

ViviRett

QUADRIMESTRALE DI INFORMAZIONE E
ATTUALITÀ SULLA SINDROME DI RETT

Tariffa Associazioni senza scopo di lucro: Poste Italiane Spa
Spedizione in abbonamento Postale - DL 353/2003
(conv. in L. 27/02/2004 n° 46) art.1 - comma 2 - DCB Milano

In caso di mancato recapito restituire al CLR di Como
per la restituzione al mittente previo pagamento resi

SOSTIENI AIRETT
5xmille

**La sua vita
è racchiusa
nei suoi occhi.
La sua speranza
nella tua
firma**



Sommario

3	INFORETT Che cos'è la Sindrome di Rett
4	LETTERA DEL PRESIDENTE Carissimi tutti...
	PROGETTI AIRETT
5	Attività formative per insegnanti e terapisti
6	La valutazione presso il Centro Airett Ricerca e Innovazione
8	Tutti per uno, uno per tutti: integrazione scolastica in un CLICK (4all)
10	Progetto "SCUOLA INTERATTIVA,"
12	Dove hai male?
14	LA PAROLA AGLI ESPERTI La valutazione della comprensione morfo-sintattica nella RTT: adattamento di uno strumento standardizzato
16	L'ANGOLO DELL'INTERVISTA: LA PAROLA AGLI ESPERTI Intervista alla professoressa Giancarlo Iannizzotto
17	Intervista ad Andrea Nucita
19	DAL MONDO DELLA RICERCA Le novità dal mondo... Selezione ragionata dei principali motori di ricerca scientifici: pubmed, scopus, wos
23	I ricercatori di Yale trovano un potenziale trattamento per la Sindrome di Rett
24	Dichiarazioni di AveXis/Novartis su una nuova terapia genica AVXS-201 per la RTT fatte in data 09-04-2020
26	L'ANGOLO DELLA NATUROPATIA Aromaterapia con gli oli essenziali per il benessere delle bimbe e delle mamme
28	RICONOSCIMENTI Premio Minerva: un riconoscimento all'impegno di Lucia Dovigo, presidente di AIRett
29	L'UNIONE FA LA FORZA Iniziativa 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

VIVIRETT - Periodicità quadrimestrale

Direttore responsabile: **Marinella Piola - Lucia Dovigo**
 Direttore scientifico: **Prof. Rosa Angela Fabio**
 Redazione: **Vicolo Volto San Luca, 16 - 37122 Verona**
email: redazione@airett.it - tel. 331.7126109 - 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 5/07/97
 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

Ricezione del materiale per la pubblicazione sulla rivista

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

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.

A Ottobre 2018 a Verona è stato aperto il Centro Airett ricerca e Innovazione - CARI.

CONSIGLIO DIRETTIVO AIRETT

Presidente: Lucia Dovigo; Vicepresidente: Cristiana Mantovani;
 Tesoriere: Giuseppe Scannella; Segretario: Silvia Giambi;
 Consigliere: Rosanna Trevisan

REVISORI

Presidente: Andrea Vannuccini; Revisori: Luigia Degli Angeli - Lionello Drera

COMITATO SCIENTIFICO

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)

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 ad AIRett (Associazione Italiana Rett) Onlus compilare il modulo pubblicato in fondo alla rivista

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

• BONIFICO BANCARIO:

intestato ad "AIRett (Associazione Italiana Rett) ONLUS" IBAN: IT64P0200811770000100878449

• BOLLETTINO DI C/C POSTALE:

C/C n: 10976538 intestato ad "AIRett Viale Bracci, 1 - 53100 Siena"

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

Che cos'è la Sindrome di Rett?

La Sindrome di Rett (RTT) è un raro disturbo del neurosviluppo. È stata scoperta per la prima volta nel 1965, dal medico austriaco Andreas Rett, il quale a seguito di un'osservazione casuale, si rese conto che due bambine mostravano movimenti stereotipati delle mani molto simili tra di loro. Il pediatra dopo aver osservato queste due bambine, attenzione ulteriori casi similari, pubblicando nel 1966, un articolo all'interno della quale delineava il profilo delle due pazienti. Tuttavia i suoi studi vennero ignorati per un lungo periodo di tempo. Oggi la RTT è conosciuta come la seconda causa di ritardo mentale. A differenza degli altri disturbi dello sviluppo, questa sindrome colpisce quasi ed esclusivamente le femmine con un'incidenza di 1/10.000 (O'Brien & Yole, 1995). Per quanto rappresentino una rarità, sono stati evidenziati casi di insorgenza di tale sindrome anche nel genere maschile (Occhipinti et al., 2000).

