



## Ciao Chiara

■ PROGETTI AIRETT  
Incontro AIRett  
Research Team  
novembre 2014

■ CENTRI DI RIFERIMENTO  
Come facilitare  
i contatti tra le  
famiglie e i centri di  
riferimento

■ PROGETTI AIRETT  
Il "Passaporto clinico"  
per una migliore  
assistenza nelle  
urgenze

### 3 INFORETT

#### 4 LETTERA DEL PRESIDENTE

Carissimi

#### 5 PROGETTI AIRETT

Incontro Airett Research Team novembre 2014

#### 9 "Passaporto Clinico": progetto pilota AIRETT

#### 11 CENTRI DI RIFERIMENTO AIRETT

Come facilitare i contatti delle famiglie con i Centri AIRETT: un indirizzo mail e una linea telefonica diretta

#### 12 PROGETTI AIRETT

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

Comunicazione apertura corso on-line

#### 13 SPECIALE AUSILI

Informazioni per famiglie di ragazze con Sindrome di Rett per l'uso di stecche delle mani e dei gomiti e tutori dei piedi

#### 21 RICEVIAMO E PUBBLICHIAMO

Relazione Prove valutative Ausilio Informatici a Controllo Oculare "Tobii I-15", "Tobii Eye-Mobile" e "Sensory Room"

#### 22 I GENITORI RACCONTANO

Il campus estivo di Lucignano

Giornata di festa per i genitori di Lombardia e Piemonte. L'esperienza di Mara Adele, volontaria e amica di AIRETT

#### 23 CIAO CHIARA

In ricordo di Chiara

#### 25 IN BACHECA

Varie

#### 27 L'UNIONE FA LA FORZA

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

Antonella Faleschini

Giuseppina Ludi

Isabella Motisi

Giuseppe Scannella

Collegio Revisori:

Presidente:

Giovanni Ampollini

Revisori:

Cristina Canciani

Andrea Vannuccini

#### COMITATO SCIENTIFICO OPERATIVO

Prof. Canevini (Neuropsichiatra)

Prof. Fabio (Psicologa)

Dott. Hayek (Neuropsichiatra)

Dott. Pizzorusso (Genetista)

Prof. Renieri (Genetista)

Dott. Rodocanachi (Neurologa/fisiatra)

Dott. Russo (Genetista)

Prof. Veneselli (Neuropsichiatra)

#### COMITATO SCIENTIFICO ONORARIO

Prof. Budden-USA (Pediatria)

Prof. Becchetti (Chirurgo Ortopedico)

Prof. Bruschettoni (Pediatria)

Prof. Cioni (Neuropsichiatra)

Dott. Fiumara (Pediatria)

Prof. Godall-USA (Fisiatra)

Prof. Guerrini (Neuropsichiatra)

Dott. Pini (Neuropsichiatra)

Prof. Portinaro (Chirurgo ortopedico)

Dott. Senez-Francia (Nutrizionista)

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,



eccoci con il primo numero del 2015, anno per AIReTT di particolare importanza, considerando che **l'Associazione compie 25 anni (1990-2015)**, anche per questo il Direttivo ha deciso di accogliere la richiesta di RSE (Rett Syndrome Europe) e organizzare in Italia il 4° Congresso Europeo sulla RTT.

AIReTT già nel 2009 aveva fatto da apripista nell'organizzare il 1° congresso europeo, a testimonianza di quanto sia ferma la nostra convinzione che bisogna fare rete, fare gruppo, per dare slancio alla ricerca, per condividere i risultati.

I congressi portano con sé un grosso impegno, con un notevole dispendio di energie sia economiche che di risorse umane, ma la ricaduta positiva, in termini di risposte nel tempo, ne conferma la validità. All'interno della rivista sono riportate data e luogo del 4° Congresso Europeo.

Questo numero, dopo il precedente totalmente dedicato agli atti del convegno di Trento, voleva essere un numero leggero, dedicato soprattutto a chi ci sostiene e ci aiuta con il costante impegno, ma purtroppo l'addio ad un altro angelo dagli occhi belli, Chiara Garzia, ci costringe ancora una volta a confrontarci con la crudeltà della Sindrome di Rett.

Ogni volta che una nostra bimba vola in cielo, il dolore è sempre grande ed accanto al dolore c'è tanta rabbia, perché la Sindrome di Rett ha vinto ancora.

Vi confesso che, quando questo accade, la voglia di continuare a lavorare e di impegnarsi viene meno, c'è delusione, rabbia e demotivazione. In questi momenti pensi agli sforzi fatti, al tempo rubato a tua figlia e ti chiedi a che scopo, visto che questi angeli continuano a volarci via.

Poi ti guardi indietro, rivivi l'inizio del tuo incontro con la RTT e ti accorgi quanto è stato fatto negli anni, quanto è stata importante AIReTT in questi 25 anni di attività, quanto ha fatto in campo divulgativo, formativo, di ricerca e sostegno alle famiglie e ritrovi il coraggio di continuare.

Altre volte ho avuto modo di raccontare il mio impatto con la Sindrome di Rett, vorrei ricordarlo ancora, soprattutto ai genitori più giovani, perché credo sia importante far capire da dove siamo partiti.

Quando è stata diagnosticata la RTT a mia figlia Debora, come penso sia naturale per ogni mamma la prima cosa che ho chiesto a chi mi ha dato questa terribile notizia è stata: *"Cosa posso fare per aiutare mia figlia?"*.

La risposta: *"Nulla, questa è una grave patologia, non si può fare nulla, la faccia camminare finché riesce e poi la metta sulla sedia a rotelle."*

Sono convinta che oggi a nessun genitore venga detto questo, salvo aver la sfortuna di trovarsi di fronte un professionista totalmente incompetente.

A tutti, ma in particolare ai genitori più giovani, dico di non dare nulla per scontato. Se ci sono indicazioni su come affrontare la malattia, se ci sono centri competenti, professionisti ai quali potersi rivolgere con tranquillità, perché conoscono la patologia e la sanno affrontare è grazie anche al grande lavoro di AIReTT in tutti questi anni, impegno e lavoro svolti da genitori che hanno creduto e continuano a credere che si debba e si possa fare molto, spesso trascurando la propria figlia per il bene di tutte le bimbe/ragazze Rett. Anche Aldo, il papà di Chiara, ha messo a disposizione del tempo prezioso al servizio di tutti per un obiettivo comune e di questo lo vogliamo ringraziare. E con lui è bene ringraziare tutte quelle persone che, negli anni, hanno contribuito a rendere l'Associazione un punto di riferimento e un aiuto fondamentale per il mondo Rett.

Nel tempo altre associazioni si sono costituite perché credevano e credono di poter maggiormente aiutare, in modi diversi, la causa Rett. Rispettiamo la loro scelta, ma anche loro devono comunque riconoscere che le prime informazioni, i primi supporti, i primi aiuti li hanno trovati in AIReTT.

L'invito che faccio a tutti: ogni volta che abbiamo un po' di tempo libero, mettiamolo a disposizione per aiutare a costruire e valorizzare l'Associazione, è il modo migliore per sentirsi bene, in pace con se stessi ed essere certi che si sta facendo qualcosa di buono per le nostre ragazze; facciamo in modo che Chiara e tutte le bimbe che ci hanno lasciato possano averci insegnato qualcosa, che il dolore possa essere lo stimolo per unire le forze e combattere assieme; non dimentichiamolo mai, il nemico è la Sindrome di Rett.

Ritornando ai contenuti della nostra rivista, come detto sopra, sono riportate molte iniziative effettuate a favore di AIReTT e per questo ringraziamo veramente i nostri donatori; purtroppo non siamo riusciti, anche questa volta, ad inserire tutti gli eventi che cercheremo di recuperare nei prossimi numeri di Vivirett.

Troverete all'interno anche una breve sintesi sull'importante lavoro dell'Airett Research Team e l'interessante presentazione che la dottoressa Budden ha fatto alle famiglie presenti all'incontro di "Full Immersion Cognitivo" tenutosi a Lucignano nell'aprile scorso.

Abbiamo inoltre riportato i contatti presso i cinque Centri clinici di Riferimento AIReTT (Ospedale Gaslini - Genova, Ospedale San Paolo - Milano, Ospedale Le Scotte - Siena, Ospedale Bambin Gesù - Roma, Ospedale di Messina) che potete contattare in caso di necessità.

Infine trovate l'articolo sull'avvio del progetto pilota "Passaporto clinico", iniziativa di fondamentale importanza che testimonia ancora una volta l'impegno della nostra Associazione per assicurare assistenza e corretta presa in carico alle nostre ragazze.

Buona lettura a tutti e buon compleanno ad AIReTT, con l'augurio che continui a crescere ed aiutare tutte le famiglie Rett.

Lucia Dovigo





**ro della trascrizione del 30% di geni, a livelli fisiologici di espressione.**

Analisi bioinformatiche hanno indirizzato la loro ricerca verso specifiche "vie molecolari" che potrebbero spiegare il difetto morfologico osservato in questa finestra temporale dello sviluppo e su cui il farmaco potrebbe avere un favorevole impatto. Oltre a supportare l'effetto terapeutico dell'agonista di 5HT7, in linea con i risultati prodotti in vivo dal gruppo dell'ISS di Roma a inizio 2014, l'importanza di questa ricerca consiste nella dimostrazione che alcune alterazioni morfologiche e molecolari, a carico di neuroni di corteccia cerebrale del topo *Mecp2*-nullo, si riscontrino già nel periodo embrionale e soprattutto che esse possano essere farmacologicamente recuperate.

Un altro importante risultato, eseguito su tutte e tre le molecole, è lo studio degli effetti sinaptici del trattamento, appena iniziato dal dott. Pizzorusso, mediante la metodica della microscopia a due fotoni *in vivo* che permette di seguire le sinapsi in vivo giorno dopo giorno. La prima fase prevedeva uno studio preliminare, sugli effetti delle tre molecole prima nel topo normale, necessario in quanto nessuna di queste sostanze era stata testata a livello sinaptico nel topo. Successivamente è stato possibile passare ad uno studio degli effetti sul modello patologico.

Per quanto riguarda LP-211 i dati sono ancora molto preliminari, anche se sono stati raccolti dei campioni ed inviati al gruppo di D'Esposito che permetteranno di avere una valutazione trascrittomico di come varia la trascrizione genica nella corteccia cerebrale nei modelli *MeCP2* e quali siano gli effetti dell'agonista 5HT7.

**VO-OHPIC-Inibitore PTEN**

L'utilizzo di questa molecola a scopo terapeutico ha il suo razionale nelle ricerche del dott. Giustetto e dott. Pizzorusso che hanno evidenziato come un deficit di sintesi proteica possa essere alla base

dei sintomi associati alla Sindrome di Rett e sia conseguente ad un difetto nella via di segnalazione che controlla la via intracellulare di mTOR (mammalian target of rapamycin). Infatti, l'attività di mTOR, oltre a controllare la sintesi di nuove proteine, regola le dimensioni e la forma dei neuroni, così come la morfologia ed il funzionamento delle sinapsi, alterati nella sindrome di Rett. Inoltre, studi recenti hanno dimostrato che alterazioni della via di segnalazione di mTOR sono coinvolte in molte altre patologie neurologiche dello sviluppo accompagnate da ritardo mentale grave come il Fragile-X, la sclerosi tuberosa e la sindrome di Phelan-McDermid. Questo dato è particolarmente interessante in quanto indica che la via di segnalazione di mTOR è un processo chiave per il corretto funzionamento dei circuiti nervosi e che cure efficaci contro il suo malfunzionamento potrebbero essere utili non solo alle bambine Rett ma anche in altre neuropatologie. La dott.ssa Eleonora Calcano, ricercatrice nel laboratorio del dott. Giustetto, ha riportato un aggiornamento sugli studi di un composto farmacologico sperimentale (un inibitore della fosfatasi PTEN) in grado di riattivare la via di segnalazione di mTOR e quindi la sintesi proteica deficitaria nei topolini Rett. **Dai risultati finora ottenuti emerge che già poche ore dopo un**

**singolo trattamento con questo composto i topolini Rett mostrano livelli metabolici normali per mTOR nel cervello e che con un trattamento farmacologico acuto si correggano alcuni importanti deficit comportamentali quali difetti motori, esplorativi e cognitivi e si reverta il fenotipo ansioso tipico della RTT.** Infine, un risultato promettente seppure preliminare indica che **il trattamento cronico con questa sostanza è in grado di determinare nel modello animale un miglioramento a lungo termine dei difetti motori.** Analisi mediante pulsossimetria dei parametri vitali autonomici, quali frequenza respiratoria e cardiaca, **non ha rivelato particolari effetti avversi** del trattamento farmacologico ad esclusione di un lieve effetto bradicardico.

