente distribuzione del segnale della beta-actina. (B) Analisi quantitativa del segnale della beta-actina nei controlli sani (C) e nei pazienti RTT.

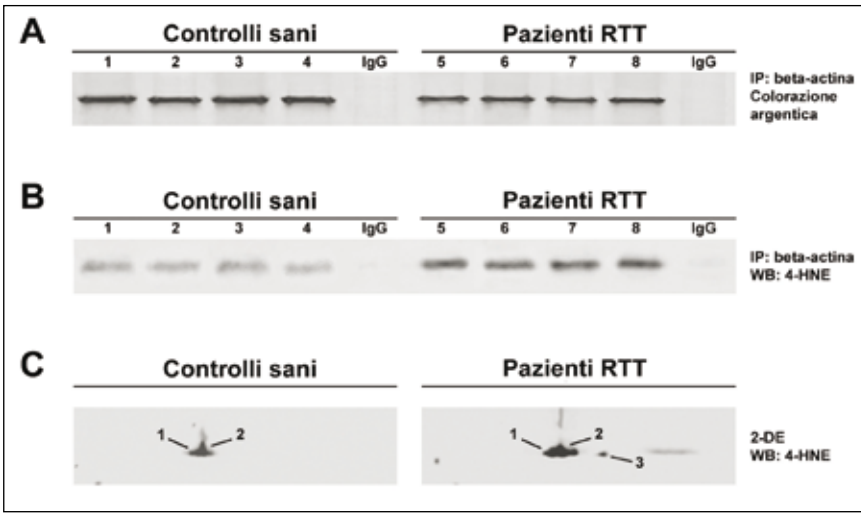


Fig. 5. Addotti del 4-HNE sulla beta-actina. (A) SDS-PAGE (colorazione argentica) della beta-actina immunoprecipitata da globuli rossi di controlli sani (1-4) e pazienti RTT (5-8). (B) Analisi WB degli addotti del 4-HNE sulla beta-actina immunoprecipitata da globuli rossi di controlli sani (1-4) e pazienti RTT (5-8). Gli anticorpi (IgG) di coniglio sono serviti come controllo negativo. (C) WB/2-DE degli addotti del 4-HNE sulla beta-actina.

In conclusione i nostri risultati dimostrano, per la prima volta, una diminuzione dell'espressione associata a PTM ossidative della beta-actina che appare distribuita in modo irregolare nell'interfaccia interna della membrana dei globuli rossi dei pazienti RTT. Inoltre la nostra ricerca dimostra che un approccio multi-metodologico sulla RTT è in grado di rivelare effetti a cascata provocati da un difetto funzionale del MeCP2 e quindi di identificare potenziali nuovi bersagli terapeutici per la malattia. ■

Il presente studio è stato finanziato dalla Regione Toscana [Bando Salute 2009; "Antioxidants (ω-3 Polyunsaturated Fatty Acids, lipoic acid) supplementation in Rett syndrome: A novel approach to therapy "].

***Riferimento alla pubblicazione originale:**

Cortelazzo* A, De Felice* C, Pecorelli A, Belmonte G, Signorini C, Leoncini S, Zollo G, Capone A, Della Giovampaola C, Sticozzi C, Valacchi G, Ciccoli L, Guerranti R, and Hayek J (2014) Beta-Actin Deficiency with Oxidative Posttranslational Modifications in Rett Syndrome Erythrocytes: Insights into an Altered Cytoskeletal Organization. PLoS One, In Press.

La malattia infiammatoria polmonare nella Sindrome di Rett

Sintesi della pubblicazione: C. De Felice, M. Rossi, S. Leoncini, G. Chisci, C. Signorini, G. Lonetti, L. Vannuccini, D. Spina,A. Ginori, I. Iacona, A. Cortelazzo, A. Pecorelli, G. Valacchi, L.Ciccoli, T. Pizzorusso, J. Hayek. Inflammatory Lung Disease in Rett Syndrome. Mediators of Inflammation In Press (Volume 2014, Article ID 560120,15 pages http://dx.doi.org/10.1155/2014/560120).

Claudio De Felice,[1] Marcello Rossi,[2] Silvia Leoncini,[3,4] Glauco Chisci,[5] Cinzia Signorini,[3] Giuseppina Lonetti,[6] Laura Vannuccini,[2] Donatella Spina,[7] Alessandro Ginori,[7] Ingrid Iacona,[2] Alessio Cortelazzo,[4,8] Alessandra Pecorelli,[3,4] Giuseppe Valacchi,[9] Lucia Ciccoli,[3] Tommaso Pizzorusso,[6,10] and Joussef Hayek[4]

[1] *Terapia Intensiva Neonatale, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese (AOUS), Viale M. Bracci 16,53100 Siena, Italy*
[2] *Fisiopatologia Respiratoria e Riabilitazione, AOUS, Viale M. Bracci 16, 53100Siena,*
[3] *Dipartimento di Medicina Molecolare e dello Sviluppo, Università di Siena, Via A. Moro 2, 53100 Siena*
[4] *Neuropsichiatria Infantile, AOUS, Viale M. Bracci 16, 53100 Siena*
[5] *Dipartimento di Chirurgia Maxillo-Facciale, Università di Siena,Viale M. Bracci 16, 53100 Siena*
[6] *Istituto di Neuroscienze, CNR, Via G. Moruzzi 1, 56124 Pisa*
[7] *Anatomia Patologica, AOUS, Viale M. Bracci 16, 53100 Siena*
[8] *Dipartimento di Biotecnologie Mediche, Università di Siena, Via A. Moro 2, 53100 Siena*
[9] *Dipartimento di Scienze della Vita e Biotecnologia, Università di Ferrara, Via Borsari 46, 44100 Ferrara, Italy*
[10] *Dipartimento di Neuroscienze, Psicologia, Ricerca Farmaci e Salute Pediatrica (Neurofarba), Università di Firenze, Area S. Salvi Pad. 26, 50135 Firenze*

