

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



**CONVEGNO
NAZIONALE AIRETT
“Nuove frontiere
nella sindrome di
Rett: uno sguardo
verso il futuro,,**

■ CONVEGNO NAZIONALE
Cervia (Ra), sabato 1
e domenica 2 giugno 2019

■ PROGETTI AIRETT
Sintesi dei progetti
vincitori del bando
2018

■ CAMPUS AIRETT
Al via le iscrizioni
per l'edizione 2019

ViviRett n. 77 maggio 2019

3 INFORETT

4 LETTERA DEL PRESIDENTE

5 CONVEGNO NAZIONALE AIRETT

Presentazione e programma

9 PROGETTI AIRETT

Breve sintesi dei progetti vincitori del bando Airett 2018

9 La pupillometria come metodica di valutazione in modelli di sindrome di Rett

10 Sviluppo di nuovi strumenti preclinici per il trattamento della RTT, basati sulla riattivazione farmacologica di Mecp2

12 Valutazione delle irregolarità respiratorie in veglia tramite monitoraggio ambulatoriale in pazienti australiane e italiane con RTT

13 Riprogrammazione dei fibroblasti da pazienti con RTT in neuroni funzionalmente attivi per terapia sostitutiva proteica in vitro

14 DAL MONDO DELLA RICERCA

Le anomalie muscoloscheletriche del piede nella sindrome di Rett

16 Definizione del profilo motorio dell'arto superiore nella sindrome di Rett

18 Capacità cognitive nella sindrome di Rett: analisi e valutazione

20 L'ANGOLO DELL'INTERVISTA: LA PAROLA AGLI ESPERTI

Intervista alla professoressa Jenny Downs

22 Intervista alla professoressa Rosa Angela Fabio

23 LA PAROLA ALLA PSICOLOGA

La famiglia e lo stress della disabilità

27 PROGETTI AIRETT

Al via le iscrizioni per la nuova edizione del Campus AIRett: un campus all'insegna delle nuove tecnologie

29 L'UNIONE FA LA FORZA

Iniziative a favore di AIRett

32 ASSOCIAZIONE

Referenti regionali

33 Il contatto giusto... la risposta giusta

34 SINDROME DI RETT DA LEGGERE E DA VEDERE

35 NUMERI UTILI

Centri di riferimento AIRett

36 PER ASSOCIARSI ALL'AIRETT

Direttore responsabile:

Marinella Piola - Lucia Dovigo

Redazione:

Via G. Sirtori 10 - 37128 Verona

e-mail: redazione@AIRett.it

Tel. 339.8336978 - www.AIRett.it

Editore:

AIRett (Associazione Italiana Rett)

Onlus

V.le Bracci, 1 - Policlinico Le Scotte - Siena

Registrazione presso il Tribunale di Milano n. 392 del 5 luglio 1997

Tariffa Associazioni senza scopo di lucro:

"Poste Italiane Spa - Spedizione in abbonamento Postale - D.L. 353/2003 (conv. In L. 27/02/2004 n° 46) art. 1 - comma 2 - DCB Milano

Stampa:

Tipografia Valsecchi - Erba

VIVIRETT - Periodicità quadrimestrale

Ricezione del materiale per la pubblicazione sulla rivista

- inviare il materiale in formato digitale a: redazione@AIRett.it
- Per informazioni: Cell. 331.7126109

CONSIGLIO DIRETTIVO AIRETT

Presidente:

Lucia Dovigo Dell'Oro

Vicepresidente:

Nicola Sini

Consiglieri:

Ines Bianchi - Giuseppe Scannella - Cristiana Mantovani - Silvia Giambi

Collegio Revisori:

Presidente:

Giovanni Ampollini

Revisori:

Luigia Degli Angeli

Andrea Vannuccini

COMITATO SCIENTIFICO OPERATIVO

Prof. Canevini (Neuropsichiatra)

Prof. Fabio (Psicologa)

Dott. Hayek (Neuropsichiatra)

Dott. Pizzorusso (Genetista)

Prof. Renieri (Genetista)

Dott. Rodocanachi (Neurologa/fisiatra)

Dott. Russo (Genetista)

Prof. Veneselli (Neuropsichiatra)

Prof. Maurizio D'Esposito (Genetista)

COMITATO SCIENTIFICO ONORARIO

Prof. Budden-USA (Pediatria)

Prof. Becchetti (Chirurgo Ortopedico)

Prof. Bruschetti (Pediatria)

Prof. Cioni (Neuropsichiatra)

Dott. Fiumara (Pediatria)

Prof. Godall-USA (Fisiatra)

Prof. Guerrini (Neuropsichiatra)

Dott. Pini (Neuropsichiatra)

Prof. Portinaro (Chirurgo ortopedico)

Dott. Senez-Francia (Nutrizionista)

Prof. Zappella (Neuropsichiatra).

INFORMAZIONI UTILI

QUOTE ASSOCIATIVE GENITORI:

Validità quota associativa:

dal 01/01 al 31/12 di ogni anno

Rinnovo quota associativa:

come da Statuto entro il 28 febbraio

di ogni anno. Il pagamento della quota associativa compete al genitore associato che ha diritto a:

- Ricevere con cadenza quadrimestrale la rivista ViviRett;
- Partecipare ai 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 FOXG1.

DIAGNOSI DELLA SINDROME DI RETT

Diagnosticare la Sindrome di Rett significa riscontrare queste caratteristiche:

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

GLI STADI CLINICI DELLA SINDROME DI RETT

Fase 1

Tra i 6 e i 18 mesi. Durata: mesi

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

Fase 2

Da 1 ai 3 anni. Durata: settimane, mesi

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

Fase 3

Stadio pseudo stazionario. Durata: mesi, anni

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

Fase 4

All'incirca dopo i 10 anni. Durata: anni

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

L'AIRett (Associazione Italiana Rett)

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

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

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

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

Carissimi,



eccoci con il numero di Viviret che precede il nostro annuale Convegno dal titolo "NUOVE FRONTIERE PER LA SINDROME DI RETT: UNO SGUARDO VERSO IL FUTURO".

Un convegno che guarda al futuro, a cosa ci possiamo aspettare, a come potrà cambiare la vita delle nostre ragazze.

Grandi speranze sono riposte sulla terapia genica, sui trial in corso, su quelli che devono partire, sulle prospettive e le aspettative. Di tutto questo ci parleranno i dottori Stuart Cobb e David Lieberman.

Altrettanto promettenti sono gli studi in corso finanziati con i bandi AIRett dei quali si parlerà sempre nella sezione dedicata alla ricerca di base.

Seguirà una tavola rotonda per discutere sullo stato della ricerca e delle aspettative: gli specialisti saranno a disposizione per tutte le domande che vorrà porre la platea.

Si passerà poi a presentare il lavoro del "neonato" Centro AIRett innovazione e ricerca" un progetto ambizioso, direi unico nel suo genere, che vede un'Associazione, AIRett, scendere in campo ed occuparsi direttamente di ricerca motoria e cognitiva a beneficio di soggetti affetti da sindrome di Rett

Conoscenza, competenza, professionalità e determinazione sono i punti cardine del centro, il primo importante progetto realizzato grazie all'insieme di tutti questi fattori ha un nome dolcissimo - Amelie - e una finalità importantissima "dare voce alle nostre ragazze".

Non aggiungo di più, perché spero sarete presenti al Convegno e sarà quindi una bella sorpresa.

Seguirà la presentazione, sempre in tema di nuove tecnologie, di un importante progetto in corso di realizzazione e di altri progetti che partiranno a breve, oltre che dei risultati di ricerche in atto.

La domenica sarà dedicata alla parte clinica, con argomenti veramente importanti e purtroppo troppo spesso trascurati: il problema respiratorio e quello del dolore, problemi che riguardano il quotidiano ai quali il più delle volte non sappiamo dare risposte. L'obiettivo è dare indicazioni sul modo di affrontare queste spinose problematiche. Anche in questo settore sarà presentato un progetto vincitore del bando AIRett 2018.

Ricordo a tutti gli associati la partecipazione all'assemblea che quest'anno ci vede impegnati anche nella revisione dello Statuto per adeguarlo alle nuove norme del terzo settore. È importante essere presenti per conoscere i cambiamenti che si dovranno affrontare oltre che, come di consueto, conoscere le attività fin qui svolte e decidere assieme le future strategie.

I servizi che come nostra consuetudine daremo alle famiglie durante i due giorni di Convegno riguarderanno la consulenza logopedica: anche in questo caso importanti indicazioni saranno frutto della ricerca in atto presso il Centro AIRett.

Avremo poi a disposizione l'Avvocato Palmieri per consulenza sull'indennità di comunicazione; l'avvocato ha seguito molte famiglie in questo percorso con ottimi risultati.

La domenica mattina le nostre ragazze potranno provare alcune tecnologie presentate il sabato. Non mancherà la possibilità di richiedere il passaporto clinico o braccialetto intelligente.

Il sabato sera, tutti alla serata di intrattenimento "d'Amare", con clima gioviale e, com'è consuetudine in Romagna balli e canti tipici romagnoli. Saranno con noi Filippo Roma, Annalisa Insardà, Dora Albanese, Piero Focaccia e tanti altri amici di AIRett.

Ritornando ai contenuti della nostra rivista. in questo numero, oltre alla presentazione e al programma del Convegno, troverete una sintesi dei progetti vincitori del bando AIRett 2018, interessanti articoli che trattano aspetti motori e cognitivi, oltre che due interviste a professionisti che da anni si occupano di sindrome di Rett. Inoltre, potrete ricevere notizie sul nostro annuale "impegno", il Campus Estivo, per concludere con una nuova interessante rubrica "la parola alla psicologa".

All'interno della rivista abbiamo inserito la nostra campagna 5x1000: molte nostre attività e progetti sono sostenuti grazie agli introiti che arrivano da questa iniziativa. Faccio dunque un appello a tutti voi per aiutarci donando il vostro 5x1000 e facendovi promotori dell'iniziativa con parenti, amici e conoscenti.

Concludiamo come di consueto con i ringraziamenti ai nostri sostenitori.

Vi aspetto numerosi al nostro annuale Convegno a Cervia

Lucia Dovigo
Presidente Airet

CONVEGNO NAZIONALE AIRETT

“Nuove frontiere nella sindrome di Rett: uno sguardo verso il futuro,,

1-2 giugno 2019 - Cervia (Ra)

Presentiamo in queste pagine una breve sintesi dei principali interventi previsti al convegno nazionale di Cervia

Edvige Veneselli - Lucia Dovigo - Silvia Russo - Rosa Angela Fabio

RICERCA DI BASE

Sabato 1 giugno si aprirà il convegno con la sessione dedicata alla ricerca di base **NUOVE PROSPETTIVE TERAPEUTICHE NELLA SINDROME DI RETT** che avrà come principale tema l'aggiornamento sulle strategie terapeutiche all'avanguardia ed i trial clinici attualmente in corso a livello internazionale. Pertanto la giornata sarà introdotta dalle presentazioni dei ricercatori **Dr. Stuard Cobb** e **Dr. David Lieberman** nell'ambito della terapia genica che riferiranno sullo stato dell'arte dei loro studi e presenteranno i risultati dei trial attualmente in atto. La giornata proseguirà con la presentazione dei progetti di ricerca nazionali ed internazionali selezionati nel bando AIRETT 2018, anch'essi finalizzati principalmente allo sviluppo di nuove strategie terapeutiche: **Dr. Marcella Vacca** e **Dr. Silvia Russo** presenteranno la riattivazione del cromosoma X che esprime l'allele sano del gene *MECP2* in modelli umani e murini, il **Dr. Hannes Steinkellner** parlerà della sperimentazione in vitro in modelli umani di una proteina che possa sostituire la proteina danneggiata di *Mecp2*, ma anche di strategie terapeutiche per le pazienti con difetti di *CDKL5* che verranno presentate dalla **Dr. Charlotte Kilstrup-Nielsen**; infine il **Dr. Tommaso Pizzorusso** tratterà dello sviluppo di un metodo nuovo molto interessante che utilizza la pupillometria per misurare il deficit neurologico nei modelli animali. La mattina si chiude con



un intervento della **Dr. Alessandra Renieri** sulle potenzialità terapeutiche del gene editing applicato ai tre principali geni candidati nella sindrome di Rett, *MECP2*, *CDKL5* e *FOXG1*. Si concluderà la mattinata scientifica con un momento di discussione in cui verrà data alle famiglie la possibilità di confrontarsi con esperti di fama internazionale sulle prospettive attuali della ricerca e le aspettative che si possono avere.

INNOVAZIONE E TECNOLOGIA

Il sabato pomeriggio sarà dedicata alle nuove tecnologie, tema che rispecchia il focus di specializzazione del **CENTRO AIRETT INNOVAZIONE E RICERCA** di Verona, un nuovo importante progetto di AIRETT.

Il Centro Airett di Verona è promotore di un importante evento che fa il punto sugli ausili tecnologici utilizzati per migliorare l'autonomia

motoria e cognitiva e potenziare le abilità residue delle bambine con sindrome di Rett, in particolare sulle tecnologie assistive e le ricerche scientifiche attivate sull'applicazione nella riabilitazione motoria e cognitiva.

Il **Dr. Andrea Nucita** e la **Dr. Tindara Caprì** presenteranno una nuova sfida: la teleriabilitazione nella sindrome di Rett: grazie ad essa sarà possibile raggiungere e monitorare ogni bambina in tutta Italia, con un contatto costante con gli esperti del Centro. Di seguito la **Dr. Rosa Angela Fabio** e il **Dr. Giancarlo Iannizzotto** esporranno i nuovi strumenti della realtà virtuale e dell'uso degli avatar nella riabilitazione cognitiva e motoria delle bambine Rett. Gli avatar che serviranno per la riabilitazione sono stati scelti dalle stesse bambine con sindrome di Rett durante i campus estivi e hanno caratteristiche sorprendenti.

Le dottoresse Samantha Gian-natiempo e Martina Semino porranno in anteprima il nuovo ausilio a controllo oculare **Amelie**: si tratta di uno strumento per la comunicazione e il potenziamento ed è come un'amica che dà voce agli occhi delle bambine. Le dottoresse presenteranno anche i risultati del progetto *"Aiutiamo le bimbe dagli occhi belli"* relativo all'utilizzo dell'eye tracker Tobii.

Seguirà l'intervento presentato dal **Dr. Alberto Romano** e dalla **Dr. Martina Semino** che nel loro studio hanno "sottoposto a verifica di adattabilità alla Rett" tanti nuovi strumenti tecnologici per la riabilitazione motoria nelle bambine Rett. A fronte di avanzamenti tecnologici straordinari c'è sempre più bisogno di studi e ricerche che mettano in evidenza le effettive potenzialità delle nuove tecnologie applicate alla riabilitazione e alla cura delle bambine con sindrome di Rett.

Concluderà la giornata la **Dr. Marina Rodocanachi** che ci presenterà una scala di valutazione per monitorare i risultati motori.

DALLA DIAGNOSI ALLA TERAPIA E ALLA PREVENZIONE

La domenica mattina sarà focalizzata su tre problematiche di particolare rilevanza per le assistite e le loro famiglie, i disturbi respiratori, il dolore e i disturbi del sonno.

Aprirà i lavori il **Dr. Gérard Ponsot**

porterà il suo contributo su "Conoscere la persona con polihandicap per evitare la sua esclusione".

Per la sessione "Dolore e Disturbi del sonno", il **Dr. Filippo Ghelma** tratterà le cause di dolore nelle pazienti RTT, esaminando le varie patologie che provocano dolore e le modalità per riconoscerle ed impostare il loro trattamento, aiutandoci in questo percorso sovente difficoltoso.

La presa in carico dei disturbi sarà sviluppata dalla **Dr. Giulia Prato** e dal **Dr. Luca Manfredini**, verranno esaminati l'approccio clinico valutativo, con l'uso delle scale internazionali per pesare il grado di rilevanza del dolore, per poi delineare i principi del trattamento ed aggiornare in particolare sull'impiego attuale dei cannabinoidi nelle nostre ragazze.

Il **Dr. Lino Nobili**, ci condurrà nel percorso diagnostico-terapeutico dei disturbi del sonno, per un aggiornamento sulle attuali conoscenze neurofisiologiche delle apnee, dei risvegli notturni, delle difficoltà di addormentamento e dei risvegli precoci; tratterà infine il trattamento dei problemi del sonno, in primis ricordando l'importanza di escludere i disturbi internistici (che possono interferire sulla qualità del sonno stesso) e di curarli in modo mirato; poi informerà sui principi generali di igiene del sonno, con consigli compor-

tamentali ed infine consiglierà gli eventuali farmaci maggiormente efficaci e sicuri.