È in corso inoltre la valutazione dell'effetto della molecola sulle alterazioni neuronali e molecolari tipiche della RTT, mediante una analisi di parametri neurologici come la morfologia dei neuroni e dei contatti sinaptici (sede dello scambio delle informazioni nervose), che sembra dimostrare una potenziale efficacia anche per tali aspetti. Si inseriscono in questo contesto anche gli studi del dott. Pizzorusso che dimostrano che **l'inibitore di PTEN stabilizza le spine dendritiche e promuove la crescita di nuove spine.**

Infine, in collaborazione con la dott.ssa I. Meloni e la prof.ssa A. Renieri dell'Università di Siena, si sta valutando l'effetto dell'inibizione di PTEN su cellule neuronali umane derivate da cellule staminali pluripotenti riprogrammate direttamente dai pazienti. I risultati di questo studio incrociato Torino-Siena rappresentano un passo decisivo per questo progetto poiché saranno in grado di rivelare se l'approccio farmacologico finora sviluppato in modelli animali, sarà in grado di essere efficace anche nell'uomo ovvero svelerà quali modifiche ai protocolli saranno necessarie.

In conclusione, i risultati ottenuti finora indicano che l'attivazione della via di segnalazione di mTOR può portare giovamento nel topolino Rett migliorandone i fenotipi comportamentali e i danni neurologici.

### **D-JNK11- inibitore delle JNK**

Recentemente si è iniziato uno studio per verificare se le potenzialità del D-JNK11 come neuroprotettore fossero estendibili anche alla patologia della sindrome di Rett; questo peptide è già passato agli studi di clinica III in patologie diverse ma con comuni meccanismi neurodegenerativi.

L'idea di studiare le potenzialità terapeutiche (dott.ssa Borsello, Istituto Mario Negri) di questo peptide nella sindrome di Rett si è basata su alcuni presupposti:

- la sindrome di RTT può essere definita come una sinaptopatia, in quanto nell'analisi della morfologia dei dendriti nei modelli animali è stata osservata una riduzione regione-specifica nel numero e nella lunghezza sia dei dendriti sia delle spine dendritiche e sono stati identificati alcuni meccanismi molecolari responsabili dei deficit funzionali e di maturazione delle sinapsi;
- un'importante via di segnale nella sinaptopatia è quella mediata da JNK, sebbene ad oggi non ci siano dati che dimostrino il coinvolgimento di questa chinasi nella sindrome di Rett;
- JNK, proteina chiave nella disfunzione delle sinapsi eccitatorie, da studi di biologia computazionale era predetta interagire con una certa rilevanza con MECP2;
- il peptide D-JNK11, che è già stato oggetto di sperimentazione per altre patologie, una delle quali è una sinaptopatia, ha raggiunto lo stadio di trial clinico 3 per una di esse, inoltre è in grado di attraversare la barriera ematoencefalica e non manifesta tossicità a dosi terapeutiche.**

L'attività di ricerca si propone due principali obiettivi: 1) approfondire i meccanismi molecolari alla base della sinaptopatia nella sindrome di Rett ed il ruolo di JNK utilizzando sia modelli murini di questa patologia sia modelli cellulari umani e 2) testare il peptide cellula-permeabile D-JNK11, con un trattamento in acuto e in cronico, al fine di valutarne l'effetto *in vivo* e nello stesso tempo comprendere, in maniera

più approfondita, gli eventi patologici che conducono alla sinaptopatologia.

Per determinare la sinaptopatologia nella sindrome di Rett il gruppo della dott.ssa Borsello in collaborazione con il dott. Giustetto ha utilizzato il modello murino Mecp2 Jaenisch, con l'espressione della mutazione sul gene coinvolto nella patologia in eterozigosi (Mecp2<sup>+/+</sup>) e in emizigosi (Mecp2<sup>-/-</sup>), e analizzato diverse aree cerebrali (corteccia, ippocampo e cervelletto). I campioni sono stati processati con la tecnica TIF (Triton Insoluble Fractionation), ottenendo in questo modo una frazione arricchita in proteine presenti nella densità post-sinaptica (PSD, regione nella quale sono ancorati tutti i recettori), e successivamente analizzati mediante western blot per valutare i livelli di espressione delle proteine della PSD. **La minor quantità di queste proteine o markers sinaptici indica un deterioramento della sinapsi (degenerazione sinaptica o sinaptopatologia).**

L'analisi delle proteine della corteccia cerebrale di femmine eterozigoti, modello rappresentativo del mosaicismo osservato nelle pazienti, mostra una significativa attivazione di JNK in quest'area cerebrale, che correla con la riduzione dei diversi marker post-sinaptici (subunità dei recettori NMDA e AMPA) rispetto alle femmine controllo. I dati preliminari ottenuti dall'analisi dei campioni delle femmine eterozigoti mostrano che questo potrebbe essere il modello adatto agli studi pre-clinici col

peptide inibitore di JNK (D-JNK11). Pertanto nel laboratorio del dott. Giustetto, la dott.ssa Eleonora Calcagno ha condotto i primi esperimenti di comportamento sul modello murino Mecp2 Jaenisch per verificare se l'inibizione specifica di JNK potesse avere un effetto terapeutico nella sindrome di Rett. Femmine eterozigote e controllo di 4 mesi sono state trattate con il peptide e 48 ore dopo testate all'open field e al rotarod per valutarne le capacità esplorative e motorie. Quest'ultimo test è stato ripetuto settimanalmente nelle successive 3 settimane. Data la stabilità *in vivo* del peptide, il trattamento è stato ripetuto dopo 3 settimane dalla prima iniezione. Anche in questo caso, dopo 48h gli animali sono stati sottoposti al rotarod seguendo lo stesso schema descritto precedentemente. Al termine dell'esperimento è stata effettuata l'analisi biochimica dei marker post-sinaptici in diverse aree cerebrali (ippocampo, corteccia e cervelletto).

**Gli studi comportamentali hanno messo in evidenza le differenze basali tra topi controllo e mutanti e i dati dimostrano che in seguito al trattamento con D-JNK11 le capacità motorie ed esplorative vengono ripristinate.** Sugli stessi animali l'analisi Western blot mostra una significativa riduzione, in tutte le aree cerebrali considerate, delle subunità NR2A e NR2B dei recettori NMDA, così come di quelle GluR1 e GluR2 dei recettori AMPA e della proteina strutturale PSD95. Le femmine eterozigoti trattate con D-JNK11 mostrano un



recupero del deficit sinaptico a livello cerebellare e l'espressione della proteina PSD95, fortemente ridotta in quelle non trattate, viene ripristinata ai livelli confrontabili con quelli degli animali wild-type. **D-JNK1 conferisce quindi un recupero dei markers sinaptici a livello cerebellare; questi risultati acquisiscono ancora maggior forza con i dati comportamentali che confermano il recupero delle spine dendritiche.**

Al fine di studiare le interazioni tra MeCP2 e JNK in un modello cellulare umano, la dott.ssa Russo ha mostrato i risultati di esperimenti su linee cellulari umane, cellule SKNBE(2)-c ed SHSY5Y (derivate da neuroblastomi umani), molto utilizzate negli studi di malattie neurologiche perché in grado di esprimere proteine neuronali. Le linee cellulari sono state transfettate con vettori che portavano una copia funzionante di MECP2 e con vettori che portavano una copia di MECP2 con mutazioni presenti nelle pazienti R168X, R255X ed R270X. **Si voleva verificare se la presenza della mutazione in MeCP2 alterasse l'espressione della proteina JNK, bersaglio del peptide terapeutico, e quindi che MeCP2 regolasse l'espressione di JNK, proteina. Gli esperimenti hanno escluso questa ipotesi.** Al fine di capire se nel modello cellulare umano ci fosse comunque un'interazione, diretta o indiretta, tra le due molecole che potesse giustificare una loro relazione, sono stati eseguiti in un diverso modello cellulare HECT293, anch'esso in grado di esprimere molecole neuronali umane, esperimenti di cotrasfezione in immunofluorescenza di entrambi i vettori MeCP2 e JNK, sia con MECP2 mutato, sia wild type per capire se le due molecole occupassero lo stesso comparto cellulare e se ci fosse una differenza tra cellule con mutazione e cellule normali. In parallelo sono stati eseguiti sulle stesse cellule esperimenti di co-immunoprecipitazione per verificare un'interazione tra le due molecole. **Gli esperimenti per ora preliminari dimostrerebbero un'interazione tra le due molecole nella linea normale ed una maggiore interazione tra MeCP2 e JNK nel nucleo nella cellula normale, sostenendo**

**così l'ipotesi che nel modello cellulare umano il deficit di MeCP2 crei una disfunzione nella funzione di JNK.**

Infine gli studi del dott. Pizzorusso hanno dimostrato una **grande efficacia di D-JNK-1 nello stabilizzare le spine dendritiche e nel promuovere la crescita di nuove spine.**

#### **Neuroni indotti da iPS e sbilanciamento eccitatorio/inibitorio**

La professoressa Renieri ha relazionato su alcuni dati ottenuti grazie al modello cellulare umano di precursori neuronali e di neuroni da fibroblasti di pazienti con mutazione MECP2 (e anche CDKL5 e FOXG1), che risultano in accordo con quanto discusso dalla dott.ssa Vacca sul modello murino. Tali neuroni sono stati ottenuti revertendo geneticamente i fibroblasti a cellule staminali indotte (iPS) e differenziandole successivamente in precursori neuronali o neuroni. L'analisi con marcatori delle sinapsi eccitatorie e inibitorie ha mostrato uno sbilanciamento globale a favore di un aumento dell'attività inibitoria e diminuzione di quella eccitatoria nei pazienti rispetto ai controlli. **Si ritiene che i neuroni ottenuti da iPS corrispondano in vivo a neuroni molto giovani, addirittura a quelli presenti nel feto.** Questi dati dimostrano pertanto che sebbene la malattia si manifesti a distanza di mesi dopo la nascita in realtà le anomalie a livello delle sinapsi neuronali sono preesistenti alla nascita. Inoltre, questi dati dimostrano **che è possibile utilizzare questo modello per testare molecole a fini terapeutici monitorizzando il ripristino dello sbilanciamento eccitatorio/inibitorio presente in questo tipo di neuroni "artificiali" derivanti direttamente dalle pazienti e di queste completamente rappresentativi per identità di genoma.**