La disfunzione respiratoria sta assumendo un ruolo sempre più centrale nella patologia multisistemica della sindrome di Rett (RTT). Il nostro gruppo di studio multidisciplinare si interessa da alcuni anni della patologia respiratoria nelle pazienti RTT affrontando il tema da una prospettiva in un certo senso rovesciata del problema. Finora gli studi dei vari gruppi internazionali sono stati focalizzati sul disturbo neuro-autonomico del respiro e sulla immaturità del tronco encefalico come causa principale delle multiformi irregolarità respiratorie nella RTT [Julu et al. 2008, Gallego 2012]. Le apnee che si riscontrano frequentemente nelle pazienti sono state finora attribuite a fenomeni essenzialmente "centrali". Dai nostri studi emerge un quadro notevolmente differente. La nostra scoperta nel 2009 dello stress ossidativo (SO) sistemico e dell'ipossia subclinica nella sindrome di Rett classica ci ha portato a studiare il ruolo degli scambi respiratori polmonari [De Felice et al. 2009]. Nello stesso anno abbiamo identificato in maniera indiretta le anomalie degli scambi respiratori polmonari *(gas exchange abnormality, GEA*) utilizzando un prototipo brevettato dal Dott. Marcello Rossi e dall'Ing. Laura Vannuccini che permette di misurare anche in pazienti "non cooperanti" gli scambi respiratori in modo rapido, accurato e riproducibile . Un'indagine TAC ad alta risoluzione del polmone ci aveva fatto descrivere nel 2010 in oltre metà delle pazienti esaminate un quadro radiologico polmonare sorprendentemente simile a quello della bronchiolite respiratoria con malattia interstiziale *(Respiratory Bronchiolitis-Associated Interstitial Lung Disease, RB-ILD)*, una patologia infiammatoria polmonare relativamente rara che è associata al fumo di sigaretta nel 95% dei casi [De Felice et al. 2010].

Nella presente ricerca abbiamo esaminato le relazioni fra la presenza di apnee/ipopnee, l'anomalia degli scambi respiratori e l'equilibrio pro-ossidanti/anti-ossidanti in un numero ampio di pazienti RTT con la forma classica della malattia (n=228; età media 12,9 ± 7,9 anni, range: 1,5-32) (**Tabella 1**). L'analisi degli scambi gassosi polmonari indica che solo 19,3% (44/228) pazienti RTT presenta un pattern di scambio normale. Circa 28% delle pazienti RTT presenta un pattern definito "low" (**Figura 1 A**) in cui è presente perfusione in aree polmonari scarsamente ventilate, mentre 32% presenta un pattern "high" che indica la presenza di aree polmonari abbondantemente ventilate ma scarsamente perfuse (**Figura 1 B**). Quasi 16% (36/228) delle pazienti RTT presenta un pattern misto (**Figura 1 C**) e il rimanente 4,8% presenta un pattern di "simple mismatch" (**Figura 1 D**).

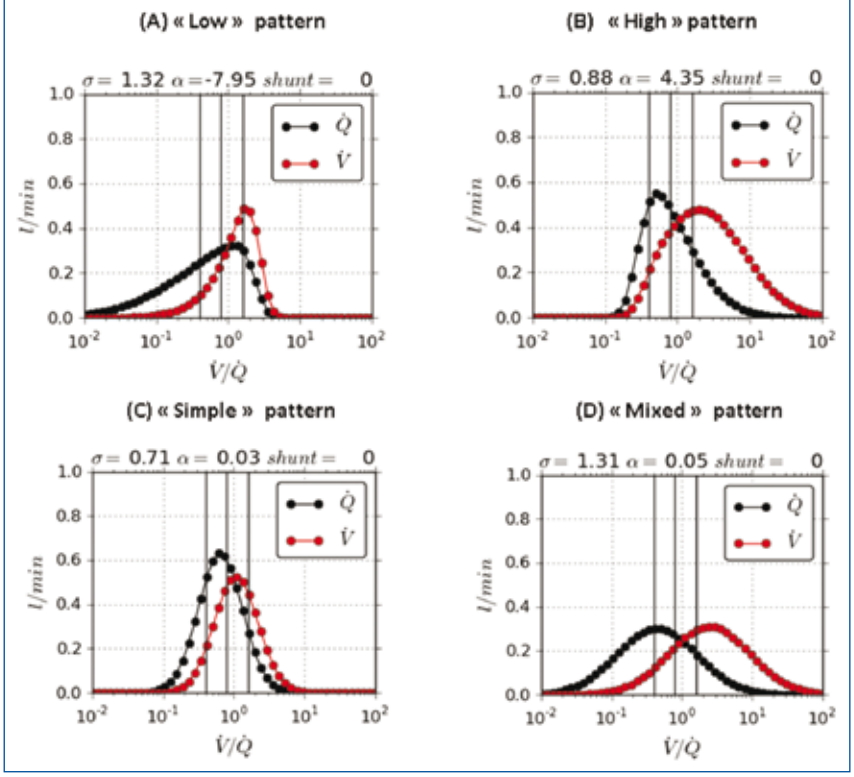
Un'analisi accurata dei vari parametri respiratori in funzione del tipo di anomalia degli scambi gassosi polmonari (GEA) indica che l'iperventilazione è più evidente nei pazienti con pattern "high", che l'ipossia è più evidente nei pazienti con pattern "low" o misto e che non ci sono differenze significative in termini di accumulo di CO_2 tra i vari pattern. Un punto interessante è che l'iperventilazione (probabilmente compensatoria piuttosto che conseguenza di un'immaturità dei centri respiratori encefalici) si associa ad un aumento dello spazio morto fisiologico di Bohr. In altri termini, l'aumentata aria alveolare non riesce

Tabella 1. Caratteristiche cliniche delle pazienti Rett esaminate.

Variabili	
Pazienti (N)	228
Età (anni)	12,9 ± 7,9 §
Peso corporeo (RTT z-score per età)[1]	0,025 ± 1,12
Altezza (RTT z-score per età)[1]	-0,05 ± 1,13
Circonferenza cranica (RTT z-score)[1]	-0,22 ± 1,11
Indice di Massa Corporea (BMI) (RTT z-score per età)[1]	-0,36 ± 1,45
Punteggio di gravità clinica (CSS)[2]	17,4 ± 7,3
Tachipnea[a]	59 (25,9 %)
Disfunzione respiratoria su base clinica[b]: + ++ +++	 42 (18,4 %) 127 (55,7 %) 59 (25,9 %)
Ulteriori manifestazioni cliniche :	
Air-S[c]	64 (28,1 %)
Grave GERD[d]	27 (11,8 %)

[1] Gli z-score (procedimento di standardizzazione della curva gaussiana di distribuzione dei dati in cui il valore zero corrisponde alla media dei valori con la normalità compresa all'interno dell'intervallo ± 2) per età sono riferiti alle tabelle di crescita specifiche per la sindrome di Rett [Tarquinio DC et al. 2012]. [2] Il punteggio di gravità clinico era calcolato in accordo a Neul et al. [Neul JL et al. 2008].
[a] La tachipnea era definita come frequenza respiratoria > 1,8 volte rispetto a quella attesa per età e sesso; [b] La disfunzione respiratoria era classificata sulla base della scala di gravità clinica di Percy [Colvin L et al. 2003]; [§] media ± SD; [c] Air-S: disfagia; [d] GERD: reflusso gastro-esofageo.