Nella sessione dedicata ai disturbi respiratori la **Dott.ssa Beatrice Chiarini Testa**, ci formerà sugli interventi di prevenzione respiratoria, con cui contenere la ricorrenza di questa patologia, mentre il **Dr. Paolo Innocente Banfi**, ci illustrerà come realizzare una valida riabilitazione respiratoria e quale è ad oggi il contributo degli specifici ausili nel trattamento.

Avremo quindi un collegamento con la **Dott.ssa Helen Leonard**, che ci porterà i dati della dimensione e della tipologia dei problemi secondo quanto ha evidenziato dal suo database sulla casistica da lei seguita; ci porterà la sua preziosa competenza ed i suoi consigli.

La **Dr. Aglaia Vignoli**, ci riferirà sul Progetto di ricerca finanziato da AIRett sui disturbi respiratori, di cui è responsabile la Dott.ssa Helen Leonard e a cui collabora.

Le sessioni saranno seguite dalla discussione, in cui i genitori potranno porre domande agli esperti.

Al termine, la **Dr. Edvige Veneselli** darà il resoconto dell'incontro di coordinamento dei Centri di riferimento identificati da AIRett, che si terrà il venerdì pomeriggio precedente al Convegno e che avrà per tema l'aggiornamento del Percorso Diagnostico-Terapeutico-Assistenziale (PDTA) per la sindrome di Rett. Esso prevederà una revisione concordata tra i Centri sulle modalità con cui seguire le assistite, dal momento della diagnosi ai controlli del follow-up secondo l'età e le condizioni cliniche.

Come in passato, durante il Convegno verranno fornite varie consulenze alle famiglie e gli esperti presenti saranno a disposizione per incontri e colloqui.

Vi invitiamo pertanto a partecipare numerosi a questo nostro Convegno nazionale, con l'augurio di rivederci presto, nel consueto clima di amicizia e di collaborazione che lo caratterizza. ■



Maria Chiara con Monica

Programma

Sabato 1 Giugno 2019

9.00 Iscrizioni

9.15 Apertura dei lavori, Saluti della Presidente Lucia Dovigo

Sessione Ricerca di base

Session 1.

Nuove prospettive terapeutiche per la sindrome di Rett.

Moderatori: A. Pizzuti

Prof. Antonio Pizzuti, Professore Ordinario Genetica Medica Università La Sapienza Roma

9.30 Terapia genica nella sindrome di Rett

Stuart Cobb (UK)

Dr. Stuart Cobb, Centre for Discovery Brain Sciences Edinburgh Medical School: Biomedical Sciences, University of Edinburgh

9.50 Trial della terapia genica

David Lieberman (USA), Department of Neurology, Boston Children's Hospital, Boston USA

10.10 Analisi dei trial clinici nella sindrome di Rett

David Lieberman (USA)

10.30 Discussione

10.45 Break

Session 2.

I progetti dei bandi 2018

Moderatori: S. Russo, T. Pizzorusso, M. D'Esposito

11.05 Derivative neuronali umani per studi in vitro sulla terapia volta a sostituire la proteina

Hannes Steinkellner, Center for Pathobiochemistry and Genetics Institute of Medical Genetics, Wien, A

11.20 Verso la riattivazione farmacologica del gene MECP2 sviluppando nuovi biomarkers pre-clinici per la Sindrome di Rett

Marcella Vacca, CNR Napoli

Silvia Russo, Istituto Auxologico Italiano, IRCCS, Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare, MI, Italy

11.45 Caratterizzazione del potenziale terapeutico dei neurosteroidi nella deficit di CDKL5

Charlotte Kilstrup-Nielsen, University of Insubria Dip di Biotecnologie e Scienze della Vita, Laboratory of Molecular Neurobiology, VA, Italy

12.00 La pupillometria come metodica di valutazione in modelli di sindrome di Rett

Tommaso Pizzorusso, Università di Firenze, Dipartimento NEUROFARBA

Session 3.

Mutazione genetica nei difetti di MECP2, CDKL5, FOXP1

Alessandra Renieri, Genetica Medica, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, Siena, Italy

Session 4.

Tavola rotonda: I nuovi approcci per la sindrome di Rett: cosa ci aspetta?

Moderatore: A. Pizzuti

13.30 Chiusura della sessione

Sessione Riabilitazione

14.30 Una nuova sfida la Teleriabilitazione nella Sindrome di Rett

Andrea Nucita, Ricercatore Dipartimento COSPECS Università di Messina (Italia), Consulente Centro AIRETT

Tindara Capri Prof. a contratto Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale Università di Messina, Consulente Centro AIRETT

14.50 Realtà virtuale e uso degli Avatar nella Riabilitazione cognitiva e motoria

Giancarlo Iannizzotto, Prof. Associato - Dipartimento COSPECS Università di Messina (Italia), Consulente Centro AIRETT

Rosa Angela Fabio, Prof. Ordinario, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale Università di Messina (Italia), Responsabile scientifico Centro AIRETT

15.10 Tobii: Un'esperienza di due anni nella comunicazione con EyeTracker

Samantha Giannatiempo, Pedagogista, Centro di Apprendimento e Ricerca Tice, Piacenza, Consulente Centro AIRETT

15.30 Amelie: l'amica che dà voce ai loro occhi - un nuovo strumento per la comunicazione e il potenziamento

Samantha Giannatiempo, Pedagogista, Centro di Apprendimento e Ricerca Tice, Piacenza

Martina Semino, Terapista della neuropsicomotricità dell'età evolutiva, Centro AIRETT, Verona, e Centro di Apprendimento e Ricerca Tice, Piacenza

15.50 Dalla Tradizione all'innovazione: nuove tecnologie a servizio di una riabilitazione multidisciplinare

Martina Semino, Terapista della neuropsicomotricità dell'età evolutiva, Centro AIRETT, Verona, e Centro di Apprendimento e Ricerca Tice, Piacenza
Alberto Romano, Neuro psicomotricista Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Consulente centro AIRETT

16.10 Movimento e Riabilitazione: uno strumento di condivisione tra genitori e clinici per misurare l'outcome motorio e monitorare lo sviluppo

Marina Rodocanachi, IRCCS Fondazione Don Carlo Gnocchi Milano

16.30 Discussione

16.45 Chiusura della sessione

16.45 Assemblea AIRETT

20.00 Tutti alla "Cena d'A mare"

Durante la giornata del sabato sarà possibile effettuare:

- **Consulenza logopedica**
- **Consulenza legale per indennità comunicazione**
- **Consulenza passaporto clinico**

Programma Domenica 2 Giugno 2019

Sessione clinica

Dalla diagnosi alla terapia e alla prevenzione

Session 1.

Conoscere la persona con polihandicap per evitare la sua esclusione

Intervento dell'esperto Gerard Ponsot, CESAP, Parigi

Moderatori: M. Rodocanachi

Session 2. Dolore e Disturbi del sonno

Moderatori: M. Rodocanachi, G. Di Rosa

9.45 Le cause di dolore

Filippo Ghelma, Chirurgo, D.A.M.A. H San Paolo, Milano

10.05 La presa in carico dei disturbi

Giulia Prato, Pediatra, Neuropsichiatra infantile, Istituto G Gaslini, Genova

10.25 I disturbi del sonno: dalla diagnosi alla terapia

Lino Nobili, Neuropsichiatra infantile e Neurofisiologo, Istituto G Gaslini, Università di Genova

10.45 Discussione

Session 3.

Disturbi respiratori

Moderatori: Aglaia Vignoli, R. Canitano

11.00 Interventi di prevenzione respiratoria

Chiarini Testa Beatrice, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

11.20 Riabilitazione respiratoria e contributo degli ausili

Paolo Innocente Banfi, IRCCS Fondazione Don Carlo Gnocchi Milano

11.40 La dimensione del problema

Helen Leonard In collegamento, Associate Professor

Principal Research Fellow NHMRC Co-Head Child Disability

12.00 Valutazioni delle irregolarità respiratorie in veglia tramite monitoraggio in pazienti australiane e italiane con Sindrome di Rett

Progetto finanziato AIRett a Helen Leonard sui disturbi respiratori

Aglaia Vignoli, Ospedale S. Paolo, Università di Milano

12.20 Discussione

12.40 - 13.00 Session 4.

Resoconto dell'incontro di coordinamento dei Centri di riferimento

Edvige Veneselli, Già Direttore U.O.C. Neuropsichiatria Infantile, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Università di Genova

13.00 Chiusura lavori e Questionario ECM

Durante la giornata di domenica sarà possibile provare alcuni dei nuovi ausili tecnologici presentati il sabato pomeriggio nella sessione: Nuove Tecnologie per la Sindrome di Rett.

L'iscrizione per consulenze e ausili tecnologici sarà possibile effettuarla il sabato mattina al momento della registrazione convegno.

Breve sintesi dei progetti vincitori del bando AIRETT 2018

Di seguito presentiamo i progetti vincitori del bando AIRett 2018. Ricordiamo che a tali progetti complessivamente sono stati destinati 400.000 mila euro e che, quando si parla di ricerca, AIRett include tutti i settori che coinvolgono la malattia, dalla ricerca di base alla ricerca clinica oltre che a quella motoria e cognitiva.

I fondi sono destinati a importanti progetti di ricerca di base, focalizzati sui settori attualmente più promettenti: dalla riattivazione del cromosoma X alla sperimentazione in vitro di modelli umani, a un innovativo progetto su una nuova metodica di misurazione del deficit neurologico nel modello animale.

La ricerca clinica ci vede impegnati nello studio delle problematiche respiratorie delle nostre ragazze, problematiche che spesso portano veramente a situazioni particolarmente serie ed importanti, purtroppo spesso sottovalutate.

L'altro importante progetto finanziato riguarda la ricerca e l'innovazione applicata agli aspetti cognitivi e motori nella Sindrome di Rett, aspetti che miriamo a trattare con nuove e più efficaci metodologie che vogliamo siano rese disponibili per tutte le nostre ragazze, indipendentemente dal luogo di residenza. Si tratta di una grande sfida che AIRett si è impegnata a concretizzare con il nuovo **Centro AIRett Innovazione e Ricerca**, un importante e ambizioso obiettivo di cui andiamo particolarmente orgogliosi. L'impegno economico per questi progetti è importante, ma altrettanto importanti sono i risultati che ci aspettiamo.

La pupillometria come metodica di valutazione in modelli di sindrome di Rett

Raffaele Mazziotti, Giulia Ricci, Tommaso Pizzorusso
Università di Firenze Dipartimento NEUROFARBA

La ricerca di validi biomarcatori fisiologici e comportamentali è fondamentale per la valutazione dei pazienti sia nel decorso naturale della patologia sia per valutare l'efficacia di nuovi trattamenti in prove cliniche. Il progetto si propone di valutare se il diametro pupillare possa essere un valido biomarcatore nella sindrome di Rett e in patologie collegate, come la sindrome da deficienza di CDKL5.

L'analisi pupillare risulta ad oggi un metodo assolutamente, non invasivo, ripetibile e allo stesso tempo sensibile: si pensi infatti che emozioni come la sorpresa, la paura o un particolare sforzo mentale determinino un aumento del diametro pupillare, rendendo così la pupilla un preciso indicatore di cambiamenti dello stato emotivo e cognitivo; inoltre anche la sola attività fisica è in grado di provocare una risposta di dilatazione pupillare.

Per questo, l'analisi delle risposte pupillari ed eventuali anomalie,

possono fornire indicazioni preziose circa il funzionamento di determinati sistemi cerebrali e rivelare informazioni importanti sulla biochimica e fisiologia del cervello. Ad esempio, sono state osservate anomalie della regolazione della pupilla in bambini autistici.

Alla base del nostro progetto, c'è quindi l'interesse ad identificare eventuali caratteristiche nelle risposte pupillari che risultino peculiari dei topi portatori nella sindrome di Rett e in sindromi associate. Per assolvere a questo compito, abbiamo deciso di adottare un metodo che preveda l'addestramento dei topi alla navigazione in un ambiente virtuale, dove i soggetti possono muoversi e correre liberamente e dove risulta possibile monitorare l'attività pupillare. L'uso della realtà virtuale offre infatti, un'ampia gamma di possibilità, come ad esempio poter controllare il tempo di esposizione a stimoli visivi e sapere cosa il topo stia



Tommaso Pizzorusso è Professore ordinario presso il Dipartimento di Neuroscienze, Psicologia, Area del Farmaco e Salute del Bambino dell'Università di Firenze. I suoi studi sono dedicati alla comprensione dei meccanismi di base della sindrome di Rett e di patologie associate come la sindrome da deficienza di CDKL5 in modelli preclinici.

osservando in un dato momento. L'importanza di questi esperimenti risiede essenzialmente nel fatto che, permettendo l'identificazione di tratti specifici e caratteristici dei modelli della sindrome, fornisco valide misure da utilizzare nella quantificazione della presenza di malattia e nella valutazione di possibili trattamenti farmacologici. Per migliorare la robustezza dei dati ottenuti il progetto verrà svolto sia nel centro italiano che presso il laboratorio della Prof.ssa Fagiolini all'Università di Harvard a Boston che co-dirige il progetto. ■

Sviluppo di nuovi strumenti preclinici per il trattamento della RTT, basati sulla riattivazione farmacologica di Mecp2

Laura Casalino, Silvia Russo, Marcella Vacca

Nei mammiferi, le femmine posseggono due cromosomi X, per cui ogni gene localizzato sul cromosoma X, tra cui MECP2, esiste in due copie (alleli). Tuttavia, per un fenomeno definito "inattivazione del cromosoma X" (XCI), un solo cromosoma X è funzionante in ciascuna cellula. Tale processo avviene in tutte le cellule del corpo, neuroni inclusi. La proteina MeCP2 è una proteina dose-sensibile: perché un individuo sia sano è necessario che tutte le cellule esprimano una copia funzionante di MeCP2. Nelle bambine con sindrome di Rett sono presenti sia cellule che producono ("esprimono") una proteina "alterata", a partire dalla copia difettosa (mutata) del gene MECP2, e mantengono "inattiva" la copia sana del gene, sia cellule che, viceversa, esprimono la copia sana del gene MECP2 e mantengono inattiva la copia con il difetto genetico.

In linea di principio se nelle cellule malate l'allele sano di MECP2 fosse riattivato, si potrebbe produrre una quantità adeguata di proteina MeCP2 normale, correggendo almeno a livello cellulare la malattia. La riattivazione del gene di Mecp2 sul cromosoma X silente rappresenta quindi un'interessante strategia terapeutica per la Rett. Il raggiungimento di tale obiettivo è però ostacolato dalla limitata conoscenza in generale dei meccanismi molecolari dell'XCI e nello specifico dei fattori coinvolti nella regolazione del gene MECP2. Per superare queste lacune, pertanto, sono necessarie competenze specifiche in distinte aree di ricerca.

Con questo obiettivo, nel 2018 abbiamo composto un team di ricercatori: M. Vacca - L. Casalino (Istituto di Genetica e Biofisica-CNR di Napoli), S. Russo (Istituto Au-

xologico di Milano) e T. Pizzorusso (Università di Firenze, Dipartimento NEUROFARBA) per lavorare in maniera sinergica a un progetto che AIRC ha finanziato e che mira a identificare induttori della riattivazione di MECP2 (e i meccanismi coinvolti). In primis, occorre sviluppare una strategia sperimentale basata su di un opportuno sistema cellulare su cui eseguire screening molecolari e saggi in vitro e le cui risorse siano rinnovabili, poco dispendiose e che si prestino facilmente alla manipolazione sperimentale. Il modello cellulare che maggiormente soddisfa tutte queste esigenze, impiegato con successo negli ultimi anni in campo bio-medico, è rappresentato dalle cellule staminali embrionali murine (mESC) e dalle cellule umane staminali pluripotenti indotte (hiPSC). Queste ultime vengono ottenute grazie alla "riprogrammazione" di cellule somatiche adulte: attraverso manipolazioni in vitro, è possibile trasformare cellule specializzate di un tessuto (ad es. biopsia cutanea o prelievo di sangue) in cellule staminali pluripotenti. Peculiarità delle cellule pluripotenti, sia mESC sia hiPSC, è che possono essere coltivate in vitro in modo da mantenere la loro caratteristica di pluripotenza (autorinnovamento) oppure essere sottoposte a procedure specifiche per generare (differenziamento) cellule specializzate del tipo desiderato, di interesse scientifico o clinico, cellule cerebrali comprese. Inoltre, le hiPSC possono essere derivate direttamente da pazienti affetti da malattie genetiche e quindi costituire un modello umano rappresentativo della patologia stessa.