#### **Statine e sindrome di Rett**

Infine il dott. Invernizzi e la prof.ssa Renieri hanno proposto un nuovo progetto che prende spunto da uno studio sperimentale pubblicato lo scorso anno sulla prestigiosa rivista Nature Genetics implicava un difetto del metabolismo del co-

lesterolo cerebrale nella sindrome di Rett. Secondo gli autori, un'eccessiva sintesi endogena di colesterolo, un componente essenziale delle membrane delle cellule nervose e precursore di importanti ormoni, potrebbe contribuire ad alcuni sintomi mostrati dai topi portatori di mutazioni del gene *Mecp2*, il cui omologo umano è notoriamente mutato nella gran parte delle pazienti. Nel topo mutato, i deficit motori, erano parzialmente corretti dalla somministrazione di statine, quei farmaci largamente utilizzati in terapia per tenere sotto controllo le ipercolesterolemie. Stimolati da questi risultati, i gruppi dell'Airett Research Team dell'Istituto "Mario Negri" di Milano e dell'Università di Siena e U.O.C. di Genetica Medica coordinati rispettivamente dal dott. Invernizzi e dalla prof. Renieri hanno iniziato ad elaborare una strategia che possa contribuire a chiarire la rilevanza clinica di questi interessanti risultati. L'intenzione dei ricercatori è di muoversi lungo due direzioni: innanzitutto confermare l'attività delle statine nel ridurre i deficit nel topo e usare il modello animale per individuare un biomarcatore in grado di indicare attraverso un semplice prelievo del sangue la presenza di alterazioni del metabolismo cerebrale del colesterolo nel topo portatore di mutazione *Mecp2*. A questo punto, lo stesso biomarcatore potrà essere misurato nel sangue delle pazienti e in un gruppo di soggetti sani dello stesso genere ed età per individuare se e in che proporzione il metabolismo del colesterolo cerebrale sia alterato nella sindrome di Rett. In caso affermativo si procederà a valutare gli effetti di un trattamento con statine, farmaco in commercio e pianificare un trial clinico per valutarne l'effettiva efficacia. Il trial verrà condotto sulle bambine italiane di pari passo ad un analogo trial in fase di preparazione negli USA. I due trial faranno da validazione l'uno dell'altro ovvero eventuali risultati se replicati nei 2 studi acquisiranno una valenza scientifica più forte. Lo studio è in fase di elaborazione e potrà procedere con il supporto di altri ricercatori e centri clinici e il necessario sostegno finanziario. ■

# “Passaporto clinico”: progetto pilota AIRett

Come assicurare una migliore assistenza nelle urgenze cliniche

Edvige Veneselli - Ospedale Gaslini, Genova

L'obiettivo del progetto pilota “Passaporto clinico” è l'organizzazione di un sistema che garantisca un **miglioramento dell'assistenza alle bambine e alle ragazze con Sindrome di Rett in situazioni di urgenza-emergenza.**

Le **nuove tecnologie** hanno modificato sensibilmente il modo di lavorare e di interagire in ogni settore, anche nell'organizzazione sanitaria.

Esse ci saranno di supporto ad un cambiamento epocale quando una nostra bambina avrà bisogno di recarsi al Pronto Soccorso per un disturbo medico.

Il genitore non dovrà più preoccuparsi di portare con sé le relazioni dei ricoveri, né di ricordarsi con precisione le ultime terapie assunte!

Tutto ciò perché la bambina avrà con sé un **braccialetto tecnologico**, con tutto quanto potrà servire ai medici del Pronto Soccorso per comprendere al meglio i disturbi presenti e curarla nel modo più appropriato.

Per realizzare ciò, ben consapevoli dei problemi che ogni genitore incontra dinanzi a medici che non conoscono bene la loro figlia e la particolare condizione che la coinvolge, la Presidente, coordinatrice AIRett del progetto, la Vice-Presidente e tutto il Direttivo dell'Associazione hanno promosso un progetto pilota finalizzato a contenere e superare questa problematica per i propri soci.

Hanno coinvolto i **5 Centri di riferimento recentemente identificati** ed hanno ottenuto la loro adesione, con la richiesta del gruppo di Siena di aderire in una seconda fase, in ragione di una contingen-

te difficoltà per motivi intercorrenti. Li hanno sostenuti con un medico contrattista per la loro partecipazione. I gruppi di lavoro sono riportati nell'articolo sulla disponibilità delle mail e dei cellulari dei referenti dei Centri per i contatti con le famiglie.

La coordinatrice Dovigo ha cooptato **esperti del settore specifico** e li ha messi in contatto con i suoi Centri.

È quindi partito un lungo lavoro preliminare (la **prima fase dello studio**) in cui è stata messa a punto la metodologia più appropriata per raggiungere l'obiettivo.

Noi responsabili dei Centri, con i nostri collaboratori a ciò dedicati abbiamo avuto ripetuti incontri con gli esperti, generali e nelle differenti sedi ed abbiamo scambiato idee in un lavoro collettivo per mail e per telefono. Abbiamo altresì verificato la liceità dei vari processi di gestione e di utilizzo dei dati.

Abbiamo identificato i medici di riferimento che seguiranno le assistite e l'attuazione del progetto stesso nelle sue varie fasi, sotto la nostra responsabilità ed il nostro controllo.

Per salvaguardare la salute delle iscritte in caso di necessità sanitaria, in patria ed all'estero, la Presidente, gli esperti ed io, quale coordinatore di progetto, abbiamo lavorato insieme per costruire il complesso percorso operativo, in un protratto iter interattivo.



Tra l'altro, abbiamo proposto il materiale da allegare come supporto essenziale per la conoscenza della Sindrome di Rett e le sue problematiche mediche. Seguendo gli stimolanti consigli della Vice-Presidente Bianchi e della sottoscritta, Maria Pintaudi ha approntato un utile schema sui farmaci e sulle interazioni possibili, per la sicurezza delle nostre bimbe.

Gli esperti consulenti ci hanno messo a disposizione una piattaforma tecnologica d'interconnessione, appositamente costruita, di elevato livello, ben configurata e già sperimentata in un differente contesto. Ci hanno sostenuto in ogni processo atto a costruire il percorso operativo, con elevata competenza e con grande disponibilità (ed altrettanta sensibilità).

Essi, con il prezioso intervento di Maria ed un modesto contributo

della sottoscritta, hanno elaborato il fascicolo elettronico personale.

Lo abbiamo poi condiviso con i medici degli altri Centri e con Gabriella De Rosa e Claudio Cini abbiamo effettuato alcune simulazioni in gruppo.

Per pervenire alle formulazioni definitive, siamo infine arrivati a compilare i fascicoli di alcune ragazze e ad apporre le ultime modifiche.

Si è così giunti ora all'avvio.

Il progetto pilota consisterà nel seguire una cinquantina di soggetti con Sindrome di Rett (RTT) con tale metodo e di verificarne la validità e l'efficacia in un anno di follow-up.

Ogni Centro seguirà in media 10/12 assistite, individuate per la presenza di particolari problematiche e per la disponibilità dei genitori a collaborare al processo di attuazione.

Per la partecipazione, sono criteri di inclusione: diagnosi clinica certa, secondo i criteri clinici dell'European Society of Paediatric Neurology 2001, con o senza mutazione; età compresa tra 2 e 40 anni; adesione con consenso informato di entrambi i genitori per i soggetti di minore età e dell'amministratore di sostegno, tutore e/o curatore per i soggetti dopo i 18 anni.

Sono criteri preferenziali per l'individuazione delle pazienti, l'esistenza di maggiori possibilità di rischio di interventi di urgenza, la presenza di epilessia e di disturbi respiratori (in primis apnee), cardiologici (specie QT lungo), gastrointestinali (reflusso gastroesofageo, meteorismo, stipsi), scoliosi.

Date le caratteristiche del progetto, è necessario che i genitori delle assistite individuate abbiano consuetudine con l'uso del computer.

Le famiglie saranno invitate ad aderire e a firmare l'apposito consenso informato; verranno preparate sugli aspetti tecnologici del "passaporto clinico" presso il Centro di riferimento più vicino.

A ciò seguirà un periodo di osservazione di un anno, in cui il sistema elaborato avrà realizzazione in tutti gli episodi di emergenza-urgenza che occorreranno alle assistite (che peraltro speriamo siano pochi, e comunque saranno sufficienti a valutare il sistema).

In tale periodo faremo un monitoraggio della funzionalità con periodiche call conference e/o incontri, per ottimizzare i percorsi, confrontare le esperienze ed identificare le possibili azioni di miglioramento.

Per valutare in modo scientifico la validità del progetto, saranno applicate alcune scale valutative di specifici aspetti, che forniranno parametri obiettivi e quantificabili per l'attestazione dell'efficacia della metodologia.

Vari altri aspetti collaterali, quali le collaborazioni e le sinergie in attivazione, saranno oggetto della nostra attenzione e ne daremo resoconto in questa sede.

Il lavoro che ci attende non sarà semplice e richiederà di certo il coinvolgimento di tutti noi, la Presidenza, il Direttivo, gli esperti delle nuove tecnologie sanitarie, i medici dei Centri e le famiglie.

Il carattere innovativo e l'auspicio di essere di aiuto per le nostre ragazze ci sosterranno in questo nuovo compito, che speriamo possa davvero dimostrare l'efficacia da noi desiderata. Con l'utilizzo delle nuove tecnologie è infatti ora possibile attuare questa ulteriore sfida alla Sindrome di Rett: ridurre lo stress che coinvolge le assistite ed i loro genitori ogniqualvolta sono costretti a ricorrere a presidi sanitari differenti dai Centri di riferimento e fornire ai colleghi che vi operano tutti gli elementi fondamentali per avviare la presa in carico migliore per le nostre fragili e particolari ragazze. ■

## .: AVVISO :.

### **Reclutamento bambine/ragazze con Sindrome di Rett per studio sul tremore**

*Si richiede la partecipazione di bambine/ragazze con Sindrome di Rett e tremore per uno studio finalizzato ad indagare una possibile origine corticale di questo invalidante sintomo.*

*Il tremore consiste di oscillazioni ritmiche di un segmento corporeo (mano, piede, etc.), causate dall'attivazione alternata di gruppi muscolari antagonisti tra loro. Il tremore non deve essere confuso con le stereotipie, un movimento più ampio, complesso e più "lento".*

*Le bambine saranno sottoposte ad una semplice registrazione elettroencefalografica ed elettromiografica (di superficie) per la durata di circa 40 min. Lo studio si svolgerà presso il Laboratorio per l'Analisi del Movimento nel Bambino P. e L. Mariani di Milano.*

*Per ulteriori informazioni si prega di contattare AIRett (tel. 339.8336978) o prof. Ioannis Isaias (cell. 3407001048).*

# Come facilitare i contatti delle famiglie con i centri AIRett

AIRett ha attivato una modalità diretta per mettersi in rapporto con i medici dei Centri di riferimento individuati dall'Associazione, attraverso un indirizzo mail e una linea telefonica dedicata.

Edvige Veneselli - Ospedale Gaslini, Genova

**Per contatti con i Centri di riferimento AIRett**, appuntamenti per valutazioni o consigli, è possibile **rivolgersi al Medico Referente AIRett con queste modalità:**

- quale modo consigliato, **scrivere una mail** con la richiesta ed avrà una risposta rapida, al più presto e comunque entro 2-3 giorni;
- per chi preferisce, **inviare un messaggio al cellulare**, per essere richiamati al più presto e comunque entro 2-3 giorni;
- **per avere un colloquio telefonico al cellulare** fornito dall'Associazione, attivo ogni pomeriggio di giorno feriale per 1 ora e mezza.

Per migliorare le comunicazioni, consigliamo di indicare **nella mail:**

- la richiesta ed il motivo di essa (ad esempio, in caso di controlli, specificare come è stata l'assistita e quali esami in linea di massima sono opportuni a parere del genitore);
- nome, cognome e data di nascita della paziente;
- recapito telefonico del richiedente (ed eventuale orario preferenziale).

**Nel messaggio** è sufficiente indicare il nome del richiedente e della paziente ed il motivo del contatto. Le ulteriori informazioni verranno precisate nel successivo colloquio telefonico.



