

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



■ PROGETTI AIRETT

Riattivazione di MECP2:
una speranza di cura
della RTT

■ CAMPUS ESTIVO

I professionisti
raccontano

■ NATUROPATIA

I consigli per la
prevenzione dei
disturbi invernali

ViviRett n. 76 novembre 2018

3 INFORETT

4 LETTERA DEL PRESIDENTE

5 PROGETTI AIRETT

Riattivazione di MECP2: una speranza di cura della sindrome di Rett

7 CAMPUS ESTIVO

Motricità con un click

10 PROGETTI AIRETT / CAMPUS ESTIVO

Progetto "Aiutiamo le bimbe dagli occhi belli" ... to be continued!

11 CAMPUS ESTIVO

Logopedia e disfagia: una nuova esperienza al Campus Airett 2018

13 Importanza del supporto psicologico per famiglie con figli disabili

15 PROGETTI AIRETT

Efficacia di un programma terapeutico domiciliare individualizzato e supervisionato sul raggiungimento degli obiettivi riabilitativi motori specifici delle persone con RTT

19 GADGET

A Natale nasce la speranza

20 CENTRI DI RIFERIMENTO AIRETT

Policlinico Le Scotte Siena: il centro di riferimento per la RTT è nuovamente operativo

21 L'ANGOLO DELLA NATUROPATIA

La prevenzione naturale contro i disturbi invernali: alimenti e rimedi fitoterapici

23 L'UNIONE FA LA FORZA

Iniziative a favore di Airett

28 ASSOCIAZIONE

Referenti regionali

29 IL CONTATTO GIUSTO... LA RISPOSTA GIUSTA

30 SINDROME DI RETT

DA LEGGERE E DA VEDERE

31 CENTRI CON ACCORDI DI COLLABORAZIONE CON AIRETT

32 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

Ricezione del materiale per la pubblicazione sulla rivista

- inviare il materiale in formato digitale a: redazione@AIRett.it
- Inviare il materiale cartaceo a: Lucia Dovigo - Via G. Sirtori, 10 37128 Verona
- Per informazioni: Cell. 339.8336978

CONSIGLIO DIRETTIVO AIRETT

Presidente:

Lucia Dovigo Dell'Oro

Vicepresidente:

Nicola Sini

Consiglieri:

Ines Bianchi - Antonella Faleschini - Giuseppe Scannella - Cristiana Mantovani - Silvia Giambi

Collegio Revisori:

Presidente:

Giovanni Ampollini

Revisori:

Luigia Degli Angeli

Andrea Vannuccini

COMITATO SCIENTIFICO OPERATIVO

Prof. Canevini (Neuropsichiatria)

Prof. Fabio (Psicologa)

Dott. Hayek (Neuropsichiatria)

Dott. Pizzorusso (Genetista)

Prof. Renieri (Genetista)

Dott. Rodocanachi (Neurologa/fisiatra)

Dott. Russo (Genetista)

Prof. Veneselli (Neuropsichiatria)

Prof. Maurizio D'Esposito (Genetista)

COMITATO SCIENTIFICO ONORARIO

Prof. Budden-USA (Pediatria)

Prof. Becchetti (Chirurgo Ortopedico)

Prof. Bruschetti (Pediatria)

Prof. Cioni (Neuropsichiatria)

Dott. Fiumara (Pediatria)

Prof. Godall-USA (Fisiatra)

Prof. Guerrini (Neuropsichiatria)

Dott. Pini (Neuropsichiatria)

Prof. Portinaro (Chirurgo ortopedico)

Dott. Senez-Francia (Nutrizionista)

Prof. Zappella (Neuropsichiatria).

INFORMAZIONI UTILI

QUOTE ASSOCIATIVE **GENITORI**:

Validità quota associativa:

dal 01/01 al 31/12 di ogni anno

Rinnovo quota associativa:

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

- Ricevere con cadenza quadrimestrale la rivista ViviRett;
- Partecipare ai progetti promossi da AIRett;
- Partecipare con sconti speciali a convegni e seminari;
- Acquistare con sconti speciali i libri tradotti da 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 FOXP1.

DIAGNOSI DELLA SINDROME DI RETT

Diagnosticare la Sindrome di Rett significa riscontrare queste caratteristiche:

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

GLI STADI CLINICI DELLA SINDROME DI RETT

Fase 1

Tra i 6 e i 18 mesi. Durata: mesi

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

Fase 2

Da 1 ai 3 anni. Durata: settimane, mesi

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

Fase 3

Stadio pseudo stazionario. Durata: mesi, anni

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

Fase 4

All'incirca dopo i 10 anni. Durata: anni

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

L'AIReTT (Associazione Italiana Rett)

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

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

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

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

Carissimi,



nell'ultimo periodo ci sono importanti progetti che si stanno concretizzando, il nostro prossimo numero di Vivirett li tratterà in dettaglio.

In questo editoriale vorrei dare spazio al progetto sulla terapia genica nella Rett che sta entusiasmando famiglie e ricercatori: il RSRT (Rett Syndrome Research Trust), dopo aver avuto risultati positivi sul modello murino, sta attendendo l'autorizzazione dalla FDA (Food and Drug Administration, l'Agenzia americana per gli alimenti e i medicinali) per poter partire negli Stati Uniti con un trial sulle bimbe /ragazze Rett.

Senza dubbio AIRETT, come immagino tutte le Associazioni che si occupano di Sindrome di Rett, fa il tifo perché i risultati positivi nel modello animale siano replicati anche sull'essere umano e si possa finalmente dare una svolta alla terapia per la malattia. Credo comunque che sia corretto essere fiduciosi perché si tratta di un passo avanti molto importante, ma occorre essere anche cauti perché i risultati positivi sul modello animale non sono una garanzia che lo siano altrettanto sull'uomo. In ogni caso dobbiamo essere felici per i traguardi raggiunti.

Sempre riguardo a questo progetto, vorrei fare chiarezza sulla posizione di AIRETT, perché troppo spesso veniamo ingiustamente accusati di non voler collaborare.

Ogni Associazione ha il proprio modo di operare: questo può essere condiviso o meno, ma nessuno può sostenere che AIRETT non voglia mettere in campo iniziative per unire i ricercatori, senza escludere nessuno e men che meno il Consorzio sulla terapia genica che fa capo a RSRT.

A conferma di quanto detto sopra, ricordo che AIRETT quest'anno ha proposto un bando aperto a ricercatori o enti nazionali e internazionali destinando alla ricerca 400 mila euro, aprendo a TUTTO il mondo della ricerca sulla Rett la possibilità di partecipare e richiedere finanziamenti.

I progetti che hanno partecipato al bando sono stati diversi, tutti molto interessanti ed hanno aderito ricercatori di varie nazioni. Sono stati selezionati 6 progetti, alcuni italiani altri internazionali e nel prossimo numero daremo un dettaglio di quanto andremo a finanziare.

Ritornando al progetto sulla terapia genica di RSRT (per correttezza informiamo che non è stato richiesto alcun fondo in applicazione al nostro bando) il nostro consulente scientifico dr. Maurizio D'Esposito ha contattato la responsabile di RSRT per dare alle nostre famiglie delle corrette informazioni su come si svolgerà il trial, ma il tutto non è ancora stato divulgato e non lo sarà fino all'approvazione della FDA. Nell'occasione il dr. D'Esposito ha manifestato a RSRT l'interesse e la disponibilità di AIRETT, nel caso venga richiesto, a contribuire al sostegno di questo trial e, se saranno confermati i dati positivi che tutti auspichiamo, a destinare in futuro al trial parte della somma che annualmente viene stanziata per i progetti di ricerca.

Ritornando ai contenuti della nostra rivista, in questo numero troviamo degli interessanti articoli dei professionisti che hanno partecipato al Campus estivo 2018, articoli sul progetto di presa in carico effettuato in Sicilia oltre che un interessante pezzo su un progetto di ricerca finanziato da AIRETT. Le nostre consuete attività di raccolta fondi sono riportate purtroppo solo in parte, ma il ringraziamento va a tutte le persone, enti e fondazioni che sono al nostro fianco e condividono con noi un pezzo di cammino per aiutare le ragazze con RTT.



Avvicinandoci alle festività Natalizie desidero augurare a tutti, ma soprattutto alle nostre ragazze, delle serene festività, e vi invito a consultare la pagina dei nostri gadget natalizi all'interno della rivista oltre che a proporli ad amici e conoscenti per aiutarci a realizzare in parte alcuni dei nostri importanti progetti.

Infine, voglio fare un ringraziamento speciale a Gianfrancesco Giatti, che ha scelto di devolvere il ricavato del suo bellissimo libro sul Cammino di Santiago alla nostra Associazione.

Buona lettura
Lucia Dovigo

Riattivazione di MECP2: una speranza di cura della sindrome di Rett

Yi-Shin Lee^{1,2}, Laura Casalino², Maurizio D'Esposito² e Marcella Vacca²

¹ Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli", Caserta-Programma INCIPIT

² Istituto di Genetica e Biofisica "Adriano Buzzati Traverso", CNR Napoli

MECP2, il principale gene causativo della sindrome di Rett, mappa sul cromosoma sessuale X. Per il fenomeno biologico dell'inattivazione del cromosoma X (XCI), solo uno delle due copie (alleli) del gene è espresso in ciascuna cellula del corpo femminile. La scelta del cromosoma X da inattivare avviene durante lo sviluppo embrionale ed è del tutto casuale; pertanto, mediamente, nelle pazienti eterozigoti per la mutazione in MECP2, il 50% delle cellule del corpo (neuroni inclusi) produce la proteina "alterata", mentre la proteina funzionante non è prodotta perché il relativo allele sano è inattivo. Al contrario, il rimanente 50% di cellule esprime una proteina MeCP2 perfettamente funzionante, mentre l'allele che reca la mutazione non è attivo. Ne deriva che le pazienti conservano nelle proprie cellule la "medicina" che potrebbe curarle (l'allele MECP2 non mutato), ma questa medicina è ben chiusa in un pacchetto (il cromosoma inattivo) che non sappiamo ancora come aprire. La prospettiva di una terapia farmacologica che possa recuperare la funzionalità neurologica e neuromuscolare delle pazienti agendo direttamente sul gene causativo, eviterebbe la somministrazione combinata di più farmaci per disturbi specifici (sensitivi; autonomici; comportamentali; cognitivi; disturbi del sonno), minimizzando o quantomeno riducendo le annesse problematiche di gestione (effetti collaterali, interazioni, dosaggi etc.).

Il raggiungimento di tale obiettivo, riattivando la copia sana ma silen-

te del gene MECP2, è però ostacolato dalla limitata conoscenza dei meccanismi molecolari dell'XCI in generale e dei fattori coinvolti specificamente nella regolazione dell'espressione del gene MECP2.

Tuttavia, negli ultimi anni, l'idea di sfruttare la riattivazione di MECP2, quale approccio terapeutico per la sindrome di Rett, ha convinto sempre più ricercatori a sviluppare strategie metodologiche mirate a superare le suddette lacune. Inoltre, varie agenzie insieme alle associazioni dei genitori di bambine affette da sindrome di Rett stanno fortunatamente supportando con importanti finanziamenti questa tipologia di ricerche.

L'associazione americana RSRT (Rett Syndrome Research Trust) ha, per esempio, investito \$ 6.416.072 per finanziare il "Reactivating MECP2 consortium", che vede la collaborazione di molti laboratori stranieri: Benjamin Philpot, Bryan Roth e Terry Magnuson (University of North Carolina); Jeannie Lee ad Harvard; Antonio Bedalov al Fred Hutchinson Cancer Research Institute; Michael Green alla University of Massachusetts Medical School; Joost Gribnau all'Erasmus MC nei Paesi Bassi e Andrea Cerase al Queen Mary dell'Università di Londra. Come si evince chiaramente dall'elenco, gli scienziati impegnati in questo settore della ricerca sono tanti ma, ci si auspica che diversificando le strategie si possano conseguire i risultati attesi nel minor tempo possibile.

AIRETT è l'unica associazione italiana che ha per ora investito in questo settore, sostenendo

il nostro progetto, con l'intento di sviluppare ex novo un saggio cellulare specifico per MECP2, basato sull'emissione di segnali fluorescenti, quali indicatori qualitativi e quantitativi della riattivazione dell'allele silente. Il sistema cellulare "ingegnerizzato" da noi ideato è ormai pronto e ricapitola fedelmente le caratteristiche fisiologiche della cellula, senza alterare la biologia dell'XCI. Nel corso del prossimo anno, inizieremo a cercare composti efficaci nel riattivare il gene *Mecp2* murino. L'efficacia dei composti, testati sul modello cellulare murino, dovrà essere successivamente valutata su modelli animali e su sistemi cellulari di origine umana. Per l'esecuzione di questi passaggi, propedeutici alla sperimentazione clinica, abbiamo recentemente stabilito una nuova rete di collaborazioni nazionali, con i gruppi della dott.ssa Silvia Russo (Milano) e del dott. Pizzorusso (Pisa), supportata ancora una volta dalla lungimiranza e dal contributo economico di AIRETT. Il sistema cellulare su cui stiamo attualmente investendo, anche per superare una serie di difficoltà di carattere etico, è rappresentato dalle cellule staminali murine (quali quelle embrionali, chiamate mESC, o quelle neurali, indicate con l'acronimo mNSCs) e dalle cellule staminali pluripotenti indotte (iPSC) umane.