Infine, le cellule staminali pluripotenti nel corso del differenzia-

mento ricapitolano le varie fasi dell'inattivazione del cromosoma X, fino al mantenimento di un X stabilmente silenziato. Per tutte queste caratteristiche, le cellule staminali possono affiancare, sostituire o limitare l'uso dei modelli di sperimentazione animale.

Nel nostro progetto, la riattivazione farmacologica di Mecp2 verrà ricercata utilizzando un modello preclinico costituito da colture di cellule neurali, derivate dal differenziamento in vitro di cellule staminali pluripotenti sia murine (MV-LC) sia umane (SR-TP).

Le cellule neurali infatti rappresentano la tipologia di cellule più rilevanti per lo studio della patologia Rett e per lo sviluppo di terapie (anche paziente-specifiche). Inoltre, esse producono elevati livelli di MeCP2, rendendo più agevole monitorare sia l'espressione dell'allele attivo sia la riattivazione di quello silente.

Il modello murino sviluppato (MV) è caratterizzato dalla marcatura genetica dei due alleli di Mecp2 con reporter fluorescenti di due differenti colori ed è principalmente finalizzato alle fasi di screening e di validazione delle molecole-studio. Risponde di fatto a due requisiti:

- 1) la visualizzazione diretta, cioè senza manipolazioni sperimentali della riattivazione dell'allele silente;
- 2) preservare la fisiologia dell'XCI.

I saggi cellulari saranno eseguiti in automazione (LC), per valutare l'effetto delle molecole-studio aggiunte sia singolarmente sia combinandole fra di loro, per sfruttare ogni eventuale potenziale sinergico e favorire così le possibilità di successo a costi contenuti.

I composti capaci di riattivare selettivamente l'allele silente di

Mecp2 in neuroni murini (MV-LC) verranno successivamente ri-testati utilizzando un modello umano di malattia, le iPSCs di pazienti RTT con specifiche mutazioni (SR), per derivare in vitro cellule neurali umane.

La progenie neurale sarà derivata da iPSCs di pazienti RTT, portatrici di 3 o 4 tra le mutazioni più ricorrenti e associate a quadri clinici di diversa severità. Per ciascuna paziente verranno utilizzati due tipi di cloni: cloni che esprimono solo l'allele Mecp2 difettoso e cloni che esprimono solo l'allele sano. Questi cloni sono detti isogenici, perché derivando da una stessa persona il loro corredo genetico è identico. I derivativi neuronali dei cloni isogenici iPSCs saranno utilizzati per valutare in un contesto patologico la specifica riattivazione dell'allele sano di MECP2 e successivamente il recupero di specifici bio-marcatori che distinguono le cellule sane da quelle patologiche (caratteristiche cellulari, aspetti biochimici e funzionali). Al fine di dare più consistenza al risultato, studieremo la riattivazione nelle cellule derivate da 3 diversi pazienti per ciascuna mutazione, valutando l'effetto sia sul clone che esprime l'allele difettivo (cellule malate) sia sul rispettivo sano (isogenico).

Infine, ci occuperemo di verificare se l'espressione bi-allelica di MECP2 sia in grado di determinare un recupero funzionale. Siccome la principale funzione del neurone consiste nel trasmettere correnti elettriche si valuterà l'attività dei neuroni dopo il trattamento con i composti identificati, attraverso test di elettrofisiologia, sia a livello di singola cellula (patch clamp) (TP), sia a livello di circuito neurale, mediante micro-piastre per colture cellulari che incorporano una serie di microelettrodi (micro-electrode array, MEA) (SR+TP). Inoltre, dati prodotti nel nostro laboratorio (SR) e/o riportati in letteratura hanno evidenziato che il deficit di MeCP2 altera la dimensione del soma cellulare, le ramificazioni proprie dei neuroni

e quindi la complessità della rete neurale. Per cui si valuterà se la ri-espressione di MeCP2, per effetto dei composti, possa ripristinare la corretta morfologia neurale.

Ai fini del progetto, l'impiego di modelli cellulari neurali di origine sia umana sia murina dovrebbe aumentare le nostre possibilità di successo oltre a permettere di cogliere somiglianze e differenze nel comportamento biologico e patologico di Mecp2 tra uomo e topo. Tale progetto quindi risulta non solo di grande impatto traslazionale ma anche funzionale ad acquisire nuove conoscenze, se si considera che alcune vie regolative (compresi i meccanismi dell'XCI) possono essere specie e/o tessuto specifiche.

Confidiamo che la collaborazione tra diversi team di scienziati, già attivi nei rispettivi ambiti con il supporto di AIRETT, fondata sullo scambio di strumenti e competenze, possa produrre un effetto sinergico capace di far progredire la reciproca ricerca verso un obiettivo comune. ■

LETTURE CONSIGLIATE

M. Vacca et al., *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* 15, 7991-7996 (2018).

J L Neul et al., *Specific mutations in methyl-CpG-binding protein 2 confer different severity in Rett syndrome*. *Neurology* 70, 1313-1321 (2008).

G Ananiev et al., *Isogenic Pairs of Wild Type and Mutant Induced Pluripotent Stem Cell (iPSC) Lines from Rett Syndrome Patients as In Vitro Disease Model*. *PLoS ONE* 6(9): e25255 (2011).

Alari V, Russo S, et al., *iPSC-derived neurons of CREBBP- and EP300-mutated Rubinstein-Taybi syndrome patients show morphological alterations and hypoexcitability*. *Stem Cell Res* 30, 130-140 (2018).

L. Casalino et al., *An automated high throughput screening-compatible assay to identify regulators of stem cell neural differentiation*. *Mol Biotechnol* 50, 171-180 (2012).



Silvia Russo, Genetista molecolare. Istituto Auxologico Italiano (Milano).

Coordina la sezione di genetica delle malattie rare presso i Laboratori di Citogenetica e Genetica Molecolare, dedicati sia alla diagnostica

sia allo studio di sindromi del neuro sviluppo e dei disturbi dell'accrescimento.

Collabora con AIRC dal 2009 alla ricerca di nuovi geni candidati responsabili della Rett, allo sviluppo di modelli cellulari in vitro di malattia. Dal 2016, grazie ad un finanziamento AIRC, applica metodi di riprogrammazione in vitro (appresi presso lo UCONN Health di Farmington, USA), con vettori non integrativi, per generare cellule staminali pluripotenti indotte (iPSCs) a partire da campioni di sangue da pazienti con mutazioni ricorrenti di MECP2. Dalle iPSCs vengono derivati neuroni corticali attraverso specifici protocolli di differenziazione, che forniscono un'importante risorsa per identificare bio-marcatori e valutare l'efficacia di potenziali molecole terapeutiche.



Marcella Vacca, PhD, Ricercatore CNR (Napoli).

Ha studiato l'evoluzione molecolare dei cromosomi sessuali di mammifero, focalizzandosi poi sulla regolazione e funzione di alcuni geni legati al cromosoma X (es.

MECP2), attraverso approcci di biologia molecolare e di bioinformatica. Dal 2001 studia i difetti molecolari associati a patologie umane di origine genetica/epigenetica, come la sindrome di Rett. Dal 2012 è ricercatore presso IGB-CNR di Napoli, e attualmente partecipa alla formazione di dottorandi stranieri nell'ambito del progetto cofinanziato dalla comunità europea (INCIPIT). Dal 2016 è responsabile di progetti AIRC finalizzati a elaborare nuove strategie terapeutiche per la Rett. In questo specifico progetto si è occupata di ideare e sviluppare modelli animali transgenici che consentissero una facile tracciabilità del profilo di inattivazione/riattivazione di Mecp2.



Laura Casalino, PhD, Ricercatore CNR (Napoli).

Si è occupata di investigare i meccanismi molecolari coinvolti nella trasformazione neoplastica delle cellule tiroidee, nel laboratorio del Dott. P. Verde (IGB-ABT del

CNR di Napoli) e nel laboratorio del Prof. M. Yaniv (Istituto Pasteur di Parigi). Dal 2006, lavora come responsabile del laboratorio di Screening Molecolare dell'IGB-ABT, che ospita una piattaforma robotica denominata Cellmaker, con l'obiettivo principale di identificare modulatori della pluripotenza e differenziazione di cellule staminali attraverso screening fenotipici. Grazie alle competenze acquisite, in questo progetto sarà principalmente coinvolta nello sviluppo e ottimizzazione dei saggi cellulari e nello screening di composti.

Valutazione delle irregolarità respiratorie in veglia tramite monitoraggio ambulatoriale in pazienti australiane e italiane con RTT

PI Prof. Helen Leonard, Co-PI Dr. Aglaia Vignoli



Helen Leonard, Professore Associato, Capo del Dipartimento di Ricerca sulla Disabilità in Età Evolutiva al Telethon Kids Institute di Perth (Australia). Nel 1992 ha iniziato a costruire l'Australian Rett Syndrome Database che continua

a mantenere e implementare. Nel 2002 ha costruito l'International Rett Syndrome Foundation Phenotype Database, InterRett, e nel 2012 l'International CDKL5 Disorder Database. Da molti anni si occupa di studiare la prevalenza e l'incidenza, l'aspettativa di vita e la storia naturale della sindrome di Rett e delle sue problematiche per misurarne l'impatto sulle bambine e sulle loro famiglie con metodi quantitativi e qualitativi.



Aglaia Vignoli, Ricercatore in Neuropsichiatria Infantile dell'Università degli Studi di Milano, lavora all'ASST Santi Paolo Carlo di Milano. Dal 2006 è referente del Servizio che si occupa delle pazienti con sindrome di Rett, ne segue

gli aspetti neurologici e svolge attività di coordinamento del team multi-specialistico. Il Centro Rett dell'Ospedale San Paolo fa parte della rete dei Centri Clinici individuati da AIRETT come riferimento per le pazienti sia in età pediatrica che in età adulta.

Le disfunzioni della respirazione come apnee e/o iperventilazioni, insieme a disturbi del ritmo cardiaco (bradicardia sinusale, allungamento dell'intervallo QT), sono esperienze comuni nelle pazienti con sindrome di Rett. Tuttavia, solo un numero limitato di studi ha preso in considerazione gli aspetti fisiologici di queste problematiche e la loro modalità di presentazione, e le informazioni relative al genotipo, età e la relazione con le altre variabili cliniche della condizione non sono noti.

Questo studio ha lo scopo di studiare le caratteristiche del pattern respiratorio e del ritmo cardiaco in un ampio campione di pazienti con sindrome di Rett (180 soggetti, di cui 140 pazienti australiane e 40 italiane), utilizzando un monitoraggio ambulatoriale al domicilio. Lo strumento (Bioradio device) si è dimostrato utile per ottenere dati oggettivi del pattern del respiro, che verranno poi comparati con

le seguenti variabili: età, genotipo, caratteristiche cliniche (ad es. abilità motorie, epilessia, disturbi del sonno). Il dispositivo risulta di facile utilizzo e viene generalmente ben tollerato dalle pazienti, che verranno sottoposte a monitoraggio al loro domicilio, per almeno 6 ore in fase di veglia. Il caregiver dovrà compilare un diario delle attività svolte durante la registrazione dalla paziente (ad es. camminare, mangiare, guardare un video, etc). Le registrazioni verranno salvate su una memoria digitale e inviate per l'analisi successiva. Verranno inoltre somministrati questionari relativi alle variabili cliniche in esame e raccolte caratteristiche cliniche e le terapie farmacologiche in atto.

Le potenziali applicazioni cliniche e terapeutiche e l'impatto del progetto sono:

- 1) conoscere la prevalenza del disturbo respiratorio e interpretarne le caratteristiche cliniche, per indirizzare un'eventuale management terapeutico;
- 2) indirizzare gruppi di pazienti, in base all'età o al genotipo, che potrebbero beneficiare di nuovi protocolli farmacologici;
- 3) dimostrare quali comorbidità si associano al disturbo respiratorio, informazione rilevante per l'approccio clinico;
- 4) valutare se il dispositivo si preste ad essere utilizzato come misura di outcome respiratorio nei trial clinici. ■



Kloe con Martina

Riprogrammazione dei fibroblasti da pazienti con RTT in neuroni funzionalmente attivi per terapia sostitutiva proteica in vitro

Hannes Steinkellner

La Sindrome RETT è un disturbo progressivo del neurosviluppo legata al cromosoma X causato da mutazioni nel gene della proteina MeCP2 (methyl CpG binding protein 2) che codifica l'omonima proteina (MeCP2). Attualmente sono in fase di sviluppo diverse strategie terapeutiche per il trattamento della sindrome di Rett. Tuttavia, al momento non esiste una terapia efficace in grado di modificare il decorso della malattia.

Pertanto, è di fondamentale interesse sviluppare strategie terapeutiche per questa sindrome devastante. Uno dei principali risultati della ricerca degli ultimi dieci anni è stato che alcuni dei fenotipi Rett potrebbero essere recuperati o almeno fortemente migliorati dalla riattivazione del MeCP2 endogeno o dal rilascio sistematico di MeCP2 attivo anche nella fase tardiva e sintomatica della malattia.

A questo proposito, noi vogliamo convalidare preclinicamente se gli effetti della proteina di fusione rilasciata nelle cellule del sistema nervoso centrale dei pazienti con sindrome di Rett fossero in grado di salvare il fenotipo cellulare specifico della malattia.

Per questo, utilizzeremo modelli neuronali all'avanguardia utilizzando la transdifferenziazione diretta dai fibroblasti del paziente.

Dopo la definizione dettagliata dei modelli inerenti la caratterizzazione strutturale e funzionale delle cellule differenziate del sistema nervoso centrale, così come il sequenziamento dell'RNA e l'analisi di associazione genomica, il rilascio fun-

zionale di una proteina di fusione MeCP2 nei modelli cellulari derivati dal paziente con sindrome di Rett sarà indagato.

Inoltre, vi è un forte bisogno di neuroni funzionalmente attivi e di altri tipi di cellule specifiche del cervello dei pazienti con sindrome Rett per studiare i meccanismi sottostanti alla malattia. L'uso di questo modello cellulare derivato dal paziente ricapitolerà i neuroni RTT umani più vicini e rappresenterà



Hannes Steinkellner, DR.
Postdoctoral Fellow, Medical University of Vienna, Center for Pathobiochemistry & Genetics, Institute of Medical Genetics, Laccone Lab

uno strumento promettente per indagare il recupero del fenotipo Rett e dei sintomi associati con la proteina di fusione MeCP2. ■

Sofia con il papà



Le anomalie muscoloscheletriche del piede nella sindrome di Rett

Alberto Romano



Alberto Romano, laurea in Terapia della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva (TNPEA) presso Università di Pavia. Master universitario di primo livello in Analisi Applicata del Comportamento (ABA) presso l'Università di Parma.

Laurea in Scienze della Riabilitazione presso l'Università di Roma "Tor Vergata". Membro del consiglio di amministrazione della cooperativa SMART ONLUS (www.centrosmart.it) per la riabilitazione pediatrica basata sulle evidenze nell'ambito della scienza del comportamento. Attualmente, contrattista di ricerca come terapeuta dell'età evolutiva presso il Laboratorio di Analisi del Movimento e Robotica riabilitativa (MARLab) dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Dipartimento di Neuroscienze e Neuroriabilitazione dove svolge attività scientifica nel campo dell'analisi del movimento e delle tecnologie per la riabilitazione. Svolge attività come terapeuta e ricercatore presso l'Associazione Italiana Rett (AIRett) dal 2014.