Per quanto concerne le modalità di insorgenza della RTT e le caratteristiche sintomatologiche, dopo un periodo di sviluppo prenatale e perinatale apparentemente tipico, tra i 6 e i 18 mesi di vita iniziano a manifestarsi sintomi simili a quelli che rientrano nella categoria diagnostica dei disturbi dello spettro autistico (ASD). L'impronta autistic-like nella RTT è stata nel passato annoverata anche nel DSM IV-R come disordine psichiatrico all'interno dei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo (American Psychiatric Association (APA) (2000), DSM IV-TR). Nella nuova edizione del nuovo DSM 5 la RTT è stata rimossa dal manuale dei disturbi psichiatrici. Il razionale sottostante a tale rimozione è legato al fatto che i primi sintomi si manifestano a livello cognitivo e sociale, come i bambini con ASD, le bambine con RTT perdono la possibilità di rispondere alle sollecitazioni esterne, iniziano a rifiutare ogni contatto sociale e, se in precedenza avevano acquisito la capacità di parlare, a seguito della fase di regressione, i soggetti con RTT smettono di farlo, perdono vertiginosamente il controllo di mani e piedi, iniziando a presentare comportamenti prettamente stereotipati legati prevalentemente alle mani che vengono serrate, strofinate e portate alla bocca.

In alcuni soggetti con RTT sono presenti irregolarità nella respirazione, anomalie del EEG; oltre il 50% dei soggetti ha avuto almeno una crisi epilettica e un aumento vertiginoso della rigidità muscolare, che potrebbe elicitarne l'insorgenza di atrofie muscolari e difficoltà di deambulazione, scoliosi e infine ritardo nella crescita.

Per quanto concerne l'eziologia della RTT, dopo il 1999 è stata identificata una mutazione nel gene MeCP2 (Ethel CpG-binding protein 2) localizzato nel cromosoma X. Ad oggi, sono state ulteriormente identificati altri due geni responsabili della sindrome, il CDKLL5 E FOXG11. Inoltre, studi recenti hanno individuato una relazione genotipo-fenotipo, ovvero le caratteristiche cliniche della RTT cambiano in funzione della mutazione genetica (Fabio et al., 2014; Fabio, Capri, Lotan, Towey, & Martino, 2018). Nella maggior parte dei casi la diagnosi viene confermata da esami di genetica molecolare, evitando così di formulare una diagnosi errata di autismo come accadeva frequentemente in passato.

La RTT è caratterizzata da un'ampia eterogeneità di forme oltre alle tipiche:



- Sindrome di Rett classica caratterizzata, da quelle bambine che rientrano perfettamente nei criteri diagnostici;
- Sindrome di Rett atipica per tutte le bambine che non rientrano nei criteri diagnostici della sindrome tradizionale (circa il 15% della totalità).

Oltre le forme tipiche, sono state evidenziate circa 5 varianti:

- la variante congenita o variante di Rolando in cui il ritardo psicomotorio è evidente sin dai primi mesi di vita (Rolando, 1985);
- la variante con convulsioni ad esordio precoce o, variante di Harefield caratterizzata da crisi convulsive che si manifestano prima del periodo di regressione (Harefield, 1985);
- le "forme fruste" in cui i segni clinici caratteristici sono più sfumati, l'insorgenza può manifestarsi anche dopo i quattro anni (Hamburg et al., 1986);
- la variante a linguaggio conservato o variante Zappella, caratterizzata da un decorso clinico più favorevole in cui le bambine recuperano la capacità di esprimersi con frasi brevi e, parzialmente, l'uso delle mani (Zappella, 1992);
- la variante a regressione tardiva, o variante Hagberg, di rarissima osservazione in quanto dopo un primo periodo caratterizzato da un medio ritardo mentale in età scolare, si può evidenziare una regressione e comparire la sintomatologia classica (Hagberg et al., 1994).