**Per il colloquio telefonico**, ogni Centro ha indicato la fascia oraria di disponibilità:

- **Istituto Giannina Gaslini, Genova** – UO e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile, Direttore Prof.ssa Edvige Veneselli, Referente Dott.ssa Maria Pintaudi  
**Referente con mail e cellulare: Dott.ssa Francesca Camia**  
**E-mail: francesca.camia@hotmail.it - Cell: 339.2712005 ore 14.30-16.00**
- **Ospedale San Paolo, Milano** – Centro Regionale per l'Epilessia, Direttore Prof.ssa Maria Paola Canevini, Referente Dott.ssa Aglaia Vignoli  
**Referente con mail e cellulare: Dott.ssa Raffaella Vergaro**  
**E-mail: r.vergaro@gmail.com - Cell: 366.2909186 ore 17.00-18.30**
- **Ospedale Bambino Gesù, Roma** - UO di Neuropsichiatria Infantile, Direttore Dott. Federico Vigevano, Referente Dott.ssa Raffaella Cusmai  
**Referente con mail e cellulare: Dott. Claudio Cini**  
**E-mail: claudio.cini@opbg.net - Cell: 331.7197156 ore 14.30-16.00**
- **Policlinico Universitario, Messina** - Direttore Dipartimento Prof. De Luca Filippo, UO e Catt. di Neuropsichiatria Infantile, Referente Dott.ssa Gabriella Di Rosa  
**Referente con mail e cellulare: Dott.ssa Gabriella Di Rosa**  
**E-mail: gdirosa@unime.it - Cell: 349.7386079 ore 13.00-14.30**  
Per appuntamenti di check up telefonare alla Dott.ssa Troise al n. 339.2712003"

Per richiesta del Dott. Joussef Hayek sarà attivato in un secondo tempo questo accordo. Per il Centro restano valide le indicazioni di sua disponibilità diretta al contatto per mail e al proprio cellulare in tarda mattinata, come sotto indicato.

- **Policlinico Le Scotte, Siena** - UO di Neuropsichiatria Infantile, Direttore Dott. Joussef Hayek.  
**Referente con mail e cellulare: Dott. Joussef Hayek**  
**E-mail: j.hayek@ao-siena.toscana.it - Cell: 333.5616090 ore 11.30-13.00. ■**

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

Si ricorda a tutti gli associati che dallo scorso maggio è attivo presso il Centro Vismara di Milano il progetto "Percorso clinico, formativo e di ricerca per la presa in carico riabilitativa della Sindrome di Rett e per il sostegno alle famiglie".

Le finalità del progetto sono cliniche-assistenziali, formative e di ricerca:

### A. FINALITÀ CLINICA

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

- valutazione fisiatrica,
- videoregistrazione della scala motoria,
- valutazioni in piscina,
- colloquio psicologico,
- valutazione ortopedica,
- valutazione da parte della neuropsicomotricista,
- osservazione di musicoterapia.

Follow up del percorso riabilitativo:

- spazio telefonico per consigli con i componenti dell'équipe,
- dopo la prima valutazione verranno concordati con le famiglie i tempi e le modalità dei controlli clinici.

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.

### B. FINALITÀ FORMATIVA

Formazione estensiva: possibilità di organizzare moduli formativi su richiesta per le sedi regionali di AIRett.

### C. FINALITÀ DI RICERCA

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

Per la prenotazione di visite/valutazioni/formazione telefonare ad AIRett al n. 3317126109.

**PER INFORMAZIONI PIÙ DETTAGLIATE SUL PROGETTO SI RIMANDA ALL'ARTICOLO PUBBLICATO SUL N. 67 DI VIVIRETT.**



## Comunicazione apertura corso on-line

Gentilissimi genitori, terapisti, insegnanti, vi comunichiamo che sono aperte le iscrizioni al corso on-line su "Sindrome di Rett e strategie di intervento". Il corso è gratuito ed è aperto a tutte le figure che seguono le bambine/ragazze di famiglie associate AIRett; è possibile effettuare l'iscrizione direttamente sul sito di AIRett ([www.airett.it](http://www.airett.it)) nella **sezione Corsi On Line** della Homepage.

Chi ha già frequentato la parte teorica può procedere all'invio dei filmati e delle relazioni relative alla parte pratica; chi non ha completato la parte teorica può riprendere da dove ha interrotto e completare la formazione.

Avete tempo per iscrivervi fino al 30 gennaio 2015 data di inizio del corso. Per ogni dubbio o informazione scrivete pure a [formazione@airett.it](mailto:formazione@airett.it).



La dottoressa Sarojini Budden

## Informazioni per famiglie di ragazze con Sindrome di Rett per l'uso di stecche delle mani e dei gomiti e tutori dei piedi

Lo scorso aprile, durante la "Full Immersion su Potenziamento Cognitivo e CAA" tenutasi a Lucignano, la dot. Budden, presente all'iniziativa, ha visitato le bimbe partecipanti e ha dato alle famiglie diversi consigli riguardanti ausili, posture e attività.

Successivamente la dottoressa ha inviato all'Associazione delle slide da consegnare alle famiglie come promemoria di quanto consigliato.

Si è pensato di pubblicare quanto pervenuto, certi che possa essere di estremo interesse per tutte le famiglie e i terapisti che operano con ragazze affette da Sindrome di Rett. Colgo l'occasione per ringraziare Maria Grazia Donato che, durante la Full Immersion, ha fatto da interprete per le famiglie presenti e successivamente ha tradotto le slide qui riportate.

### Bambine con ipotonia e ritardo motorio

- Migliorare il controllo del capo, esercizi di pronazione, sviluppo delle reazioni di equilibrio e risposte di equilibrio.
- Se ci sono anche extraruotate e abdotte, usare tutori per le anche.
- Sviluppare rotazioni del tronco, mezzo inginocchiamento e gattonamento.
- Facilitare il supporto del peso è molto importante per lo sviluppo dell'articolazione dell'anca.
- Usare plantari e ortesi cavaglia-piedi se i piedi sono molto pronati.

Figura 1 - Tute Benick per lo scarso controllo del tronco



Figura 2 - Facilitatori per lo scarso controllo delle anche



Figure 3 e 4 - Uso di tutori di anche nell'ipotonia



Figure 5 e 6 - Uso di ortesi cavaglia-piede per il sostegno dei piedi

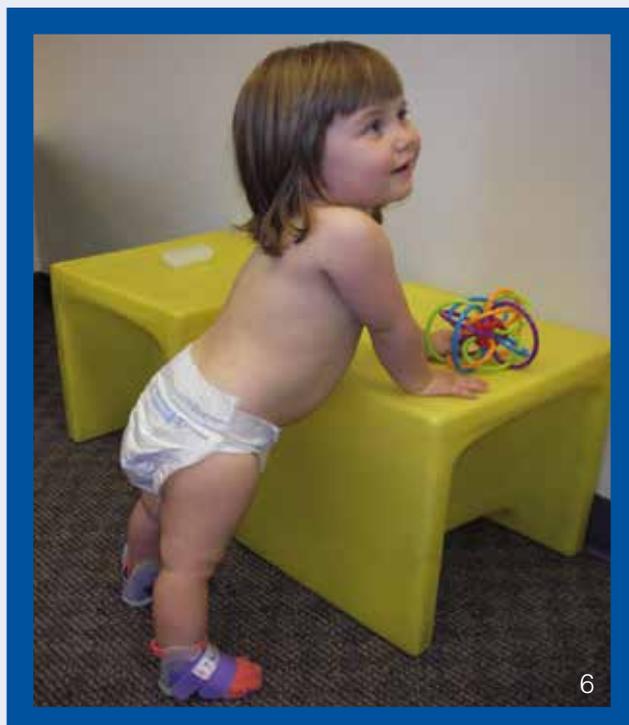
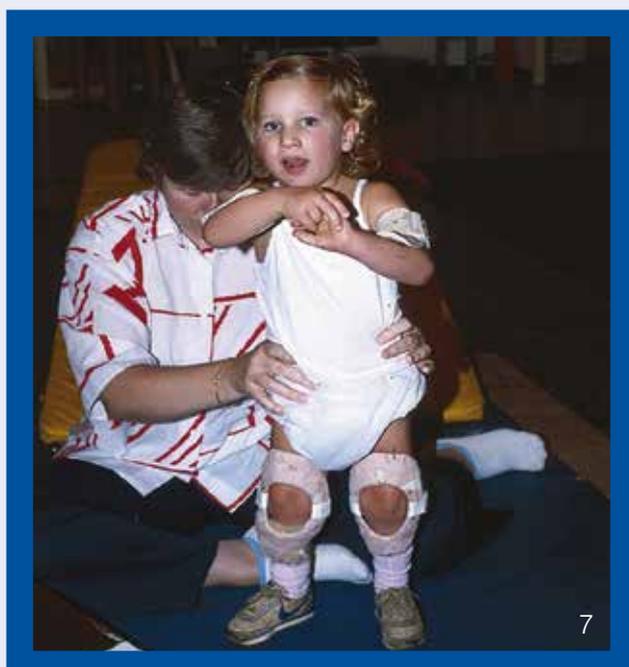


Figura 7 - Tutore appropriato per mantenere l'integrità del sistema scheletrico



### Obiettivi terapeutici

- Facilitare la mobilità e la funzione.
- Monitorare i tutori.
- Monitorare gli ausili.
- Prendere in considerazione la terapia ricreativa (nuoto, ippoterapia, danza e movimento).

**Figura 8 - Ortesi cavaglia-piede con tutore per favorire lo stretching e la stabilità**



**Figura 9 - Diversi tipi di ortesi cavaglia-piede**



Figura 10 e 11 - Sostegni proni: stazionario e mobile con vassoio



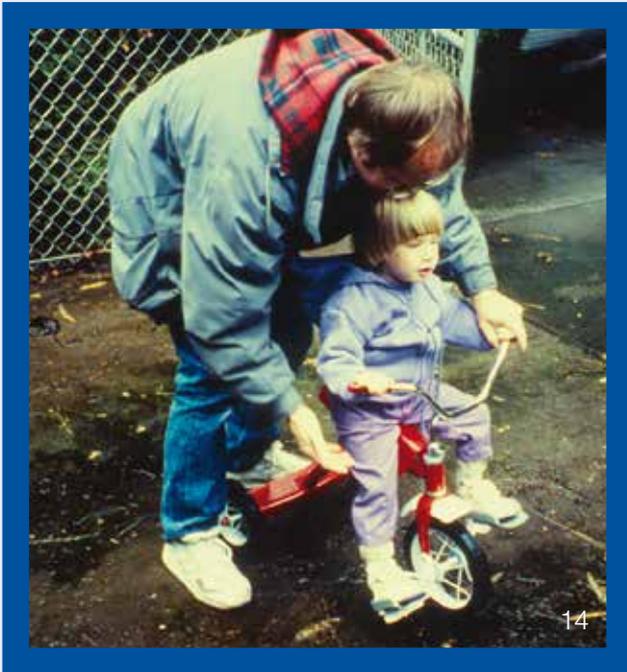
Figura 12 - Importanza dell'uso di un appoggio per i piedi e schiena diritta a scuola e nel tempo libero seduti a casa



Figura 13 - Lavoro su equilibrio e prevenzione della scoliosi



**Figura 14 - Lavoro su movimento delle anche e coordinazione bilaterale**



**Figura 15 - Ippoterapia per migliorare l'equilibrio e facilitare la comunicazione e il divertimento**



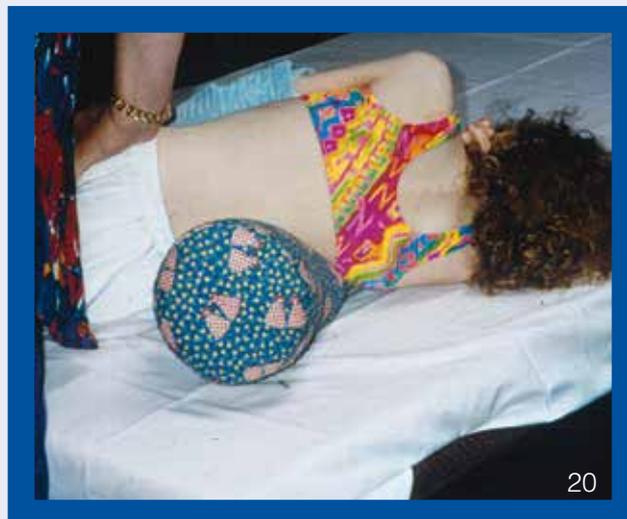
**Figura 16 e 17 - Esordio di scoliosi quale risultato della gamba destra corta. Valutare la lunghezza delle gambe ad ogni visita e trattare con un rialzo della scarpa e ortesi**