Nei primi 10 o 20 anni di vita delle persone con sindrome di Rett è frequente riscontrare un'evoluzione graduale del tono muscolare che tende a cambiare le sue caratteristiche col progredire dell'età. Da un'ipotonìa generalizzata di grado variabile presente nei primi anni di vita si assiste and una progressione verso un'ipertonìa segmentale che si manifesta con il graduale sviluppo di rigidità muscolare e riduzione della mobilità delle articolazioni colpite. Il cambiamento del tono muscolare è spesso accompagnato dallo sviluppo di posture distoniche e asimmetriche e dalla comparsa di scoliosi [1]. La comparsa graduale di un'aumentata attività muscolare che limita i movimenti è tipicamente correlata a una diminuzione delle capacità motorie grossolane [1,2]. È stato osservato come gli individui con Rett che mostrano una riduzione importante del tono muscolare (ipotonìa) nell'infanzia tendano a sviluppare

un maggiore ipertono in età adulta [3]. La ridotta mobilità articolare, associata al mantenimento di posture anomale o alla distonia, aumenta le possibilità di lussazione delle anche e di sviluppare deformità muscoloscheletriche agli arti e al tronco [4-6]. Agli arti inferiori, in particolare, le regioni maggiormente colpite da questo processo sono la caviglia e il piede che tendono ad assumere delle posizioni anomale e poco modificabili. Le deformità del piede, come molte altre caratteristiche delle persone con Rett, possono presentarsi in una grande variabilità di forme, alcune delle quali riportate in Figura 1. [7]

Nonostante non sia stata trovata una relazione tra la presenza di anomalie muscoloscheletriche del piede e le abilità di stare in piedi e camminare [8], queste deformità possono progredire fino a rendere impossibile il carico sugli arti inferiori esponendo le ragazze ai rischi legati all'immobilità come l'osteoporosi, la costipazione e lo sviluppo di ulteriori retrazioni muscolari.

Tuttavia, è possibile osservare numerose ragazze adulte che presentano una deformità non modificabile dei piedi che però non interferisce con le abilità di camminare e mantenere la statica eretta e che

è consigliabile lasciare inalterata poiché può risultare funzionale al mantenimento di queste abilità. Nelle giovani ragazze con Rett deambulanti le anomalie muscoloscheletriche del piede possono indurre degli aggiustamenti posturali a livello delle ginocchia, delle anche e del tronco [1]. Durante il cammino, questi aggiustamenti posturali, frequentemente asimmetrici, vengono reiterati ad ogni passo andando progressivamente a strutturare e favorendo lo sviluppo di scoliosi e complicando il mantenimento dell'equilibrio durante il cammino e la statica eretta. In questi casi un intervento di natura preventiva è fortemente consigliato.

Attualmente i trattamenti disponibili per le deformità del piede si fondano sulla prevenzione primaria del loro sviluppo in stadio pre-clinico, sulla riduzione della loro progressione una volta che si sono manifestate (prevenzione secondaria) fino a trattamenti più invasivi come interventi chirurgici di allungamento del tendine di Achille o di artrodesi delle ossa del piede.

I trattamenti preventivi dovrebbero iniziare non appena viene riscontrata la prima rigidità muscolare e dovrebbe essere finalizzata al mantenimento della mobilità arti-



Figura 1. Anomalie posturali del piede più frequenti: 1a-b) piede equino diretto; 2) Piede cavo; 3) Piede valgo pronato; 4a-b) Piede equino varo supinato [7]



Figura 2. Un esempio di tutore per l'estensione delle dita dei piedi (sinistra) e un'ortesi dinamica attiva per la dorsiflessione di caviglia (a destra)



Figura 3. I gessi progressivi o serial casting) sono finalizzati al recupero dei corretti rapporti articolari attraverso il mantenimento della miglior postura possibile. Progressivamente il gesso viene ricostruito

colare attraverso un programma riabilitativo che comprenda l'uso di tutori, l'esercizio quotidiano della posizione eretta e del cammino e l'utilizzo quotidiano di tecniche di mobilizzazione manuale [2].

L'inoculazione di tossina botulinica è consigliabile laddove l'aumentata attività di uno o più muscoli stia causando il mantenimento di una postura fissa e disfunzionale di un'articolazione. Il suo utilizzo consente di ridurre l'attività del muscolo bersaglio inducendone il rilascio e permettendone l'allungamento. Ciò consente di recuperare la mobilità dell'articolazione e permette il rinforzo dei muscoli antagonisti per raggiungere un miglior bilanciamento muscolare e prevenire le deformità. Affinché il trattamento con tossina botulinica possa esprimere la sua massima efficacia, è necessario che sia sempre seguito da un intervento riabilitativo che ne utilizzi l'effetto per recuperare la corretta posizione dell'articolazione e ridurre la muscolatura [9].

L'utilizzo di ortesi dinamiche attive (Figura 2) o di gessi progressivi (Figura 3) deve essere preso in considerazione quando le strategie preventive più blande non arrestano né rallentano la progressione della deformità. L'utilizzo di tutori attivi è consigliabile soprattutto durante la notte dove il rilassamento dei muscoli consente una maggiore mobilità articolare [10, 11].

Nei casi più gravi può essere considerato l'intervento chirurgico laddove le strategie meno invasive non si siano rivelate efficaci. È tuttavia fondamentale che anche questo intervento sia seguito da un

programma riabilitativo intensivo in modo che la ragazza si abitui alle nuove condizioni dei suoi piedi e possa sfruttarle quotidianamente facendole proprie, così da evitare la ricomparsa di quegli atteggiamenti posturali viziati che precedentemente avevano portato all'instaurarsi della deformità.

CONCETTI CHIAVE

- *A causa della variabilità nella presentazione delle deformità del piede nelle persone con Rett è necessario valutare il miglior intervento riabilitativo caso per caso adattando e integrando le diverse strategie e strumenti a disposizione del professionista della riabilitazione.*
- *È sconsigliabile intervenire sulle deformità dei piedi quando sono ormai strutturate da molto tempo e non compromettono la funzione di cammino e statica eretta.*
- *Il trattamento delle anomalie muscoloscheletriche del piede in stadio pre clinico e l'intervento precoce sono i principali strumenti di intervento per prevenire lo sviluppo delle deformità del piede e dovrebbero essere avviati non appena viene individuata una rigidità muscolare o una limitazione della mobilità articolare.*
- *Le inoculazioni di tossina botulinica e gli interventi chirurgici per la correzione delle deformità del piede dovrebbero sempre essere seguiti da un intervento riabilitativo intensivo che ne promuova l'efficacia.* ■

Riferimenti

- [1] Humphreys P, Barrowman N. The Incidence and Evolution of Parkinsonian Rigidity in Rett Syndrome: A Pilot Study. *Can J Neurol Sci* 2016;43:567-73. doi:10.1017/cjn.2016.8.
- [2] Lotan M, Hanks S. Physical therapy intervention for individuals with Rett syndrome. *ScientificWorldJournal* 2006;6:1314-38. doi:10.1100/tsw.2006.187.
- [3] Lotan M, Ben-Zeev B. Rett Syndrome. A Review with Emphasis on Clinical Characteristics and Intervention. *Sci World J* 2006;6:1517-41. doi:10.1100/tsw.2006.249.
- [4] Halbach NSJ, Smeets EEJ, Bierau J, Keularts IMLW, Plasqui G, Julu POO, et al. Altered carbon dioxide metabolism and creatine abnormalities in rett syndrome. *JIMD Rep* 2012;3:117-24. doi:10.1007/8904_2011_76.
- [5] Loder RT, Lee CL, Richards BS. Orthopedic aspects of Rett syndrome: a multicenter review. *J Pediatr Orthop* 1989;9:557-62.
- [6] Smeets EEJ, Pelc K, Dan B. Rett Syndrome. *Mol Syndr* 2011;2:113-27. doi:10.1159/000337637.
- [7] Turturro Francesco. Ortopedia, protesi e ausili per pazienti mitocondriali 2016:20-2.
- [8] Borst HE, Townend GS, van Eck M, Smeets E, van den Berg MM, Laan A, et al. Abnormal Foot Position and Standing and Walking Ability in Rett Syndrome: an Exploratory Study. *J Dev Phys Disabil* 2018;30:281-95. doi:10.1007/s10882-017-9585-6.
- [9] Mills PB, Finlayson H, Sudol M, O'Connor R. Systematic review of adjunct therapies to improve outcomes following botulinum toxin injection for treatment of limb spasticity Article. *Clin Rehabil* 2016;30:537-48. doi:10.1177/0269215515593783.
- [10] Leung J, King C, Fereday S. Effectiveness of a programme comprising serial casting, botulinum toxin, splinting and motor training for contracture management: a randomized controlled trial. *Clin Rehabil* 2019;026921551983133. doi:10.1177/0269215519831337.
- [11] Leung J, Stroud K. Long-Term Resolution of Severe Ankle Contractures Using Botulinum Toxin, Serial Casting, Splinting, and Motor Retraining. *Physiother Can* 2018;70:152-9. doi:10.3138/ptc.2016-76.

Definizione del profilo motorio dell'arto superiore nella sindrome di Rett

Martina Semino



Martina Semino, Neuropsicomtricista, laureata presso l'università degli studi di Genova. Terapista formata nella Comunicazione Aumentativa Alternativa (scuola Benedetto D'intino e corso primo livello Pyramid). Ha svolto e concluso il master di primo livello sull'analisi applicata del comportamento presso l'università degli studi di Parma, conseguendo il titolo di Terapista Analista del comportamento. In svolgimento la magistrale di scienze e tecniche delle attività motorie preventive e adattate presso l'Università di Parma. Lavora come terapeuta presso il Centro AIRETT, sulla riabilitazione cognitiva/comunicativa e motoria dell'arto superiore e come neuropsicomtricista presso il centro di apprendimento TICE.

La motricità dell'arto superiore è un aspetto fondamentale nelle pazienti con Sindrome di Rett, ma ancora poco indagato e approfondito. Per motricità si intende la capacità di eseguire tutti i movimenti corporei con i quali entriamo in relazione con l'ambiente e con le persone. Per motricità dell'arto superiore si intendono tutti i movimenti di avvicinamento, tocco, prensione, rilascio e utilizzo complementare delle due mani, che dunque richiedono il controllo, più globale, del braccio e spalla e, più preciso e fine, della mano e dita.

Nella prima infanzia, dopo un periodo di sviluppo apparentemente normale o con un lieve ritardo psicomotorio, le bambine con sindrome di Rett vanno incontro ad una regressione motoria che si manifesta, a livello dell'arto superiore, con la perdita dell'utilizzo funzionale delle mani e con la comparsa di movimenti stereotipati (1, 2). Tali caratteristiche sono di estrema importanza, tanto che vanno a costituire il core diagnostico. Le

abilità manuali 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) (3).

Perciò si è ritenuto necessario fare una ricerca della letteratura, ovvero di tutti gli articoli di ricerca pubblicati da scienziati di tutto il mondo, per definire e dare un'inquadatura più dettagliata ai movimenti dell'arto superiore nella sindrome di Rett. Si ritiene che questa analisi della letteratura sia un prerequisito necessario agli obiettivi futuri nel campo della riabilitazione: creare percorsi riabilitativi neuro psicomotori specifici e trovare e adattare tecnologie per la riabilitazione motoria idonei al profilo motorio specifico della sindrome di Rett.

Riguardo allo sviluppo neuro psicomotorio dell'arto superiore, è stato evidenziato come in un piccolo campione di quattordici neonate Rett, già dalla nascita, sono presenti delle alterazioni dei General Movements nei primi 4 mesi di vita (4). Per GMs si intendono i movimenti generalizzati presenti nei primi mesi di vita, che coinvolgono l'intero corpo, possono durare da pochi secondi ad un minuto e la fluidità e l'eleganza rappresentano l'aspetto caratteristico e saliente nel neonato sano. Nelle bambine con sindrome di Rett questi movi-

menti sembrano essere più lenti e disorganizzati.

In particolare, con l'affermazione "utilizzo funzionale delle mani" usato precedentemente, si intende la presenza dei movimenti principali dell'arto superiore: avvicinamento, prensione, mantenimento della prensione, coordinazione bimanuale, rilascio e riposizionamento. Questi movimenti funzionali nelle bambine con sindrome di Rett sono alternati o non presenti. Dopo la prima infanzia, e dunque dopo la fase di regressione, uno studio eseguito su 144 pazienti di età media 14 anni, ha dimostrato che il 30% delle bambine non possedeva più la capacità di afferrare gli oggetti, il 17% afferrava un oggetto se postole in mano e il 12% afferrava e tratteneva un oggetto sferico e il 40% presentava un'abilità di prensione di oggetti piccoli. Sullo stesso campione è stata svolta la stessa valutazione a 3 anni di distanza ed è emerso che il 60% aveva mantenuto lo stesso profilo motorio, mentre il 40% aveva avuto una riduzione delle abilità motorie fini (5).

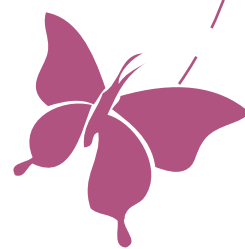
All'interno di questo profilo motorio, diversi studi evidenziano anche una mancanza di dominanza manuale definita, ovvero la prevalenza di un emisfero cerebrale e di una parte del corpo rispetto all'altra. In particolare, uno studio recente con bambine/ragazze con sindrome di Rett di età dai 2 ai 24 anni, ha ottenuto con l'analisi di comportamenti spontanei come grattarsi e con azioni motorie come prendere oggetti su richiesta, che ci sia un 25% di bambine che non ha una dominanza manuale definita, ma utilizza in modo indiscriminato destra e sinistra, un 34% risulta avere una dominanza sinistra e un 40% una dominanza destra (7).



fai volare la ricerca

Con il tuo 5x1000
possiamo migliorare la vita delle bimbe
e ragazze affette da sindrome di Rett

Insieme, possiamo fare tanto
grazie per il tuo aiuto.



Verona, maggio 2019

Caro Genitore/Sostenitore

ti scrivo per raccontarti come **i nostri sogni sono diventati realtà.**

Come sai, la nostra **priorità** sono le **bambine e le ragazze con la Sindrome di Rett**, le nostre **"guerriere"** come ci piace chiamarle con affetto, e le loro famiglie che con amore e dedizione si impegnano e camminano ogni giorno al loro fianco.

Abbiamo *sognato* per loro **iniziative e progetti grandi**, come facciamo da sempre, e vogliamo condividere con te le novità e gli incredibili **risultati raggiunti, anche grazie ai fondi del 5x1000.**

Lo scorso anno abbiamo **aperto, a Verona, il <<Centro AIRETT Innovazione e Ricerca>>**. Questa **Start Up** vuole essere il punto di riferimento Nazionale per le bimbe e ragazze con la sindrome di Rett, le famiglie, gli insegnanti, i professionisti, i ricercatori e i medici. E' un **centro innovativo, ad altissimo sviluppo tecnologico**, dove offriamo dei servizi all'avanguardia che vanno dalla **valutazione** delle bimbe e ragazze alla **formazione** dei loro care giver; dalla sperimentazione di nuovi strumenti che favoriscano lo **sviluppo** cognitivo e motorio alla **supervisione** periodica dei professionisti e dell'andamento dei **progetti individualizzati**; dallo studio e la raccolta dei dati alla pubblicazione di **ricerche** scientifiche; dalla collaborazione con i centri ospedalieri.

Il nostro **Centro Nazionale per la Sindrome di Rett** è in continuo fermento ed evoluzione infatti stiamo sviluppando una **piattaforma virtuale** che consenta ai nostri professionisti, dopo la valutazione iniziale svolta in sede, di lavorare e guidare a distanza i care giver.

Grazie alla collaborazione e al confronto dei nostri terapisti con i tecnici informatici, gli ingegneri e i designer stiamo **sviluppando delle tecnologie** che facilitino la comunicazione, il potenzia-

 **continua**

mento cognitivo, lo sviluppo grosso e fine motorio.

Inoltre, stiamo ampliando e consolidando le reti con enti e ricercatori non solo nazionali ma anche **internazionali**, per unire le risorse e conoscenze e creare nuovi studi, protocolli e strumenti.

Desidero **ringraziarti** perché **se questi nostri sogni oggi sono realtà è anche grazie a te**, al tuo sostegno e alla tua firma. **Ti siamo davvero riconoscenti e condividiamo con te la gioia di vedere come queste attività portino miglioramento nella vita delle nostre "guerriere".**

Naturalmente abbiamo **ancora tanti sogni e idee da realizzare**, sui quali lavoriamo e ci impegniamo ogni giorno: vogliamo far avanzare la ricerca, sviluppare l'ambito clinico e le competenze dei professionisti che prendono in carico le nostre bambine e ragazze, concentrarci sulla loro riabilitazione motoria e la comunicazione, e certamente continuare a supportare le famiglie.

Per aiutarci a realizzare i nostri sogni, ti ricordo che **puoi destinare il tuo 5x1000** alle bambine e ragazze con sindrome di Rett: un gesto semplice ma carico di significato e valore per ognuna di loro e per le loro famiglie.