Di fatto, le cellule staminali possono affiancare o limitare l'uso dei modelli di sperimentazione animale; inoltre, nel caso delle iPSC, essendo direttamente derivabili da pazienti affetti da malattie genetiche, esse possono costituire un model-



Benedetta con il fratellino e l'educatrice

lo rappresentativo della patologia stessa. È importante evidenziare che sia le mESC sia le iPSC siano in grado di generare i vari tipi di cellule specializzate di un organismo, cellule cerebrali comprese, se opportunamente manipolate in vitro. Inoltre, esse ricapitolano le varie fasi dell'inattivazione del cromosoma X, fino al mantenimento di un X stabilmente silenziato.

A fine settembre, abbiamo avuto la possibilità di mostrare le peculiarità del nostro modello sperimentale al congresso internazionale organizzato dall'associazione ProRETT (Roma, 27-29 settembre 2018), al quale ha partecipato anche il dott. Gribnau del consorzio RSRT (v. sopra). Abbiamo così appreso che il suo laboratorio ha sviluppato un modello cellulare per seguire visivamente la riattivazione di *Mecp2*, molto simile al nostro. Allo stesso modo, sia il nostro gruppo sia il gruppo del dott. Gribnau puntano sullo screening automatizzato di composti di varia natura (nutrienti, composti ad azione farmacologica già nota), per individuare quelli efficaci a destabilizzare l'inattivazione di *Mecp2*. Pertanto, i nostri team hanno intrapreso una collaborazione scientifica, con l'intento di scambiarsi materiali e com-

petenze, al fine di collezionare il maggior numero di composti da analizzare/validare sui reciproci sistemi cellulari.

Un approccio di analisi, differente dal nostro e da quello del consorzio di cui il dott. Gribnau fa parte, è quello intrapreso dal gruppo del dott. R. Jaenisch, finanziato per \$600.000 dall'RSRT. Egli ha scoperto che il controllo dell'espressione mono-allelica del gene *Mecp2* murino è mediato principalmente dalla metilazione (una modifica chimica del DNA) di una specifica regione genomica di questo gene. Sfruttando un approccio di editing genomico, realizzato in vitro con un sistema CRISPR/Cas9 modificato, il suo team è stato capace di riattivare solo l'allele spento di *Mecp2* e l'effetto appare debole nel corso delle divisioni cellulari analizzate. I risultati di questa ricerca, presentati nel corso dell'EMBO workshop "From epigenome towards epitranscriptome in cell fate choice", tenutosi a Capri dal 14 al 17 Ottobre 2018, sono a nostro avviso molto incoraggianti, seppur preliminari. Va infatti sottolineato che specificità e tossicità dell'approccio devono essere dettagliatamente verificate e validate, prima di intraprendere l'iter di sperimentazione

pre-clinica. Inoltre, il sistema di editing genomico potrebbe non funzionare nel cervello, principale organo bersaglio delle bimbe affette da Rett, poiché esso si basa su un approccio ex-vivo, prevede cioè che le cellule "malate" ottenute dal paziente siano geneticamente modificate in piastra per poi essere reimpiantate nel paziente stesso.

Cionondimeno, riteniamo sia fondamentale perseguire approcci multipli per riattivare *MECP2*, lavorando in parallelo o in sinergia con altri gruppi di ricerca; ciascun approccio può contribuire a produrre conoscenza in questo specifico ambito, ma il confronto dialettico tra ricercatori può essere decisivo a vagliare e superare attentamente le criticità che vi si celano. ■

LETTURE CONSIGLIATE

M. Vacca, F. Della Ragione, F. Scalabri, M. D'Esposito, X inactivation and reactivation in X-linked diseases. Semin Cell Dev Biol 56, 78-87 (2016).

*P. Przanowski et al., Pharmacological reactivation of inactive X-linked *Mecp2* in cerebral cortical neurons of living mice. Proc Natl Acad Sci U S A, (2018).*

Motricità con un Click

Martina Semino, neuropsicomotricista, Centro AIRett

Il ritardo neuro psicomotorio con la perdita o compromissione dell'utilizzo funzionale delle mani e degli arti superiori, è una realtà condivisa dalla maggior parte delle bambine/ragazze con sindrome di Rett.

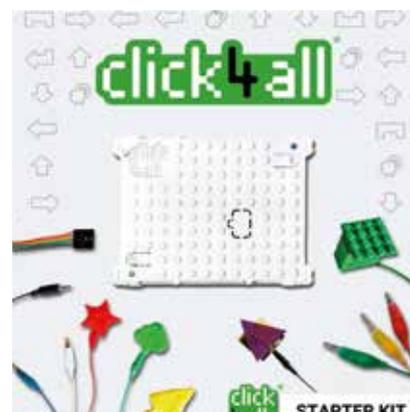
L'apprendimento e l'incremento delle abilità manuali, non sono apprendimenti fini a se stessi, ma hanno ripercussioni significative sulla qualità della vita delle pazienti in diversi settori: per l'interazione e integrazione sociale (e.g., giocare a palla, fare le costruzioni con i pari), per l'integrazione scolastica (e.g., prensione e utilizzo dell'utensile per scrivere), per le autonomie (e.g., utilizzare autonomamente il cucchiaino o la forchetta durante i pasti, allacciare e slacciare la giacca), per le abilità grosso motorie (e.g., capacità di tenersi autonomamente a supporti durante gli esercizi di statica eretta o di deambulazione) e per le abilità comunicative (e.g., utilizzare strumenti di comunicazione touch).

La letteratura riguardo le abilità motorie manuali evidenzia la perdita delle abilità funzionali della mano durante il periodo di regressione. Il 30% dei soggetti con RTT non riesce ad afferrare oggetti, il 17% li afferra quando messi nella loro mano, il 12% prende e mantiene oggetti grandi con presa cilindrica o sferica, il 40.3% ha abilità di presa fine (1/4 presa a rastrello, 3/4 presa con la parte radiale della mano) (Diener, Downs, Leonard, Lotan & Parkinson, 2014). Inoltre, all'interno di questo quadro, emerge anche la presenza di disprassia e di movimenti stereotipati. Per quanto riguarda la disprassia (deficit nell'abilità di imitare/riprodurre gesti che consistono in movimenti simbolici o non simbolici e defi-

cit nell'utilizzare/manipolare strumenti, valutato identificando se al comando verbale la risposta motoria è assente o ritardata), essa può essere un importante fattore contribuente alle difficoltà motorie, poiché la performance di un compito motorio pianificato o volto a un obiettivo richiede diverse fasi preliminari per processare le informazioni; qualsiasi alterazione ad una di queste fasi costituisce plausibilmente la base della disprassia in soggetti con RTT (Antonietti, Castelli, Fabio, Marchetti, 2003; Lotan & Ben, 2006). La difficoltà a convertire l'intenzione ad azione potrebbe spiegare le osservazioni documentate di individui che trascorrono molto tempo a fissare gli oggetti prima di prenderli; invece altri movimenti più spontanei, come strofinarsi gli occhi, vengono compiuti con più facilità. Mentre invece i movimenti stereotipati delle mani sono stati riscontrati nel 94.4% dei soggetti (Temudo, 2007).

La letteratura inerente al trattamento delle abilità motorie manuali nella sindrome di Rett, è estremamente limitata, ma ci sono alcune prove che dimostrano che le abilità possano migliorare con un intervento precoce e intensivo (Antonietti et al., 2003; Bumin, Yilmaz, Kayihan, Topçu & Uyanik, 2003; Downs, 2004; Lotan, 2013; Jacobsen, Tetzchner, Viken, Von, 2001).

Su questa base teorica scientifica si struttura l'idea di progettare un training neuro psicomotorio specifico per la sindrome di Rett. Il training strutturato e in corso di aggiornamento, prevede attività che vadano a sollecitare, in ordine evolutivo, le principali abilità motorie dell'arto superiore: tocco,



prensione, rilascio e coordinazione bimanuale.

Gli ultimi studi, dimostrano l'efficacia dell'apprendimento basato sulla tecnologia multimediale, sul gioco digitale (DGBL) o il gioco educativo, oltre che per le abilità cognitive e comunicative, anche per quelle motorie specifiche (Jaspaljeet, Shanmugam, Gunasekaran e Dorairaj, 2008; Zain & Jaafar, 2011).

Da qui è nata l'idea di arricchire la **riabilitazione neuro psicomotoria** con uno strumento multimediale e interattivo, **Click4all**.

Click4all è un progetto di ricerca applicata che esplora l'impiego delle nuove tecnologie e dell'approccio "user empowering" in situazioni di disabilità gravi.

Nato come idea a inizio 2015, Click4all ha partecipato in quell'anno al **bando Thinkforsocial** di **Fondazione Vodafone Italia**, vincendo un primo *seed grant* per lo sviluppo dell'idea e aggiudicandosi poi a marzo 2016, nella prova finale del bando, anche il *growth grant*. Questo importante contributo ha consentito il passaggio dalla fase prototipale a quella di produzione, con la vendita del Click4all Starter Kit a partire da giugno 2017.

Nell'autunno 2016 Click4all ha vinto anche il **contest Make To Care** di **Sanofi-Genzyme**, grazie al quale in maggio 2017 due membri del team di sviluppo han-

no portato Click4all negli USA, per 10 giorni intensi di incontri con importanti realtà interessate alla collaborazione, quali il MIT di Boston, il centro di ricerca IBM Aging & Accessibility Solutions, alcuni centri di consulenza sulle tecnologie assistive.

L'idea nasce dalle attività svolte in centri diurni per disabili, strutture di riabilitazione e scuole e dal riscontro che le nuove opportunità di partecipazione e autonomia offerte da tecnologie digitali come pc, smartphone e tablet, restano precluse alle persone con disabilità che non riescono a interagire tramite le interfacce standard (come tastiera, mouse, o touch screen). Click4all ha l'ambizione di fornire una risposta, **aprendo a tutti il mondo digitale**, attraverso lo sviluppo di **strumenti "su misura", facili e coinvolgenti**.



Click4all infatti è un kit informatico che permette di interagire con il digitale in modo creativo, trasformando oggetti comuni e materiali conduttivi (es. pongo, frutta, stagnola, strisce di tessuto conduttivo da cucire su magliette, pupazzi, guanti e cuscini, calamite, metalli, ecc.) in sensori attivabili con il tocco e lo sfioramento. Questa versatilità consente di creare attività educative, riabilitative o sem-

Foto di gruppo al Campus estivo



plicemente di gioco, divertimento e autonomia, "su misura" rispetto alle capacità cognitive, motorie e sensoriali della singola persona con disabilità. Il kit ludico-educativo si può collegare via usb o via bluetooth a qualsiasi computer, tablet o smartphone iOS, Android e Windows: l'unico limite è la creatività delle persone disabili, dei familiari o degli operatori.

Click4all è stato scelto, in quanto risponde alle esigenze di apprendimento delle bambine: motivazione, integrazione udiva-visiva, personalizzazione e individualizzazione. Inoltre, l'utilizzo di questo strumento prevede poche componenti e alla portata di tutti: un computer, iPad o tablet, la scatola Lego di Click4all e qualsiasi tipo di materiale (in quanto tutto può essere reso conduttivo con carta stagnola, acqua, rame ecc....)

Perciò al **Campus Airett 2018**, è stato impostato per 5 giorni, un laboratorio di "Motricità con un Click". In tale laboratorio, sono state preparate e allestite dalla équipe di terapisti Airett e ASPHI delle attività base, di modo che tutte le bambine potessero provare e utilizzare lo strumento: toccare diverso materiale, prendere palline di diversa misura. Le attività create erano costituite da pongo, palline o materiale sensoriale (lat-

te, erba, foglie). Durante il laboratorio la bambina, seduta di fronte alla postazione, doveva toccare o prendere (da sola o con aiuto del genitore o dell'educatrice) il target creato e, in modo immediato, si metteva in atto il feedback acustico e visivo prodotto con il software, per esempio: la bambina afferrava la pallina a forma di stella, e nello schermo davanti a lei, iniziava un'animazione di una stella che cambiava colore, con una musica, scelta e personalizzata.