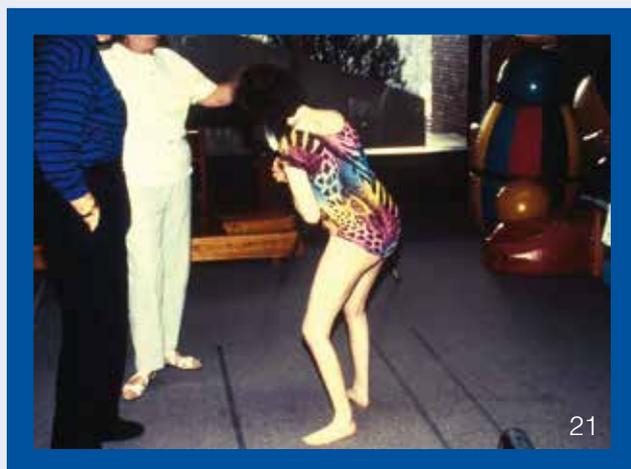
**Figura 18 - Posizione dei piedi che interferisce col cammino**



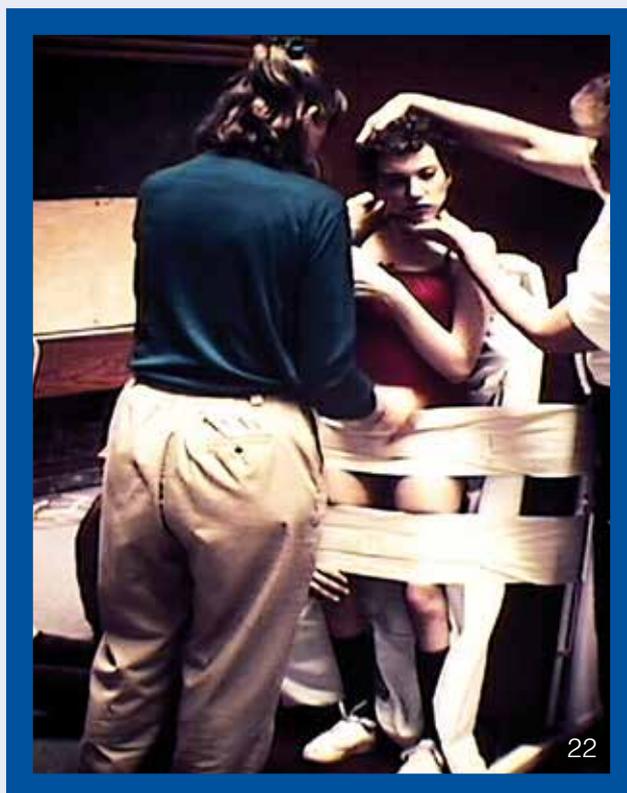
**Figura 19 e 20 - Quando comincia la scoliosi, assicurarsi che la ragazza sia trattata con estrema correzione e mobilizzazione della colonna**



**Figura 21 - Ragazza di 17 anni con la scoliosi**



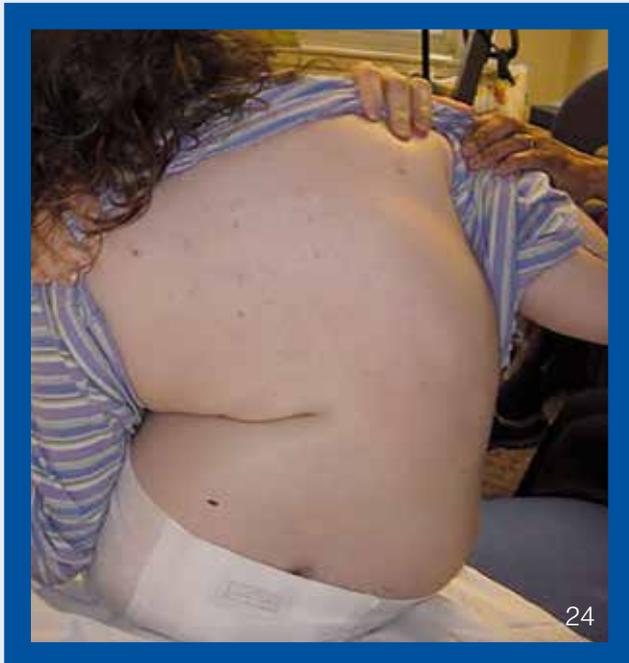
**Figura 22 - Uso del tavolo inclinato per una ragazza grande, 3 volte la settimana**



**Figura 23 - Stessa ragazza 7 mesi dopo la terapia intensiva**



**Figura 24 - Scoliosi grave che necessita intervento chirurgico**



**Figura 25 - L'idroterapia dovrebbe essere inclusa nel programma di terapia riabilitativa. Incoraggia il movimento, riduce la rigidità, dà opportunità di reggere il peso e il cammino ed è DIVERTIMENTO con le famiglie**



### **Considerazioni terapeutiche per facilitare l'uso delle mani**

- Forza delle estremità superiori per funzioni e attività.
- Le posture di mani e dita interferiscono con le funzioni.
- Tenere le mani posizionate per futura opposizione del pollice.
- Prendere in considerazione stecche per mani e braccia quando necessari.

### **Esercizi di adattamento fino-motori per pazienti più grandi**

- Facilitare i giochi appropriati all'età e abilità ad alimentarsi.
- Attività che includono afferrare, scarabocchiare, colorare e coordinazione oculomotora.
- Considerare l'uso di facilitatori come iPad, interruttori Apple, ecc.

**Figura 26 - Le stecche proteggono le mani e migliorano la funzione**



**Figura 27 - Stecca per mano da usarsi per le ragazze con significativa contrattura del polso dovuta a distonia**



**Figura 28 - ElboStecca del gomito per migliorare l'attenzione**



**Figura 29 - Dimostrazione di tutore del gomito in morbida neoprene e tutore rigido**



## Relazione Prove valutative Ausilio Informatici a Controllo Oculare "Tobii I-15", "Tobii Eye-Mobile" e "Sensory Room"

Riportiamo di seguito la relazione dei tecnici dell'azienda SR Labs riguardante le prove valutative su ausili informatici a controllo oculare Tobii I-15, Tobii Eye-Mobile e Sensory Room che si sono tenute presso i laboratori della società su alcune ragazze affette da Sindrome di Rett nella giornata dell'AIRETT DAY.

### **Tobii Serie I:**

In data 27 novembre 2014 è stata effettuata una prova individuale per valutare l'efficacia dell'interazione tra pazienti affette da sindrome di Rett e l'ausilio informatico a controllo oculare "Tobii I-15". La valutazione è stata condotta su 10 soggetti con sindrome di Rett e si è svolta presso l'azienda SR Labs s.r.l.

La prova valutativa è consistita nel proporre alle bambine o alle ragazze una serie di esperienze interattive e di giochi da vivere e da eseguire tramite lo sguardo.

Sulla base della valutazione effettuata è stato possibile trarre alcune considerazioni che vengono esposte qui di seguito.

All'interno del campione considerato è stato possibile osservare un maggiore successo interattivo nelle bambine più giovani (dai 3 ai 9 anni) rispetto a quelle di età maggiore (oltre i 15 anni e fino ai 20 anni e oltre).

È stato inoltre possibile formulare l'ipotesi che il successo di interazione tra bambine o ragazze con sindrome di Rett e l'ausilio in oggetto richieda un percorso propedeutico che è bene che abbia inizio da esperienze di carattere ludico. L'esecuzione di operazioni di scelta o la gestione di un codice di comunicazione sono da considerare obiettivi da conseguire gradatamente.

Sulla scorta di tali considerazioni, si può trarre dunque il suggerimento di sottoporre bambine con sindrome di Rett all'interazione con ausili a controllo oculare già in tenera età e di procedere gradatamente e propedeuticamente dedicando inizialmente ampio spazio all'attività ludica finalizzata all'educazione del comportamento di esplorazione, di focalizzazione e di fissazione.

### **Tobii Eye-Mobile:**

In data 27 novembre sono state effettuate 10 prove individuali per valutare il livello di interazione tra utenti affette da sindrome di Rett e il sistema Tobii Eye-Mobile.

Sono stati proposti una serie di giochi (presenti anche sul sistema Tobii Serie I), nello specifico la batteria di giochi del Look to Learn – Scenes and Sounds.

Considerate le prove nella loro totalità, si può affermare con certezza che le prestazioni sono state mediocri o insoddisfacenti in tutti i casi tranne due, in cui le bambine hanno interagito con lo strumento in modo sufficiente, riuscendo quindi a portare a termine il compito assegnato. Considerato l'esito negativo nella quasi totalità dei casi, non possiamo consigliare l'utilizzo dell'ausilio Tobii Eye-Mobile.

### **Sensory Room:**

Le prove fatte con la Sensory Room hanno evidenziato buoni riscontri con tutte le bambine. In generale si è notato che alcune situazioni generavano più interesse rispetto ad altre in base ai gusti, l'età e le capacità motorie delle bambine.

### **Aspetto uditivo**

Le bambine sono state maggiormente attratte dalle immagini presenti nel tappeto quando queste erano presentate con una musica di sottofondo. L'udito ha avuto un ruolo importante ed è stato un forte stimolo di attivazione dell'attenzione visiva. La musica e i suoni che richiamano l'acqua e la natura hanno avuto un ruolo fondamentale anche nel rilassare le bambine. Alcune di queste, in presenza di suoni e musiche rilassanti, hanno abbandonato alcuni comportamenti stereotipati (come il digrignare i denti, mani strette tra loro, vocalizzi, rigidità posturale) e in generale si sono mostrate più calme e serene.

### **Aspetto visivo**

Immagini e contenuti hanno avuto un ruolo fondamentale. Ad attirare maggiormente l'attenzione sono stati gli oggetti colorati e in movimento; in particolare le bolle, i fiori e gli ambienti che richiamavano l'acqua. Anche qui ci sono state delle differenze individuali: alcune bambine hanno preferito colori tenui, altre più accesi, alcune hanno preferito i fiori gialli, altre quelli rossi. Le immagini statiche come per esempio oggetti da colorare o da scoprire, generalmente hanno suscitato minor interesse.

### **Aspetto motorio**

I giochi sono stati fatti in piedi, da sedute e da sdraiate. Alcuni giochi, come il suonare il piano, si prestavano meglio se usati camminando, altri, come le bolle, meglio in posizione seduta, la posizione sdraiata è stata preferita solo in fase di rilassamento.

L'attivazione motoria spontanea è chiaramente correlata al livello di rigidità motoria delle bambine: si è notato che se la bambina era in grado di stare seduta senza dover ricorrere all'appoggio delle mani era più portata con il tappeto. Le interazioni si sono mostrate abbastanza coerenti con il materiale presentato. I movimenti più comuni sono stati quelli di battere la mano sul tappeto o di muovere le braccia come per spostare degli oggetti.

### **Aspetto collaborativo**

La collaborazione, l'incoraggiamento all'azione, i feedback di rinforzo, sono state componenti fondamentali durante tutte le prove. Se incoraggiate e stimolate le bambine hanno mostrato di capire reazioni di causa effetto e di essere interessate a sperimentarle.