Grazie per tutto quello che potrai fare e che potremo realizzare ancora insieme.

La Presidente

Dougo Luca

“

Mi chiamo Valentina, sono la mamma di Chiara.

Mia figlia ha 8 anni, dall'età di 3 anni le è stata diagnosticata la sindrome di Rett.

L'Associazione Italiana Rett è stata da subito un punto di riferimento per la nostra famiglia dove abbiamo trovato accoglienza, consulenze professionali e supporto dalla condivisione di esperienze con altre famiglie. La scorsa settimana siamo state in visita al Centro AIRETT Innovazione e Ricerca di Verona. È stato emozionante vedere il sorriso di Chiara dopo aver interagito con i macchinari che stimolano il suo sviluppo cognitivo e motorio. L'operatrice ha seguito Chiara con dolcezza e grande è stata la soddisfazione nel vederla coinvolta e capace di eseguire gli esercizi proposti.

*La tecnologia permette grandi cose:
vedere i progressi di Chiara mi riempie il cuore
di gioia e speranza.*

”



Con la tua firma puoi destinare il tuo 5x1000 ad AIRETT e contribuire a sostenere le nostre attività per dare a tante altre mamme come me gioia e speranza per il futuro delle loro bambine.

Codice fiscale **92006880527**

Scegli di destinare il tuo
5x1000
ad AIRETT

Codice fiscale
92006880527

In pratica, cosa fare per destinare il 5x1000 ad AIRETT?

SE FAI LA DICHIARAZIONE DEI REDDITI

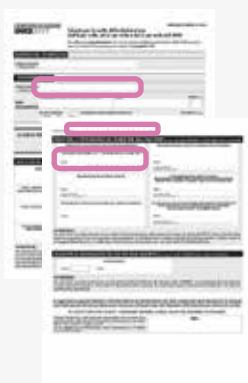
Per destinare il proprio 5x1000 è necessario porre la propria firma nel riquadro che riporta la dicitura "Sostegno delle organizzazioni non lucrative di utilità sociale, delle associazioni di promozione sociale..." e scrivere il nostro codice fiscale **92006880527**."

1. FIRMARE nel riquadro denominato: "Sostegno del volontariato e delle organizzazioni non lucrative di utilità sociale."
2. INSERIRE sotto la tua firma il codice fiscale di Associazione Italiana Rett Onlus AIRETT: **92006880527**



SE NON FAI LA DICHIARAZIONE DEI REDDITI

Se non fai la dichiarazione dei redditi, puoi comunque destinare il tuo 5x1000: utilizza il modulo CU precompilato che puoi stampare compilando la form direttamente sul sito al seguente indirizzo www.airett.it/5x1000/fai-volare-la-ricerca



Come fare:

-  Completa il modulo CU con i tuoi dati e il tuo codice fiscale anche sul retro.
-  Metti la tua firma
-  Consegnalo ad un Ufficio Postale, presso un Istituto di Credito oppure ad un Caf con la busta che trovi allegata.
-  Dovrai compilarla indicando i tuoi dati:
Nome | Cognome | Codice fiscale

SCADENZE FISCALI

Il termine per la consegna del 730 ordinario è:

- 07 luglio 2019 per chi presenta il modello al proprio sostituto d'imposta
- 23 luglio 2019 per chi presenta il modello al CAF o altro intermediario

Il termine per la consegna del 730 precompilato è il 23 luglio 2019.

Il termine per la consegna del modello Redditi

"io posso guarire, tu puoi aiutarmi"

Destina il tuo 5x1000 ad AIRETT.

È un gesto semplice, ma è molto importante per noi, perchè costituisce una delle nostre maggiori risorse, una fonte necessaria per il finanziamento dei nostri progetti di ricerca.

CODICE FISCALE 92006880527

fai volare la ricerca



QUANTO VALE IL TUO 5X1000?

REDDITO LORDO

€ 15.000

IL TUO 5X1000

€17,25

REDDITO LORDO

€ 25.000

IL TUO 5X1000

€30,75

REDDITO LORDO

€ 60.000

IL TUO 5X1000

€96,35

Le **5** buone ragioni
per sostenere AIRETT:

1. RICERCA



2. AMBITO CLINICO



3. APPROCCIO MOTORIO



4. COMUNICAZIONE



5. SOSTEGNO ALLE FAMIGLIE



più una:

**IL SOSTEGNO DEL «CENTRO AIRETT
INNOVAZIONE E RICERCA»**

*punto di riferimento Nazionale per le bimbe e
ragazze con la Sindrome di Rett.*



Nel quadro della motricità dell'arto superiore rientra anche la comparsa delle stereotipie, che sono definite come movimenti involontari ripetitivi e apparentemente senza senso e sono una caratteristica distintiva della sindrome di Rett (7). Gli ultimi studi individuano tramite l'analisi di videoregistrazione, 15 tipi di stereotipie che coinvolgono l'arto superiore, e che vengono suddivise tra stereotipie a mani unite (esempio "strizzare", "lavaggio mani" o "battere le mani") isolate in un solo arto (esempio "mano alla bocca" o "sfarfallamento") o che coinvolgono l'intero arto superiore con movimenti ripetitivi e globali (8). Uno studio recente ha strutturato una definizione operativa, ovvero scientifica e dettagliata, con lo scopo di rendere più facilmente individuabili e dunque osservabili i comportamenti stereotipati da parti di figure tecniche e figure non tecniche. Tali movimenti stereotipati sono stati ritrovati nel 94% con sindrome di Rett analizzate e le stereotipie più frequenti risultano, nei vari studi presi in esame, il "wringing", ovvero un movimento di intreccio tra le dita con rotazione del polso, e il "flapping", ovvero un movimento di apertura e chiusura del palmo della mano e di flessione/estensione delle dita (10, 11). Da recenti studi, risulta una media di 2 tipi di stereotipie per bambina, con una maggiore incidenza delle stereotipie di "clapping", ovvero battere le mani e "hand mouthing", ovvero mani alla bocca, nelle bambine sotto gli 8 anni, e con il wringing per le bambine al di sopra degli 8 anni (8,12,13,14). Alcuni studi evidenziano un decremento delle stereotipie con l'aumentare dell'età, in particolare già da dopo i 10 anni. Inoltre, le stereotipie presenti nelle bambine con sindrome di Rett sono diverse da quelle presenti nei disturbi dello Spettro Autistico. In particolare nelle bimbe con Rett si è visto che le stereotipie sono principalmente complesse, continue, localizzate sulla linea mediana e coinvolgono la bocca; invece nei bimbi autistici le stereotipie sono semplici, bilaterali, intermittenti e spesso coinvolgono oggetti (14, 15).

Sono stati condotti anche degli studi sulle correlazioni tra la mutazione genica e le caratteristiche motorie dell'arto superiore ed è emerso che i soggetti con la mutazione genica classica sono più compromessi e hanno una regressione più precoce delle abilità motorie rispetto alle varianti della forma classica. Inoltre, è stato evidenziato che dal punto di vista di abilità motorie dell'arto superiore, i quadri genici MECP2 R168X e r270x sono i più compromessi, invece MECP2 R133C e R294X e R306C sono i meno compromessi (8,16-19).

Inoltre, per una riabilitazione funzionale, è necessario avere una visione globale del paziente: le variabili che influenzano e che a loro volta sono influenzate dalla motricità dell'arto superiore sono diverse, tra cui le

più importanti studiate nelle letterature sono: la scoliosi e le alterazioni muscolo tendinee (20, 21).

Alla luce di tale rassegna della letteratura, emerge come le abilità motorie dell'arto superiore siano alterate o compromesse con pattern motori comuni nella sindrome di Rett, quanto i movimenti stereotipati vadano ad inficiare la performance motoria e come sia presente una correlazione genotipo fenotipo abbastanza chiara per il profilo motorio. Perciò l'intento futuro è quello di creare un training neuro psicomotorio specifico per l'arto superiore nella sindrome di Rett, integrando e adattando l'uso di tecnologie elettroniche/robotiche/virtuali alle pazienti con sindrome di Rett, al loro profilo motorio e ai loro obiettivi riabilitativi. ■

Bibliografia

- Hagberg, B., Aicardi, J., Dias, K. & Ramos, O. A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: Report of 35 cases. *Ann. Neurol.* 14, 471-479 (1983).
- Amir, R. E. et al. Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nat. Genet.* 23, 185-188 (1999).
- Downs, J. et al. Perspectives on hand function in girls and women with Rett syndrome. *Dev. Neurorehabil.* 17, 210-217 (2014).
- Einspieler, C. et al. Highlighting the first 5 months of life: General movements in infants later diagnosed with autism spectrum disorder or Rett syndrome. *Res. Autism Spectr. Disord.* 8, 286-291 (2014).
- Downs, J. et al. Level of purposeful hand function as a marker of clinical severity in Rett syndrome. *Dev. Med. Child Neurol.* 52, 817-823 (2010).
- Monteiro, C. B. M. et al. Quantification of functional abilities in Rett syndrome: A comparison between stages III and IV. *Neuropsychiatr. Dis. Treat.* 10, 1213-1222 (2014).
- Downs, J. et al. Level of purposeful hand function as a marker of clinical severity in Rett syndrome. *Dev. Med. Child Neurol.* 52, 817-823 (2010).
- Carter, P. et al. Stereotypical hand movements in 144 subjects with Rett syndrome from the population-based Australian database. *Mov. Disord.* 25, 282-288 (2010).
- Dy, M. E. et al. Defining Hand Stereotypies in Rett Syndrome: A Movement Disorders Perspective. *Pediatr. Neurol.* 75, 91-95 (2017).
- Dy, M. E. et al. Defining Hand Stereotypies in Rett Syndrome: A Movement Disorders Perspective. *Pediatr. Neurol.* 75, 91-95 (2017).
- Goldman, S. & Temudo, T. Hand stereotypies distinguish Rett syndrome from autism disorder. *Mov. Disord.* 27, 1060-1062 (2012).
- Umansky, R. et al. Hand preference, extent of laterality, and functional hand use in Rett syndrome. *J. Child Neurol.* 18, 481-487 (2003).
- Hirano, D. & Taniguchi, T. Variation factors of stereotypical hand movements in subjects with Rett syndrome. *Dev. Neurorehabil.* 1-4 (2018). doi:10.1080/17518423.2018.1523245
- Quest, K. M., Byiers, B. J., Payen, A. & Symons, F. J. Rett syndrome: A preliminary analysis of stereotypy, stress, and negative affect. *Res. Dev. Disabil.* 35, 1191-1197 (2014).
- Hagberg, B. Clinical manifestations and stages of Rett syndrome. *Ment. Retard. Dev. Disabil. Res. Rev.* 8, 61-65 (2002).
- Temudo, T. et al. Rett syndrome with and without detected MECP2 mutations: an attempt to redefine phenotypes. *Brain Dev.* 33, 69-76 (2011).
- Neul, J. L. et al. Specific mutations in Methyl-CpG-Binding Protein 2 confer different severity in Rett syndrome. *Neurology* 70, 1313-1321 (2008).
- Bebbington, A. et al. The phenotype associated with a large deletion on MECP2. *Eur. J. Hum. Genet.* 20, 921-927 (2012).
- Psoni, S. et al. MECP2 mutations and clinical correlations in Greek children with Rett syndrome and associated neurodevelopmental disorders. *Brain Dev.* 34, 487-495 (2012).
- Downs, J. et al. The natural history of scoliosis in females with Rett syndrome. *Spine (Phila. Pa. 1976)* 41, 856-863 (2016).
- Pidcock, F. S. et al. Functional outcomes in Rett syndrome. *Brain Dev.* 38, 76-81 (2016).
- Lotan, M., Isakov, E. & Merrick, J. Improving functional skills and physical fitness in children with Rett syndrome. 730-735 (2003).
- Bahi-Buisson, N. Genetically determined encephalopathy: Rett syndrome. *Handb. Clin. Neurol.* 111, 281-286 (2013).
- Humphreys, P. & Barrowman, N. The Incidence and Evolution of Parkinsonian Rigidity in Rett Syndrome: A Pilot Study. *Can. J. Neurol. Sci.* 43, 567-573 (2016).
- Hirano, D. & Taniguchi, T. Skin injuries and joint contractures of the upper extremities in Rett syndrome. *J. Intellect. Disabil. Res.* 62, 53-59 (2018).
- Lotan, M., Schenker, R., Wine, J. & Downs, J. The conductive environment enhances gross motor function of girls with Rett syndrome. A pilot study. *Dev. Neurorehabil.* 15, 19-25 (2012).

Capacità cognitive nella sindrome di Rett: analisi e valutazione

Ilaria Bizzego



Ilaria Bizzego, Psicologa laureata in Neuroscienze presso la Università degli studi di Trento. Iscritta all'Ordine degli Psicologi del Veneto Sez. A. N. Albo 9712. In formazione presso Scuola di Psicoterapia Psicosintetica e Ipnotisi Ericksoniana "H. Bernheim". Professionista presso il Centro Airett Innovazione e Ricerca, lavora per la riabilitazione cognitiva e comunicativa. Lavora come psicoterapeuta in libera professione presso lo studio Lotus.

Pochi studi hanno valutato il livello di sviluppo cognitivo in individui con sindrome di Rett. La letteratura inserisce i pazienti con questa sindrome all'interno della terza o quarta fase dell'intelligenza sensorimotoria, corrispondente ad un'età mentale rispettivamente di 4-8 e 8-12 mesi o eccezionalmente nella transizione alla fase preoperatoria.

La mancanza di studi in questo campo può essere dovuta alla mancanza di test appropriati su specifiche funzioni cognitive e alla difficoltà di applicare gli strumenti comuni standardizzati esistenti per la misurazione delle capacità cognitive nei pazienti con RTT. Gli studi che includono la valutazione delle abilità cognitive implicano l'uso della mano, raggiungere oggetti nascosti, spostare oggetti ed eseguire altre abilità manipolative¹, ma una caratteristica che è presente nella RTT è la disprassia, quindi la maggior parte dei pazienti con questa sindrome non ha l'uso funzionale delle mani.

Nell'ultimo decennio si è verificato un crescente interesse scienti-

fico sulle capacità cognitive delle ragazze RTT. Le alterazioni comportamentali e cognitive sono la diretta conseguenza di anomalie neurologiche. Molti anni dopo la sua descrizione clinica sappiamo ancora poco di quante informazioni le persone con la sindrome di Rett comprendano o elaborino e il fenotipo cognitivo associato alla RTT non è stato ben caratterizzato². È chiaro che le bambine con sindrome di Rett presentano disabilità intellettive da grave a profonda correlate ad atteggiamento ritirato e declino progressivo dei comportamenti adattivi¹. Nonostante queste ragazze possano esprimere emozioni e mostrare interesse per le cose, hanno anche una capacità di comunicare molto limitata³. Inoltre, sono spesso isolate, con possibilità minime di interagire positivamente con il loro ambiente con conseguenze negative sulla loro qualità di vita. Inoltre l'isolamento, la passività e il ritiro possono seriamente ostacolare la loro immagine e il loro status sociale¹.

A causa della diffusa convinzione tra genitori e professionisti che le persone con la sindrome di Rett comunicano con gli occhi, la tecnologia di tracciamento oculare è diventata rapidamente il metodo di scelta per tali valutazioni⁴. Le ragazze con la sindrome di Rett sono di solito non verbali. Il fatto che le caratteristiche del loro sguardo oculare possano essere quantificate apre la possibilità che questo venga usato a scopo testistico invece di richiedere risposte verbali o manuali.

Baptista, Mercadante, Macedo e Schwartzman (2006) sono stati tra i primi ad utilizzare la tecnologia di eye-tracking durante vari compiti cognitivi in cui è stato chiesto al soggetto di scegliere lo stimolo target tra un bersaglio e un distrattore⁵. Rose et al.² hanno dimostrato che tecnologie relativamente nuove, come il tracciamento oculare, possono essere sfruttate per creare nuove valutazioni, che sono accessibili agli individui con la sindrome di Rett, e che possono fornire informazioni significative relative alle competenze cognitive dei pazienti con sindrome di Rett⁴.