Figura 1. Anomalie rappresentative dello scambio gassoso polmonare in pazienti con sindrome di Rett e mutazione *MECP2*.



a partecipare agli scambi gassosi alveolo-arteriosi (**Tabella 2**).

L'analisi poligrafica, pur confermando l'elevata frequenza di apnee / ipopnee durante lo stato di veglia o di sonno nella Rett, dimostra la netta predominanza degli eventi di tipo ostruttivo (= quando si verifica un blocco meccanico al flusso d'aria) su quelli di origine centrale (= quando i centri encefalici deputati al controllo della respirazione "si dimenticano" di respirare) (**Tabella 3**).

Questo dato è sorprendentemente parallelo ad un reperto sperimentale del 2010 osservato da parte di un gruppo di ricerca francese [Voituron et al. 2010].

L'analisi della relazione tra modelli di ventilazione/perfusione polmonare (V/Q) e stato redox/antiossidanti indica che lo SO è praticamente assente nel gruppo di pazienti RTT classica con normali scambi gassosi polmonari, mentre una significativa anomalia redox è presente nei pazienti con gli altri pattern sebbene con differenze inter-gruppo **(Tabella 4).**

I modelli murini sperimentali hanno prodotto un enorme balzo in avanti delle conoscenze sui meccanismi molecolari nella RTT, ma bisogna ricordare che i modelli sono appunto tali: cercano di riassumere le principali caratteristiche della malattia umana ma sappiamo bene che la RTT del topo non è necessariamente equivalente alla RTT delle bimbe. Un ottimo esempio di questo limite è la dimostrazione della differenza del fenotipo respiratorio in funzione del tipo di mutazione Mecp2 in differenti modelli murini. [Bissonnette et al. 2014]. Tuttavia il topo Mecp2 nullo è considerato da tempo un modello molto utile per comprendere i meccanismi del deficit funzionale di MeCP2 nelle bambine affette.

Tabella 2. Anomalie degli scambi gassosi polmonari (GEA) in pazienti con sindrome di Rett in forma classica (n=228): relazioni tra modelli di alterazioni del rapporto ventilazione-perfusione polmonare (V/Q) e variabili respiratorie.

Variabili	Modelli di alterazione del rapporto ventilazione/perfusione (V/Q) in pazienti Rett classiche					P (ANOVA)
	V/Q normale (N=44)	« Low » Pattern (N=64)	« High » Pattern (N=73)	« Mixed » Pattern (N=36)	« Simple » Pattern (N=11)	
V_{tot} (l/min)	6,7 ± 2,9[a]	5,3 ± 2,1[a,b]	9,71 ± 5,60[b,c,d]	6,1 ± 2,5[c]	6,3 ± 1,5[d]	< 0,001
Frequenza respiratoria (n° atti respiratori / min)	27,4 ± 6,9	25,9 ± 9,1	30,4 ± 8,0	26,7 ± 8,3	27,1 ± 9,0	0,162
Ventilazione alveolare (l/ min)	4,2 ± 2,6[a]	3,1 ± 1,8[a,b]	6,9 ± 4,8[a,b,c,d]	4,0 ± 2,2[c]	4,2 ± 1,3[d]	< 0,001
PaO_2 (mmHg)	95,4 ± 15,2[a,b]	85,7 ± 15,7[a,d]	92,2 ± 12,4[c,d]	83,9 ± 16,9[b, c]	89,8 ± 3,6	0,025
Std. PaO_2 (mmHg)*	87,6 ± 14,4	81,2 ± 14,9	87,3 ± 11,2	78,7 ± 20,3	88,8 ± 6,5	0,082
$PaCO_2$(mmHg)	35,3 ± 8,5	36,3 ± 7,9	37,0 ± 6,6	36,9 ± 6,9	39,4 ± 3,7	0,753
pH sangue	7,429 ± 0,05	7,436 ± 0,05	7,417 ± 0,04	7,422 ± 0,04	7,413 ± 0,01	0,462
(A-a) O_2 (mmHg)	14,1 ± 7,9[a,b,c,d,e]	25,1 ± 11,3[a,b,d]	27,8 ± 10,8[a,c,d]	36,9 ± 10,8[a,b,c,d,e]	19,4 ± 2,6[b,c,d,e]	<0,001
Bohr's DS % Vt	45,0 ±19,4[a,c,d]	41,2 ± 15,7[b,c,d]	55,4 ± 10,8[c]	54,7 ± 15,5[a,b,d]	41,8 ± 9,5[a,c,d]	<0,001
Qs/Qt (%)	6,3 ± 2,9	24,3 ± 2,9	8,3 ± 7,2	19,4 ± 8,9	21,6 ± 15,1	0,224
VO_2(ml/min)	137,8 ± 63,5[a]	89,5 ± 58,3[a,b,c,d]	181 ± 132[b,c,d]	88,6 ± 29,7[d,e]	164.8 ± 20,8[e]	<0,001
VCO_2(ml/min)	148 ± 78	126 ± 58[a,e]	193 ± 146[a,b]	117 ± 55[b,e]	174 ± 59[e]	0,015
Quoziente respiratorio	1,1 ± 0,4[a]	1,7 ± 0,8[a,b,c,d]	1,1 ± 0,3[b]	1,4 ± 0,6[c]	1,0 ± 0,2[d]	<0,001

I dati sono espressi come medie ± SD. I caratteri in grassetto indicano le differenze statisticamente significative. V_{tot}: ventilazione totale; Bohr's DS: spazio morto fisiologico, calcolato mediante l'equazione di Bohr che, quantificando il rapport tra spazio morto fisiologico e volume tidal totale (Vd/Vt=$PaCO_2$-$PeCO2$/$PaCO_2$), fornisce informazioni quantitative sulla quota ventilatoria non utilizzabile ai fini degli scambi respiratori; (A-a) O_2, O_2 gradiente alveolo–arterioso; Vt, volume tidal; Qs/Qt, shunt funzionale polmonare; VO_2, uptake dell'ossigeno; VCO_2, produzione di CO_2; valori calcolati secondo la formula di Sorbini et al. che tiene conto del fattore ipocapnia: PaO_2 standard = 1.66 x $PaCO_2$ + PaO_2 - 66.4 [Sorbini CA et al. 1968]; Quoziente respiratorio= VCO_2/VO_2.*

Tabella 3. Monitoraggio cardiorespiratorio in pazienti con sindrome di Rett in forma classica (n=228).