In fede



Staff - SR Labs  
Eye-tracking Specialist Healthcare

SR Labs Srl

<http://www.srlabs.it>

Via Tucideide, 56 - Tower 6, Floor 5 - 20134 - Milano (Italy)

Phone: +39-02-749291.1 Fax: +39-02-749291.13

Direct Phone: +39-02-749291.23

## Il campus estivo di Lucignano

Quest'anno abbiamo avuto la fortuna di partecipare al campus estivo a Lucignano, organizzato dalla nostra Associazione a fine agosto. Per noi era la prima volta e superati i timori dei primi momenti, siamo stati da subito accolti da un clima di festa e di serenità.

Giulia ha dimostrato dal primo momento di apprezzare sia il luogo, molto ben attrezzato per le esigenze di chi ha delle disabilità, sia la presenza della sua educatrice, che l'avrebbe affiancata per tutta la settimana, che si è rivelata dolcissima e capace.

Le proposte delle attività offerte durante le giornate sono state molteplici e preziose, spaziando dai laboratori di musicoterapia, piscina, comunicazione aumentativa alternativa, giochi ecc.

Le bambine e ragazze inserite in questo contesto di stimoli in crescendo, hanno risposto tutte con meravigliosi sorrisi e partecipazione.

Al mercoledì purtroppo, la nostra Giulia ha avuto delle crisi epilettiche ma anche in questa occasione, abbiamo potuto apprezzare le capacità professionali e umane della dottoressa presente al Campus (ne approfittiamo per ringraziare ancora e pubblicamente la dott.ssa Giulia). Il tutto si è risolto in modo positivo e successivamente Giulia ha potuto recuperare tutto ciò che aveva perso, nei giorni seguenti.

Una delle opportunità veramente speciali che abbiamo avuto, è stato l'arrivo del prof. Lotan Meir, rimasto con noi tutta la settimana. Questo ha permesso al medico di poter vedere tutte le ragazze presenti, fornendo poi una relazione scritta con tutti i consigli specifici per ognuna di loro!

Immersi nella splendida natura toscana e con un tempo che ci ha "graziat", anche noi genitori abbiamo avuto la possibilità di rilassarci, di ridere insieme, di confrontarci con le nostre esperienze belle o brutte, di affiatarci e anche questa è stata una opportunità non comune e non scontata.

Che dire alla fine di questa esperienza? Solo al termine della vacanza, siamo venuti a conoscenza che c'era stato qualche problema organizzativo, ma sinceramente noi genitori non ce ne siamo accorti.



Ci sentiamo però di fare alcune considerazioni: qualsiasi evento o manifestazione organizzata, proprio perché messa "in piedi da essere umani" può presentare delle lacune o imperfezioni. Nessuno è perfetto! Ma noi siamo convinti che colui che non sbaglia mai è colui che non fa nulla!

Quello che invece vogliamo sottolineare e mettere in risalto è che, chi ha prima pensato e poi realizzato questi campus estivi, ha voluto offrire a noi genitori di bambine Rett, la possibilità di vivere una settimana in modo "leggero", possibilmente sentendosi parte di una grande famiglia e con il desiderio di non farci sentire soli e abbandonati, e, su questo, dobbiamo dire CI SONO RIUSCITI IN PIENO!

Il secondo aspetto che vogliamo far risaltare è che in quella settimana abbiamo percepito e sentito QUANTO AMORE CIRCONDA LE NOSTRE RAGAZZE, da parte dei genitori, operatori, organizzatori, ed è QUESTA FORZA E QUESTA ENERGIA POSITIVA CHE DIVENTA POTENZA SE VISSUTA INSIEME. È L'AMORE CHE MUOVE IL MONDO E PUÒ VINCERE QUALSIASI RESISTENZA E DIFFICOLTÀ.

E ancora, per l'ennesima volta, abbiamo avuto la conferma che le nostre meravigliose figlie, sono UN DONO PER TUTTI, perché hanno saputo tirar fuori il meglio da ognuno di noi. GRAZIE AIRett!!!

P.S. Un grazie particolare a Milly e Diletta che ci sono state molto vicine con tanto affetto e sensibilità anche nei giorni in cui Giulia stava male.

Rosanna Trevisan e Anselmo Buson

## Giornata di festa per i genitori di Lombardia e Piemonte. L'esperienza di Mara Adele, volontaria e amica di AIRett.

Domenica 5 ottobre ho partecipato, insieme a mio marito, all'incontro annuale delle famiglie piemontesi e lombarde che hanno figlie con una malattia genetica rara: la Sindrome di Rett.

Sul piano emotivo posso dire che è stata una giornata serena, tenera e coinvolgente; quel che mi preme comunicare è però il proficuo scambio di informazioni che queste famiglie realizzano durante l'incontro e attraverso l'adesione all'associazione nazionale AIRett.

Durante la mattinata ci sono stati due interventi: uno di un dottore che ha ideato un tutore leggero che aiuta le ragazze nella camminata, e uno di un fisioterapista che applica il Kinesio taping per facilitare alle bambine la deglutizione.

Ai due interventi, corredati da immagini filmate (le stesse bambine erano presenti all'incontro) sono seguite molte domande, e un bello scambio di esperienze tra i genitori.

Con queste poche righe vorrei raggiungere le famiglie biellesi che hanno figlie con questa sindrome (la realtà lombarda è numerosa e vivace, quella piemontese un po' ridotta): non chiudetevi in voi stesse, l'associazione è una forma di mutuo aiuto che può far solo del bene!

L'associazione AIRett ha un sito ([www.airett.it](http://www.airett.it)); il giornale "Il Biellese" ha i miei recapiti telefonici per chiunque volesse informazioni più dettagliate.

Grazie

Maria Adele Vercellino

# In ricordo di Chiara

*Del dolore provato per l'addio a Chiara ne ho parlato nel mio editoriale, riportiamo di seguito le due toccanti testimonianze che papà Aldo e la sorella Eleonora hanno voluto rendere durante la cerimonia di saluto a Chiara, dimostrando una grande forza e un grande amore per la piccola principessa.*

*A loro, alla mamma Annalisa, ai nonni e ai parenti tutti va un grande abbraccio da tutta AIRett.*

*Grazie ad Aldo e Annalisa che, avendo deciso di destinare le offerte raccolte alla nostra Associazione, anche in un momento così doloroso hanno dimostrato una grande generosità, pensando a tutte le bimbe con la Sindrome di Rett. E grazie anche a tutti i parenti e agli amici che successivamente hanno dato il proprio sostegno.*

*Lucia Dovigo a nome di AIRett*

## Il saluto di papà Aldo a Chiara

Chiara era una bambina dagli occhi belli. È così che vengono amorevolmente definite le bimbe Rett.

Chiara era affetta dalla sindrome di Rett. Una maledetta malattia. Anzi, un coacervo di tante malattie in una.

Chiara non camminava, Chiara non parlava, Chiara non mangiava se non aiutata, Chiara aveva una scoliosi ed una cifosi da paura, Chiara faceva fatica ad andare di corpo, Chiara era epilettica, Chiara presentava una ipotonìa muscolare diffusa, Chiara aveva un sonno irregolare, Chiara produceva secrezioni catarrali in quantità industriale.

Chiara era tutto questo ma anche altro.

Chiara era una bimba dagli occhi belli, anzi bellissimi che parlavano per lei.

Chiara mangiava lentamente, molto lentamente e gustava ciò che le si offriva, sebbene i cibi fossero ripetitivi.

Chiara nonostante il suo rachide compromesso riusciva a stare seduta.

Non per molto ma ci riusciva ed era uno spettacolo vederla.

Chiara spesso aveva bisogno di usare clisterini o supposte di glicerina ma quando ci riusciva da sola era una soddisfazione.

Chiara doveva assumere il Depakin tutti i giorni, due volte al giorno per combattere la sua epilessia.

Chiara era ipotonica ma le sue cure erano speciali ed il suo cuore batteva forte e bene.

Chiara metteva a dura prova il nostro riposo notturno e alla domenica, quando si sperava di dormire ancora un po', puntualmente ci svegliava all'alba. Ma quando dormiva di brutto era un piccolo angelo, era una visione celestiale.



Chiara ciclicamente si ammalava e ciclicamente guariva grazie alle nostre cure.

In tanti anni solo due volte in ospedale. Tante battaglie vinte, l'ultima fatale!

Che storia la vita.

Ti ho visto nascere. Io per primo.

Ti ho accompagnato alla morte con la tua mamma. Io per ultimo.

Che storia la vita.

Chiara è volata via all'alba di martedì 18 novembre. Era stanca, anzi no, era stremata.

Due giorni, due lunghissimi giorni fra il Buzzi e la terapia intensiva della De Marchi. Un piccolo Cristo in croce.

Potevano intubarla lunedì sera. Abbiamo preferito di no.

È stato il nostro ultimo ed estremo atto d'amore.

Chiara è volata via serena. Non sofferente e soprattutto fra le coccole e i bacini dei suoi genitori.

Chiara ci ha insegnato a volare alto, molto alto.

Quante fatiche, quanto dolore, ma anche quanta gioia e quanta serenità ci ha donato.

Era un faro d'amore. La sua luce ha illuminato intensamente tutti noi. Chi la conosceva e chi non.

Io ed Annalisa, non ce l'avremmo mai fatta senza l'amore di cui, in tutti questi anni, siamo stati circondati.

Eleonora sei stata grande. Una sorellina ti volevamo offrire.

Una compagna di giochi con cui saltare, andare in bici o banalmente fare le bolle di sapone. Niente di tutto questo!!!

Il tuo cuore grande e forte, nonostante la Tetralogia di Fallot, l'ha accolta con la tenerezza e la tenacia che ti contraddistingue.

Perdonaci per tutte quelle volte che ti sei sentita trascurata. Perdonaci per le nostre tristezze ed i nostri litigi.

I tuoi genitori hanno fatto un percorso tutto in salita, senza mai arrivare in vetta.

Quando sembrava che si potesse piantare la fatidica bandierina, si scioglieva di nuovo giù.

Talvolta mi sono permesso di chiedere al signore non la discesa, ma almeno qualche pianura.

I tuoi genitori vi amano alla follia e certamente prima con il tuo intervento chirurgico su un cuoricino malato e poi con la sindrome di Chiara hanno

dovuto far fronte a delle prove incommensurabili.

Eleo ti voglio bene!!!

I nonni avevano già dato ma non si dà mai abbastanza e così si sono rimboccati di nuovo le maniche.

Prima con Monsieur Fallot, poi con Her Andreas Rett.

Quante fatiche e quanto amore questi nonni fantastici hanno profuso.

Non finiremo mai di ringraziarvi mamme e papà.

Il dolore sarà un compagno di viaggio silenzioso, ma presente.

Abbiamo la consapevolezza di aver cercato di plasmare la nostra vita intorno a Chiara, tra mille difficoltà, in un'altalena di gioie e dolori.

Chiara ha smesso di soffrire e riposa in pace.

A noi non rimane altro che continuare insieme uno straordinario percorso di vita nel nome del Signore.

Che Dio ci aiuti e ci dia la forza.

*Papà Aldo*

### **Per la mia piccola stellina danzante**

Quando il giorno 17 novembre sono entrata nella terapia intensiva della Clinica De Marchi, il mio cuore si è fermato per pochi secondi. Pur sapendo che lei sarebbe stata curata in modo adeguato, non ero tranquilla.

Credo che quel giorno sia stato uno dei più brutti della mia vita: non mi vogliono lasciare entrare per vederla, sono disperata, nervosa, intuisco che non sta andando tutto bene.

La dottoressa ci riceve e invita i miei genitori a decidere, non capisco cosa debbano decidere, ma dallo sguardo preoccupato e triste di mia madre doveva essere qualcosa di molto grave.

Finalmente posso entrare da lei.

Mi fermo davanti al suo letto. È pallida, con dei cerotti sul viso e una maschera che le permette di respirare. Il suo volto è stanco, il respiro affannoso, i suoi polmoni ormai stanchi quanto lei.

Contemplo il suo faccino, la sua bocca, ormai non più rosea. I suoi occhi, anche se chiusi continuano a muoversi, un ritmo continuo, veloce.