A livello aneddotico, si è notato, in tutte le partecipanti, durante queste attività, un aumento della motivazione e dell'intenzionalità motoria e, dunque, un miglioramento della performance motoria: alcune bambine che non avevano l'abilità del tocco, sono riuscite, con una mano, a finalizzare il movimento e toccare il target, altre ragazze che avevano l'abilità di prensione, ma non la mettevano in atto per mancata motivazione, lo hanno fatto dopo che la musica iniziava a seguito del loro gesto motorio.

Questo è possibile, in quanto questa tecnologia rende un training motorio difficile e impegnativo per la bambina, divertente e motivante, attraverso i feedback visivi e uditivi. Inoltre, tali feedback, come dimostrano diverse ricerche nel campo della disprassia (Sabbadini, 2005),

hanno il ruolo di dare una maggiore organizzazione mentale al movimento, strutturandolo come una sequenza di suoni e/o immagini.

In questo modo per la bambina/ragazza, il training neuro psicomotorio non sarà un lavoro, ma un gioco: questo è il vero segreto della vita – essere completamente impegnato

con quello che si sta facendo qui e ora. E invece di chiamarlo lavoro, rendersi conto che è un gioco. (Alan W. Watts).

Perciò l'obiettivo futuro è quello di strutturare, interamente con Click4all, un training neuro psicomotorio per l'arto superiore specifico e individualizzato sulle bam-

bine con sindrome di Rett, per incrementare e migliorare le abilità motorie fini/manuali.

Inoltre, Click4all potrebbe essere utilizzato da tutti e ovunque, perciò, potrebbe essere uno strumento ideale per progetti di integrazione scolastica con i compagni. ■

Bibliografia

- Antonietti, A., Castelli, I., Fabio, R., Marchetti, A. (2003). *La sindrome di Rett: prospettive e strumenti per l'intervento*. Roma: Carocci.
- Burd, L., Cook, J., & Randall, T. (1990). The Hand Apraxia Scale. *Perceptual and Motor Skills*, 70, 219-224.
- Carter, P., Downs, J., Bebbington, A., Williams, S., Jacoby, P., Kaufmann, W. E., & Leonard, H. (2010). Stereotypical hand movements in 144 subjects with Rett syndrome from the population-based Australian database. *Movement Disorders*, 25, 282-288.
- Downs, J., Parkinson, S., Leonard, H., Diener, P., & Lotan, M. (2014). Perspectives on hand function in girls and women with Rett syndrome. *Developmental Neurorehabilitation*, 17, 210-217.
- Fabio, R.A. (2017, maggio). *Progetto "aiutiamo le bimbe dagli occhi belli"*. Convegno Nazionale dell'Associazione Airett, Cassano d'Adda.
- Einspieler, C., Kerr, A.M., & Prechtl, H.F. (2005). Is the early development of girls with Rett disorder really normal? *Pediatric Research*, 57, 696-700.
- Jaspaljeet, S., Shanmugam, M., Gunasekaran, S., & Dorairaj, S. (2008). *Designing Computer Games to Introduce Programming to Children*. 4th International on Information Technology and Multimedia at UNITEN, Malaysia
- Lotan, M. (2013, 17-18 maggio). *Avanzamenti nella presa in carico della Sindrome di Rett. Contributi clinici e dalla ricerca*. Convegno Nazionale AIRETT, Roma.
- Lotan, M., & Ben-Zeev, B. (2006). Rett Syndrome. A Review with Emphasis on Clinical Characteristics and Intervention. *The Scientific World Journal*, 6, 1517-41.
- Yoshi, Y., & Lotan, M. (2011). Rett syndrome: Occupational therapy intervention. *Nova science publishers*, 22, 433-451.
- Wolery, M., Ault, M. J., & Doyle, P. M. (1992). *Teaching students with moderate to severe disabilities: Use of response prompting strategies*. New York: Longman.
- Sabbadini, L., (2005). *La disprassia in età evolutiva: criteri di valutazione ed intervento*. Milano: Springer.
- Temudo, T., Oliveira, P., Santos, M., Dias, K., & Vieira, J. (2007). Stereotypies in Rett syndrome: analysis of 83 patients with and without detected MECP2 mutations. *Neurology*, 68, 15 1183-1187.
- Zain, N. H. M., Razak, F. H. A., Jaafar, A., & Zulkipli, M. F. (2011, November). Eye tracking in educational games environment: evaluating user interface design through eye tracking patterns. In *International Visual Informatics Conference* (pp. 64-73). Springer, Berlin, Heidelberg.



Camilla con la mamma e Martina



Letizia e Ilaria

Progetto “Aiutiamo le bimbe dagli occhi belli” ... to be continued!

Martina Semino, neuropsicomotricista, Centro AIRett

Con il mese di Ottobre 2018, viene a concludersi il **Progetto “Aiutiamo le bimbe dagli occhi belli”**, che ha avuto una durata di 2 anni, con risultati positivi per quanto riguarda:

- le abilità comunicative e cognitive delle bambine;
- l'incremento della qualità di vita;
- l'approfondimento delle competenze e delle capacità su tale sindrome e su tali strategie, da parte delle insegnanti coinvolte nel progetto.

“Concluso” non è il termine esatto, in quanto questi due anni di raccolta scientifica dei dati, di supervisioni e di studi, hanno permesso l'iniziare di un nuovo progetto di ricerca per la **creazione di un sistema di puntamento oculare personalizzato e individualizzato sulle bambine con sindrome di Rett**, sul loro sguardo e sulle loro caratteristiche di apprendimento. Tale strumento prevedrà un software di comunicazione, uno di giochi e uno di potenziamento cognitivo.

Tale progetto ha delle radici consolidate: Airett, più di una decina di anni fa, provò i primi strumenti di comunicazione aumentativa alternativa (quali: Vocas, Big Mac, strumenti cartacei, Etran). Tali strumenti avevano diversi limiti per le bambine, ovvero la difficoltà di comprensione da parte dei caregivers e la difficoltà di coordinazione oculomotora delle bambine.

Il sistema di puntamento oculare si dimostrò essere il sistema più adeguato per la comunicazione e l'apprendimento per queste bambine.

Da quel punto, la ricerca di Airett è proseguita fino al progetto: “Aiutiamo le bimbe dagli occhi

belli”, finanziato da Fondazione Vodafone Italia, con la possibilità di testare il sistema di puntamento oculare, TOBII, su 30 bambine.

I due anni di progetto hanno messo in luce gli aspetti positivi di questo strumento quali:

- l'utilizzo degli occhi per comunicare;
- la risposta immediata e corretta all'input della bambina;
- la facile comprensione del messaggio da parte dell'interlocutore,
- la possibilità dell'utilizzo ludico dello strumento;
- la motivazione e gratificazione della bambina.

Ma hanno messo in luce anche diversi limiti quali:

- il costo elevato;
- l'inadeguatezza di uno strumento non progettato per persone con disabilità cognitive;
- la difficoltà di spostamento dello strumento;
- la difficoltà di comprensione dell'utilizzo dello strumento da parte dei caregivers.

Da qui, dai punti di forza e di debolezza, **Airett**, grazie al supporto di Fondazione Vodafone Italia, ha strutturato un **équipe multidisciplinare** per la progettazione di un **nuovo sistema di puntamento oculare con nuovi software di giochi, comunicazione e potenziamento cognitivo**.

Con quali caratteristiche?

- **personalizzato sulle bimbe:** creazione di un nuovo sistema di comunicazione veloce e facile da utilizzare, di un nuovo set di giochi per allenamento delle abilità prerequisite alla comunicazione (causa effetto sguardo, fissazione, inseguimento), di un poten-



ziamento cognitivo perfezionato in base ai dati dei due anni di ricerca precedenti (e oltre);

- **più comodo:** macchina leggera, piccola e maneggevole;
- **facile** utilizzo per l'interlocutore e per la bambina;
- **più economico**.

Da un anno a questa parte il progetto si alterna tra fasi di creazione e progettazione e fasi di testing con le bambine, le famiglie e le scuole.

Come descritto ampiamente nel precedente articolo **al Campus Airett 2018**, durante i laboratori di comunicazione, ciascuna bambina ha giocato/lavorato con il nuovo sistema di puntamento oculare: prima con la parte di gioco per l'allenamento delle abilità visive e attentive, dopo con la parte di comunicazione aumentativa alternativa strutturata e adattata alle caratteristiche particolari di ciascuna bimba, e infine con le sessioni di potenziamento cognitivo.

I feedback dati dalle bambine/ragazze sono stati positivi: tutte hanno guardato lo schermo, hanno giocato e hanno effettuato delle scelte comunicative e cognitive.

Dunque, è l'inizio di un nuovo viaggio insieme... ■

Logopedia e disfagia: una nuova esperienza al Campus Airett 2018

Jessica Visentin, logopedista, consulente Centro AIRett

La terapia logopedica è da anni, nel pensiero comune, associata semplicemente al trattamento delle difficoltà di linguaggio ed in generale alla “parola” del bambino.

Non tutti infatti sanno che il logopedista, come riportato nel *core competence* della figura professionale, è il “*professionista sanitario che svolge la propria attività nella prevenzione e nel trattamento riabilitativo dei disturbi del linguaggio, della comunicazione, delle funzioni orali e della deglutizione in età evolutiva, adulta e geriatrica. In particolare si occupa dell’educazione e della rieducazione dei disturbi della voce, dell’articolazione verbale, del linguaggio orale e scritto, della comunicazione, della deglutizione, conseguenti prevalentemente a disfunzioni comunicativo-sociali, cognitive, prassiche, a deficit uditivi, a traumi, lesioni cerebrali o interventi chirurgici*”.

In particolare, l’ambito delle funzioni orali e conseguentemente della deglutizione, rivestono un ruolo di primaria importanza nella sindrome di Rett, sia nella ricerca che nella pratica clinica, in quanto i dati della letteratura scientifica riportano che circa l’80% delle

bambine affette presentano sintomi disfagici.

Per tutte queste motivazioni Airett ha proposto alle famiglie presenti al Campus 2018 una valutazione logopedica per la disfagia, con esame della muscolatura oro-facciale, della dinamica deglutitoria e counselling genitoriale.

Cos’è la deglutizione e come funziona:

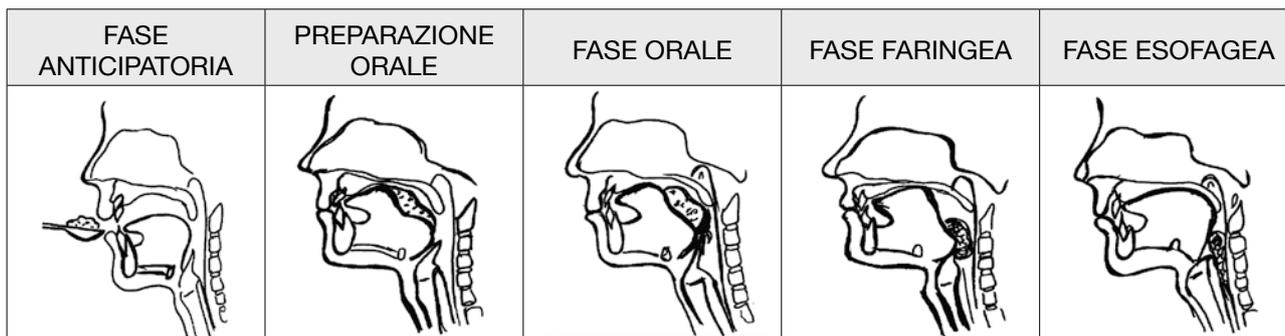
La funzione deglutitoria appare molto precocemente, già all’inizio del terzo mese di vita intra-uterina si manifestano i primi automatismi orali.

La deglutizione è definita come la propulsione del cibo dalla bocca allo stomaco ed è convenzionalmente divisa in cinque fasi:

- 1) *Fase anticipatoria*: riguarda la preparazione del cibo ed il suo inserimento all’interno della bocca, grazie a movimenti organizzati della muscolatura orale e alla preparazione della lingua.
- 2) *La preparazione orale*: riguarda tutti i movimenti necessari per trasformare il cibo inserito nella bocca in un bolo alimentare di consistenza appropriata alla deglutizione. Ciò implica una buona capacità di masticare e tritare, movimenti late-

rali e rotatori della mandibola e della lingua ben coordinati. Infatti, senza il fine controllo della lingua, il bolo potrebbe spargersi irregolarmente nella bocca e cadere prematuramente in faringe.

- 3) *La fase orale*: ha inizio quando la lingua avvia la sua azione di retrospulsione del bolo, cioè quando finalmente il bolo è pronto per essere mandato in faringe attraverso l’elicitazione del riflesso di deglutizione.
- 4) *La fase faringea*: ossia il passaggio del bolo attraverso la faringe, con l’attivazione riflessa di meccanismi muscolari “di protezione” che evitano ad esempio il reflusso di sostanze alimentari verso il naso e la penetrazione di materiale in laringe.
- 5) *La fase esofagea*: il bolo entra qui in esofago e viene spinto dall’alto verso il basso meccanicamente, attraverso un’onda peristaltica. Così con l’apertura dello sfintere esofageo inferiore, il cibo giunge nello stomaco. Questa è l’ultima fase dell’atto deglutitorio ed ha un decorso che va dagli otto ai venti secondi.