Eventi registrati	Eventi / h (mediana)	Range inter-quartile
Stato di sonno		
Apnee ostruttive	6,2	3,4-58
Apnee centrali	0,4	0,1-0,9
Apnee miste	1,5	0,4-2,5
Ipopnee	25,6	20,1-34,7
Stato di veglia		
Apnee ostruttive	17,7	4,9-11,4
Apnee centrali	0,7	0,1-1,1
Apnee miste	1,7	0,9-2,4
Ipopnee	22	12,7-26

Le apnee sono definite come una diminuzione del flusso ventilatorio > 90% per un periodo di tempo ≥10 sec. Le ipopnee sono definite come una diminuzione del flusso ventilatorio > 50% per un periodo di tempo ≥10 sec associata a una diminuzione della saturazione di ossigeno ≥3% [West JB 1969]. Le apnee ostruttive sono definite come interruzione del flusso ventilatorio per un periodo di tempo ≥10 sec associata a un persistente sforzo respiratorio da parte del diaframma e degli altri muscoli respiratori, mentre le apnee centrali sono definite come una interruzione del flusso ventilatorio per un periodo di tempo ≥10 sec in assenza di sforzo respiratorio associato. Le apnee miste sono definite come eventi respiratori che iniziano come apnee centrali e terminano come apnee ostruttive.

In questo studio abbiamo quindi aggiunto un esame istologico del polmone in esemplari di un modello di topo Mecp2 nullo [Chen et al. 2001] forniti dal laboratorio del prof. Tommaso Pizzorusso e confrontati con i corrispettivi controlli sani (*wild type*, wt).

I risultati istologici indicano la presenza di una bronchiolite linfocitaria aspecifica e un'alveolite desquamativa nei polmoni dei topi Mecp2 nulli **(Figura 2)**.

Conclusioni

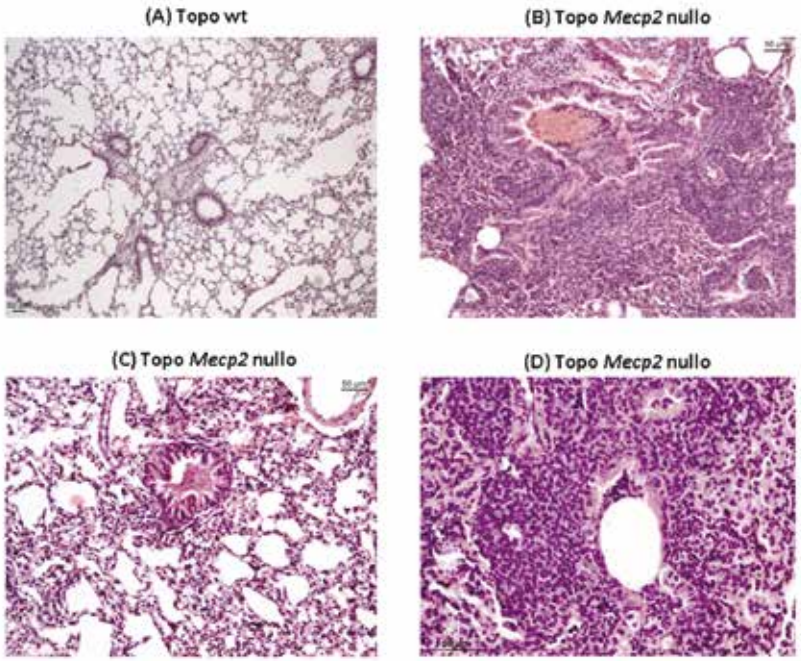
Il nostro studio conferma il concetto che non esista un unico meccanismo alla base della complessa disfunzione respiratoria nella RTT in cui probabilmente giocano molti attori co-protagonisti fra i quali abbiamo identificato, oltre alle ostruzioni delle alte vie respiratorie su base meccanica sia durante lo stato di veglia che durante il sonno, l'anomalia degli scambi respiratori polmonari che sembra la vera chiave del fenotipo respiratorio delle bimbe RTT e della presenza di SO perlomeno nella forma classica della malattia. Inoltre, i bronchioli respiratori sembrano essere – nella malattia umana come in almeno un modello sperimentale – un target infiammatorio finora non riconosciuto.

Tabella 4. Relazione tra modelli di ventilazione / perfusione polmonare (V/Q) e stato redox / antiossidante in pazienti con RTT classica (n=228).

Marker stato redox & antiossidante	Modelli di ventilazione / perfusione (V/Q) in pazienti con RTT classica					P (ANOVA)
	V/Q normale (N=44)	« Low » Pattern (N=64)	« High » Pattern (N=73)	« Mixed » Pattern (N=36)	« Simple » Pattern (N=11)	
NPBI plasmatico (nmol/ml)	0,50 ± 0,32^{a}	0,86 ± 0,07^{a,b,c}	0,91 ± 0,15^{a}	1,02 ± 0,22^{a,b,c}	0,71 ± 0,05^{b,c}	< 0,001
NPBI intraeritrocitario (nmol/ml)	0,80 ± 0,24 ^{a}	1,04 ± 0,05^{a,b}	1,20 ± 0,21^{a,b}	1,30 ± 0,49^{a,b}	0,96 ± 0,13^{b}	< 0,001
F_2-IsoP plasmatici (pg/ml)	27,3 ± 11,1^{a}	65,2 ± 14,4^{a,b}	76,5 ± 13,2^{a,b}	100,8 ± 11,4^{a,b}	46,2 ± 7,9^{b}	< 0,001
GSH (µmol/L)	1206 ± 140^{a}	1867 ± 759^{a,b}	1794 ± 507^{a,b}	1442 ± 373^{a,b}	1419 ± 523^{b}	< 0,001
GSSG (µmol/L)	8,0 ± 3,4^{a}	193,6 ± 85,3^{a,b}	222,5 ± 61,5^{a,b}	132,0 ± 25,9^{a}	144,3 ± 71,4^{b}	< 0,001
Rapporto GSH /GSSG	175 ± 83^{a}	12,2 ± 7,8^{a}	8,2 ± 1,9^{a}	11,6 ± 5,1 ^{a}	11,1 ± 5,2^{a}	< 0,001

I dati sono espressi come medie ± SD. I caratteri in grassetto indicano differenze statisticamente significative; le lettere in apice indicano differenze post-hoc statisticamente significative. Legenda:NPBI: ferro libero non complessato a proteine (non protein bound iron); F_2-IsoP: F_2-isoprostani; GSH: glutatione ridotto; GSSG: glutatione ossidato.