Guardo le due dottoresse che la circondano per degli esami, mentre la crima calda mi rigano il viso.

Non avevo mai visto la mia bambina in quelle condizioni e sinceramente non avrei mai voluto vederla.

Ad un certo punto esco dal reparto per un po' di tempo, devo riprendermi e devo solo piangere.

Appena rientrata vedo la mia cardiologa vicino a mia madre, sta piangendo, non riesce a smettere. Mentre accarezza la mano di Chiara continua a ripetere: "La mia bambina, non può accadere questo alla mia bambina".

Io, spaventata, cerco di capire, Anna mi prende e mi porta con lei in una

stanza. Cerca di spiegarmi che se non l'avessero intubata lei non ce l'avrebbe fatta perché i suoi polmoni erano troppo stanchi per continuare da soli.

All'udire quelle parole scoppio in un gran pianto.

Non posso crederci... la luce dei miei occhi si sarebbe spenta.

All'inizio ho pensato che sarebbe stato meglio non vivere che vivere senza di lei, ma poi col passare delle ore ho pensato che c'erano tante, troppe persone che mi vogliono bene e non posso lasciarle.

05.00, MATTINO SEGUENTE.

Sto sognando lei, in un campo di tulipani rossi che salta e corre, con un vestitino verde acqua, una cintura blu che le cinge la vita, le gote rosse e gli occhi luminosi.

Ad un certo punto dal nulla mi guarda e mi dice: "Sorellona, sorellona, vieni a giocare con me, staremo sempre insieme".

Faccio per alzarmi ma mi ferma e mi dice "No, aspetta sorellona, il tempo è scaduto, devo andare, ti amo".

Mi sveglio di colpo con le palpitazioni, ma poi capisco che era solo un incubo.

Due ore dopo mia madre mi chiama e pronuncia le fatidiche parole "Eleo, ora il nostro frugolo è un angioletto, ci ha lasciati oggi alle 05.03".

Ripenso subito al sogno, era un suo avvertimento. Da quel momento non riesco a smettere di piangere, il vuoto che sento nel cuore è davvero troppo grande.

Sono smarrita, sono solo una povera ragazza di quindici anni che sperava che avrebbe passato tutta la vita con a fianco una bambina dai riccioli neri e un sorriso che avrebbe potuto illumi-

nare una città intera.

Ho tanti amici che mi sostengono, tante persone che mi vogliono bene e che cercano di trasmettermi forza, ma nonostante tutto quando il 18 sono andata a visitarla alla camera mortuaria tutta la forza che avevo accumulato si è sciolta.

La vedo.

È su un letto di metallo ghiacciato, con i capelli spettinati e il viso pallido.

È bellissima. Sembra una piccola perla dormiente, lei era la mia piccola perla, lei è la mia piccola perla, e sono sicura che rimarrà sempre la mia piccola perla.

In questi giorni penso che non le ho mai dato abbastanza, penso che sono stata poco presente, penso che avrei potuto esserci di più, avrei potuto farla ridere, giocare, avremmo potuto divertirci insieme.

Sono stata così superficiale in questi ultimi anni, a volte entravo in casa e non mi ricordavo neanche di salutarla, mentre lei era lì ad aspettare solo questo, e ora me ne vergogno.

Non so come affronterò la cosa, e non so neanche se l'affronterò.

Vi dico solo che provo un dolore così grande che non auguro a nessuno di provare, neanche al mio peggior nemico.

Se avete sorelle o fratelli teneteveli stretti, fategli da spalla, amateli, non litigateci mai.

Perché quando perdi un fratello è come se ti togliessero un polmone, riesci a respirare, ma respiri con fatica.

Ora so solo che mi hanno lasciato gli occhi più belli del mondo, ma li porterò sempre nel cuore.

Ti amo Chiara, ora e sempre.

*Eleonora*



## Benvenuta Matilde!

Da parte di AIRett felicitazioni alla dottoressa Samantha Giannatiempo e al marito Michele per l'arrivo della bellissima Matilde!

"SAVE THE DATE"

**Roma, 30 - 31 ottobre,  
e 1 novembre 2015**

in occasione del 25° anniversario della  
sua costituzione AIRett, in collaborazione  
con RSE Rett Syndrome Europe,  
organizza il

**4° Congresso  
Europeo  
sulla Sindrome  
di Rett**

1990-2015

25°

**AIRETT**  
ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT



**rse**

rett syndrome europe



## Felicitazioni a Maria e Michele

Grazie a Maria e Michele che il 28 agosto, nel giorno più bello della loro vita, hanno contribuito, sostenendo la ricerca per la lotta contro la Sindrome di Rett, preferendo le pergamene della nostra Associazione alle bomboniere.



## Grazie mille a nonna Paolina

AIReTT ringrazia Paolina Zatti, novantaduenne iseana ospite della casa di riposo "Cacciamatta". Con i suoi lavori a maglia la signora Paolina sostiene la nostra associazione tramite la bancarella della solidarietà di Caterina Berardi.



## AIReTT ringrazia la famiglia Convento

Durante il mese di agosto u.s. Romeo Convento, dopo ben 22 anni, è riuscito a riunire tutta la sua famiglia, e in onore della piccola nipotina Lisa dagli occhi belli ha voluto devolvere l'intero ricavato del pranzo ad AIReTT. Grazie di cuore da tutti noi.

## Grazie alla famiglia di Cesare Bergamaschi

Ringraziamo la famiglia e l'associazione dei cacciatori Federcaccia di Remedello per le donazioni fatte ad AIReTT in memoria di Cesare Bergamaschi.

## In memoria di Silvana Cazzin

In occasione della cerimonia funebre le figlie Alessandra e Roberta hanno voluto fare una donazione a nome della mamma, Silvana Cazzin, che è sempre stata sensibile e vicina ai progetti di AIReTT. Grazie di cuore.



## Grazie ad Andrea Rossi

per la donazione effettuata ad AIReTT in occasione dell'annuale Festa della Pipa di Clau (Pn)



## Congratulazioni ai coniugi Baseotto

Ringraziamo di cuore Caterina Berardi e il marito Francesco Baseotto che in occasione del loro cinquantesimo anniversario di matrimonio hanno chiesto a parenti ed amici di devolvere le somme destinate ai regali ad AIReTT. Ringraziamo di cuore i coniugi Baseotto anche per essere sempre al nostro fianco con iniziative di raccolta fondi.

## Grazie alla famiglia di Marco Ansaldo

Il grande giornalista sportivo de La Stampa Marco Ansaldo è scomparso improvvisamente all'età di 58 anni. Ringraziamo di cuore i figli Alice e Andrea, che hanno chiesto di non mandare fiori e di sostenere invece AIReTT con una eventuale offerta, dimostrando una grande sensibilità verso le nostre bimbe in un momento per loro così triste. Vi siamo vicini.

*Sabato 18 ottobre 2014 si è svolta presso l'Aula Magna del Dipartimento di Economia della S.U.N. - Capua - la cerimonia di conferimento del **Premio Nazionale "F. Palasciano" - 2014.***

*La cerimonia è stata presentata dal dott. Pompeo Pelagalli.*

**Il "Premio Chiara CAROLA" per le Malattie Genetiche è stato assegnato all'Associazione Italiana Rett Onlus "quale riconoscimento per l'impegno sociale e a sostegno della ricerca"**

*Il premio è stato consegnato dalla dott.ssa Maria Carola alla Signora Pina Ludi, rappresentante per la Campania dell'AIReTT.*

*Ringraziamo per il riconoscimento alla nostra Associazione.*

## Iniziative a favore dell'AIReTT

In questo numero sono davvero tantissime le iniziative a sostegno della nostra Associazione, segno della grande vitalità dei nostri soci e simpatizzanti: grazie a tutti per l'impegno dimostrato!

### CAMPANIA *Responsabile regionale: Giuseppina Ludi*

Ciao a tutti mi chiamo Rosa e sono la mamma di Michela Barra.

Quest'anno a Portico di Caserta (CE) in vari modi si è fatta una raccolta fondi a favore dell'AIReTT.

Con gioia posso dire di aver trovato tante persone che hanno pensato a Michela e a tutte le bimbe dagli occhi belli. Si è iniziato prima con la vendita di meravigliosi angioletti in legno e di alcuni biglietti di auguri durante il mercatino di Natale presso l'istituto comprensivo San Giovanni Bosco di Portico di Caserta.

Successivamente, in occasione dell'accensione dell'albero di Natale in piazza, noi dell'AIReTT eravamo lì a far conoscere ancora le nostre bimbe con il nostro stand.

Infine, si è realizzato un evento molto particolare e toccante; in chiesa si è tenuto infatti un concerto di Natale del coro "San Francesco"; durante la serata abbiamo realizzato anche una lotteria con tre premi, il cui ricavato è stato devoluto interamente alla nostra associazione.

Con entusiasmo e tanto amore tutti si sono resi disponibili a tendere una mano alle nostre bimbe, i loro occhi esprimono più di tante parole buttate al vento e questa volta ha parlato Michela per tutte loro, come solo i suoi immensi occhioni sanno fare... la luce dell'anima si è riflessa in ognuno di loro!

Vorrei rinnovare i miei ringraziamenti al Comune di Portico di Caserta, all'Istituto comprensivo San Giovanni Bosco, al coro "San Francesco", ai familiari e a tutta la comunità di Portico di Caserta, grazie ai vostri gesti accendete le speranze di queste splendide bambine, GRAZIE!

*Rosa*



**LIGURIA** *Responsabile regionale: Giancarlo Dughera*

**Trieste - 5 novembre 2014**

In occasione del battesimo del mare della Fregata "Fasan", a bordo della portaerei Cavour ed alla presenza dei vertici della MMI Ammiraglio Giuseppe De Giorgi e comandante portaerei Cavour Capitano di Vascello Luca Conti, AIRett - rappresentata dalla Presidente Lucia Dovigo e dal referente regionale Liguria Giancarlo Dughera - ha consegnato delle riproduzioni di navi della Marina Militare Italiana dipinti dall'artista Francesco Robotti, in segno di riconoscenza verso la MMI per la sensibilità più volte dimostrata nei confronti della nostra Associazione e delle nostre bimbe. Grazie alla MMI.



**Rapallo (Ge) - novembre 2014**

Si ringrazia il Rotary Club Rapallo Tigullio per la generosa donazione in favore delle bimbe dagli occhi belli.

**LOMBARDIA** *Responsabile regionale: Eleonora Gallo*

Carissimi associati, nei mesi scorsi grazie all'aiuto di genitori e sostenitori AIRett, si sono svolte con successo molte iniziative per raccogliere fondi da devolvere per i nostri progetti. Vorrei ringraziare quanti si sono adoperati per la riuscita di ogni evento.

Ad aprile abbiamo svolto un ottimo lavoro con la raccolta fondi delle nostre **uova di cioccolato AIRett**.

Nella serata del 26 aprile al Teatro Sociale di Soresina si è svolto il concerto di apertura dell'Avana Tour dei **Portobello Road** dove l'intero incasso è stato devoluto all'Associazione. Durante la serata hanno presentato una canzone dedicata alle nostre piccole bimbe,

usando per loro sempre delle belle parole: in una serata le hanno definite "UN FIORE BELLISSIMO CHE PURTROPPO APPASSISCE ANCORA PRIMA DI FIORIRE". I Portobello Road hanno deciso poi di dedicare altre due date alla raccolta fondi per le nostre Bimbe dagli Occhi Belli e si sono tenute il 1° maggio al Teatro S. Domenico di Crema e il 13 Giugno nella Palestra Comunale di Cremona. Vorrei ringraziare personalmente tutti i componenti dei Portobello Road, i Comuni di Soresina, Crema e Cremona che in collaborazione con l'Associazione Auser durante il concerto ha organizzato una lotteria e ha offerto un piccolo buffet.