La disfagia

Con il termine *disfagia* s'intende l'incapacità di far arrivare in modo corretto delle sostanze allo stomaco attraverso la deglutizione, interessando una o più delle fasi che precedentemente sono state illustrate.

La letteratura e la personale esperienza arricchita anche dalle valutazioni effettuate al Campus, dimostrano che le fasi maggiormente interessate nella sindrome di Rett sono:

- *la fase di preparazione orale*, la quale risulta molto rallentata, soprattutto per le difficoltà di masticazione e la mancanza di coordinazione dei movimenti linguali finalizzati alla creazione del bolo mescolando il cibo tritato con la saliva;
- *la fase orale*, poiché il riflesso di deglutizione in alcuni casi mostra un ritardo di attivazione, con conseguente aumento del rischio che il cibo "vada di traverso", provocando tosse.

Il disturbo può manifestarsi in correlazione con determinati tipi di consistenze alimentari: con i liquidi, con le consistenze cremose (semiliquidi/semisolidi) o con i solidi.

Per questo si rende necessaria un'accurata valutazione logopedica per determinare quali siano le consistenze facilitanti e quali invece da evitare.

I rischi, in questi casi, sono molteplici e non sottovalutabili: possiamo accennare ad esempio alla malnutrizione e alla disidratazione per la riduzione della quantità e della qualità del cibo; maggiormente pericoloso invece è il rischio che il cibo si diriga verso i polmoni piuttosto che verso lo stomaco, causando così infezioni delle vie aeree e nel peggiore dei casi, polmoniti definite *ab ingestis*.

I principali campanelli d'allarme sono:

- difficoltà respiratorie durante l'alimentazione che possono

manifestarsi attraverso l'innalzamento della frequenza respiratoria, il cambio di colore della pelle, l'apnea, la comparsa di frequenti pause dovute all'incoordinazione tra deglutizione-respirazione, la desaturazione (riduzione della percentuale di livello di ossigeno nel sangue), i cambiamenti nella frequenza cardiaca;

- comparsa di frequenti patologie polmonari;
- comparsa di tosse e/o segni di soffocamento durante o dopo la deglutizione;
- comparsa di voce umida durante/dopo l'alimentazione;
- comparsa di pianto durante i pasti;
- riduzione della responsività durante l'alimentazione;
- disidratazione, perdita di peso, ridotto incremento di peso o malnutrizione;
- difficoltà nella masticazione, difficoltà nella gestione delle secrezioni;
- scolo di cibo e liquidi, fuori dall'abitacolo orale durante l'alimentazione;
- tempi del pasto prolungati.

La valutazione ed il trattamento logopedico

Il logopedista in questi casi diventa una figura di riferimento

per i genitori: infatti attraverso la raccolta anamnestica, la valutazione clinica ed il monitoraggio dei pasti riesce ad individuare i compensi e le giuste strategie per garantire l'alimentazione del bambino in sicurezza e facilitarne la gestione.

Può inoltre con un piano di trattamento individualizzato, supportare l'evoluzione della deglutizione, avendo come obiettivi il miglioramento delle abilità sensoriali, motorie orali e di alimentazione attraverso:

- stimolazioni non nutritive di tipo tattile, termico e vibratorio;
- stimolazioni nutritive con piccole quantità di cibo e a basso rischio;
- strategie posturali (modalità di posizionamento del bambino);
- strategie dietetiche (es. consistenza, temperatura, scivolosità)
- tecniche deglutitorie;
- ausili alimentari personalizzati.

È importante intercettare precocemente i bambini che hanno difficoltà nella sfera alimentare al fine di ridurre gli effetti a cascata che ne possono derivare e ricordiamo che è possibile intervenire a qualsiasi età!

Nella tabella qui sotto elenchiamo alcuni degli accorgimenti più importanti da attuare con le nostre bambine. ■

1 - Mantenere il più possibile l'allineamento testa-collo durante l'alimentazione.
2 - In caso di iperestensione del capo, facilitare la deglutizione stimolando il mento affinché si abbassi.
3 - Durante il pasto ridurre i rumori o le stimolazioni troppo forti.
4 - Imboccare posizionandosi di fronte, alla stessa oculare, verbalizzando l'atto dell'imbocco per aiutare la preparazione orale.
5 - Preferire bocconi piccoli ed omogenei per consistenza.
6 - Evitare doppie consistenze (<i>come minestra, piselli o verdura con la buccia...</i>).
7 - In caso di serramento forzato della bocca, indurre l'apertura con sfioramenti delle labbra e delle guance prima di introdurre il cucchiaino.
8 - Eseguire l'igiene orale almeno 2 volte al giorno.
9 - Attendere almeno mezz'ora prima di far assumere la posizione sdraiata.

Importanza del supporto psicologico per famiglie con figli disabili

Chiara Marchi, psicoterapeuta, consulente Centro AIRett

Il ciclo di vita della famiglia è caratterizzato da numerosi eventi più o meno critici che possono essere diversi e causati da più fattori, come ad esempio l'entrata o l'uscita di un componente dalla famiglia, problematiche psicologiche legate allo sviluppo dei figli o semplicemente avvenimenti particolari legati alla vita di coppia (Gambini, 2007).

Nessun evento è però in sé "critico" per lo sviluppo della famiglia, diventa tale in base al modo in cui è percepito e al significato che gli si attribuisce (Barni 2009).

Anche la nascita di un figlio può essere annoverata tra gli eventi critici perché porta la coppia ad affrontare una serie di situazioni nuove, alcune delle quali richiedono una ristrutturazione del rapporto di coppia, delle consuete routines familiari.

In genere, dopo una prima fase di disorganizzazione, la coppia ritrova un suo equilibrio e riesce ad integrare il piccolo nel sistema, che da diadico diventa triadico (Larcan, 2016). Quando però, al già difficoltoso evento della nascita si aggiungono altri elementi critici, come una disabilità, i tempi e i modi di riorganizzazione della nuova famiglia possono essere ben più lunghi e impervi, richiedendo maggiori risorse.

L'annuncio della disabilità costituisce il momento a partire dal quale una nuova realtà familiare prende vita, molti dubbi si affollano nella mente dei genitori, riguardo al loro futuro e soprattutto al futuro del loro bambino; si ha la sensazione che niente potrà essere più come prima e contemporaneamente

sono richieste un'enorme quantità di risorse emotive (gestione della frustrazione, ansia, paura), risorse cognitive (razionalizzazione, elaborazione) e risorse sociali (allargamento delle reti) (Cuzzocrea, Larcan, 2011).

Una considerevole letteratura analizza ed evidenzia i processi psicologici che portano dallo shock iniziale della scoperta, all'adattamento alla nuova condizione. In particolare sono state individuate una fase di impatto e di negazione, connotate da un elevato dolore genitoriale causato dalla sensazione di doversi confrontare con un vero proprio "lutto" dato dalla perdita del figlio ideale sognato durante l'attesa della gestazione. Queste fasi sono seguite da isolamento e chiusura, fasi in cui il genitore sente di aver subito una sconfitta personale e sociale. Queste fasi di vita, che sono vissute dal genitore con sentimenti contrastanti e ambivalenti, dove si alternano momenti di eccessivo attaccamento al figlio disabile a momenti di rifiuto e allontanamento, portano pian piano alla razionalizzazione della situazione e al progressivo adattamento alla nuova vita (Rispoli, 2004). Vi sono notevoli differenze nei tempi e nelle modalità con le quali si realizza il processo di accettazione e di adattamento alla disabilità di un figlio; come il tipo di disabilità che viene diagnosticata ai genitori, il livello di gravità, le previsioni di sviluppo, il tipo di complicanze ad essa connesse. Altrettanto rilevanti sono le modalità di reazione dei genitori: caratteristiche cognitive, emotive, socio-relazionali ed esperienziali, considerate sia

individualmente, sia come coppia (Rispoli, 2003). Un peso rilevante è dato dalla possibilità di usufruire di un adeguato sostegno sociale, in termini di servizi di supporto sanitario, psicologico e sociale al bambino e alla famiglia (Larcan e al., 2008). I genitori, se non adeguatamente supportati, specie nella fase critica del processo di adattamento, rischiano di commettere errori educativi e comportamentali che possono avere notevoli ripercussioni sia sul funzionamento familiare che sullo sviluppo affettivo, emotivo e cognitivo del figlio disabile e, quando presenti, anche degli altri figli (Cuzzocrea, Larcan, 2011; Cuzzocrea e al., 2014).

La letteratura negli anni ha cercato di individuare quali siano i fattori di rischio per le famiglie con figli disabili, per cui ha evidenziato quali all'opposto siano i fattori protettivi da far emergere ed incrementare al fine di rendere il processo di adattamento e di mantenimento il più veloce e funzionale possibile. Tra questi sono evidenti la congruenza e la coesione familiare, il *coping* cognitivo inteso come la rappresentazione condivisa della disabilità effettiva del figlio e quindi anche delle sue potenzialità, ma soprattutto il *management* del bambino. Frequentemente, la condizione di difficoltà del bambino induce nei genitori atteggiamenti e comportamenti iperprotettivi e ansiosi che non giovano certo al suo sviluppo; gli precludono infatti molte opportunità di apprendimento e lo rendono insicuro, accentuando, invece che migliorando, la sua condizione di disagio e di svantaggio. L'incapa-



cià di affrontare correttamente e correggere alcune intemperanze comportamentali, spesso presenti nei bambini disabili, aumenta sensibilmente i livelli di stress dei genitori e abbate il loro senso di autoefficacia genitoriale. Se si aggiunge questo elemento alla loro già precaria condizione psicologica, non sarà difficile comprendere come mai i livelli di stress dei genitori di bambini disabili siano solitamente molto elevati, soprattutto se confrontati con quelli di genitori di bambini dallo sviluppo tipico (Dabrowska e Pisula, 2010).

Sempre più si conferma quindi la necessità di supporti psicologici e sociali rivolti alle famiglie di bambini con disabilità e agli operatori sanitari e della riabilitazione. In un percorso a sostegno della genitorialità, i genitori si sentono visti, considerati, capiti, accolti e sentono che qualcuno possa prendersi cura di loro; prendono, inoltre, consapevolezza della possibilità di riuscire essi stessi ad avere un controllo della situazione e aumentare in loro il potere di gestione della nuova situazione (*empowerment*) a seguito dell'handicap del figlio.

Perché un intervento si possa considerare valido, infatti, deve agire su tutti i livelli familiari coinvolti. Deve cioè essere in grado di modificare e regolare *beliefs* dei genitori (interventi di ridefinizione), emozioni e comportamenti disfunzionali; deve favorire l'autoefficacia personale e genitoriale (interventi di rieducazione) e deve stimolare la sinergia all'interno del sistema familiare e con i sistemi esterni (Benedetto, 2005; Cuzzocrea, Larcan, 2005; Cuzzocrea e al. 2008; Cuzzocrea e al. 2012; Oliva e al. 2012).

Alla luce di quanto detto quindi sarebbe opportuno affiancare sistematicamente agli interventi riabilitativi sui bambini, un supporto formativo per i genitori, e per tutti gli operatori che ruotano intorno alle famiglie con disabilità, nello specifico attraverso attività come la Psicoeducazione sulle modalità di accudimento del proprio bambino; sostegno psicologico; confronto e sostegno con altre famiglie; consulenza sull'adeguamento degli ambienti di vita e sulla prospettiva del "dopo di noi"; attenzione alla presenza degli altri eventuali figli (Colella, Taberna, 2006; Nisi, Ceccarani, 1994). ■

mento degli ambienti di vita e sulla prospettiva del "dopo di noi"; attenzione alla presenza degli altri eventuali figli (Colella, Taberna, 2006; Nisi, Ceccarani, 1994). ■

Bibliografia

Barni D. (2009), *Trasmettere valori. Tre generazioni a confronto*, Uni-co-pi, Milano.

Caravello K., *Genitorialità e figli con disabilità. Un bambino come gli altri in una famiglia come le altre*, corso di formazione a sostegno della genitorialità "Stessa strada per crescere insieme", Palermo 15-17 Luglio, 2016;

Colella E., Taberna R. (2006), *Davanti a un bambino inatteso*, in "Animazione Sociale";

Cuzzocrea Fe Larcan R., (2011), *Funzionamento della famiglia e sviluppo psico-sociale dei fratelli di individui con disabilità intellettive*, in "Psicologia clinica dello sviluppo";

Dabrowska A, Pisula E. Parenting stress and coping styles in mothers and fathers of pre-school children with autism and Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*. 2010;54(3):266-280.