La RTT si manifesta secondo quattro stadi. La prima fase (tra i 6 e i 18 mesi circa) distinta da un rallentamento psicomotorio; le bambine iniziano a perdere l'interesse verso le persone e l'ambiente limitrofi. La seconda fase (tra il 1° e il 4° anno di età) è la destabilizzante, in quanto si assiste ad una rapida perdita di tutte quelle capacità acquisite fino a quel momento. Si assiste ad una progressiva scomparsa del linguaggio acquisito, della funzionalità delle mani e iniziano a comparire le prime stereotipie come il tipo "hand washing", insorgono movimenti bruschi e gli scatti involontari, rendendo ingestibile la deambulazione. In questo periodo è facilmente riscontrabile anche l'aprassia (incapacità di coordinare i movimenti). Si possono ulteriormente riscontrare anomalie respiratorie come apnee e iperventilazione, difficoltà di masticazione e deglutizione, bruxismo, agitazione forte irascibilità e disturbi del sonno. In questa fase aumenta l'isolamento. La terza fase (tra il 3° e il 4° anno) è caratterizzata da una fase di prima stabilizzazione, diminuiscono gli atteggiamenti prettamente autistici e viene recuperato il legame circostante perduto nella seconda fase. In questa fase, il livello di attenzione e l'abilità comunicativa presenta un netto miglioramento. In questa fase possono però fare la loro comparsa altri sintomi tipici della malattia, come crisi epilettiche o similepilettiche e la curvatura della spina dorsale (scoliosi o cifosi). La quarta fase inizia dopo i 10 anni; si evidenzia un netto miglioramento dello stato emotivo e relazionale, peggiorano invece le capacità di movimento, i movimenti stereotipati si riducono in termini di frequenza ed intensità.



Carissimi tutti,

eccoci con una rivista rinnovata, una delle tante novità che avevamo programmato per i 30 anni di AIRett: purtroppo causa Coronavirus le tante iniziative previste sono state rinviate al prossimo anno.

Non potendo garantire la totale sicurezza per le nostre ragazze, con grande rammarico, ma altrettanto senso di responsabilità, abbiamo dovuto rimandare al prossimo anno anche il Campus estivo.

Come comunicato nell'assemblea del giugno 2019, nel Consiglio Direttivo c'è stato un "rimpasto". Colgo l'occasione per ringraziare i consiglieri uscenti, che per motivi famigliari hanno lasciato anticipatamente il ruolo di membri del Direttivo e che sono state figure importanti per la crescita della nostra associazione. Resta un po' di rammarico per non essere riusciti a portare a termine, con la stessa "squadra", il mandato ricevuto nel 2017. La squadra rimasta, assieme al nuovo Consigliere, che ringrazio per aver accettato l'incarico, ha cercato di affrontare tutti gli impegni con grande senso di responsabilità e determinazione: la vita con le nostre ragazze ci ha abituato agli imprevisti e ci ha dato le capacità di affrontarli con il massimo impegno.

Il nuovo Consiglio, ma soprattutto i nuovi ruoli sono riportati, come sempre, a pagina 33 di questa rivista. Riguardo all'annuale assemblea, con tutte le incombenze previste dallo statuto, è stata rimandata, come da DPCM e, sarà riprogrammata entro il 31.10.2020; appena avremo la data definitiva provvederemo alla comunicazione e convocazione a tutti i soci.

Come detto sopra abbiamo, a seguito del Coronavirus, dovuto rivedere completamente i nostri programmi, pertanto la rivista, pronta per la stampa a fine febbraio con tutto il programma per i 30 anni di AIRett e relativo convegno è stata annullata; abbiamo provveduto a riaggiornare il numero appena il rallentamento delle varie chiusure ce lo ha permesso.

Purtroppo in questo già difficile periodo per tutti noi, Ines e Fausto Brunelli hanno dovuto affrontare anche un momento di grande dolore per la perdita di Alice, dolore che è di tutta la grande famiglia AIRett. Alice era una nostra icona, sempre presente alle iniziative e convegni dell'Associazione; è una perdita che mi ha particolarmente colpito perché nutro un forte affetto per Alice: l'ho vista crescere, abbiamo anche condiviso dei momenti di vacanza e l'incredulità e il dolore per questa improvvisa perdita sono stati veramente forti.

L'abbraccio da parte delle famiglie AIRett va ai genitori che hanno scritto alla loro Alice una bellissima "lettera" che potete leggere a pagina 31 di questo numero.

Ci tengo a sottolineare quanto AIRett sia presente a fianco delle famiglie anche in momenti di difficoltà, vedasi l'organizzazione veloce ed efficiente della scuola interattiva durante il "lockdown". Ne abbiamo riportato descrizione e possibilità di vedere alcuni bei momenti di attività all'interno della rivista.