Figura 2. Quadro istologico di bronchiolite linfocitaria aspecifica e alveolite desquamativa nei polmoni dei topi Mecp2 nulli. (A) Topo wild-type (ingrandimento 25x), (B) Topo Mecp2 nullo (ingrandimento 50x), (C) Topo Mecp2 nullo (ingrandimento 50x), (D) Topo Mecp2 nullo (ingrandimento 200x).



Referenze bibliografiche:

P. O. Julu, I.W. Engerstr¨om, S.Hansen et al., "Cardiorespiratory challenges in Rett's syndrome,"TheLancet, vol. 371, no. 9629, pp. 1981–1983, 2008.

J. Gallego, "Genetic diseases: congenital central hypoventilation, Rett, and Prader-Willi syndromes," Comprehensive Physiology,vol. 2, no. 3, pp. 2255–2279, 2012.

C. De Felice, L. Ciccoli, S. Leoncini et al., "Systemic oxidative stress in classic Rett syndrome," Free Radical Biology and Medicine, vol. 47, no. 4, pp. 440–448, 2009.

C. De Felice, G. Guazzi, M. Rossi et al., "Unrecognized lung disease in classic Rett syndrome: a physiologic and high resolution CT imaging study," Chest, vol. 138, no. 2, pp. 386–392, 2010.

J. L. Neul, P. Fang, J. Barrish et al., "Specific mutations in Methyl-CpG-Binding Protein 2 confer different severity in Rett syndrome," Neurology, vol. 70, no. 16, pp. 1313–1321, 2008.

L.Colvin, S. Fyfe, S. Leonard et al., "Describing the phenotype in Rett syndrome using a population database," Archives of Disease in Childhood, vol. 88, no. 1, pp. 38–43, 2003.

D. C. Tarquinio, K. J. Motil, W. Hou et al., "Growth failure and outcome in Rett syndrome: specific growth references," Neurology, vol. 79, no. 16, pp. 1653–1661, 2012

C. A. Sorbini, V. Grassi, E. Solinas, and G. Muiesan, "Arterial oxygen tension in relation to age in healthy subjects," Respiration, vol. 25, no. 1, pp. 3–13, 1968.

N. Voituron, C. Menuet, M. Dutschmann, and G. Hilaire, "Physiological definition of upper airway obstructions inmouse model for Rett syndrome," Respiratory Physiology & Neurobiology, vol. 173, no. 2, pp. 146–156, 2010.

Bissonnette JM, Schaevitz LR, Knopp SJ, Zhou Z. Respiratory phenotypes are distinctly affected in mice with common Rett syndrome mutations MeCP2 T158A and R168X. Neuroscience. 2014 Mar 10;267C:166-176.

R Z. Chen, S. Akbarian, M. Tudor, and R. Jaenisch, "Deficiency of methyl-CpG binding protein-2 in CNS neurons results in a Rett-like phenotype in mice," Nature Genetics, vol. 27, no. 3, pp. 327–331, 2001.

All'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù si attiva un nuovo centro di riferimento multidisciplinare per la Sindrome di Rett

OBIETTIVI DEL CENTRO

Fornire un'assistenza multidisciplinare alle pazienti con sindrome di Rett organizzando Day Hospital periodici da parte di una équipe multispecialistica e multiprofessionale integrata, con specifiche competenze nei loro problemi assistenziali, sia in campo pediatrico che specialistico

COORDINATORI DEL CENTRO

Il compito di coordinamento del centro di riferimento di Roma verrà svolto dal reparto di Neurologia dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (direttore Prof. Federico Vigevano, responsabile del centro di riferimento Dott.ssa Raffaella Cusmai)



Finalmente anche per le bimbe e ragazze del centro-sud Italia sarà disponibile un centro di riferimento multidisciplinare per la presa in carico diagnostico-assistenziale delle bambine.

Tale centro avrà sede presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, e le attività di coordinamento e gestione dell'assistenza verranno svolte dal reparto di Neurologia (direttore Prof. Federico Vigevano). Responsabile del centro sarà la Dott.ssa Raffaella Cusmai.

STAFF E COLLABORATORI

Sarà individuato un medico referente con il compito di coordinare i diversi specialisti che interverranno nella presa in carico globale delle bambine/ragazze che afferiranno al centro.

In particolare il prof. Stefano Vicari sarà responsabile degli aspetti neuropsichiatrici e il prof. Enrico Castelli degli aspetti neuroriabilitativi.



ATTIVAZIONE CENTRO

Il centro di Roma sarà operativo da fine maggio. L'attivazione di questo centro è volta a garantire a tutte le bambine/ragazze con sindrome di Rett un'assistenza medica specialistica completa, organizzando gli accertamenti necessari per ogni singola paziente in regime di Day Hospital nella sede ospedaliera più appropriata e con gli specialisti necessari. Il compito di coordinare i diversi specialisti coinvolti nella gestione delle bambine/ragazze verrà svolto dai medici stessi, evitando così alle

famiglie di doversi rivolgere autonomamente alle diverse figure professionali, e garantendo così che tutti gli accertamenti necessari vengano svolti nel minor tempo possibile e con il minor numero di spostamenti tra i vari reparti.

SEDI COINVOLTE

Per soddisfare le specifiche necessità di ogni singola bambina/ragazza con sindrome di Rett, i Day Hospital si svolgeranno nelle varie sedi dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù: Roma Gianicolo, Roma San Paolo e Palidoro. In quest'ultima sede in particolare si svolgeranno tutte le attività correlate alla neuroriabilitazione e alla comunicazione.





I PUNTI DI FORZA DEL CENTRO

Il Bambino Gesù è il più grande Policlinico e Centro di ricerca pediatrico in Europa. Le bambine/ragazze che afferiranno al centro avranno quindi a disposizione la possibilità di ricevere tutte le consulenze specialistiche di cui necessitano. Di rilievo la grande esperienza in campo neuroriabilitativo del polo di Palidoro.

Il reparto di Neurologia, che svolgerà la funzione di coordinatore del centro, ha poi una vasta esperienza nella gestione delle epilessie difficili da trattare, aspetto che come è noto interessa anche moltissime delle bambine/ragazze con sindrome di Rett. Le pazienti potranno quindi ricevere le migliori cure da esperti di fama nazionale e internazionale, che oltre a scegliere insieme alle famiglie le migliori opportunità terapeutiche svolgeranno un compito di educazione ai genitori per la gestione delle crisi in ambito domestico, al fine di ridurre al minimo i periodi di ospedalizzazione e gli accessi in pronto soccorso. ■



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 ONLUS
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

AIRETT ONLUS
ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT

a member of rse rett syndrome europe

Gentile Genitore, Gentile Sostenitore

Ti scrivo per ricordarti che anche quest'anno, con un solo e semplice gesto, potrai 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.