Dall'Aglio E. (1994), *Handicap e famiglia*, in "Quaderni di psicoterapia Infantile";

Gambini P. (2007), *Psicologia della famiglia. La prospettiva sistemico-relazionale*, Franco Angeli;

Larcan R., (2016), *Famiglie e disabilità: analisi dei processi e possibilità di intervento*, in *Psicologi e psicologia in Sicilia*, notiziario dell'Ordine degli Psicologi della Regione Siciliana, Anno XVII- n.1 Dicembre 2016;

Rispoli L., (2003), *Il sorriso del corpo e i segreti dell'anima*, Liguori Editore;

Rispoli L., (2004), *Esperienze di base e sviluppo del Sé. L'evolutiva nella Psicoterapia Funzionale*, Franco Angeli;

Efficacia di un programma terapeutico domiciliare individualizzato e supervisionato sul raggiungimento degli obiettivi riabilitativi motori specifici delle persone con RTT

A. Romano, neuropsicomotricista, consulente Centro AIRett;

G. Di Rosa, neurologa, Policlinico di Messina;

M. Lotan, Israeli Rett Center, National Evaluation Team, Chaim Sheba Medical Center, Tel HaShomer, Ramat Gan, Israel; Department of Physical Therapy, Ariel University, Ariel, Israel; Association for Children at Risk, An Israeli Program for Autistic Children, Tel-Aviv, Israel.

Le persone con sindrome di Rett sperimentano una serie di condizioni di co-morbidità tra cui deficit della cognizione e nella comunicazione, problematiche motorie e muscoloscheletriche, disturbi sensoriali e convulsioni, per citarne solo alcuni.

Le sfide nella gestione quotidiana possono richiedere l'implementazione programmi di intervento intensivi e specifici (Cooley & McAllister, 2004).

I genitori e la famiglia, in qualità di caregiver primari, svolgono un ruolo vitale nel garantire la salute e il benessere dei bambini. Pertanto, i membri della famiglia devono essere coinvolti in tutte le aree della valutazione, della pianificazione e della consegna dei servizi relativi alla salute (Ramey & Ramey, 2003).

A causa della rarità della sindrome di Rett, le persone colpite sono disperse geograficamente e i terapisti locali solitamente vengono a contatto con un numero ristretto di casi. Questo limita la loro capacità di sviluppare particolari competenze per fornire la migliore assistenza.

Lo sviluppo di strategie di supporto all'attività quotidiana di caregivers e operatori potrebbe sostenere gli individui con Rett nel raggiungere il massimo risultato funzionale. Lo studio qui presentato

mira alla valutazione dell'efficacia di un programma terapeutico domiciliare individualizzato e supervisionato incentrato sulla famiglia sul raggiungimento degli obiettivi riabilitativi motori specifici.

I programmi sono stati realizzati applicando le modalità di trattamento proposte dal modello elaborato da Lotan Meir (Lotan et al., 2006; Lotan & Hanks, 2006; Lotan, Balali, Schenker, Wine, & Downs, 2013). Ci si aspetta che un approccio alla cura incentrato sulla persona porti ad un miglioramento della soddisfazione e dell'efficacia dell'assistenza (Law, Baptiste & Mills, 1995).

Le partecipanti a questo studio sono state 13 bambine e donne con sindrome di Rett classica geneticamente confermata di età media di $17,2 \pm 8,0$ anni (max: 34,4 anni; min: 3,3 anni). Le partecipanti sono state sottoposte a tre incontri di valutazione ad intervalli di tre mesi (± 1 mese, T0-T2): con valutazioni effettuate in basale (T0), dopo 3 mesi senza avvio di trattamento (T1), e, dopo 3 mesi dall'avvio del trattamento (T2). Sulla base delle informazioni raccolte è stato progettato un intervento riabilitativo motorio individualizzato sulle esigenze peculiari delle singole partecipanti e famiglie. Per ogni partecipante sono stati

individuati da tre a sei obiettivi riabilitativi specifici perseguibili a breve e medio termine raggruppabili in tre categorie:

- a) funzionali motoria (abilità grossomotorie e di funzionalità manuale);
- b) *range of motion* (inerenti la mobilità dei segmenti articolari);
- c) salute fisica generale (inerenti elementi di benessere generale come il peso, la frequenza cardiaca a riposo, la funzionalità respiratoria).

Gli obiettivi sono stati condivisi e concordati telefonicamente con i genitori e con i professionisti che gestiscono la presa in carico riabilitativa sul territorio. Sulla base degli obiettivi concordati sono state identificate diverse attività terapeutiche da svolgere ad opera dei genitori senza necessità di formazione specifica e facilmente integrabili nella routine quotidiana della famiglia.

È stato quindi strutturato un programma settimanale che preveda un massimo di circa un'ora di svolgimento delle attività terapeutiche per almeno cinque giorni a settimana per la durata dell'intervento (tre mesi).

Ogni programma è stato successivamente perfezionato, discusso e concordato con i genitori delle par-



tecipanti durante il secondo incontro. Le attività riabilitative incluse nei programmi hanno compreso, ma non si sono limitate a: mantenimento di posture passive di natura contenitiva o correttiva per le problematiche muscoloscheletriche secondarie tipiche della sindrome; mantenimento di posture attive asimmetriche per il bilanciamento della muscolatura del tronco; esercizio delle abilità funzionali residue (posizione seduta, statica eretta, cammino, passaggi posturali, salita/discesa delle scale); utilizzo funzionale delle mani.

Gli obiettivi e le attività individuate sono risultati considerevolmente diversi tra i vari programmi sia nei contenuti che nell'intensità in modo da adattarsi alla grande variabilità dei quadri neuromotori riscontrabili nella popolazione Rett. Tra le fasi T1 e T2 sono state svolte due supervisioni per via telematica e un aggiornamento del programma sulla base delle criticità riscontrate. I gradi di raggiungimento degli obiettivi riabilitativi individuati sono stati misurati attraverso l'utilizzo dello strumento Goal Attainment Scaling (GAS). Sono stati indentificati 47 obiettivi per le 13 partecipanti di cui: 28 obiettivi riguardavano la funzionalità

motoria; 10 riguardavano la mobilità (range of motion) e nove la salute fisica generale.

La soddisfazione delle famiglie delle partecipanti è stata indagata attraverso la somministrazione di un questionario di gradimento comprendente sei aree:

- a) aderenza al programma;
- b) utilità percepita del programma;
- c) adeguatezza del carico di lavoro;
- d) compliance con la struttura ospedaliera;
- e) compliance con l'équipe riabilitativa;
- f) soddisfazione generale.

I risultati suggeriscono che il team sperimentale ha potuto identificare gli elementi che limitavano il miglioramento delle partecipanti ed ha costruito con successo un programma riabilitativo domiciliare individualizzato che ha prodotto esiti positivi. I dati raccolti hanno sottolineato che un intervento riabilitativo centrato sulla persona è efficace per gli individui con Rett e ha un effetto positivo sul raggiungimento degli obiettivi riabilitativi individualizzati. Risultati simili sono stati riscontrati in altre popolazioni quando sono stati indagati gli atteggiamenti dei membri della

famiglia e degli operatori sanitari (Randström, Asplund, Svedlund, & Paulson, 2013).

Il progetto svolto ha sottolineato l'importanza di sviluppare dei programmi di intervento domiciliare per le persone con Rett per incentivare e mantenere le abilità funzionali, per supportare e generalizzare l'intervento riabilitativo e per promuovere uno stile di vita attivo. Kerr et al. (2006) ha affermato che l'esercizio impartito dai caregiver è altamente raccomandato per tutta la vita dell'individuo con Rett e ha sottolineato che l'attività regolare è essenziale per la salute a lungo termine di questa popolazione.

I risultati della presente indagine supportano tali affermazioni. Il presente studio si aggiunge alla bibliografia esistente relativa all'efficacia di un programma riabilitativo individualizzato, supervisionato e domiciliare. Successive indagini devono essere condotte alla luce dei risultati qui riportati per giungere alla stesura di linee guida adeguate alla produzione di tali programmi. Di seguito riportiamo i principali elementi emersi.

Concetto generale

I nostri risultati confermano che la consapevolezza della famiglia rispetto alle condizioni della bambina/donna e la partecipazione attiva al suo programma riabilitativo sono elementi chiave per il raggiungimento dei suoi risultati. Pertanto, vi è una crescente necessità di attuare programmi domiciliari supervisionati per le persone con Rett con l'intento di aiutarle a raggiungere il loro massimo livello di capacità funzionale e le migliori condizioni di salute.

L'intervento per le persone con Rett è finalizzato alla compensazione e alla riduzione della disabilità fisica e dovrebbe includere interventi terapeutici, tecniche adattative, modifiche ambientali e tecnologie assistive (Hoenig, 2004).

I genitori degli individui con Rett non dovrebbero limitarsi ad essere fruitori passivi dei servizi di riabilitazione e in generale dei servizi legati alle discipline correlate alla salute e l'intervento terapeutico non dovrebbe essere limitato a ciò che viene somministrato in sede di trattamento o comunque alle sole sessioni di terapia con professionisti. Al fine di ottenere un effetto continuo, i terapeuti e il personale di cura dovrebbero lavorare in team con la famiglia della persona con Rett per costruire un programma di intervento completo che includa sia la struttura educativa e i professionisti che l'ambiente residenziale residenza dell'individuo e le persone che lo assistono.

Scelta degli obiettivi

L'analisi del raggiungimento dei diversi obiettivi previsti nei programmi ha rilevato che alcune direzioni abilitative hanno più successo di altre. Gli esercizi incentrati sulle abilità motorie funzionali (ad es. camminare, salire e scendere le scale, sedersi senza supporto, raggiungere un oggetto con le mani... etc.) hanno mostrato un alto grado di responsività al trattamento, maggiore di quelli finalizzati al mantenimento della mobilità articolare e della salute fisica generale.

I nostri pensieri riguardo a questi risultati suggeriscono che quando i caregiver/genitori vengono reclutati come attuatori del programma, l'importanza degli obiettivi funzionali è meglio compresa rispetto ad altri obiettivi con minore evidenza funzionale.

Pertanto, quando si costruisce un programma di questo tipo, gli obiettivi funzionali dovrebbero considerare maggiormente la partecipazione del genitore/caregiver, mentre gli obiettivi meno funzionali o di più difficile gestione (ad es. il mantenimento della mobilità articolare) dovrebbero essere seguiti

più strettamente dai professionisti di riferimento.

Soddisfazione dei genitori e dei terapeuti

I risultati riportano un alto grado di soddisfazione delle famiglie delle partecipanti e un buon livello di aderenza alle attività proposte suggerendo che la creazione e la supervisione di un programma personalizzato di esercizi a domicilio, incentrato sulla persona e adattato alle necessità sue e della famiglia, sia motivante per i familiari che ne riportano una percezione positiva. L'identificazione di attività funzionali che potessero portare a risultati visibili nella quotidianità ha portato ad una migliore aderenza al programma da parte della famiglia, contribuendo ad un buon livello di soddisfazione dei genitori e a esiti funzionali positivi.

Queste informazioni suggeriscono che la costruzione dei programmi deve considerare la motivazione dei familiari allo svolgimento delle attività e la possibilità di integrarle nella routine quotidiana. Risultati simili sono stati trovati anche altre popolazioni suggerendo l'importanza di costruire questo tipo di programmi considerando la predisposizione, la disponibilità e le precedenti esperienze di esercizio terapeutico dei genitori (Fung-Kam, Tze-Fan, et al., 2016). I genitori delle partecipanti hanno riportato un maggior grado di soddisfazione rispetto al rapporto con l'équipe riabilitativa (responsabile per la valutazione degli obiettivi e per la stesura e la supervisione dei programmi terapeutici) rispetto a quello con l'équipe ospedaliera (responsabile per le valutazioni strumentali e medico-specialistiche).

Questo dato è attribuibile al rapporto di fiducia instaurato con l'équipe riabilitativa che ha avuto modo di seguire le famiglie con più costanza e con una frequenza maggiore rispetto ai professionisti ospedalieri. Questo aspetto suggerisce la

necessità che la supervisioni al programma abbiano cadenza regolare e frequente per supportare la famiglia nel superare gli ostacoli e nel mantenere un atteggiamento positivo verso le attività proposte.

A livello anamnestico i terapeuti di riferimento delle partecipanti che hanno preso parte attiva alla supervisione e che hanno accolto i suggerimenti terapeutici forniti dagli sperimentatori hanno segnalato un alto grado di soddisfazione riportando che la supervisione e la possibilità di confronto con professionisti specializzati nel trattamento riabilitativo di questa popolazione ha aumentato la loro motivazione allo svolgimento dell'intervento e fornito suggerimenti utili rispetto alle modalità terapeutiche utilizzate.

Pertanto, dopo aver valutato le attitudini e le convinzioni dei terapeuti, queste informazioni possono essere integrate nella progettazione del programma di trattamento personalizzato migliorandone l'aderenza dei terapeuti e i risultati del trattamento (Henschke, et al., 2010; Jordan, Holden, Mason, & Foster, 2010; Nijs, et al., 2013).