In questo numero di Vivirett sono riportati aggiornamenti su:

- pubblicazioni di studi in corso a livello internazionale,
- importanti attività messe in atto dalla nostra associazione per migliorare e portare assistenza, conoscenza e formazione per le nostre ragazze supportando i caregiver e tutte le persone che quotidianamente si trovano a contatto con loro.

Abbiamo inoltre inserito un collegamento tramite QR CODE ad alcuni filmati che riassumono gran parte delle nostre attività sia per quanto riguarda la ricerca di base che la ricerca applicata.

Sono particolarmente orgogliosa nel riportare in queste pagine la comunicazione del premio Minerva che mi è stato assegnato: le motivazioni che hanno spinto la giuria del premio a conferirmi questa onorificenza sono riportate nella lettera di comunicazione che ho ricevuto, ed ho voluto inserire nella rivista, perché sono motivazioni che rispecchiano in pieno il carattere e la forza delle nostre ragazze ed è a loro che ho dedicato il premio.

Desidero pertanto inviare anche da queste pagine il ringraziamento ai membri della Giuria del premio Minerva e alla presidente dottoressa Mammoliti, per la sensibilità dimostrata nel voler premiare me, ma per mio tramite tutti i genitori che quotidianamente, silenziosamente, operano per il bene delle proprie figlie, senza cercare visibilità e consensi. Un grazie particolare al Presidente della Repubblica Sergio Mattarella per averci ricevuto e aver come sempre dimostrato grande sensibilità e attenzione al sociale e al settore del volontariato

Come sapete e potete immaginare quest'anno sono state cancellate molte importanti iniziative di raccolta fondi per la nostra Associazione, pertanto ora più che mai la destinazione del 5x1000 è di fondamentale importanza. AIRett sta continuando a lavorare e a finanziare i progetti e per questo abbiamo bisogno che tutti voi ci sosteniate. Sulla copertina di questo numero è riportata la locandina della campagna 5x1000 2020 dove trovate anche il QR CODE tramite il quale potete sentire dalle brevissime testimonianze dei numerosi ricercatori e professionisti sostenuti da AIRett che dimostrano quanto siano importanti le attività che stiamo promuovendo. Per questo sono certa che tutti voi sarete al nostro fianco nella destinazione del 5x1000 e nel promuovere la donazione anche tra amici, parenti e conoscenti.

Vi lascio alla lettura di questo numero, augurando a tutti una buona estate da vivere con prudenza ed attenzione con le nostre ragazze.

Lucia Dovigo
Presidente AIRETT

Attività formative per insegnanti e terapeuti

Si è concluso il corso di formazione online, giunto alla sua settima edizione

Samantha Giannatiempo,
Centro di Apprendimento e Ricerca Tice,
Equipe Centro Airett Ricerca e Innovazione

Gentili Famiglie e gentilissimi Associati,

anche per l'Anno scolastico 2020 si è concluso il corso di formazione online che aiuta insegnanti e terapeuti ad acquisire competenze teoriche e pratiche sulla Sindrome di Rett e sulle relative modalità di intervento.

Il corso, giunto ormai alla settima edizione, è stato completamente rinnovato sia in termini di contenuti sia nella sua veste grafica con una nuova piattaforma interattiva. Il corso è stato proposto, in modo gratuito, a tutti gli specialisti che seguono bambine e ragazze le cui famiglie sono associate AIRETT ed ha previsto 23 lezioni suddivise in 7 argomenti: il quadro clinico della Sindrome e la sua valutazione; i principi di base del potenziamento cognitivo e l'intervento; la Comunicazione Aumentativa Alternativa; la valutazione e il trattamento sia nell'ambito del linguaggio che dello sviluppo grosso e fino-motorio; l'utilizzo delle tecnologie nella Sindrome di Rett ed infine l'intervento comunicativo nella realtà quotidiana.

Le lezioni sono state tenute dall'Equipe del Centro Airett Innovazione e Ricerca: Prof.ssa Fabio, Professore Ordinario di Psicologia presso l'Università di Messina che da numerosi anni lavora con bambine affette da questa Sindrome conducendo importanti ricerche sul tema del potenziamento cognitivo e comportamentale; Dott.ssa Samantha Giannatiempo del Centro di Apprendimento e Ricerca Tice che da anni segue bambine e insegnanti nei percorsi individualizzati di CAA e potenziamento cognitivo; Dott. Alberto Romano, Terapista della Neuropsicomotricità che da anni affianca il Prof. Lotan Meir nei numerosi progetti di Airett dedicati all'intervento motorio; Dott.ssa Martina Semino, Terapista della Neuropsicomotricità, esperta in nuovi ausili e nuove tecnologie presso il Centro Airett Ricer-



ca e Innovazione e la Dottoressa Jessica Visentin e Dottoressa Lia Zocca, logopediste e specialiste della Sindrome.