Desidero per questo condividere con Te il notevole sviluppo che anche in quest'ultimo anno siamo riusciti a dare ai nostri obiettivi:

nella RICERCA DI BASE

abbiamo costituito L'AIRETT RESEARCH TEAM, coinvolgendo in partenariato un gruppo di ricercatori appartenenti ai più prestigiosi centri di ricerca Italiani che, uniti, collaborano nello sviluppo di tre molecole. Se confermati i promettenti risultati di laboratorio, si potrà **traslare al più presto questo intervento terapeutico verso gli studi clinici sulle bimbe malate;**

nell' ASSISTENZA e RICERCA CLINICA

abbiamo operato per aggiungere due nuovi *centri di ricerca e presa in carico clinica per le bimbe affette da Sindrome di Rett*, attualmente i centri di riferimento clinico e ricerca sostenuti da AIRETT sono 5 dislocati nelle varie regioni Italiane permettendo così alle famiglie di avere centri d'eccellenza competenti sulla patrologia relativamente vicini

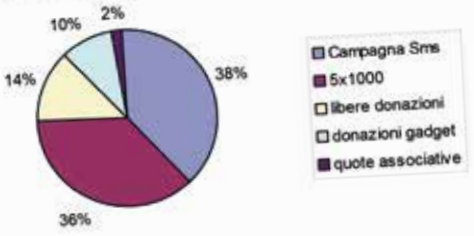
nel sostegno alle famiglie, scuole e centri

consolidata per il secondo anno l'iniziativa del Campus Estivo a Lucignano, un momento importante per le bimbe per apprendere divertendosi ed un'opportunità per le famiglie per avere un momento di tranquillità e potersi confrontare con chi si trova a vivere la stessa situazione.

Partirà ad aprile un nuovo progetto di "full immersion sulla comunicazione" questa iniziativa permetterà ad insegnanti, terapisti e familiari di apprendere le metodologie più appropriate per dare la possibilità di comunicare in modo alternativo alle ragazze con Sindrome di Rett

Quanto sopra sintetizzato è dettagliatamente illustrato sul nostro sito www.airett.it e sugli ultimi numeri della nostra rivista VIVIRETT.

Tutto questo però va sostenuto ed incrementato ma per farlo è fondamentale il sostegno che annualmente ci viene accordato con la destinazione del 5 x1000, che non costa nulla a chi lo destina ma è molto importante per noi, infatti come evidenziato dal diagramma, rappresenta il 36% del totale delle nostre entrate annue.



Pertanto 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

Allegato a questa lettera trovi una guida al 5x1000 per chiarire eventuali dubbi ed alcuni cartoncini promemoria con il nostro Codice Fiscale: **92006880527**. Uno di questi potrà esserti utile quando firmerai il modulo della Tua dichiarazione, nell'area riservata al "Sostegno del volontariato...", ma puoi fare di più puoi fare conoscere l'associazione a quanti più amici e conoscenti possibili, distribuendo gli altri cartoncini promemoria che trovi nella busta.

Più persone saremo, più progetti riusciremo a realizzare insieme.

Un grazie di cuore per il tuo fondamentale sostegno

Dovigo Lucia

Dovigo Lucia – Presidente AIRETT

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

Iniziative a favore dell’AIRETT

Come sempre sono molte le iniziative realizzate nei mesi passati a sostegno della nostra Associazione: grazie di cuore a tutti coloro che hanno partecipato!

CAMPANIA

Responsabile regionale: Giuseppina Ludi

Finalmente un gruppo

Il progetto/studio di gennaio, gli incontri con le famiglie, la visita al villaggio di Babbo Natale e la pizzata finale, il mercatino di Natale che ci ha permesso di raccogliere circa 300 euro; senza contare le quotidiane 'discussioni' sul gruppo Facebook creato dall'amica Patrizia Giordano. Possiamo proprio dire che l'anno trascorso l'abbiamo 'trascorso insieme', scambiandoci notizie, utili o meno utili, rincuorandoci all'occorrenza, arrabbiandoci nell'apprendere dell'ingiustizia di turno subita da noi o dalle nostre figlie. Insomma, ci siamo tenute compagnia, abbiamo fatto gruppo, riuscendo a tirare in ballo anche qualche genitore restio.

Del progetto/studio di gennaio (un caro saluto alle dottoresse Emilia Troise e Lucia Billeci, sempre nei nostri cuori.) abbiamo già detto; per la visita al villaggio di Babbo Natale parlano le foto; ma gli incontri con le famiglie meritano una spazio particolare per l'atmosfera che si crea, soprattutto quello di domenica 3 novembre, tenutosi presso la Casa Famiglia "L'isola Onlus Famiglia" di Portici.

Per questo ringrazio innanzitutto la presidente della Casa Famiglia, Giovanna Strazza, che ci ha ospitati, mettendoci i locali a disposizione senza riserve; ma prim'ancora i ringraziamenti vanno ad una mamma che è un vero vulcano: Lina. È stata sua l'idea di chiedere se potevano ospitarci, in un giorno festivo, di farsi da tramite, e sempre lei ha preparato un buonissimo dolce per genitori e figlie.

L'incontro, al quale hanno partecipato anche volti non 'noti', segno che si sta aprendo una breccia significativa nell'indolenza dei genitori campani, è stato molto proficuo per gli argomenti trattati e per la presenza del Dott. Enzo Coppola, fisioterapista, che si è reso disponibile, senza nulla a pretendere, a rispondere alle nostre domande ed a quelle degli altri terapisti presenti e che ci ha dato preziosi suggerimenti. A lui va un grazie particolare da tutti noi genitori.

Si è parlato di indennità di comunicazione, delle cellule staminali e del corso della dottoressa Rodocanachi. E, si sa, quando si organizza qualcosa c'è sempre qualcuno da ringraziare.

L'Airett in primis, ovviamente; le dottoresse disposte a lavorare il sabato e la domenica; l'Opera Don Calabria, che ci ha ospitati, nella persona di fratel Gianluca; il centro di riabilitazione motoria "Aias Onlus Arco Felice" di Casoria per averci prestato il materiale per il corso; i genitori e terapisti intervenuti, con la nostra affezionata e immancabile Liliana Mastropaolo; e, ultimo ma non ultimo, Antonio Bardoni, dell'omonima autotappezzeria, un caro ragazzo che ha rimesso a nuovo i cuscini riabilitativi usurati al solo costo del materiale occorrente. "Signora - mi disse con aria minacciosa quando gli chiesi il preventivo - è bene mettere subito le cose in chiaro: io i soldi del lavoro non li voglio, mi bastano quelli del materiale, lo faccio per le vostre figlie!" E, ovviamente, ci ha fatto un prezzo di favore anche sul materiale.