Un approccio funzionale ecologico

Come accennato in precedenza, le esigenze funzionali delle persone con Rett dovrebbero essere costantemente supportate nella loro vita quotidiana. L'intervento proposto dovrebbe rappresentare un programma terapeutico supplementare svolto dalle persone che ruotano nella quotidianità del paziente nei momenti in cui l'intervento professionale non viene direttamente applicato.

Gli obiettivi di questo intervento devono riprendere e supportare le abilità acquisite e sperimentate in stanza di terapia con i professionisti della riabilitazione per generalizzarle al contesto di vita della ragazza ed inserirle nella sua quotidianità. I materiali richiesti dall'intervento

che viene proposto dovrebbero basarsi su materiali comuni, economici e di facile reperibilità, in modo da evitare l'abbandono o il ritardo nell'implementazione del programma a causa dei tempi richiesti dal sistema pubblico per l'ottenimento di materiali o ausili specifici.

Costruzione del programma

Il processo pratico di costruzione dei programmi deve comprendere la raccolta di foto e brevi video delle attività da svolgere in modo da aiutare i genitori/caregiver a comprendere l'esercizio e a svolgere correttamente il programma.

Durante la scelta delle attività da includere in un programma occorre prendere in considerazione diversi fattori tra cui: il profilo fisico della ragazza (capacità motoria, livello di attività, peso, tono muscolare, sensibilità sensoriale, deformità, stile di vita); le limitazioni ambientali (ascensori, scale, spazio disponibile nella casa, spazi esterni); le esigenze comportamentali (come comportamenti autoaggressivi, irritabilità); la routine quotidiana (i bisogni generici e le routine della ragazza e della sua famiglia); la probabile evoluzione futura (cambiamenti nella funzionalità e nelle condizioni mediche legate all'età).

Il ruolo della famiglia

Il ruolo della famiglia nell'implementazione di programmi terapeutici domiciliari è cruciale. I familiari sono coloro che conoscono meglio la propria bambina e che vogliono il meglio per lei ed è noto che il bambino esprime più facilmente le sue potenzialità in un contesto familiare e comunitario supportante (King et al., 2004). Ogni famiglia è unica e differente. Su queste basi i genitori/caregiver devono essere coinvolti nei processi decisionali inerenti l'identificazione degli obiettivi e la strutturazione del programma terapeutico così

che possa adattarsi al meglio alle loro necessità peculiari. I genitori hanno anche ruolo di fornire informazioni sull'andamento del programma segnalando difficoltà e dubbi con lo scopo di migliorarne l'adeguatezza ai bisogni specifici della famiglia. I familiari sono inoltre i primi attuatori del programma con la bambina/donna.

Il ruolo del terapeuta

Si raccomanda che il terapeuta della bambina sia coinvolto nella strutturazione del programma in accordo con i bisogni del bambino e la capacità delle famiglie di partecipare attivamente.

Il terapeuta coinvolto nella pianificazione del programma dovrebbe valutare le risorse della famiglia (punti di forza, tempo disponibile, volontà di prendere parte a tale programma... e altro ancora) e partecipare alla costruzione del programma riferendosi a queste variabili. Quando il programma è iniziato, il terapeuta è anche responsabile del monitoraggio dell'adesione della famiglia al programma stesso e ne segue attentamente l'implementazione, suggerendo adattamenti e strategie in base alle esigenze della famiglia e alle abilità della partecipante. Inoltre, informa la famiglia sui cambiamenti dovuti al loro coinvolgimento nel programma (rinforzo positivo) (Bly, 1999).

Individualità del programma

A causa dell'espressione individuale della sindrome di Rett e della varietà delle condizioni funzionali e delle esigenze familiari in questa popolazione, l'efficacia del programma potrebbe dipendere dalle caratteristiche personali di ciascun paziente e della sua famiglia. Per una popolazione così eterogenea nessun tipo specifico di terapia è più efficace di un altro e lo stesso programma potrebbe portare ad esiti diffe-

renti anche in ragazze con livelli funzionali simili. Pertanto, il terapeuta deve essere estremamente competente nell'adattare diverse tecniche di intervento alle necessità ciascuna ragazza e ciascuna famiglia.

Attuazione del programma

L'avvio del programma domiciliare dovrebbe seguire le modalità di qualsiasi programma di esercizio o formazione, inizialmente le attività dovrebbero prevedere uno sforzo ridotto per una breve durata e questi parametri dovrebbero poi progressivamente aumentare nel tempo.

La scelta della quantità di attività da svolgere deve essere suggerita dalla tolleranza e dalle risorse della bambina/donna e dovrebbe seguire i suoi progressi nel tempo. Le attività dovrebbero sempre prevedere un adeguato fattore motivazionale che ne supporti l'esecuzione (ad es. vedere il cartone preferito, ricevere i complimenti e il tifo dei genitori...). Il programma dovrebbe essere flessibile per potersi adattare a qualsiasi cambiamento improvviso delle condizioni mediche o dei trattamenti farmacologici.

Fattori esterni

È responsabilità del terapeuta che crea il programma di adattarlo al meglio ai fattori che possono o potranno influenzarne positivamente o negativamente l'accettazione e l'adesione. Anche le situazioni individuali sono influenti. È difficile controllare eventi imprevedibili, tuttavia alcuni possono essere prevenuti. Ad esempio, se la famiglia sta pianificando di trasferirsi in un nuovo appartamento o la madre è ai primi mesi di gravidanza, l'avvio del programma dovrebbe essere posticipato in quanto le situazioni in cui si troverà la famiglia non le permetteranno di avviare l'intervento. ■

A Natale nasce la speranza

La speranza sei anche tu.

A Natale aiuta le bimbe dagli occhi belli.

La tua donazione sarà un regalo davvero speciale.

#Airett #Curerett #Beparfourhope



Prosegue la collezione delle Palline di Natale delle bimbe dagli occhi belli, disponibile l'edizione 2018.



Pallina natalizia in vetro
colori rosso/blu/giallo-oro
Offerta liberale a partire da 10 €.



Panettone
Maina 750gr
Offerta liberale
a partire da 10 €



Sacchetto lenticchie
di Norcia gr. 500
Offerta liberale
a partire da 5 €



Presepe di cioccolato
(cioccolato gr. 350)
Offerta liberale
a partire da 10 €



Tazza colazione natalizia
Offerta liberale
a partire da 10 €



Le mani delle nostre bimbe unite in un foulard
Formati 70x70 cm | 200x70m

Come ordinare:

Puoi ordinare le palline di Natale di Airett e gli altri prodotti solidali direttamente online al link:

www.airett.it/natale-airett-2018

Per ulteriori informazioni:

regalisolidali@airett.it

338.5627453 (Ines)

AIRETT
ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT

Policlinico Le Scotte Siena: il centro di riferimento per la RTT è nuovamente operativo

Dott. Roberto Canitano

Direttore f.f. UOC Neuropsichiatria Infantile Azienda Ospedaliero-Universitaria Senese

La presente nota ha lo scopo di comunicare a tutti gli interessati che l'attività della UOC di Neuropsichiatria infantile dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria Senese è in situazione di piena funzionalità, per quanto concerne l'assistenza alle bambine e giovani con sindrome di Rett.

A seguito del passaggio di consegne da parte del Dr. Hayek, l'accoglienza in reparto è immutata e quindi segue standard assistenziali specialistici all'interno del Policlinico Le Scotte di Siena, l'accesso e l'accoglienza seguono quindi le precedenti modalità con prenotazione precedente al ricovero. Si specifica inoltre che le diverse consulenze sono garantite e fornite come di consueto, secondo quanto conosciuto dalle pazienti e le famiglie afferenti a Siena nel passato.

Confermo quindi con piacere che viene mantenuto operativo il centro di riferimento per la sindrome di Rett con le modalità di accesso tramite prenotazioni nella segreteria (tel. 0577/586585), e che saranno garantiti tutti i controlli clinici e strumentali necessari per un adeguato follow-up clinico delle pazienti.

È stato stabilito inoltre l'accesso all'UOC senza limiti di età, in quanto la sindrome di Rett è una malattia rara molto poco conosciuta nel territorio e quindi esula dalle normative vigenti per l'età evolutiva. **Saranno quindi accolte le richieste per pazienti di tutte le età.**

Ricordo infine che associato al reparto di ricovero è presente una unità dedicata specificamente alle sperimentazioni cliniche e ricerca

su sindrome di Rett. L'unità è coordinata dal dott. Claudio De Felice insieme alla biologa dott.ssa Silvia Leoncini, con la mia personale supervisione e direzione. Attualmente l'unità di ricerca è uno dei 2 centri italiani coinvolti nella sperimentazione clinica internazionale STARS (studio dell'efficacia del Sarizotan sulla sintomatologia respiratoria della sindrome di Rett). Inoltre il centro è già stato selezionato per la valutazione di sicurezza ed efficacia di altre molecole da testare sulla sindrome di Rett (Trial clinici di fase II/III).

L'UOC di Neuropsichiatria infantile è quindi attiva su diversi fronti e desideriamo comunicare che la presenza dei pazienti è fondamentale per mantenere le nostre attività di assistenza di alto livello scientifico e professionale. ■



La prevenzione naturale contro i disturbi invernali: alimenti e rimedi fitoterapici

Elisa Bignotto, Naturopata specializzata in riequilibrio alimentare, Fiori di Bach e rimedi naturali. Vive e lavora a Verona. Per contatti: sito web www.elisabignotto.it - Email: elisabignotto@gmail.com

È arrivato l'autunno che piano piano ci accompagna verso l'inverno e solitamente in questo periodo la prima preoccupazione è quella di tenere lontane le patologie e i disturbi legati al freddo e alla stagione invernale. Per fare questo è molto importante iniziare già a fine settembre, primi di ottobre una buona prevenzione per rinforzare il sistema immunitario tramite l'alimentazione corretta, i fitoterapici e altri rimedi naturali. Vediamo come la natura ci viene incontro.

PREVENZIONE CON LA FITOTERAPIA E GLI OLIGOELEMENTI

I rimedi fitoterapici più indicati per le bimbe (ottimi anche per agli adulti) sono:

- **Acerola:** Pianta ricchissima di vitamina C. Si trova in compresse che vanno sminuzzate oppure in capsule apribili e poi sciolte in un succo o acqua.
- **Ribes Nigrum:** Gemmoderivato antinfiammatorio e immunostimolante.
- **Rosa Canina:** Gemmoderivato dall'effetto dolce ma efficace, fornisce un ottimo sostegno delle difese immunitarie dei bambini.

Il Ribes Nigrum e la Rosa Canina vengono spesso utilizzati in sinergia per potenziarne l'effetto. Normalmente il dosaggio per i bambini è di una goccia per Kg di peso, preso una volta al giorno come prevenzione e 3 volte al giorno in fase acuta. I gemmoderivati sono a base alcolica quindi non vanno utilizzati sotto i 2 anni di età e dai 2 ai 12 anni si possono mettere in poca acqua calda per far in modo che l'alcol evapori. In

commercio si trovano comunque anche gemmoderivati senza alcol. In erboristeria trovate composti con dentro tutte queste piante e anche multivitaminici naturali contenenti vitamina C, D, vitamine del gruppo B e piante come il Cisto che aiuta a prevenire le patologie a carico dei bronchi.

Oltre ai multivitaminici e ai gemmoderivati è importante aiutare la risposta del sistema immunitario aggiungendo anche gli oligoelementi. In particolare per la prevenzione consiglio il Manganese-Rame in fiala unica da prendere al mattino a digiuno direttamente in bocca, meglio sotto la lingua, a giorni alterni.

IMPORTANTE: Per tutti i rimedi, sia fitoterapici che oligoterapici è preferibile fare cicli di circa 2 mesi di assunzione e 3 settimane di pausa, da settembre fino a marzo. Inoltre non bisogna dimenticare di fare cicli di almeno un mese di probiotici per mantenere una buona flora batterica intestinale.

UN AIUTO IN PIU' DAGLI OLI ESSENZIALI

Diffondere nelle stanze 5 gocce di **Eucalipto**, 3 di **Pino** e 3 di **Timo** messe nell'infusore di essenze. Questa miscela aiuta a purificare e disinfettare l'aria degli ambienti in cui si vive e si lavora. Se ci sono bambini piccoli, meglio evitare l'Eucalipto, troppo forte, e utilizzare il Mirto che ha un'azione potente ma non irritante sul sistema respiratorio.

L'ALIMENTAZIONE PER LA PREVENZIONE INVERNALE

Per mantenere il sistema immunitario efficiente è importantissi-

mo avere una buona digestione e mantenere una buona flora intestinale. Per questo l'alimentazione gioca un ruolo fondamentale nella prevenzione, ecco quindi di seguito i cibi che sarebbe meglio evitare, quelli invece consigliati e, cosa non meno importante, le combinazioni alimentari da evitare per non affaticare stomaco e intestino.