Il pacchetto formativo ha dato la possibilità, su richiesta, di usufruire di al massimo 3 consulenze on line al fine di supervisionare il lavoro degli insegnanti/terapisti interessati e guidarli nella stesura di un programma individualizzato. Al termine del percorso formativo agli insegnanti e terapeuti che hanno seguito tutte le lezioni, completato i questionari di avanzamento successivi ad ogni lezione e prodotto il materiale richiesto, è stato rilasciato un attestato di formazione e partecipazione (a seguito della Procedura di Accredimento dell'Associazione tutte le iniziative formative proposte sono riconosciute dal MIUR).

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



Samantha Giannatiempo, pedagoga e laureata in scienze e tecniche psicologiche, master di secondo livello in ABA, collabora da circa 10 con l'Associazione Italiana Rett come consulente per interventi di Potenziamento cognitivo e di Comunicazione Aumentativa Alternativa accumulando circa una quindicina di pubblicazioni su questo tema. Fa parte dell'equipe del Centro Airett Ricerca e Innovazione, Verona. Dal 2010 lavora presso il Centro di Apprendimento e Ricerca Tice dove occupa il ruolo di Manager nell'area dell'intervento intensivo precoce.

Dal profilo di funzionamento al programma di riabilitazione

La valutazione presso il Centro Airett Ricerca e Innovazione

Rosa Angela Fabio, Direttore scientifico del Centro Airett Ricerca e Innovazione, Verona

Il profilo di funzionamento (PF) sostituisce la diagnosi funzionale e il profilo dinamico funzionale ed è connesso ai criteri del modello bio-psico-sociale della Classificazione internazionale del funzionamento, della disabilità e della salute (ICF) dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS). Esso indica le caratteristiche fisiche, psichiche e sociali ed affettive della persona con disabilità e pone in rilievo sia le capacità possedute sia le difficoltà di apprendimento conseguenti alla situazione di disabilità e le possibilità di recupero nel rispetto del contesto culturale e sociale in cui vive. La valutazione delle abilità di base delle persone con Sindrome di Rett è molto complessa perché, a causa delle difficoltà nella comunicazione, le abilità delle bambine sono spesso sottostimate. Ancora oggi in alcune scuole si ritiene che le uniche attività che si possano realmente svolgere con le bambine con Sindrome di Rett siano di accudimento o di intrattenimento. In alcuni Centri che le ospitano è ancora peggio: dal momento che le persone con Sindrome di Rett non disturbano, spesso nei contesti collettivi si tende a dare attenzione a coloro che hanno sintomatologie attive e a dimenticare gli altri.

Dopo che il genetista e il neuropsichiatra infantile hanno formulato la diagnosi, diverse professionalità con-

corrono alla valutazione del profilo funzionale. Presso il Centro Airett Ricerca e Innovazione (CARI) le aree che vengono valutate sono esemplificate nel grafico in basso a sinistra.

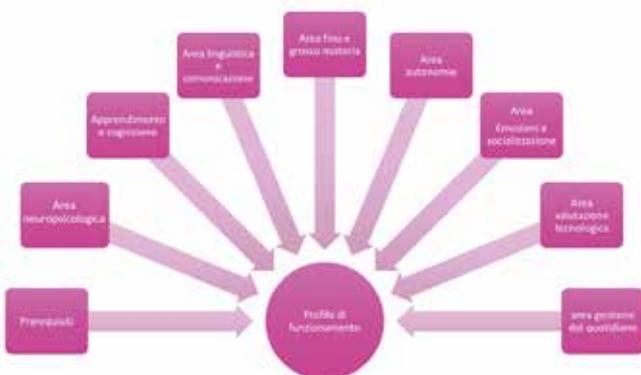
Proprio per questo il gruppo dei professionisti e dei caregivers che concorre alla stesura del profilo di funzionamento è costituito da: 1. Professionisti dell'area della riabilitazione come logoterapisti, fisioterapisti, neuropsicomotricisti, osteopati; 2. Professionisti dell'area psicologica: psicologi dell'età evolutiva, pedagogisti; 3. Professionisti della valutazione dell'interfaccia con le nuove tecnologie (eye-tracker, ausili motori, ausili cognitivi); 4. Famiglia; 5. Insegnanti di sostegno, insegnanti di classe, dirigenti scolastici.