Durante l'elaborazione degli input le informazioni vengono filtrate dall'attenzione⁷. Per esplorare aspetti dell'attenzione visiva, è prima necessario avere informazioni sui movimenti oculari delle ragazze con sindrome di Rett. Uno dei criteri di supporto per la diagnosi clinica di RTT è lo sguardo intenso dell'occhio, tipico nelle donne con RTT sia con la variante vocale classica sia con quella conservata. Le donne con RTT hanno mostrato una fissazione degli occhi preferenziale sugli stimoli sociali, e specialmente sugli occhi delle persone. Il loro modello di aspetto preferenziale è stato comunemente considerato un'indicazione di interesse, nonché un modo per formulare richieste e comunicazioni⁸. La visione e lo sguardo sono considerati i modi più importanti in cui le ragazze con la sindrome di Rett si rapportano al mondo. Numerose osservazioni in letteratura affermano che queste ragazze dimostrano

un forte sguardo, contatto visivo e tracciamento visivo⁹. L'attenzione è una funzione fondamentale della crescita cognitiva che ha un effetto a cascata sull'apprendimento e sullo sviluppo successivi¹⁰. Recenti studi hanno dimostrato che l'attenzione gioca un ruolo fondamentale nella memoria di lavoro, oltre a guidare lo sviluppo di esiti più complessi, tra cui QI, linguaggio, funzioni esecutive¹⁰. Mentre inizialmente l'attenzione era considerata un costrutto unitario, ora viene riconosciuta come composta da un numero di processi correlati ma separabili, correlati a sistemi neurali distinti¹¹. L'attenzione è una funzione che può essere suddivisa in categorie come attenzione 'selettiva' (capacità di concentrarsi su stimoli rilevanti), 'sostenuta' (mantenimento dell'attenzione per un periodo prolungato) e 'congiunta' (condividere un punto di riferimento comune con un'altra persona)¹².

Negli ultimi anni, una serie di studi ha esplorato i diversi aspetti dell'attenzione selettiva nelle ragazze con RTT. Fabio et al.¹³, ad esempio, hanno considerato l'attenzione selettiva e valutato la capacità degli individui con RTT di guardare a un oggetto bersaglio rispetto ad altri oggetti o volti non bersaglio. Inoltre Fabio et al⁷ mostrano che i pazienti con RTT tendono a prestare attenzione a stimoli irrilevanti in misura maggiore rispetto a persone con sviluppo tipico, l'attenzione selettiva ridotta porta ad una maggiore distrazione e diminuisce il funzionamento cognitivo, poiché le risposte a stimoli irrilevanti interferiscono con l'elaborazione di informazioni mirate.

Le bambine con RTT erano costantemente più lente a spostare l'attenzione rispetto al gruppo TD, come dimostrato dallo studio di Vignoli et al¹¹. Le saccadi anticipatorie richiedono che una rappresentazione interna della sequenza di

eventi sia costruita e poi utilizzata per prevedere eventi futuri e che sia considerata una forma emergente di attenzione esecutiva. La scarsità di saccadi anticipatori nei pazienti RTT suggerisce che essi hanno avuto difficoltà a formare una rappresentazione interna della regola che governava l'aspetto del bersaglio. Uno studio dimostra che gli spostamenti dell'attenzione (anticipazioni), guidati dall'esterno, che coinvolgono l'attenzione esecutiva, sono gravemente compromessi, correlati ma separabili, sottomessi a sistemi neurali distinti¹¹.

Alcuni studi hanno dimostrato che i pazienti rimangono spesso visivamente attenti a oggetti e persone, monitorando il loro movimento e persino mostrando le preferenze per mezzo di "eye tracking".

Il deficit nel frequentare importanti fonti di informazione potrebbe essere dovuto all'influenza delle stereotipie¹⁴. Le stereotipie possono creare un ciclo interno, inibendo il processo di decodifica delle informazioni catturando risorse attentive¹⁴. Fabio e altri scoprirono che l'attenzione selettiva agli oggetti poteva essere migliorata attraverso il contenimento delle stereotipie delle mani¹⁵. Inoltre, l'interruzione delle stereotipie può facilitare i processi di attenzione.

Calcolare la durata dell'attenzione e valutare la capacità di mantenere l'attenzione nel tempo (indipendentemente dalla frequenza di rinforzo) aiuta l'esaminatore a valutare la capacità dei soggetti di concentrarsi sugli stimoli esterni¹⁶. ■

Riferimenti

- 1 Stasolla, F. & Perilli, V. Assistive technology to promote communication, leisure and occupation skills for children with rett syndrome and severe to profound developmental disabilities: A literature overview. *Rett Syndrome and Other Communication Disorders: Symptoms, Treatment and Prognosis* (Nova Science Publishers, Inc., 2015).
- 2 Rose, S. A. et al. Rett syndrome: An eye-tracking study of attention and recognition memory. *Dev. Med. Child Neurol.* 55, 364–371 (2013).
- 3 Hornof, A., Whitman, H., Sutherland, M., Gerendasy, S. & McGrenere, J. Designing for the "Universe of One": Personalized Interactive Media Systems for People with the Severe Cognitive Impairment Associated with Rett Syndrome. *Proc. 2017 Acm Sigchi Conf. Hum. Factors Comput. Syst.* 2137–2148 (2017). doi:10.1145/3025453.3025904
- 4 Byiers, B. J., Dimian, A. & Symons, F. J. Functional communication training in rett syndrome: a preliminary study. *Am. J. Intellect. Dev. Disabil.* 119, 340–350 (2014).
- 5 Fabio, R. A. et al. Cognitive training modifies frequency EEG bands and neuropsychological measures in Rett syndrome. *Res. Dev. Disabil.* 53–54, 73–85 (2016).
- 6 Quest, K. M., Byiers, B. J., Payen, A. & Symons, F. J. Rett syndrome: A preliminary analysis of stereotypy, stress, and negative affect. *Res. Dev. Disabil.* 35, 1191–1197 (2014).
- 7 Fabio, R. A., Antonietti, A., Castelli, I. & Marchetti, A. Attention and communication in Rett Syndrome. *Res. Autism Spectr. Disord.* 3, 329–335 (2009).
- 8 Ahonniska-Assa, J. et al. Assessing cognitive functioning in females with Rett syndrome by eye-tracking methodology. *Eur. J. Paediatr. Neurol.* 22, 39–45 (2018).
- 9 Djukic, A., Mcdermott, M. V., Mavrommatis, K. & Martins, C. L. Pediatric Neurology Rett Syndrome : Basic Features of Visual Processing d A Pilot Study of Eye-Tracking. *Pediatr. Neurol.* 47, 25–29 (2012).
- 10 Rose, S. A., Wass, S., Jankowski, J. J., Feldman, J. F. & Djukic, A. Sustained attention in the face of distractors: A study of children with Rett syndrome. *Neuropsychology* 31, 403–410 (2017).
- 11 Vignoli, A. et al. Correlations between neurophysiological, behavioral, and cognitive function in Rett syndrome. *Epilepsy Behav.* 17, 489–496 (2010).
- 12 Townend, G. S. et al. Oculomotor Function in Individuals With Rett Syndrome. *Pediatr. Neurol.* 88, 48–58 (2018).
- 13 Fabio, R. A., Giannatiempo, S., Oliva, P. & Murdaca, A. M. The Increase of Attention in Rett Syndrome: A Pre-Test/Post-Test Research Design. *J. Dev. Phys. Disabil.* 23, 99–111 (2011).
- 14 Fabio, R. A., Giannatiempo, S., Antonietti, A. & Budden, S. The role of stereotypies in overselectivity process in Rett syndrome. *Res. Dev. Disabil.* 30, 136–145 (2009).
- 15 de Breet, L. H. M. et al. Challenges in evaluating the oculomotor function in individuals with rett syndrome using electronystagmography. *Eur. J. Paediatr. Neurol.* (2019). doi:10.1016/j.ejpn.2018.12.003
- 16 Fabio, R. A., Giannatiempo, S., Oliva, P. & Murdaca, A. M. The Increase of Attention in Rett Syndrome: A Pre-Test/Post-Test Research Design. *J. Dev. Phys. Disabil.* 23, 99–111 (2011).

Intervista alla professoressa Jenny Downs

Ringraziamo la professoressa di aver accettato di rispondere all'intervista.

Dr. Jenny Downs è professore associato presso il Kids Institute in Perth, Western Australia, dove è coordinatrice del Disability Group. La sua linea di ricerca si focalizza sulle sindromi rare, inclusa la sindrome di Rett: si occupa di aspetti multipli della disabilità e i suoi studi sono orientati sia verso i pazienti sia verso le loro famiglie e riguardano ricerche sulla riabilitazione motoria e fisica e sul miglioramento della qualità di vita.



C'è una correlazione tra i disordini del profilo motorio dell'arto superiore e del profilo motorio globale?

Nel 2004 e 2008, abbiamo eseguito una analisi dei video ottenuti dalle famiglie di tutta l'Australia, sulla funzione della mano e abbiamo potuto osservare l'abilità di prendere e afferrare un grosso oggetto, come un cucchiaino o una tazza, e piccoli oggetti, come un pezzo di cibo. Abbiamo analizzato 144 video e abbiamo trovato che le ragazze che camminavano avevano abilità manuali migliori, rispetto a quelle che non camminavano.

In un altro studio abbiamo osservato la funzionalità manuale in 71 ragazze e donne con sindrome di Rett e abbiamo trovato che le abilità motorie fini erano generalmente mantenute stabili in un periodo di 3/4 anni. Questo non è incompatibile con il fatto che molte di queste ragazze avevano un regolare terapia motoria poiché i terapeuti hanno linee guida non definite e non specifiche da seguire per l'intervento riabilitativo.

Questa è un'informazione preliminare. Noi ad oggi abbiamo molti più video e materiale, e uno dei nostri obiettivi futuri è quello di analizzare questo campione per capire meglio come il comportamento motorio della mano cambi nel tempo.



Quindi questa correlazione è presente, grazie. Come e con quali esercizi è possibile allenare la motricità della mano e dell'arto superiore a casa e scuola?

La prima cosa da dire è che ci sono ancora pochi studi sui percorsi riabilitativi rigorosamente testati per migliorare la motricità dell'arto superiore nella sindrome di Rett.

Ci sono pochi studi e non così rigorosi e dunque non possono essere una guida completa e affidabile alla riabilitazione dell'arto superiore. Però, ci sono alcuni importanti reports, che descrivono come tra un gruppo di meno di 12 ragazze e donne con sindrome di Rett, alcune sono state in grado di imparare nuove funzioni manuali. In ognuno di questi studi, il trattamento consisteva nell'attuazione di compiti motivanti o attività che davano piacere o divertivano le bambine. Questo è essenziale per l'apprendimento.

La maggior parte dei risultati suggerisce un regolare svolgimento delle seguenti attività:

- 1) mangiare in modo autonomo con un cucchiaino, con o senza aiuto;
- 2) prendere piccoli pezzi di cibo con le dita.

Queste attività sono facili da incorporare nelle attività di vita quotidiana. Dalle mie esperienze e dai miei



studi, ho osservato che le ragazze sono spesso contenute di prendere e tenere piccoli oggetti, durante le attività di gioco con i genitori, con i fratelli o con gli amici.

Grazie Prof. Downs. Con quali esercizi è possibile lavorare per ridurre le stereotipie?

Dalla mia conoscenza, non ci sono esercizi che possono aiutare a ridurre la frequenza o l'intensità delle stereotipie. Le stereotipie sono spesso più intense nelle ragazze giovani

piuttosto che nelle donne adulte. Le stereotipie spesso aumentano di intensità quando le ragazze sono in uno stato emotivo di ansia o di eccitazione. Il suggerimento è che le stereotipie vengano lasciate senza trattamento fino a quando queste non sono la causa di lesioni e in questo caso, un piccolo splint (tutore) può essere utile.

I più importanti principi per allenare al meglio la motricità della mano e allo stesso tempo ridurre le stereotipie sono:

- usare un ambiente tranquillo per svolgere attività, quali mangiare, per ridurre l'ansia e dunque l'intensità delle stereotipie;
- utilizzare una delicata stimolazione sensoriale prima della richiesta del compito funzionale per migliorare il livello di attenzione della ragazza al compito. Per esempio, con una crema massaggiare le mani;
- distrarre, lodare o rinforzare per ridurre le stereotipie;
- quando le mani sono unite tra loro per le stereotipie e impediscono alla bambina di prendere un oggetto o il cibo, separare le mani. Per la mano non dominante utilizzare un pesetto o mettere la mano sotto la sedia per permettere alla mano dominante di essere più libera di eseguire l'azione;
- ricordare di condividere queste strategie con le persone che si prendono cura della ragazza.

Quali abilità motorie dell'arto superiore è più importante allenare? Qual è la frequenza e intensità di esercizio ideale per ottenere i migliori risultati?

Le più importanti attività includono:

1. premere un bottone per fare delle scelte e per iniziare o fermare un gioco causa-effetto;
2. Prendere e trattenere un cucchiaino o una forchetta per mangiare e prendere pezzettini di cibo con le dita.

Queste sono attività che forniscono alla ragazza più padronanza e controllo del suo momento del pasto che è molto motivante per lei.

È difficile definire quanto spesso devono essere svolte le attività che allenano la motricità della mano, poiché il training dovrebbe essere bilanciato sulle energie delle ragazze e sugli orari/ impegni delle famiglie. Per imparare, c'è bisogno di una pratica regolare: aiutare la ragazza a mangiare da sola all'inizio del pasto, piuttosto che per tutto il pasto, potrebbe essere un buon esercizio. In questo esempio, ma che vale per ogni attività, è importante che tutti i familiari, caregivers e amici siano in grado di cooperare su questo.

Grazie professoressa. Un'ultima domanda. Ci sono degli ausili o giochi che suggerirebbe da usare a casa o a scuola per migliorare le abilità motorie dell'arto superiore?

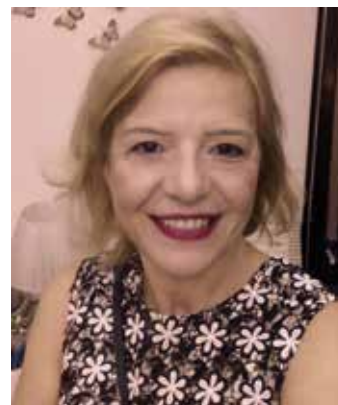
È necessario avere più studi riguardo alla motricità della mano. Ma le attività che motivano le bambine sono le migliori, poiché è necessario che loro siano coinvolte per imparare. Per la motricità della mano, i giochi causa-effetto con uno switch (tasto) da schiacciare, possono essere ottime attività e anche gli esercizi con il cibo, poiché non sono esercizi che richiedono materiale extra. ■



Intervista alla professoressa Rosa Angela Fabio

Di seguito riportiamo l'intervista condotta alla professoressa Rosa Angela Fabio, riguardo alla possibilità di usare le nuove tecnologie in campo riabilitativo nella sindrome di Rett.

Rosa Angela Fabio è Professore Ordinario di Psicologia Generale, presso il Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale dell'Università di Messina. Si occupa da 20 anni di ricerca e clinica della sindrome di Rett. Ha pubblicato centinaia di lavori internazionali e nazionali. Fa parte del Comitato Scientifico dell'AIRETT.



Cosa pensa dell'applicazione delle nuove tecnologie ai fini riabilitativi?

La realtà virtuale e aumentata, rappresenta un valido approccio per sviluppare metodi educativi e terapeutici nei disturbi neurologici e in quelli del neurosviluppo.

Una review, ovvero una raccolta di tutte le ricerche pubblicate su uno specifico settore, ha rilevato che la realtà virtuale rappresenta un promettente intervento per il miglioramento dell'equilibrio e delle capacità motorie nei bambini e negli adolescenti con paralisi cerebrale.

L'uso delle nuove tecnologie, come la realtà vir-



valida alternativa ai trattamenti tradizionali.

Esistono dei progetti che hanno usato la realtà virtuale con le bambine con sindrome di Rett?

Ci sono diverse applicazioni di questa tecnologia con i bambini affetti da autismo. I risultati sembrano soddisfacenti, pertanto, si è pensato di progettare questo tipo di trattamento anche con le bimbe con sindrome di Rett.

Queste nuove sperimentazioni saranno discusse e presentate insieme al mio gruppo di ricerca al prossimo Convegno che si terrà a Cervia. ■

Cosa pensa dell'uso della realtà virtuale e aumentata per le bambine con la sindrome di Rett?

La sperimentazione delle tecnologie di realtà virtuale e realtà aumentata richiede l'impiego di attrezzature volte alla generazione ed alla somministrazione al soggetto di stimoli sensoriali altamente realistici e di qualità elevata, perfettamente sincronizzati fra loro in modo da essere ben tollerati e non generare reazioni negative o atteggiamenti di rifiuto.