Al momento in cui scrivo, l'incontro è ancora da farsi, quindi spero che sia andato tutto per il meglio. Insieme a mio marito Vincenzo abbiamo cercato di pensare e di fare tutto il possibile per l'organizzazione. A breve il promesso pomeriggio sulla spiaggia e successiva pizza per accontentare chi non è potuto venire l’altra volta.

Dopo il corso della Rodocanachi, non dimenticatevi di prenotare la data per il convegno annuale a Trento il 9 e 10 maggio. Un'altra occasione per vedersi, confrontarsi, scontrasi, ridere e intristirsi insieme.

"È per questo che tu sei qui ed è per questo che io sono qui.

Noi stiamo cercando di difenderci dalla solitudine". (E. Caldwell)

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

Pina Ludi

LOMBARDIA

Responsabile regionale: Eleonora Gallo

ISEO (BS)

Continua l'attività della nostra Caterina Berardi, amica della famiglia Drera, che con il suo mercatino mensile dell'usato devolve tutto il ricavato alla nostra associazione e si impegna per farci conoscere.
Grazie di cuore per la costanza.



Aldo Panigalli, papà della piccola Giada, ci segnala un articolo apparso su Il Gazzettino di Castiglione delle Stiviere, nel quale è stato dato risalto all'udienza delle bimbe e ragazze Rett con il Santo Padre Papa Francesco.



24.02.2014

GIADA PANIGALLI RICEVUTA DAL PAPA CON L'ASSOCIAZIONE A.I.RETT

La giovane castiglionese Giada Panigalli è stata ricevuta a fine novembre nell'Aula Paolo VI da Papa Francesco in un'udienza riservata ad una quarantina di bambine che accusano la sindrome di Rett. Le ragazzine, accompagnate naturalmente dai famigliari, sono state avvicinate singolarmente da Bergoglio il quale ha avuto per tutte una parola speciale. 'Per noi, ci dice Aldo, il papà di Giada, si è trattato di un momento importantissimo e di grande emozione. Questa udienza ci ha confortati infondendoci coraggio. La sindrome di Rett è una di quelle malattie per le quali la ricerca risulta fondamentale; una ricerca che può essere ugualmente sostenuta tanto dal pubblico che dai privati. Essere ricevuti dal Santo Padre e poterne parlare diventa quindi importantissimo'. La Sindrome di Rett è una patologia progressiva dello sviluppo neurologico che colpisce quasi esclusivamente le bambine, durante i primi anni di vita e dopo un periodo di apparente normalità, molti genitori si sono soffermati spesso sul carattere "cinico e violento" della malattia proprio per quel suo improvviso e tragico manifestarsi. Fu riconosciuta per la prima volta da Andreas Rett, un medico austriaco. Rett individuò casi con caratteristiche comportamentali e anamnesi simili e pubblicò un articolo nel 1966. Tuttavia, la pubblicazione di Rett fu ignorata per anni. A risvegliare l'interesse e a riconoscere universalmente l'esistenza della sindrome di Rett, nel 1983, fu uno studio su 35 pazienti di un gruppo europeo di neurologi infantili. La Rett è oggi riconosciuta come la seconda causa di ritardo mentale nelle bambine, con un'incidenza stimata di circa 1/10.000 nati femmina. Un'Associazione, A. I. R. - Associazione Italiana Rett O. N. L. U. S., raccoglie in Italia le famiglie colpite; i Panigalli fanno parte del Direttivo Lombardia. Per chi volesse conoscere meglio: www.airett.it dove è possibile anche reperire tutti i contatti.

TOSCANA

Responsabile regionale: Claudia Sbrolli

SANTA CROCE SULL'ARNO (PI) - 14, 15 e 16 maggio 2013

Ringraziamo la compagnia amatoriale "I sopra le righe" che a maggio ha messo in scena il bellissimo spettacolo "Il girone di ritorno" a sostegno di Airett. Per tale iniziativa sono stati versati lo scorso mese euro 3.000 all'Associazione.
Cogliamo l'occasione per ricordare e ringraziare anche tutti gli sponsor, senza i quali ciò non sarebbe stato possibile:

Profumeria Poli
Taddei Dina
Conceria Sciarada
Ottica Fabbri
Messaggerie tosco-padane srl
Arredoquadro
Naomi lavorazione pellami
Artea srl
Conceria eurofur srl
NBS-Morena pelli Group srl
The Traders di quirici P&C sas
Pasticceria Vacchetta.
Lina bar Renat
Conceria Camaleonte
Domenico Alassio
Tipografia Ilca
Ceitex Italia
Dolmen spa
PrimorPelli
BeAntiba
Il furetto
Snoopy
Querida srl

Un ringraziamento al gruppo carnevalesco "Gli spensierati" per la cena organizzata in favore di AIRett.





TRENTINO ALTO-ADIGE

Responsabili regionali: Erido Moratti - Marisa Grandi

TRENTO - 11 aprile

Ringraziamo l'Associazione culturale Amici della Città di Trento che, venerdì 11 aprile presso l'Osteria La Scaletta, ha organizzato il primo incontro conviviale dei mancini.
L'aperitivo conviviale è stato preceduto da una "prova di scrittura con mano sinistra". Tutte le scritte e le firme sono servite a creare un poster in ricordo dell'evento che è stato consegnato ad Airett, unitamente a gran parte del ricavato dell'incontro.
Grazie a tutti!

VENETO

Responsabile regionale: Antonella Faleschini



Giugno 2013

Grazie a Romeo e Pina che in occasione delle loro nozze d'oro hanno pensato alle nostre bambine, rinunciando ai loro doni per aiutare la ricerca sula Sindrome di Rett, e grazie a tutti i loro parenti ed amici che hanno condiviso con gioia la loro iniziativa.

Grazie a Luigi Piller e Lorenzina di Sappada (Bl) che per il loro grande affetto nei confronti della piccola Lisa hanno voluto essere vicini a tutte le bimbe come lei affette da Sindrome di Rett donando per la ricerca genetica.





Giugno 2013

Ciao a tutti sono Barbara e questi sono i miei amici dell'asilo...
A giugno loro ed i loro genitori hanno deciso di donare 320 euro per la ricerca, per tutte le bambine come me dagli occhi belli, con la speranza che la ricerca arrivi presto ad una cura. Grazie!