Nella valutazione vengono usati sia strumenti di natura funzionale-clinica, sia strumenti standardizzati. Il focus è soprattutto indirizzato agli ostacoli all'apprendimento e alla partecipazione. In questo senso la scuola e i terapisti insieme progettano come superare le "barriere". Come previsto dall'ICF, il benessere globale di ciascuno deriva dalla positiva interazione fra fattori bio-psico-sociali e contesto.

Ognuna delle aree descritte nel grafico sopra contiene la valutazione delle diverse sottoaree, come ad esempio l'area dei prerequisiti deve valutare se la bambina presenta il contatto oculare spontaneo o su richiesta, se presenta la capacità di inseguire un oggetto che si muove nello spazio vicino e così via... Nei due grafici che seguono ne sono esemplificate due sottoaree.

A. AREA DEI PREREQUISITI	DATI	NOTE	B. AREA PRO-LETTERA	DATI
1. Contatto oculare spontaneo			A2. Fine gestionale e presa polico-indice	
2. Contatto oculare su richiesta			3. Movimento di fianco per la presa in contenitore	
3. Inseguimento visivo			4. Movimento di spostamento degli	
- verticale			5. Coordinazione bilaterale	
- laterale			- senza contatto mani su piatto pial	
4. Gest funzionali			- senza contatto mani due personaggi	
- pointing			- senza pollice da una mano all'altra	
- presa			6. Spinge e tira oggetti	
- prendere vetro				
- affilo con il dito				
5. Rispondere al proprio nome				
6. Rispondere alle luci				

L'aspetto più importante del profilo di funzionamento è che è espresso in termini operazionalizzabili, pertanto in relazione a ciascuna delle abilità che sono già presenti nel repertorio della bambina, si può strutturare il rafforzamento e la generalizzazione delle stesse, mentre quando un'abilità è assente si strutturano le tecniche che sono utili per insegnare la nuova abilità. È a questo livello che la valutazione si trasforma in riabilitazione e in piano educativo individualizzato (PEI). Presso il CARI viene fornito un programma specifico per ognuna delle abilità che devono essere rafforzate o raggiunte e vengono indicate le tecniche specifiche per il raggiungimento delle stesse. Per esempio se



una bambina con Sindrome di Rett al momento della valutazione riesce a comunicare solo con gli occhi, il programma di potenziamento prevederà soprattutto l'uso dell'eye-tracker perché possa arrivare a livelli sempre più elevati di apprendimento e comunicazione, ma contemporaneamente si attiveranno strumenti specifici per la riabilitazione motoria degli arti superiori sia di natura tecnologica sia attraverso esercizi specifici.

La restituzione rappresenta un momento di comunicazione importantissimo. In quella fase si presenterà chi deve fare cosa, in quale contesto, con quali tempi e soprattutto con quali generalizzazioni nel setting di vita delle bambine. La restituzione viene accompagnata dalla descrizione sistematica delle attività educative specialistiche da intraprendere.

Esempio di gestione attività quotidiane:

Porre la bambina davanti al comunicatore e chiedere: "Vuoi uscire a fare una passeggiata o vuoi ascoltare la musica?".

Cambiare il target da destra a sinistra, o dalla posizione in basso a in alto.

Rifare la domanda e se la bambina ha scelto in modo coerente eseguire subito l'attività richiesta.



Esempio di apprendimento senza errori:

Porre la bambina davanti al comunicatore e chiedere: "Dove è scritta la parola sonno?".

Cambiare il target da destra a sinistra, o dalla posizione in basso a in alto.

Rifare la domanda e se la bambina ha scelto in modo coerente rinforzare la risposta, facendo festa.



Esempio di autonomia:

(Se la bambina tende a fare il gesto di portare alla bocca, ma rilascia subito il cucchiaino).

Utilizzare l'ausilio qui fotografato.

Inizialmente condurre con la mano la bambina, aiutandola a livello della mano.

Usare inizialmente cibi molto motivanti.