Si è dimostrato che le bimbe con sindrome di Rett possono comunicare attraverso la direzione dello sguardo e possano beneficiare di training di potenziamento cognitivo. Pertanto, l'idea di combinare realtà virtuale e potenziamento cognitivo o tecniche di Comunicazione Aumentativa Alternativa può rappresentare una

La sperimentazione delle tecnologie di realtà virtuale e realtà aumentata richiede l'impiego di attrezzature volte alla generazione ed alla somministrazione al soggetto di



Maria Chiara con la mamma

La famiglia e lo stress della disabilità

Chiara Marchi

La famiglia è un sistema in evoluzione che affronta compiti evolutivi che richiedono un vasto processo di riorganizzazione. Si parla infatti di ciclo di vita o fasi di transizione (McGoldrick e Carter, 1982). Le famiglie differiscono fra loro per le modalità con cui affrontano tali compiti evolutivi; anche il singolo nucleo familiare in tale percorso non rimane uguale a se stesso.

Il ciclo di vita della famiglia è caratterizzato da una serie di eventi più o meno critici che possono essere causati da diversi fattori, come l'ingresso o l'uscita di alcuni componenti della famiglia, problemi psicosociali legati allo sviluppo dei bambini o semplicemente eventi particolari legati alla vita della coppia (Gambini, 2007). Nessun evento in sé, tuttavia, è "critico" per lo sviluppo della famiglia, ma diventa rilevante sulla base di come viene percepito e dal significato ad esso attribuito, che è in gran parte correlato alle esperienze personali di tutti e alle credenze e ai valori sociali che sono trasmessi di generazione in generazione nella storia di ogni famiglia (Barnes, 2009).

Il modo in cui una famiglia reagisce a circostanze difficili risulta dall'interazione tra diversi fattori: le dinamiche familiari, la capacità di effettuare una valutazione corretta del problema, le strategie disponibili per affrontarlo, le risorse materiali e i supporti sociali forniti dall'esterno.

La nascita di un figlio con disabilità pone la famiglia di fronte alla necessità di riorganizzarsi, ma il processo di riabilitazione e riequilibrio potrebbe essere più

lungo e più difficile e richiedere più risorse che riguardano risorse emozionali (capacità di gestire frustrazione, ansia, paura, impotenza, che, soprattutto all'inizio, sembrano sopraffare i genitori), risorse cognitive (la necessità di elaborare l'evento e cercare di razionalizzarlo), risorse sociali (la necessità di attivare tutte le risorse in ambito sociale e familiare che potrebbero essere necessarie per gestire meglio la situazione) e risorse economiche (necessarie per fornire al bambino tutto ciò di cui ha bisogno, per garantirgli le migliori condizioni possibili per lo sviluppo) (Hedvat, Hauser-Cram e Warfield, 2006).

Varie tappe costellano la vita di una famiglia con un figlio con disabilità e la scoperta del disturbo, tuttavia, è solo il primo grande ostacolo davanti al quale si trovano le famiglie. Con il passare del tempo, l'apprendimento di abilità funzionali alla vita quotidiana (come vestirsi, lavarsi o nutrirsi) non avviene automaticamente, ma sono necessari specifici interventi genitoriali ripetuti nel tempo e attenzioni particolari al fine di garantire il mantenimento e la generalizzazione dei risultati. Il momento dell'ingresso a scuola è un altro passaggio molto delicato, soprattutto quando l'alunno con disabilità non è in grado di condividere le linee essenziali dei programmi svolti in classe. Infine, l'età adulta pone tutta una serie di problemi evolutivi cruciali, poiché esiste una difficoltà culturalmente determinata a pensare il disabile come individuo adulto. In più, i genitori si trovano a dover fare i conti con il proprio invecchiamento, la ridu-



Chiara Marchi, Psicologa-Psicoterapeuta specializzata in Terapia Cognitivo-Comportamentale, titolo conseguito presso la Scuola di specializzazione "Studi Cognitivi" di Modena, specializzata

in Analisi del Comportamento Applicata dopo aver conseguito un Master di II livello presso l'Università degli studi di Parma, università presso la quale ha conseguito precedentemente la laurea in psicologia. Iscritta all'Ordine degli Psicologi dell'Emilia Romagna Sez. A. N° Albo 7076.

Socia dipendente del centro di apprendimento e ricerca TICE, centro specializzato sull'età evolutiva presso cui si occupa dei progetti psicoeducativi e terapeutici di adolescenti e giovani adulti con difficoltà emotive e psicologiche e sostegno alla genitorialità. Professionista del centro AIRETT, presso cui svolge l'attività di terapeuta familiare e sostegno alla genitorialità. Psicoterapeuta in libera professione presso il consultorio privato "LIFECARE".

zione delle capacità fisiche e una maggior frequenza di malattie, rendendo più difficoltoso il compito di cura del figlio disabile.

In generale qualsiasi evento che rompa gli equilibri esistenti e richieda l'adattamento è potenzialmente una fonte di stress. La vulnerabilità allo stress psicologico è influenzata da una serie di fattori, che riguardano il temperamento, il livello di coinvolgimento emotivo, le capacità di coping, il background socio-culturale, la disponibilità di risorse personali e sociali (Caldin e Serra, 2011).

Un evento è considerato una fonte di disagio nella misura in cui è percepito dalla persona come eccessivo o intollerabile o in qualche modo al di sopra della sua capacità di affrontarlo e superarlo (Zimbardo, 1988).



Aurora e Kloe

Situazioni stressanti per la famiglia possono condurre i genitori a sperimentare distress circa il loro ruolo genitoriale, con conseguenze a medio e lungo termine sulla relazione genitore-bambino e sulla capacità di risposta costruttiva ai bisogni del minore (Kirby, 2005).

Il trauma emotivo provocato dalla nascita di un figlio disabile provoca ansie, preoccupazioni, stress e sensi di colpa che normalmente non si riscontrano quando il figlio è normodotato. I genitori devono adeguarsi a nuovi ruoli, riorganizzare la loro vita e far fronte alle cure e alle maggiori esigenze. Diversi studi hanno dimostrato come la natura e la gravità della disabilità di un bambino possa essere significativamente correlata allo stress genitoriale, così come il temperamento di un bambino, i problemi comportamentali e le richieste poste al genitore (Cunningham, Bremner e Secord-Gilbert, 1992; Kazak e Marvin, 1984; Minnes, 1988).

L'incapacità di affrontare e correggere correttamente alcuni eccessi comportamentali, spesso presenti nei bambini con disabilità, au-

menta significativamente i livelli di stress dei genitori e riduce il senso di genitorialità e di autoefficacia. (Dabrowska e Pisula, 2010; Gupta e Kaur, 2010).

Esistono però dei fattori protettivi che possono aiutare il genitore ad affrontare la situazione stressante, tra questi troviamo:

- *Stili comunicativi e i climi familiari*

Un rapporto positivo tra genitori e figli e una elevata intimità coniugale può aiutare il bambino a sviluppare una miglior capacità di comunicazione, migliori abilità cognitive e rapporti sociali con i coetanei, ma questo non può proteggere i genitori dalla sfida posta dalla disabilità del figlio e dal conseguente stress (Gerstein, Crnic, Blacher, Backer, 2009).

Le famiglie coese e armoniose presentano un miglior funzionamento socioemotivo, con ripercussioni positive anche sull'adattamento psicologico e sulla capacità di riorganizzazione di ogni membro familiare di fronte alla situazione di disabilità (Venkatesh, 2008; Houser, Rick, Seligman, Milton, 1991). Un altro elemento importante e

cruciale della variabilità è dato dal livello di soddisfazione della coppia e dal funzionamento della famiglia. È stato spesso osservato che il sistema familiare, non solo in termini di rapporto coniugale (Cuzzocrea, Larcan, Baiocco, Costa, 2011), ma anche di famiglia allargata, può rappresentare, una fonte importante di vulnerabilità o una risorsa straordinaria.

- *Strategie di coping*

Molte ricerche hanno dimostrato che, sebbene alcune famiglie siano a rischio di avere numerose difficoltà, queste riescano poi ad affrontare e ad adattarsi positivamente a questo stress (Konstantareas, 1991; Scorgie et al., 1998).

Le famiglie che presentano un buon funzionamento sembrano possedere e ricorrere ad efficaci strategie di fronteggiamento che sono essenzialmente cognitive e si riferiscono alla "riformulazione" di quanto si è verificato, all'individuazione, nonostante tutto, di alcuni aspetti positivi, alla rilettura della propria esperienza alla luce di più dettagliate informazioni e conoscenze scientifiche; altre

sono prevalentemente “emozionali” e consistono nell’esprimere apertamente i propri sentimenti e le proprie emozioni, nel “bloccare” la tendenza a stimolare in se stessi e negli altri sentimenti negativi, nel ricorrere, in presenza di situazioni conflittuali, alla contrattazione e nel dare spazio e tenere in considerazione anche i bisogni degli altri membri della famiglia, del partner e dei figli non disabili.

Accanto a queste, alcuni genitori fanno ricorso anche a strategie relazionali, come il porre accentuate attenzioni alla coesione familiare, allo sviluppo delle capacità adattive dei diversi membri della famiglia, alla cooperazione e alla tolleranza, ma anche e di contro a strategie finalizzate a potenziare il proprio sviluppo personale, a mantenere soddisfacenti livelli di autonomia e indipendenza, a ricavare del tempo per i propri hobby e per la propria vita comunitaria e spirituale (Burr e Klein, 1994).

Le famiglie che ricorrono con elevata frequenza a queste strategie (high coping family) si differenzia-

no da quelle che vi ricorrono solo sporadicamente (low coping family) (Taani et al., 2002).

• *Locus of control interno e credenze di autoefficacia*

Diversi studi hanno riscontrato che anche il locus of control sia altamente correlato allo stress genitoriale (Friedrich, Wilturner e Cohen, 1985; Demaso, Campis e Wypij, 1991; Hastings e Brown, 2002): genitori che si sentono competenti nel loro ruolo genitoriale e nel gestire la disabilità del figlio tendono ad avere livelli di stress più bassi.

Indicatori di locus of control interno sono la ricerca attiva di strumenti, conoscenze e skills per affrontare situazioni e problemi; il ritenere che ciascun problema possa essere risolto o analizzato, che ciascun obiettivo sia raggiungibile; il credere nei propri potenziali, attivarsi per svilupparli.

A migliori livelli di qualità della vita si associano le credenze di efficacia, importanti nello svolgimento del “mestiere di genitore”; esse influenzano i livelli di stress e di depressione e l'utilizzo di

strategie di coping centrate sul compito. Sono le informazioni che un genitore possiede a proposito delle proprie capacità genitoriali a regolare il comportamento e a intervenire attivamente nei confronti della scelta dei suoi obiettivi e delle azioni che possono essere realizzate per il suo raggiungimento. La fiducia che il genitore nutre a proposito della propria capacità di riuscire in compiti e attività con il figlio disabile influenza l'impegno e gli sforzi che vengono investiti, il perseguimento degli obiettivi, la perseveranza e la costanza nell'applicazione (Coleman, 1997; Karraker, 2003).

• *Supporto sociale ricevuto*

Un ruolo importante sul benessere della famiglia e del bambino è giocato dalla possibilità di godere di un adeguato sostegno sociale, psicologico e sanitario. Occorre però valutare non solo l'ampiezza delle relazioni, ma anche la loro qualità. La mancanza di tali relazioni intime si associa ad un alto rischio di effetti negativi a lungo termine sulla salute e sulla capaci-



Lisa

tà genitoriale (Larcan, Cuzzocrea, 2011).

Infatti, il supporto sociale intra ed extrafamiliare può, date certe condizioni, migliorare efficacemente la qualità della vita laddove sia presente un bambino con una disabilità cronica (Altiere, Kluge, 2008; Mancil, Boyd, Bedesem, 2009). Diverse ricerche hanno confermato che la presenza di reti di supporto oltre la famiglia immediata sono importanti mediatori nello stress genitoriale (Barakat e Linney, 1992; Henggeler, Watson e Whelan, 1990; Park, Turnbull e Rutherford, 2002; Rimmerman, 1991; Bristol, 1987; Trivette e Dunst, 1992; Park e Turnbull, 2002).

• Capacità di mentalizzazione

Una buona capacità di mentalizzazione permette di regolare il comportamento emotivo del soggetto e implica la competenza di identificare e interpretare i propri e gli altrui stati interiori (Söderström e Skårderud, 2009). Essa è inoltre intimamente correlata alla funzione riflessiva e alla possibilità di rielaborazione emotiva e riorganizzazione cognitiva a fronte di eventi critici, così come la nascita di un figlio disabile.

• La capacità di resilienza

Un altro dei fattori protettivi è la resilienza, ovvero la capacità di superare le avversità, sopravvivere allo stress e di contrapporsi alla pressione esercitata dall'ambiente, adattandosi in modo positivo (Valentine e Feinauer, 1992). Secondo il parere di Malaguti e Cyrulnik (2005), la resilienza familiare emerge dal combinarsi di due fattori protettivi, dalla capacità di far fronte alle avversità, interpretando la sofferenza come occasione di crescita; dall'atteggiamento positivo, ovvero la capacità di veder oltre le difficoltà, ipotizzando comunque un futuro migliore.

Concludendo quindi, il disadattamento e lo stress non sono affatto conseguenze inevitabili per le

famiglie con bambini disabili. Ci sono elementi che suggeriscono la resilienza della famiglia, piuttosto che una catastrofe familiare, caratterizzata da elasticità e ottimismo (Singer, Ethridge, Aldana, 2007). Nonostante il forte impatto emotivo connesso al fatto di avere un figlio disabile, i genitori possono accogliere la sfida che il bambino presenta e non smettere di vivere, ma andare incontro a una ridefinizione di valori e di ruoli. La presenza di indicatori positivi non sta a significare che i genitori siano ciechi alle difficoltà e ai problemi, ma che sono stati in grado di trovare un significato nella loro

vita, riformulando la loro valutazione originale per enfatizzare i risultati positivi, come le loro capacità di raggiungere gli altri bisognosi. Assumere questa nuova prospettiva positiva significa pensare alla disabilità come a una possibilità concreta nella vita di ciascuno di noi; realizzare che la menomazione e la conseguente disabilità sono solo un aspetto della vita delle persone e non coincidono con essa, così la presenza di un membro disabile costituisce solo una parte, per quanto centrale in alcuni momenti, nella vita delle famiglie (Lloyd e Hastings, 2009). ■

Bibliografia

- Altiere, M.J., Von Kluge, S. (2008). Family Functioning and Coping Behaviors in Parents of Children with Autism. *Journal of Child and Family Studies*, vol.18, pp.83-92.
- Barakat, L., Linney, J. (1992). Children with physical handicaps and their mothers: The interrelation of social support, maternal adjustment, and child adjustment. *Journal of Pediatric Psychology*, 17, 725-739.
- Barnes, D. (2009). Trasmettere valori. Tre generazioni a confronto, Unicopli, Milano.
- Burr, W.R., Klein, S.R. (1994). Reexamining Family Stress. *New Theory and Research*, London: Sage.
- Caldin, R., Serra, R. (2011) Famiglie e bambini/e con disabilità complessa. Comunicazione della diagnosi, forme di sostegno, sistema integrato di servizi. Ed. Fondazione E. Cancan, Padova.
- Coleman, P., Karraker, K. (1997). Self-efficacy and parenting quality: findings and future applications, *Developmental Review*, vol.18, pp. 47-85.
- Cunningham, C., Bremner, R., Secord-Gilbert, M. (1992). Increasing the availability, accessibility, and cost efficacy of services for families of ADHD children: A school-based systems-oriented parenting course.
- Canadian Journal of School Psychology, 9, 1-15.
- Cuzzocrea, F., Larcan, R., Baiocco, R., Costa, S.B. (2011). Family functioning, parenting, and couple satisfaction in families of children with a disability. *Disability and the Family*, vol.16, no.2, pp.7-24.
- Dabrowska, A., Pisula, E. (2010). Parenting stress and coping styles in mothers and fathers of pre-school children with autism and Down syndrome. Blackwell Publishing, *Journal of Intellectual Disability Research*, vol.54, no.3, pp.266-280.
- Friedrich, W., Wiltner, L., Cohen, D. (1985). Coping resources and parenting mentally retarded children. *American Journal of Mental Deficiency*, 90, 130-139.
- Gambini, P. (2007). Psicologia della famiglia. La prospettiva sistemico-relazionale, Franco Angeli, Milano.
- Gerstein, M.E.D., Crnic, K.A., Blacher, J., Blacher, B.L. (2009). Resilience and the course of daily parenting stress in families of young children with intellectual disabilities. *Journal of*