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
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, 80021Afragola (Na)
Tel. 328.8498211
campania@airett.it

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

LAZIO:
Referente regionale in fase di definizione
tel. 339.8336978
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:
Gallo Eleonora
tel. 0373/274640, Cell. 338/8870590
lombadia@airett.it

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

MOLISE:
Simona Tucci
Viale Emilio Spensieri 12, 86019 Vinchiaturo (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

Maria Grazia Brescia
Via Putignani 281 - 70122 Bari
Tel. 338 1949531

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 ALTO ADIGE:
Erido Moratti - Marisa Grandi
Via Leonardi 84, 38019 Tuenno (TN),
Tel. 0463.450622
trentinoaltoadige@airett.it

VENETO E FRIULI VENEZIA GIULIA:
Antonella Faleschini
Via G. Marconi 11, 30030 Salzano (Ve)
Tel. 041.5745851 Cell 333.3232258
veneto@airett.it

ATTENZIONE!

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

Il contatto giusto... la risposta giusta

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

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

Consiglio Direttivo		
Responsabile	**Attività**	**Recapiti**
Lucia Dovigo Dell'Oro - Presidente A.I.R. -	Pubbliche relazioni - Gestione patrimonio AIRETT - Redattore Rivista ViviRett - Esame coordinamento nuovi progetti - Contatti con medici specialisti nazionali e internazionali - Contatti con Comitato scientifico AIRETT - Sito internet - Campagna SMS	direttivo@airett.it 339.83.36.978 - 045.92.30.493
Nicola Sini - Vicepresidente -	Contatti F.I.S.H. - Contatti UNIAMO - Spedizione rivista ViviRett – Poste Italiane - Organizzazione Campus	nicolasini@tiscali.it 328.91.29.069 - 031.52.42.59
Ines Bianchi - Consigliere -	Segreteria - Tesoriere - Piano conti - Registrazione/deposito logo	inesbianchi@villamariarimini.it 338.56.27.453 - 0541.38.59.74
Cristina Tait - Consigliere -	Ricerca news e divulgazione sul sito - Rapporti con altre associazioni	cristinatait@alice.it 0461.245378 - 339.3173318
Giuseppe Scanella - Consigliere -	Magazzino materiale associativo - Contatti con spedizioniere	giuseppescannella74@gmail.com 0373.274640
Isabella Motisi - Consigliere -	Coordinamento responsabili regionali - Gadgets - Marketing pubblicitario	isabellamotisi@tiscali.it 328.3872485
Aldo Garzia - Consigliere -	Contributo alla raccolta fondi	milano72.cucchiari@afmspanet.it 339.22.136.93 - 02.31.39.86
Collegio Revisori dei Conti		
		Recapiti
Giovanni Ampollini	Presidente	giovanniampollini@aliceposta.it 334.37.78.737 - 0521.96.92.12
Andrea Vannuccini	Revisore	v.and@tiscali.it 338.22.53.567- 0564.41.76.96
Giovanni Riva	Revisore	gagriva@libero.it 333.38.58.120 - 039.20.21.215

Vi invitiamo ad inviare il materiale per la pubblicazione su questa rivista (articoli, relazioni, fotografie, lettere alla redazione) al seguente indirizzo di posta elettronica:

redazione@airett.it

oppure all'indirizzo

Redazione ViviRett c/o Lucia Dovigo, Via G. Sirtori 10, 37128 Verona

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

IT64P0200811770000100878449

I nostri libri

novità

Nicola Savino
LACRIME DI FRAGOLA
Illustrato da Marta Monelli, DD Editore
Offerta libera a partire da 10 € + spese di spedizione



Una favola delicata e divertente come il suo autore che, con l'ironia dei grandi, spiega il mondo ai piccoli con le sue tante differenze e, a volte ingiustizie. Una metafora contro il bullismo, giocata e scritta con intelligenza e ironia.

Chi fosse interessato può acquistare il libro in libreria oppure ordinarlo scrivendo una email a: **regali@airett.it**



Kathy Hunter - Sindrome di Rett - Una mappa per orientare genitori e operatori sulla quotidianità - *Vannini Editrice - € 25,50*

Questo libro ha l'obiettivo di fornire ai genitori una risposta a tutti i dubbi e ai quesiti relativi a questa condizione di disabilità, con le informazioni pratiche, le prospettive familiari e le attuali conoscenze sulle strategie di intervento per la gestione della sindrome. Vengono descritte caratteristiche comportamentali, relazionali, cognitive, emotive e sociali, trattamenti farmacologici ed educativi, così come argomenti specifici quali complicazioni ortopediche, attacchi epilettici, disturbi gastrointestinali, gestione dei "comportamenti problema", nutrizione, comunicazione, problemi motori, ecc.
Una "mappa" scritta dai veri esperti, i genitori, con la collaborazione dei principali studiosi del settore, per orientare famiglie e operatori nelle vicissitudini quotidiane e per guardare in modo propositivo alle difficoltà. Un vero e proprio "manuale di istruzioni", uno strumento indispensabile che tutte le famiglie Rett e gli operatori dovrebbero acquistare e tenere sempre a portata di mano.

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 € 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" - Dottoressa R.A. Fabio
I.S.U. - Università Cattolica di Milano - € 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 € 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".
Il libro può essere ordinato scrivendo a: **regali@airett.it**



Milena Del Vecchio - VITTORIA UN GRANDE DONO - *Gilgamesh Editore*
Costo € 15

La coraggiosa testimonianza di una madre che per amore non ha mai smesso di lottare.
Per info e acquisti scrivere a:
milenadelvecchio@libero.it

Centri con i quali AIRETT ha accordi di collaborazione in corso

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 accordi di collaborazione. Per l'aggiornamento su centri di riferimento e presidi di rete vi invitiamo a consultare il sito del Ministero.

Centri con accordi di collaborazione con 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

OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESÙ ROMA
Unità Operativa di Neurologia
direttore Prof. Federico Vigevano
rif. Dott.ssa Raffaella Cusmai
e-mail raffaella.cusmai@opbg.net

Neuropsichiatria Infantile dell'AOU Policlinico G. Martino
Dipartimento Scienze Cognitive Università Messina
Istituto Fisiologia Clinica CNR Messina
rif. Dott.sse Emilia Troise e Diletta Michelin
tel. 3392712003 dal Lunedì al Giovedi

Centri con accordi di collaborazione con 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 approcco 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. 393.9011192
  e-mail formazione@airett.it

Centri con accordi di collaborazione con 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 accordi di collaborazione con AIRETT

- **Dott. Ioannis Ugo Isaias**
  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

AIRETT ONLUS
ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT

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.