Se la bambina esegue in modo coerente rinforzare la risposta, facendo festa. ■



**Centro
AIRETT
Ricerca e
Innovazione**

Equipe del Centro

Area cognitiva e comunicazione

Dr.ssa Samantha Giannatiempo - Dr.ssa Virginia Canegallo

Area nuove tecnologie

Dr.ssa Martina Semino

Supporto famiglie

Dr.ssa Chiara Marchi

Area motoria

Dr. Alberto Romano Dr. Vittorio Avogadri

Area linguistica

Dr.ssa Jessica Visentin Dr.ssa Lia Zocca

Presidente Airett

Dr.ssa Lucia Dovigo

Direttore scientifico

Prof.ssa Rosa Angela Fabio

Responsabile organizzazione

Dr.ssa Valentina Pasqualetto

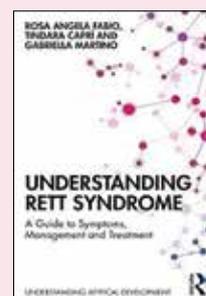


Rosa Angela Fabio è professore ordinario di psicologia generale presso il dipartimento di Medicina clinica e sperimentale dell'università degli studi di Messina. Laureata in Filosofia, specializzata in Psicologia, ha conseguito il dottorato di Ricerca in Psicologia sperimentale. Ha acquisito il diploma in Structural Cognitive Modifiability, presso la Bar Ilan University ed è stat visiting Ph.D. student presso il Polytechnic South West University di Plymouth, Regno Unito. È associate fellowship del Rational Emotive Therapy dell'Institute for Rational Emotive Therapy di New York (prof. A. Ellis). È autrice di centinaia di pubblicazioni sulla Sindrome di Rett e sul potenziamento cognitivo. È direttore scientifico del Centro Airett Ricerca e Innovazione di Verona e conduce ricerche sperimentali nel campo del potenziamento cognitivo e della neuroplasticità.

Libro di riferimento

UNDERSTANDING RETT SYNDROME: A GUIDE TO SYMPTOMS, MANAGEMENT AND TREATMENT

Rosa Angela Fabio, Tindara Capri, Gabriella Martino
Editore: Taylor & Francis Ltd



Tutti per uno, uno per tutti: integrazione scolastica in un CLICK (4all)

*Apprendimento,
tecnologia e formazione
per favorire l'integrazione
scolastica delle bambine
con Sindrome di Rett*

Martina Semino
Centro Airett Ricerca e Innovazione, Verona
Centro di Apprendimento e Ricerca TICE, Piacenza

CHE COSA ABBIAMO FATTO E CHE COSA SI FARÀ?

Il progetto ha preso il via ad ottobre 2019 con la partecipazione di 15 bambine e scuole distribuite sul territorio italiano.

1. PROFILO COGNITIVO/MOTORIO DELLE PARTECIPANTI

Nella prima fase, dopo la chiusura delle iscrizioni e della fase di selezione nel mese di Settembre, l'equipe di Airett ha delineato con incontri telematici o in vivo il profilo motorio e cognitivo di ciascuna partecipante inclusa.

2. FORMAZIONE

La formazione degli insegnanti in vivo si è tenuta presso il centro AIRETT RICERCA E INNOVAZIONE, il giorno 24 novembre 2019. Questa giornata ha previsto una prima spiegazione della Sindrome di Rett e dei principi riabilitativi con un approfondimento sulle caratteristiche specifiche della motricità dell'arto superiore, il training riabilitativo e la spiegazione del progetto e infine una parte pratica con l'utilizzo di Click4all. Al termine della formazione, è stato condiviso con le insegnanti un video molto giocoso e semplice sulla spiegazione della Sindrome di Rett e di Click4all, da mostrare ai compagni per spiegare a loro il progetto e il suo senso.

**GRAZIE AL FINANZIAMENTO
DI FONDAZIONE CATTOLICA
IL PROGETTO È INIZIATO!**

L'OBIETTIVO DI QUESTO PROGETTO RICORDIAMO ESSERE:

Studiare l'efficacia in termini di incremento delle performance scolastiche e dell'integrazione scolastica di programmi di apprendimento motori e cognitivi specifici per le bambine con Sindrome di Rett che prevedono fra i vari strumenti l'utilizzo di **Click4all**: uno strumento low tech che, per la sua efficacia comprovata per quanto riguarda la stimolazione motivazionale, costituisce un supporto tecnologico ai percorsi di apprendimento cognitivi (colori, forme, lettere ecc...) ma soprattutto motori (movimenti di avvicinamento, prensione, rilascio ecc.)