- Intellectual Disability Research*, vol.53 (12), pp. 981-997.
- Hassall, R., Rose, J., McDonald, J. (2005). Parenting stress in mothers of children with an intellectual disability: the effects of parental cognitions in relation to child characteristics and family support. *Journal of Intellectual Disability Research*, vol.49 (6), pp.405-418.
- Kirby, D.D. (2005). Parenting Stress and Children's Development: Introduction to the Special Issue. *Infant and Child Development*, 14, 111-115.
- Konstantareas, M. (1991). Autistic, developmentally disabled and delayed children's impact on their parents. *Canadian Journal of Behavioural Science*, 23(3), 358-375.
- Larcan, R., Cuzzocrea, F. (2011). Funzionamento della famiglia e sviluppo psico-sociale dei fratelli di individui con disabilità intellettive. *Il Mulino, Psicologia Clinica dello Sviluppo*, vol. XV, no.1, pp.123-153.
- Malaguti, E., Cyrulnik, B. (2005). Costruire la resilienza. Erickson edizioni.
- McGoldrick, M., Carter, E.A. (1982). Il ciclo di vita della famiglia, tr. It in Walsh F. (a cura di). *Stili di funzionamento familiare*. Angeli:Milano.
- Singer, G.H.S., Ethridge, B.L., Aldana, S.I. (2007). Primary and Secondary Effects of Parenting and Stress Management Interventions for Parents of Children with Developmental Disabilities: A Meta-Analysis. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, vol.13, pp. 357 - 369.
- Söderström, K., Skårderud, F. (2009). Minding the baby. Mentalization-based treatment in families with parental substance use disorder: Theoretical framework. *Nordic Psychology*, 61(3), 47-65.
- Taanila, A., Sirjala, L., Kokkonen, J.E., Jarvelin, M.R. (2002). Coping of parents with physically and/or intellectually disabled children. *Child: Care, Health e Development*, vol.28, pp. 73-86.
- Valentine, L., Feinauer, L.L. (1992). Resilience factors associated with female survivors of childhood sexual abuse, *American Journal of Family Therapy*, 21 (3), 216-224.
- Venkatesh, K.G. (2008). Psychological Stress and Coping Strategies of the Parents of Mentally Challenged Children. *Jiaap.in, Journal of the Indian Academy of Applied Psychology*, vol.34, no.2, pp. 227-231. disabilità lo sono ancora di più.

Al via le iscrizioni per la nuova edizione del Campus AIRett: un campus all'insegna delle nuove tecnologie

Samantha Giannatiempo

Gentili famiglie, anche quest'anno AIRett darà la possibilità a 16 bambine/ragazze con sindrome di Rett di partecipare al nostro Campus estivo della durata di una settimana dal 25 agosto al 1 settembre 2019. Le famiglie che parteciperanno soggiogneranno come ogni anno presso l'Agriturismo "I Girasoli" di Lucignano di Arezzo.

La struttura, scelta per la possibilità di ospitare un gran numero di persone in un luogo immerso nel verde e vicino ad importanti centri storici quali Arezzo, Siena e Gubbio vi darà l'opportunità di poter trascorre una normale vacanza in un contesto attrezzatissimo per le esigenze delle vostre ragazze e con un servizio altamente qualificato per ospitare persone con di-

sabilità fisiche e motorie. La struttura è infatti dotata di due piscine di cui una con temperatura costante di 32° e di relativi ausili per la messa in acqua e per lo spostamento dentro e fuori dall'acqua di persone in carrozzina; di una palestra utilizzabile per attività riabilitativa a terra, di ampi prati per passeggiare; di gazebo all'aperto per fare soste e attività ricreative; di campi da calcio e da tennis per lo svago di tutti gli ospiti. L'albergo offre inoltre la possibilità di scegliere se soggiornare in stanze o in bungalows così da dare alle famiglie l'opportunità di vivere quest'esperienza nella completa autonomia.

Ogni famiglia partecipante sarà affiancata da una educatrice volontaria che potrà seguire le bam-



Samantha Giannatiempo, pedagoga e laureata in scienze e tecniche psicologiche, master di secondo livello in ABA, collabora da circa 20 anni con AIRETT come consulente per interventi di Potenziamento

Cognitivo e di Comunicazione Aumentativa Alternativa accumulando circa una quindicina di pubblicazioni su questo tema. Dal 2010 lavora presso il Centro di Apprendimento e Ricerca Tice dove occupa il ruolo di Manager nell'area dell'intervento intensivo precoce.

bine/ragazze durante le attività della giornata così da dare la possibilità alle famiglie stesse di poter godere di momenti di riposo e condivisione con le altre famiglie presenti in loco.

Il campus però non vuole limitarsi solo ad un'attività assistenziale, per tale ragione durante tutta la durata della vacanza un'équipe di professionisti (composta da pedagoge, psicologhe, un medico specializzando in Neuropsichiatria Infantile, una logopedista e terapisti della Neuropsicomotricità) si occuperà di organizzare e seguire le numerose attività delle bambine con l'obiettivo di approfondire per ognuna di loro aspetti valutativi-terapeutici e riabilitativi e poter dare indicazioni concrete di intervento ad ogni famiglia.

Ogni bambina avrà quindi una tabella settimanale che comprenderà attività di valutazione in ambito motorio (in acqua e fuori dall'acqua) e logopedico ma anche attività ricreative.



Laboratorio Campus AIRETT 2018

Quest'anno più che mai inoltre sarà all'insegna delle nuove tecnologie. Il mese di ottobre ha visto infatti l'apertura del Nuovo Centro AiRett Ricerca e Innovazione nella sede di Verona, centro adito non solo alla valutazione delle bambine, ma soprattutto allo studio e ricerca di nuovi ausili e nuove tecnologie in ambito motorio, comunicativo e cognitivo; si avrà quindi la possibilità durante il campus, come esito di questo primo anno di ricerca presso il Centro, di poter testare alcuni degli ausili ritenuti più efficaci nel lavoro con le bambine/ragazze affette da sindrome di Rett.

Quest'estate ci piacerebbe inoltre ancor più darvi la possibilità di tornare a casa non solo con nuovi spunti, nuovi amici e bellissimi ricordi ma anche con qualcosa di più concreto. L'équipe si attiverà infatti ancor prima dell'inizio del campus per contattare le famiglie selezionate, ascoltare ognuna di

loro, aiutarle a definire un piccolo sogno in maniera precisa in termini di obiettivo realizzabile, testarlo durante il campus stabilendone metodologia e procedura e continuare a seguire ogni bimba/ragazza durante il successivo anno per trasferire quanto sperimentato al campus agli specialisti che le affiancano sul loro territorio, così da poter offrire un contributo concreto anche nella vita quotidiana di chi farà questa esperienza.

Non mancherà inoltre la possibilità per gli specialisti di essere a disposizione delle famiglie per offrire loro su richiesta consulenze in merito ad Attività di Potenziamento Cognitivo e di Comunicazione Aumentativa Alternativa, di rispondere alle domande delle famiglie, di visionare gli strumenti comunicativi utilizzati dalle bambine e di poter dare indicazione ai familiari su come migliorare ed allenare le potenzialità delle bambine presenti.

Continuerà infine ad essere presente con il supporto della Psicologa, la possibilità per i genitori che lo gradiranno di potersi confrontare e condividere esperienze, dubbi, difficoltà, vissuti emotivi e informazioni pratiche in gruppi di ascolto o colloqui individuali.

Sperando di potervi incontrare a Lucignano durante il nostro campus vi ricordiamo che le iscrizioni saranno aperte dal 15 maggio al 15 di giugno; una volta ricevute tutte le domande, ai fini della selezione si farà fede all'ordine di arrivo delle domande e si darà la precedenza a chi non ha mai partecipato ed è regolarmente iscritto ad AiRett da almeno 3 anni consecutivi (salvo i nuovi iscritti); nel caso non si raggiunga il numero stabilito si darà la precedenza a chi, oltre a rispettare i criteri già descritti, ha partecipato al campus 1 volta sola poi a chi ha partecipato 2 volte poi a chi ha partecipato 3 volte etc. ■

Un momento di condivisione al Campus AiRett 2018



Iniziative a favore di AIRett

Ancora una volta dedichiamo queste pagine ad alcune delle numerose iniziative a sostegno della nostra Associazione. Come sempre lo spazio a disposizione è limitato e siamo costretti a tralasciarne molte. Rinnovando l'invito ad inviarci le vostre foto e i vostri pensieri che saremo felici di pubblicare, cogliamo l'occasione per ringraziare tutti i nostri sostenitori, le persone che condividono la nostra mission, che credono nel nostro impegno, hanno fiducia nel nostro operato e soprattutto "amano" le nostre splendide ragazze. Grazie a tutti!

LOMBARDIA

Responsabile regionale: Eleonora Gallo

Mercatini della Solidarietà ad Iseo (Bs)

Ringraziamo il comune d'Iseo per averci invitato a partecipare ai Mercatini della Solidarietà. In questa occasione abbiamo potuto far conoscere la nostra Associazione e raccogliere fondi. Presenti al gazebo c'erano anche Sofia e Aurora. Ringrazio personalmente la famiglia Drera per l'impegno e la loro ospitalità.



Bancarelle solidali a Soresina (Cr)

Ringraziamo la Casa di Riposo di Soresina, gli organizzatori delle bancarelle solidali di Genivolta e la Filanda della Fam. Denti, per aver invitato la nostra associata Marina Gibelli a presenziare ai loro mercatini con un banchetto della nostra Associazione per raccogliere fondi.

Cena di Natale a Soresina (Cr)

Ringraziamo la Congrega del Rustich, associazione di buongustai soresinesi, e il suo presidente Alberto Ferri che in occasione della cena di Natale 2018 hanno devoluto ad AIRett una somma per sostenere le attività della nostra Associazione.



Monte Grappa, giugno 2018

Il 23 Giugno 2018 la nostra sostenitrice Caterina Berardi con un gruppo di amici Iseani, è stata invitata dal Dott. Gabriele Rosa (noto preparatore atletico di fama mondiale) ad una cerimonia sulla cima del monte Grappa dove sono state realizzate due panchine in memoria ai genitori del dottore.

Per sostenere AIRETT è stata effettuata una donazione, per la quale ringraziamo calorosamente.

Lettera ad un eroe iseano

*Oggi, noi, esiguo gruppo
di tuoi concittadini,
promotore tuo figlio Gabriele,
il nome tuo vogliamo onorare:
Ermes Aurelio Rosa Eroe iseano.
Tu, a calpestare neve, a soffrire gelo,
fame, sonno e sete su questo monte,
con coraggio e ardor di giovinezza,
hai trascinato i tuoi fidi soldati.
Arditi, amici, compagni li chiamavi
e ti hanno seguito intrepidi all'assalto.
Alla vittoria li hai portati, pochi perirono,
ed a casa li riportasti eroi!
Nel ricordo, ad ogni ricorrenza,
prima i tuoi fidi ed ora i discendenti,
al nome tuo scolpito nella pietra,
portano un fiore.*

Caterina Berardi



GRAZIE A FABIO E BICE PENOTTI

Facciamo le nostre più vive congratulazioni e ringraziamo Fabio e Bice Penotti, amici di Laura Roveroni, che in occasione del loro 50 anniversario di matrimonio hanno pensato di devolvere un'offerta alle bimbe dagli occhi belli.



SICILIA

Responsabili regionali: Tarallo Mariella Costanza e Incardona Immacolata

Palermo

In occasione della giornata mondiale delle malattie rare e grazie al dirigente scolastico Valeria Catalano, si è svolto presso l'Aula Magna del plesso Bonfiglio un incontro per parlare della Sindrome di Rett, conoscere i risultati raggiunti grazie alla ricerca scientifica e per raccogliere fondi per le nostre bimbe dagli occhi belli, in compagnia della professoressa Fabio, del dottor Di Rosa, del professor Persico, del dottor Piccione e tanti altri...



Messina

Ringraziamo di cuore la sottosezione della Polizia Stradale A/20 e i GLADS (Gla diatori dello Stretto) di Messina, un gruppo di amici sempre più numerosi, che con estrema passione e fratellanza si adoperano da tempo a sostegno di AIRETT e delle bimbe dagli occhi belli.



EMILIA ROMAGNA E MARCHE

Responsabile regionale: Ines Bianchi

Cesenatico (FC) - 6 gennaio 2019

Per il quarto anno consecutivo i Pasquaroli "Strambalè ad Ziznatic" hanno deciso di sostenere Airett nel loro tour portando i canti ben auguranti della Pasquella nelle case e nei locali tra Cervia e Cesenatico. Grazie per il vostro sostegno, per l'allegria e per i vostri auguri di buona sorte!



Cesenatico (FC) - Torneo e cena di Santa Barbara

L'idea è nata dal comandante della capitaneria di Cesenatico, Roberta Di Donna e dal secondo capo Michele Riondino, che hanno deciso di organizzare per Santa Barbara, il patrono dei marinai, un torneo di calcetto a 5 interforze coinvolgendo anche tutti gli interlocutori portuali. Con grande coinvolgimento e partecipazione Sindaco, Comune, forze dell'ordine, associazioni locali, bagnini, pescatori e commercianti hanno risposto in modo talmente positivo che si è deciso di organizzare contestualmente al torneo una cena di beneficenza con lotteria, musica e balli.

Il numero delle persone, all'avvicinarsi della data, è cresciuto a dismisura e senza accorgercene ci siamo trovati circondati da tanto affetto, tanto calore e tanto interesse!

Ci auguriamo che questo sia il primo di tanti altri tornei e che il calore delle persone continui ad accompagnarci nel nostro cammino che è quello della speranza, quello della cura.



Numana (AN) - Cena di beneficenza

AIRETT vuole condividere con i lettori un'iniziativa che speriamo possa essere replicata anche per altri compleanni delle nostre meravigliose Principesse. Grazie al Comune di Numana e al suo sindaco Gianluigi Tombolini, in occasione del compleanno di Alice, il 17 ottobre 2018 è stata organizzata una cena di beneficenza a favore della nostra associazione. Grazie di cuore!



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 trentinoaltoadige@airett.it

■ VENETO E FRIULI VENEZIA GIULIA:

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 Silvia Giambi al n. 347.3716208 o di scrivere all'indirizzo e-mail azzurrahope@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
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
Luigia Degli Angeli	Revisore	l.degliangeli@degliangeli.eu 347.0899265
Lionello Drera	Revisore	lionello.drera@libero.it 333.2489488
Andrea Vannuccini	Presidente	v.and@tiscali.it 338.2253567 - 0564.417696

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

redazione@AIRett.it

oppure all'indirizzo

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

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

IT64P0200811770000100878449

I nostri libri

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'AIRett ha invitato i clinici del Comitato Scientifico a realizzare un libretto informativo sull'affezione, con il contributo anche di alcuni Collaboratori, allo scopo di promuovere un avanzamento

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

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

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

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

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



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

Il libro può essere ordinato scrivendo a: **regali@AIRett.it**

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 feriali, 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 Vigevaro, 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@auxologico.it

POLICLINICO "LE SCOTTE", SIENA Laboratorio di Genetica medica per la diagnosi molecolare

Prof.ssa Alessandra Renieri
Tel. 0577 233303



Per associarsi

Per iscriversi all'AIRETT (Associazione Italiana Rett) Onlus e/o ricevere la rivista ViviRett è necessario compilare il seguente modello ed inviarlo **via fax al n. 045.9239904 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.

PRIVACY - Ai sensi del Regolamento Europeo UE 2016/79 (GDPR) e della normativa privacy vigente in materia, i suoi dati personali sono trattati da Associazione Italiana Airett Onlus - AIRETT, Viale Bracci 1, 53100 Siena, titolare del trattamento, con finalità di promozione e comunicazione istituzionale. Copia integrale dell'informativa potrà essere visionata presso la nostra sede o consultata sul sito alla pagina: www.airett.it/informativa-privacy/. Per modificare o cancellare i propri dati, ai sensi del Regolamento Europeo UE 2016/79 (GDPR), è sufficiente scrivere una e-mail al responsabile trattamento dati (Associazione Italiana Airett Onlus - AIRETT) all'indirizzo info@airett.it.