ALIMENTI DA EVITARE:

lo zucchero e tutto ciò che lo contiene, cereali raffinati, grassi e proteine animali consumate in quantità eccessiva. Questi alimenti infatti affaticano la digestione e intasano di scorie fegato e intestino impedendo al sistema immunitario di funzionare al meglio.

ALIMENTI DA PRIVILEGIARE:

- frutta e verdura arancione e colorata (carote, zucca, agrumi...) ricche di vitamine, consumarle sia fresche a pezzi che in centrifuga o estratto;
- uva nera: ricca di flavonoidi dal potere immunostimolante;
- kiwi: ricchi di vitamina C;
- aglio e cipolla: antimicrobici e antibatterici che agiscono come antibiotici naturali. L'aglio è anche protettivo delle vie respiratorie e riduce la pressione arteriosa;
- cavoli, cavolfiori, cavoletti di bruxelles e broccoli, utili contro il muco;
- legumi, mandorle e spinaci: ricchi di ferro;
- semi oleosi: antiossidanti, ricchi di minerali;
- yogurt: agisce attivamente nel ricostituire e rigenerare la flora

batterica intestinale, indispensabile per mantenere in salute il sistema immunitario;

- germe di grano: ricco di zinco;
- lievito di birra: rinforza le difese;
- curcuma: antiossidante, antinfiammatoria;
- zenzero: fresco o in polvere è digestivo e immunostimolante (non consumare se ci sono problemi di gastrite e reflusso);
- miele, polline e pappa reale;
- pesce e olio di semi di lino: ricchi di omega 3/6.

COMBINAZIONI ALIMENTARI DA EVITARE:

- CARBOIDRATI + PROTEINE: gli enzimi per la digestione delle proteine hanno bisogno di un ambiente acido e questo di-

strugge l'enzima necessario alla trasformazione degli amidi rallentando la digestione dei carboidrati

- FRUTTA + ALTRI CIBI: la frutta ha una digestione molto veloce, ma se insieme ad altri cibi fermenta creando gonfiore e rallentando la digestione
- PROTEINE DIVERSE: ogni proteina viene digerita grazie ad un enzima diverso, per questo è importante non ingerire nello stesso pasto proteine di origine diversa
- AMIDI + ZUCCHERI: gli amidi vengono digeriti prima in bocca e poi nello stomaco, gli zuccheri invece passano direttamente nell'intestino tenue. Se consumati insieme gli zuccheri restano a lungo nello stomaco creando fermentazione

- ZUCCHERI + PROTEINE: gli zuccheri semplici vengono digeriti nell'intestino mentre le proteine nello stomaco. Se ingeriti insieme, gli zuccheri fermentano perché restano nello stomaco il tempo necessario per smaltire le proteine.

Abbinando fitoterapia, oligoelementi e la corretta alimentazione, la prevenzione è completa e sicuramente efficace. Ciò non significa che si è a riparo da tutto, ma sicuramente nel caso di malanni stagionali il sistema immunitario risponderà meglio e con più efficacia consentendo all'organismo di ammalarsi di meno e di guarire più in fretta.

Se avete dubbi o desiderate un consiglio su prodotti specifici o un parere su quali sono i più efficaci potete contattarmi ai miei recapiti. ■

ATTIVITÀ FORMATIVE PER INSEGNANTI E TERAPISTI

Prof.ssa Rosa Angela Fabio, Università di Messina - Dott.ssa Samantha Giannatiempo, Centro di Apprendimento e Ricerca Tice

In questo spazio desideriamo informare i nostri associati e le loro famiglie che anche per l'Anno scolastico 2018-2019 è stato riattivato un pacchetto formativo on-line che possa aiutare insegnanti e terapisti ad acquisire competenze teoriche e pratiche sulla Sindrome di Rett e sulle relative modalità di intervento.

Fino al 31 dicembre è infatti possibile iscriversi al Corso on-line su "Sindrome di Rett e metodologie di intervento" attraverso l'area riservata a cui si accede dal sito internet di AIRett. Il corso che è assolutamente gratuito per gli specialisti che seguono bambine e ragazze le cui famiglie sono associate AIRett, è costituito da: lezioni teoriche sulla sindrome; lezioni sui principi di base della Comunicazione Aumentativa Alternativa tenute dalla dott.ssa Samantha Giannatiempo del Centro di Apprendimento e Ricerca Tice; lezioni sul Potenziamento Cognitivo e su strategie di individualizzazione del percorso di apprendimento tenute dalla Prof.ssa Fabio, Professore Ordinario di Psicologia presso l'Università di Messina che da numerosi anni lavora con bambine affette da questa sindrome conducendo importanti ricerche sul tema dello sviluppo cognitivo.

Il pacchetto formativo, accessibile anche ai genitori interessati, dà la possibilità, su richiesta, di usufruire di al massimo 3 consulenze on-line al fine di supervisionare il lavoro degli insegnanti/terapisti interessati e guidarli nella stesura di un programma individualizzato. Si richiede quindi la disponibilità a condividere trimestralmente video e relazioni che documentino il lavoro svolto a scuola o presso i centri frequentati dalle ragazze. Al termine del percorso formativo (30 giugno 2019) agli insegnanti e terapisti che hanno seguito tutte le lezioni, completato i questionari di avanzamento successivi ad ogni lezione e prodotto il materiale richiesto verrà rilasciato un attestato di formazione e partecipazione (a seguito della Procedura di Accreditamento dell'Associazione tutte le iniziative formative proposte sono riconosciute dal MIUR).

In caso fosse necessario un incontro di verifica o valutazione in vivo delle bambine/ragazze i genitori potranno farne richiesta al seguente indirizzo email, formazione@airett.it, AIRett valuterà il numero delle richieste e la possibilità di attivare delle giornate di valutazione.

AIRett continua a lavorare affinché le nostre bambine possano avere interventi efficaci quotidianamente e perché possa essere offerta ad insegnanti, familiari e terapisti tutta la formazione necessaria per conoscere la Sindrome di Rett in maniera adeguata, diffondere questa conoscenza sul territorio e tradurre tutto ciò in un aumento reale del benessere di bambine e famiglie.

È importante che le famiglie informino i loro insegnanti e terapisti sulla possibilità di iscriversi gratuitamente al corso on-line. Si ricorda che tale iniziativa è offerta in maniera del tutto gratuita a terapisti ed insegnanti delle bambine di famiglie regolarmente Associate AIRett.



Iniziative a favore di AIRETT

Ancora una volta dedichiamo questo spazio alle numerose iniziative a favore della nostra Associazione e, come sempre, desideriamo ringraziare i nostri generosi sostenitori, perché tutti i nostri progetti ed iniziative sono possibili solo grazie alle persone che condividono la nostra mission, che credono nel nostro impegno, hanno fiducia nel nostro operato e soprattutto "amano" le nostre splendide ragazze. Concludiamo rinnovando l'invito ad inviarci le vostre foto e i vostri pensieri che saremo felici di pubblicare.

TRENTINO ALTO ADIGE

Responsabili regionali: Erido Moratti – Marisa Grandi

9 giugno 2018 - Tuenno (TN)

È andata in scena in giugno l'ormai consueta "Pedalata e passeggiata di solidarietà" promossa da Asd Bike Tuenno in collaborazione con il Comune. Per tutti i partecipanti si è svolta poi la cena con polenta e salsicce.

I fondi raccolti sono stati devoluti ad AIRETT, ADMO E LEGA TUMORI. Grazie a tutti!



Agosto 2018 - Cavareno (Tn)

Ringraziamo la nostra amica Ida, impegnata con la sua famiglia per sostenere AIRETT con il mercatino allestito il primo fine settimana di agosto a Cavareno, in Val di Non, per celebrare la "Charta della Regola", l'antico statuto che già dai primi secoli del secondo millennio regolava i tempi e i modi della lavorazione della campagna e del bosco.

La manifestazione cerca di abbinare la ricerca delle tradizioni a momenti di festa e divertimento, diventando l'occasione per celebrare una civiltà contadina che non deve essere dimenticata.



LOMBARDIA

Responsabile regionale: Eleonora Gallo

Grazie a Marco e Francesca

che per le loro nozze hanno scelto le nostre pergamene decidendo così di sostenere i progetti di ricerca AIRETT e rendendo ancora più speciale il loro giorno più felice. Tantissimi auguri!



BENVENUTA OLIVIA

Congratulazioni per la nascita della piccola Olivia alla dottoressa Samantha Giannatiempo, al marito Michele e alla sorellina Matilde da parte della redazione di Vivirett.

VENETO E FRIULI VENEZIA GIULIA

Responsabili regionali: Rosanna Trevisan e Antonella Faleschini

Lignano Sabbiadoro (UD) - 15 aprile 2018

Rotary e Rotaract insieme per AIRETT per un service d'amore

Lo scorso aprile si è svolto a Lignano Sabbiadoro un incontro conviviale per consolidare un'amicizia nel segno della solidarietà fra il Rotary Club e i Rotaract Club di Padova Euganea e Lignano Sabbiadoro-Tagliamento.

Si è trattato di un momento importante per le due Associazioni, perché il loro impegno quest'anno è stato quello di fare un percorso insieme ad AIRETT, nell'approfondire e nel conoscere questa malattia tanto silenziosa quanto distruttiva. È stato un avvicinarsi alle nostre problematiche con delicatezza e ascolto attento e non superficiale.

Al pranzo hanno partecipato quattro famiglie, in rappresentanza di tutte le bambine/ragazze Rett e in questa occasione c'è stata l'ulteriore dimostrazione dell'interesse e vicinanza alle nostre difficoltà e impegno per migliorare loro la vita nel quotidiano e sostenere la ricerca per la cura.



L'impegno già realizzato che ne è scaturito è stata una raccolta fondi di 4.000 euro da destinare al progetto sulla comunicazione, attraverso il puntatore laser per permettere a tutte le bambine di facilitare loro la comunicazione dei propri bisogni.

Sentitamente li ringraziamo, auspicando che rimangano sempre al nostro fianco insieme alle nostre "bimbe dagli occhi belli".



Montecchio Precalcino (VI) - 20 maggio 2018

In occasione della Festa della famiglia, organizzata dalla scuola dell'infanzia di Montecchio Precalcino (VI) frequentata da una delle nostre principesse, Mia Sophie, le insegnanti e i genitori dei bimbi hanno pensato di raccogliere fondi per la nostra associazione. Ma l'idea originale e straordinaria è stata quella di coinvolgere i bimbi in questa raccolta, invitando e spiegando loro che attraverso qualche rinuncia e donando qualche soldino si aiutavano i medici a trovare la cura per la loro amichetta!

La bella somma raccolta è stata ufficialmente presentata alla Festa della Famiglia, organizzata all'interno dello splendido Parco Villa Nieve, presentando un grande "assegno colorato" consegnato a Rosanna Trevisan in qualità di Rappresentante Regionale, alla fine della S. Messa celebrata per questo evento. Il clima e l'atmosfera pieno di entusiasmo e allegria sono stati il coronamento di questa bella iniziativa,



che al di là della somma raccolta, ha voluto trasmettere ai piccoli attraverso questa esperienza, che DONARE GENERA GIOIA, CHE DONARE SIGNIFICA ACCOGLIERE E SOSTENERE, CHE DONARE SIGNIFICA AMARE.

Un doveroso ringraziamento, oltre che a tutte le insegnanti, va alla signora Vania, coordinatrice della scuola.

Maragnole di Breganze (VI) - 30 giugno 2018

Il gruppo Giovani di Maragnole ha organizzato una serata a scopo benefico con raccolta fondi in favore di AIRETT e della Città della Speranza di Padova. Un grazie di cuore al presidente del gruppo Federico dalla Pria e soprattutto alle "bimbe" presenti: Asia, Maria Chiara, Diletta, Giulia, Maria Chiara e Mia Sophie. Una bella serata passata all'insegna della condivisione e della solidarietà. Ancora una volta L'AMORE VINCE!!



ABRUZZO

Responsabile regionale: Sabina Mastronardi

Montesilvano (PE) - 19 luglio 2018

Presso il Teatro del Mare si è svolto "Viaggiando con la fantasia per le bimbe dagli occhi belli", uno spettacolo a tinte rosa basato sull'incontro tra ginnastica artistica e musica. Allo spettacolo, patrocinato dal Comune di Montesilvano, hanno partecipato le allieve di ginnastica artistica di A.S.D. Gymnesia e le Kidsingers dello Centro Sudi Musicali L'Assolo. C'erano, in rappresentanza di AIRETT, Chiara e la sua mamma che ha dato voce a tutte le nostre Principesse... C'era Demetra, che per i medici non avrebbe mai potuto cantare e invece... C'era "Occhi che cantano" cantata da Fabrizio Fasciani... C'era Simone Pavone che non smetteremo mai di ringraziare per quanto fa per Airett...