Nella giornata del 1° maggio si è svolta un'iniziativa molto importante e sicuramente di buona visibilità per l'associazione: il **1° Fitwalking Cammina per Sesto** a Sesto San Giovanni, con madrina Noemi una delle nostre bellissime ragazze. Ringraziamo in quanti hanno partecipato



alla camminata ma soprattutto agli organizzatori tra i quali La Scuola del Cammino di "Pino Dordoni" e Raffaello Ducceschi importante atleta italiano che nell'anno 1987 arrivò quarto ai mondiali nella sua specialità, la marcia.

Nella serata del 17 giugno, per il secondo anno a Pozzuolo Martesana si è svolto il Cabaret Concerto del **EI Quartet Lombard**, all'insegna del divertimento e delle risate.

Infine, sabato 21 giugno a Cassano Magnago si è svolto un **torneo delle vecchie glorie della Pallamano**. Qui per me è un dovere ringraziare tutta la mia famiglia che si è prodigata nell'organizzazione.

Nei mesi scorsi si sono svolte alcune iniziative organizzate grazie all'aiuto di alcune delle nostre grandi mamme che per le nostre Bimbe farebbero di tutto, anche recitare.

Il 25 ottobre a Casorezzo si è tenuto il **concerto gospel Voci e Sguardi del Coro Ensemble Ambrosiano vocale onlus**.

Il 16 novembre a Cislago lo **spettacolo teatrale Peter Pan il musical**.



Grazie all'**Associazione Amici dell'Infanzia** che ha pensato a noi per lo spettacolo di apertura della settimana sui diritti dell'infanzia.

Il 29 novembre a Busto Arsizio lo **spettacolo teatrale "I vestiti nuovi dell'imperatore"** presentato dal gruppo **"Semplicemente... Donne"** di cui fa parte anche una delle nostre mamme.

Grazie a tutti.

*Eleonora*





**PUGLIA** Responsabili regionali: Giuseppe Pepe e Maria Grazia Brescia



Ben soddisfatte le famiglie pugliesi che hanno partecipato al Corso teorico pratico di riabilitazione motoria che AIRrett ha organizzato presso il Centro "Quarto di Palo e Mons. Di Donna" di Andria che ci ha ospitato per due giorni e a cui va un grande ringraziamento per la professionalità e la disponibilità che ci hanno manifestato.

Diversi sono stati i momenti di sensibilizzazione che si sono organizzati con raccolta fondi: la **compagnia "Teatro Nuovo"** di Canosa ha messo a disposizione parte del biglietto di ingresso a favore di AIRrett e durante alcune serate dello spettacolo **"Natale in Casa Scalogna"** la proposta dei nostri gadgets ha interessato i tanti intervenuti. Anche le uova di Pasqua AIRrett hanno avuto successo nella **galleria Mongolfiera di Foggia**; un piccolo presidio è stato organizzato a maggio all'**IKEA di Bari** mentre un ricco **Gran Galà** ha animato



una serata di luglio a Canosa. Per Natale, alcune famiglie saranno impegnate ancora al centro commerciale Mongolfiera di Foggia proponendo i gadgets di fine anno e una serata di sensibilizzazione ed eventuale raccolta fondi è stata voluta a Molfetta in occasione del **concerto "Puer Natus Est"**.

Grazie, dunque, a tutti quelli che si sono impegnati, ognuno secondo le proprie possibilità.

Il prossimo incontro tra famiglie di Puglia è a gennaio 2015 per condividere esperienze associative e proposte con la speranza che le famiglie più dinamiche trascino gli altri per far crescere sempre di più l'Associazione.

**VENETO** Responsabile regionale: Antonella Faleschini

**Noale (Ve) - 21 dicembre 2014**

Si è tenuta il 21 dicembre la sesta edizione della **"Corsa dei Babbo Natale Noale"**. Parte del ricavato della manifestazione è stata donata all'associazione AIRrett. Grazie ai quasi 3000 iscritti ma soprattutto grazie di vero cuore a tutti gli organizzatori, a Noale&20 e a tutte quelle persone che hanno lavorato e donato per la buona riuscita di questo fantastico evento.

Per noi è sempre una grande emozione partecipare, sapere che tutti questi sforzi, tutto questo impegno e tanta allegria per le migliaia di persone che hanno partecipato andrà a favore delle nostre bambine per una possibile cura o miglioramento del loro stato di salute.

Anche per quest'anno vi ringraziamo per questo meraviglioso regalo di Natale.

**Salzano (Ve) - ottobre 2014**

Dal 23 ottobre al 1° novembre, AIRrett è stata presente con il proprio stand presso la **Festa della zucca** di Salzano, per promuovere l'attività dell'Associazione e far conoscere la malattia. Grazie alla lotteria si sono inoltre raccolti fondi da devolvere in favore della ricerca scientifica.

Ringraziamo tutti coloro che hanno collaborato alla iniziativa.



**TOSCANA** *Responsabile regionale: Claudia Sbrilli*

**Partita del cuore, Piancagnastaio (SI) - 13 settembre 2014**

Sabato 13 settembre 2014 a Piancagnastaio è andata in scena la partita del cuore tra la **NAZIONALE ATTORI** e due squadre locali formate da **"vecchie glorie" della Pianese** e da una **rappresentativa delle contrade del palio**. Tra gli altri personaggi famosi che hanno contribuito alla riuscita della partita erano presenti gli attori Giorgio Pasotto e Andres Gil, il ballerino Raimondo Todaro.

Un momento di grande festa, realizzato grazie al sostegno e alla collaborazione dell'azienda **Stosa** che ha voluto celebrare con questa iniziativa i suoi 50 anni di solidarietà, ma anche un momento di riflessione sulla Sindrome di Rett, testimoniato durante la conferenza svoltasi nel pomeriggio presso il Convento di San Francesco, che ha visto la presenza del prof. Youssef Hajek del Policlinico Le Scotte di Siena e del prof. Valacchi dell'università di Ferrara.

L'incasso della serata (circa duemila i tifosi presenti sugli spalti) è stato devoluto ad AIRett e alla Casa di Resurrezione di Don Zelio Vagaggini, a cui sono state devolute le somme di 5000 euro ciascuna.

AIRett ringrazia tutte le persone che hanno collaborato e contribuito alla riuscita di questa bellissima iniziativa.



**Greve in Chianti (FI)**

Valentina Arfaoli, con babbo Claudio e mamma Anna, ringrazia con tutto il cuore il cugino **Simone Iacopi**, titolare della ditta orafa **"Castoro" di Castiglion Fibocchi (AR)**, il quale, pensando a lei e alle altre bambine e ragazze, ha fatto una donazione ad AIRett di € 3.000.

La maestra **Elena Casprini** di Strada in Chianti, in occasione del suo pensionamento, ha chiesto ai colleghi di donare la cifra predisposta per il suo "regalo" ad AIRett. Un sentito grazie.

Ma anche la **mamma Anna** è andata in pensione. I colleghi l'hanno salutata con un affettuoso bigliettino ed un versamento alla nostra associazione. Grazie!



**Piancagnastaio (SI) - 26 ottobre 2014**

Si è svolta sul monte Amiata la manifestazione "Passeggiata in Quad" il cui ricavato è stato devoluto ad AIRett.

Si ringraziano gli organizzatori per l'impegno profuso.

**Piancagnastaio (SI) - 31 ottobre e 1-2 novembre 2014**

Anche quest'anno, durante la 48° edizione de "Il Crastatone", l'annuale sagra della castagna di Piancagnastaio, l'Associazione Italiana Rett era presente con il suo gazebo. Grazie a tutti coloro che hanno collaborato.



## 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

### ■ **EMILIA ROMAGNA:**

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

### ■ **LAZIO E CAMPANIA:**

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

### ■ **MARCHE:**

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

### ■ **MOLISE:**

Simona Tucci  
Viale Emilio Spensieri 12, 86019 Vinchiaturò (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  
Enrica Passerini  
Via Cortassa 12/b, 10044 Pianezza (TO)  
Tel. 011.9664167 Cell. 349.0962815 (ore serali)  
mail 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. 0577.786099 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

Rosanna Trevisan  
Via Ca' Orologio 8/a, 35030 Baone (PD)  
Tel. 0429.51517 Cell. 348.7648685  
veneto@airett.it

## ATTENZIONE!

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

## Il contatto giusto... la risposta giusta

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

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

Consiglio Direttivo		
Responsabile	Attività	Recapiti
Lucia Dovigo Dell'Oro - Presidente AIRett -	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
Antonella Faleschini - Consigliere -	Coordinamento referenti regionali nord Italia - Gestione pagina Facebook	antonella.faleschini@gmail.com 333.3232258 - 041.5745851
Giuseppe Scanella - Consigliere -	Magazzino materiale associativo - Contatti con spedizioniere	giuseppescannella74@gmail.com 0373.274640
Isabella Motisi - Consigliere -	Responsabile fundraising campagne nazionali festività	isabellamotisi@tiscali.it 328.3872485
Giuseppina Ludi - Consigliere -	Coordinamento referenti regionali centro-sud Italia - Referente centri di riferimento centro/sud Italia	pina.ludi@libero.it 328.8498211
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
Cristina Canciani	Revisore	studio.canciani@cristinacanciani.it 338.3780037

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

**redazione@airett.it**

oppure all'indirizzo

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

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

**IT64P020081 1770000100878449**

novità

## I nostri libri

### 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](mailto: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" - Dott.ssa 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](mailto:lucia@airett.it) o telefonicamente al n° 045-9230493.

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



### 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](mailto: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](mailto: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](mailto:milenadelvecchio@libero.it)

## Centri con i quali AIRett ha accordi di collaborazione in corso

### Centri con accordi di collaborazione con AIRett ai quali ci si può rivolgere per la PRESA IN CARICO CLINICA

#### ISTITUTO GIANNINA GASLINI, GENOVA

UO e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile, Direttore Prof.ssa Edvige Veneselli, Referente Dott.ssa Maria Pintaudi

Referente con mail e cellulare:

Dott.ssa Francesca Camia

E-mail: francesca.camia@hotmail.it

Cell: 339.2712005 ore 14.30-16.00

#### OSPEDALE SAN PAOLO, MILANO

Centro Regionale per l'Epilessia, Direttore Prof.ssa Maria Paola Canevini, Referente Dott.ssa Aglaia Vignoli

Referente con mail e cellulare:

Dott.ssa Raffaella Vergaro

E-mail: r.vergaro@gmail.com

Cell: 366.2909186 ore 17.00-18.30

#### OSPEDALE BAMBINO GESÙ, ROMA

UO di Neuropsichiatria Infantile, Direttore Dott. Federico Vigeveno, Referente Dott.ssa Raffaella Cusmai

Referente con mail e cellulare:

Dott. Claudio Cini

E-mail: claudio.cini@opbg.net

Cell: 331.7197156 ore 14.30-16.00

#### POLICLINICO UNIVERSITARIO, MESSINA

Direttore Dipartimento Prof. De Luca Filippo, UO e Catt. di Neuropsichiatria Infantile, Referente Dott.ssa Gabriella Di Rosa

Referente con mail e cellulare:

Dott.ssa Gabriella Di Rosa

E-mail: gdirosa@unime.it

Cell: 349.7386079 ore 13.00-14.30

Per appuntamenti di check up telefonare alla Dott.ssa. Troise al n. 339.2712003"

#### POLICLINICO LE SCOTTE, SIENA

UO di Neuropsichiatria Infantile, Direttore Dott. Joussef Hayek.

Referente con mail e cellulare:

Dott. Joussef Hayek

E-mail: j.hayek@ao-siena.toscana.it

Cell: 333.5616090 ore 11.30-13.00.

### 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 approccio cognitivo, POTENZIAMENTO COGNITIVO E COMUNICAZIONE AUMENTATIVA ALTERNATIVA

- **Prof.ssa Rosa Angela Fabio**  
UNIVERSITÀ DI MESSINA
- **Dott.ssa Samantha Giannatiempo**  
SPA 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



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