E poi c'erano tutte le persone presenti, tante... con una grande emozione nel cuore. GRAZIE A TUTTI!!



TOSCANA

Responsabile regionale: Claudia Sbrolli

5 settembre 2018 - Santa Croce sull'Arno (SI)

Ringraziamo il Gruppo Carnevalesco La Nuova Luna che, durante il triangolare organizzato dalla Società dei Lupi di Santa Croce sull'Arno, ha dato vita ad un torneo di burraco per raccogliere fondi in favore di AIRETT e della ricerca all'insegna del motto "Giocare, stare insieme e fare bene".



EMILIA ROMAGNA

Responsabile regionale: Ines Bianchi

Cervia - Milano Marittima (RA) - 30 giugno 2018

Sabato 30 giugno, presso lo Stadio dei Pini Cervia-Milano Marittima, si è svolto il 15° Memorial Stefano Biondi, in ricordo dei poliziotti Stefano Biondi, Nicoletta Missiroli e Pietro Pezzi.

L'incasso dell'incontro di calcio, che ha visto impegnate la Selezione della Polizia di Stato e l'Ass. Gruppo Sportivo Gendarmeria (Repubblica San Marino) è stato devoluto a Telethon ed AIRETT. Grazie agli organizzatori e a tutti i partecipanti da parte delle bimbe dagli occhi belli.



Longana (RA) - 15 settembre 2018

Ringraziamo tutti coloro che hanno contribuito alla Festa di Beneficenza organizzata a Longana in favore della ricerca per la sindrome di Rett: organizzatori, musicisti, animatori, camerieri e cuochi... ognuno ha fatto la sua parte per rendere unica e indimenticabile questa serata. Grazie davvero!



Milano Marittima (RA) - 24 Aprile 2018

Ringraziamo il patron Paolo Teti e l'assessore cervese Gianni Grandu per la loro presenza ad una bellissima serata svoltasi a fine aprile, quella del Galà di Miss Mamma Italiana, concorso nazionale di bellezza e simpatia riservato alle mamme. L'evento era organizzato con la finalità di raccogliere fondi in favore di AIRETT che ringrazia di cuore tutti i partecipanti e gli organizzatori.





Cesenatico (FC) - 5 gennaio 2018

Ringraziamo gli Strambalè ad Ziznatic, un gruppo di giovani cesenaticensi che da alcuni anni stanno dando nuova linfa all'affascinante rituale che caratterizza la notte della Befana, rinnovando un'antica pratica di origine contadina.

Il gruppo di cantori ha girato di casa in casa e di locale in locale per portare l'annuncio della venuta del Messia e richiedendo cibo e vino e augurando la buona sorte per l'anno venturo. Anche quest'anno i fondi raccolti sono stati devoluti ad AIRETT per promuovere la ricerca scientifica. Grazie agli Strambalè e a tutti coloro che li hanno ospitati e hanno contribuito con le loro donazioni.

Cesenatico (FC) - 6 maggio 2018

Presso il Museo della Marineria Cesenatico si è svolta la prima edizione dell'iniziativa "Occhi belli come il mare" realizzata in collaborazione con "L'economia del mare" e "e Nustren".

Stand gastronomici, musica e balli insieme alle bambine dagli occhi belli per far conoscere la malattia e raccogliere fondi per la ricerca.

Grazie ai sostenitori e agli organizzatori della bella iniziativa da parte di AIRETT.



Copparo (Fe) - 24 giugno 2018

Ringraziamo il Vespa Club di Copparo per l'organizzazione del Primo Raduno Nazionale Vespisti, svoltosi Domenica 24 giugno attraverso il territorio comunale.

A presentare l'iniziativa il sindaco Nicola Rossi, l'assessore allo sport e associazionismo Martina Berneschi, e Paolo Negri e Claudio Zanella, rispettivamente presidente e vicepresidente del Vespa Club Copparo.

Tutte le iniziative del Vespa Club Copparo sono guidate da un forte spirito solidaristico ed hanno una finalità sociale. Nello specifico l'incasso dell'iniziativa è stato devoluto alla nostra Associazione.



Nome per nome tutti i referenti regionali dell'Associazione a cui rivolgersi per qualsiasi informazione

■ **ABRUZZO:**

Sabina Mastronardi
Via Ugo Foscolo 7, 66050 San Salvo (CH),
Cell. 338.2547071
Email abruzzo@airett.it

■ **BASILICATA:**

Vito Tricarico
Traversa Papa Callisto 10, 75022 Irsina (MT),
Tel. 0835.518768
Email basilicata@airett.it

■ **EMILIA ROMAGNA E MARCHE:**

Ines Bianchi
Via Scilla, 47291 Rimini (RN)
Tel. 338.5627453
Email emiliaromagna@airett.it

■ **LIGURIA:**

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

■ **LOMBARDIA:**

Gallo Eleonora
tel. 0373/274640, Cell. 338/8870590
lombardia@airett.it

■ **MOLISE:**

Simona Tucci
Viale E.Spensieri 12, 86019 Vinchiaturro (CB)
Tel. 0874.348423, Cell. 347.8554454
Email molise@airett.it

■ **PIEMONTE E VALLE D'AOSTA:**

Magnani Federica
Tel. 02.92391121, Cell. 347.1636713
Email piemonte@airett.it
Enrica Passerini
Via Cortassa 12/b, 10044 Pianezza (TO)
Tel. 011.9664167 Cell. 349.0962815 (ore serali)
Email piemonte@airett.it

■ **PUGLIA:**

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

■ **SICILIA:**

Tarallo Mariella Costanza
Via Lecce 28, 92015 Raffadali (Ag)
Cell 342.3882651
Email sicilia@airett.it
Incardona Immacolata
Via Atene, 92020 Palma Di Montechiaro (Ag)
Cell 339.6502881
Email 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)
Email toscana@airett.it

■ **TRENTINO ALTO ADIGE:**

Erido Moratti - Marisa Grandi
Via Leonardi 84, 38019 Tuenno (TN),
Tel. 0463.450622
Email trentinoalloadige@airett.it

■ **VENETO E FRIULI VENEZIA GIULIA:**

Antonella Faleschini
Via G. Marconi 11, 30030 Salzano (VE)
Tel. 041.5745851 Cell. 333.3232258
Email veneto@Airett.it
Rosanna Trevisan
Via Ca' Orologio 8/a, 35030 Baone (PD)
Tel. 0429.51517 Cell. 348.7648685
Email veneto@airett.it

Per qualsiasi necessità/informazione si invitano le famiglie residenti nelle regioni attualmente in attesa di nomina del referente regionale a contattare la coordinatrice referenti regionali signora Ines Bianchi (email: bianchi.ines@alice.it - cell. 338.56.27.453 - 0541.38.59.74)

ATTENZIONE!

Per comunicare variazioni o eventuali errori i referenti regionali sono pregati di contattare la signora Ines Bianchi al n. 0541.385974 o di scrivere all'indirizzo e-mail bianchi.ines@alice.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	direttivo@AIRett.it 339.83.36.978 - 045.92.30.493
Nicola Sini - Vicepresidente -	Contatti F.I.S.H. Spedizione rivista ViviRett - Poste Italiane - Campagna SMS - Campagna 5x1000	segreteria@airett.it 328.0470632 - 031.52.42.59
Ines Bianchi - Consigliere -	Segreteria - Tesoriere - Coordinatore referenti regionali - Organizzazione Campus - Responsabile campagne natalizie e pasquali	bianchi.ines@alice.it 338.56.27.453 - 0541.38.59.74
Antonella Faleschini - Consigliere -	Membro Consiglio Direttivo	antonella.faleschini@gmail.com 333.3232258 - 041.5745851
Giuseppe Scanella - Consigliere -	Magazzino materiale associativo - Contatti con spedizioniere	regali@airett.it 333.36401066
Cristiana Mantovani - Consigliere -	Pubbliche Relazioni AIRett Gestione pagine social	pubblicherelazioni@AIRett.it 348.7072248
Silvia Giambi - Consigliere -	Gestione sito internet	azzurrahope@alice.it 347.3716208

Collegio Revisori dei Conti		
		Recapiti
Giovanni Ampollini	Presidente	giovanniampollini@aliceposta.it 334.3778737 - 0521.969212
Andrea Vannuccini	Revisore	v.and@tiscali.it 338.2253567 - 0564.417696
Luigia Degli Angeli	Revisore	l.degliangeli@degliangeli.eu 347.0899265

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

redazione@AIRett.it

oppure all'indirizzo

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

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

IT64P020081 1770000100878449

I nostri libri

novità

Nicola Savino **LACRIME DI FRAGOLA**

Illustrato da Marta Monelli,
DD Editore

Offerta libera a partire da 10 € + spese di spedizione

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



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

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

Questo libro ha l'obiettivo di fornire ai genitori una risposta a tutti i dubbi e ai quesiti relativi a questa condizione di disabilità, con le informazioni pratiche, le prospettive familiari e le attuali conoscenze sulle strategie di intervento per la gestione della sindrome. Vengono

descritte caratteristiche comportamentali, relazionali, cognitive, emotive e sociali, trattamenti farmacologici ed educativi, così come argomenti specifici quali complicazioni ortopediche, attacchi epilettici, disturbi gastrointestinali, gestione dei "comportamenti problema", nutrizione, comunicazione, problemi motori, ecc.

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

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

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

Viola Giordano - **Cuori Spezzati**

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

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



CDRom "LA RIABILITAZIONE NELLA SINDROME DI RETT" - 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 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'AI-Rett ha invitato i clinici del Comitato Scientifico a realizzare un libretto informativo sull'affezione, con il contributo anche di alcuni Collaboratori, allo scopo di promuovere un avanzamento

della presa in carico delle bambine, ragazze, donne con Sindrome di Rett.

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

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

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

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



Claudio Baglioni, dedica alle "Bimbe dagli occhi Belli" e all'AI-Rett 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

Centri di riferimento AIRett

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

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

- quale modo consigliato, **scrivere una mail** con la richiesta; si avrà una risposta rapida, 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
- **in caso di problemi urgenti**, è possibile **avere un colloquio telefonico al cellulare** fornito dall'Associazione, attivo ogni pomeriggio di giorno feriale, alle ore 14.30 - 16.00.

Per migliorare le comunicazioni, consigliamo di indicare **nella Email**

- 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 comunque sufficiente indicare il nome del richiedente e della paziente ed il motivo del contatto. Le ulteriori informazioni verranno precisate nel successivo colloquio telefonico.

ISTITUTO GIANNINA GASLINI, GENOVA

UO e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile, Direttore Prof.ssa Edvige Veneselli, Referente del Centro Dott.ssa Giulia Prato

Email giulia_prato@hotmail.com
Cell. 339 2712005 (ore 14.30 - 16.00)

OSPEDALE SAN PAOLO, MILANO

Centro Regionale per l'Epilessia - UOC Neuropsichiatria Infantile, Direttore Prof.ssa Maria Paola Canevini, Referente del Centro Dott.ssa Aglaia Vignoli

Referente con email e cellulare: Dott.ssa Miriam Savini
Email miria.savini@asst-santipaolocarlo.it
Cell. 366 2909186 (ore 14.30 - 16.00)

OSPEDALE BAMBINO GESÙ, ROMA

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

Email raffaella.cusmai@opbg.net
Cell. 339 1304032

POLICLINICO UNIVERSITARIO, MESSINA

Dipartimento di Patologia Umana dell'Adulto e dell'Età Evolutiva "Gaetano Barresi"- UOC di Neuropsichiatria Infantile Direttore f.f. Dott.ssa Antonella Gagliano,

Referente del Centro Dott.ssa Gabriella Di Rosa
Email gdirosa@unime.it
Cell. 349 7386079

POLICLINICO LE SCOTTE, SIENA

UO di Neuropsichiatria Infantile, Direttore Dott. Roberto Canitano

Email r.canitano@ao-siena.toscana.it
Tel. 0577 586534 - Segreteria 0577 586585

Centro di riferimento abilitativo/riabilitativo Day Hospital riabilitativo

ISTITUTO DON GNOCCHI

Via Dei Missaglia, 117 - Milano
Per informazioni e prenotazioni 331 7126109 / 339 8336978
Email info@AIRett.it

Riferimento per corso on line, valutazioni cognitive, CAA

Prof.ssa Rosa Angela Fabio
Dott.ssa Samantha Giannatiempo
Email formazione@AIRett.it
Tel. 393 9011192 / 339 8336978

Centri per la DIAGNOSI MOLECOLARE

ISTITUTO AUXLOGICO ITALIANO

Laboratorio di Genetica Molecolare

Cusano Milanino Milano
Dott.ssa Silvia Russo
Tel. 02 619113038
Email s.russo@auxlogico.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 oppure via email all'indirizzo info@airett.it**, 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 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 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.