3. CREAZIONE DELLE ATTIVITÀ

Dopo aver conosciuto le bambine/ragazze e le insegnanti, l'equipe AIRETT insieme ai professionisti dell'associazione ASPHI, ha creato le attività specifiche per ogni partecipante. Ciascuna attività rientra però in tre macroaree che sono comuni e uguali per tutti: un'attività è sulla motricità fine, una sulla motricità fine nelle autonomie e una sull'integrazione cognitivo motoria.

Ogni attività è stata strutturata secondo le abilità di partenza delle bambine e con i rinforzatori più adatti per quella partecipante (sono stati personalizzati materiali, immagini e musiche).

4. PRIMA SUPERVISIONE CON LA RACCOLTA DEI DATI INIZIALI

Nel periodo di dicembre i terapisti Airett, hanno svolto uno Skipe iniziale di valutazione e di raccolta dati iniziale riguardo il livello di abilità della bambina nelle diverse attività attraverso la compilazione di test standardizzati che permettono di avere dei paragoni di riferimento e di confronto tra inizio e fine del progetto.

5. SUPERVISIONI BISETTIMANALI PER IL MONITORAGGIO CON LA COMPILAZIONE DI UNA RACCOLTA DATI SEMPLICE MA SPECIFICA

Ciascuna attività descritta precedentemente viene svolta dalle insegnanti con la bambina/ragazze e qualche compagno 2/3 volte a settimana (intensità definita per permettere un apprendimento). Ogni attività ha un foglio di raccolta dati dove l'insegnante deve annotare, per esempio, la distanza del target, il tempo di esecuzione, l'aiuto dato, e un foglio di raccolta dati per i compagni nel quale devono annotare come la loro compagna ha svolto l'attività, crocettando delle faccine. Dopo le vacanze di Natale sono stati impostati gli skipe di supervisione che consistono in una prima parte di osservazione delle bambine mentre lavorano e di una seconda sessione di discussione e definizione del percorso da portare avanti con le insegnanti. Al termine di ogni settimana le insegnanti inviano la raccolta dati ai supervisori che monitorano e analizzano i dati. I compagni in queste attività possono essere degli aiutanti (preparano il materiale, l'animazione, ecc.) oppure possono svolgere l'attività insieme alla bambina Rett (per sollecitare l'imitazione, la turnazione, ecc.).

Purtroppo, il progetto è stato sospeso e rimandato all'inizio del nuovo anno scolastico a causa della pandemia COVID.

Airett ha pensato che questo momento di stallo potesse essere utile ai **genitori, agli educatori o altre figure professionali che lavorano/giocano/interagiscono quotidianamente con le bambine** del progetto nel periodo estivo, per poter imparare ad utilizzare e giocare con click4all.

Proprio per questo il 23 giugno si è tenuta una formazione a distanza, con l'equipe Airett, l'equipe dell'associazione Asphi, i genitori e caregiver che hanno aderito

alla proposta.

L'obiettivo di questa idea e di questa formazione non è stato insegnare ai genitori l'utilizzo del click4all a livello riabilitativo e di potenziamento come prevede il progetto che coinvolge la scuola, ma insegnare a utilizzare click4all per giocare e mantenere in allenamento delle abilità importanti sia motorie che cognitive. In quest'ottica sono state condivise delle attività di gioco con il click4all che richiedono movimenti di motricità fine e ripasso di alcuni concetti prerequisiti di apprendimento insieme ad una parte di condivisione di strategie per migliorare e facilitare i compiti motori o le richieste cognitive durante l'esecuzione di queste attività. ■



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.

Progetto "SCUOLA INTERATTIVA,"

L'apprendimento a distanza ai tempi del Covid-19: un'esperienza interessante e stimolante per le nostre bambine

Lucia Dovigo - Tindara Capri - Rosa Angela Fabio - Samantha Giannatiempo - Giancarlo Iannizzotto - Andrea Nucita - Valentina Pasqualetto - Martina Semino - Lia Zocca
Centro Airett Ricerca e Innovazione, Verona



Premessa

Il progetto "Scuola Interattiva" ha avuto origine in un momento storico in cui l'Italia e quasi tutti i Paesi del mondo stavano affrontando e vivendo la paura del contagio. Molti Paesi, fra cui l'Italia, hanno imposto la chiusura delle scuole, delle università e di tutti i centri che ospitavano le bambine con Sindrome di Rett.

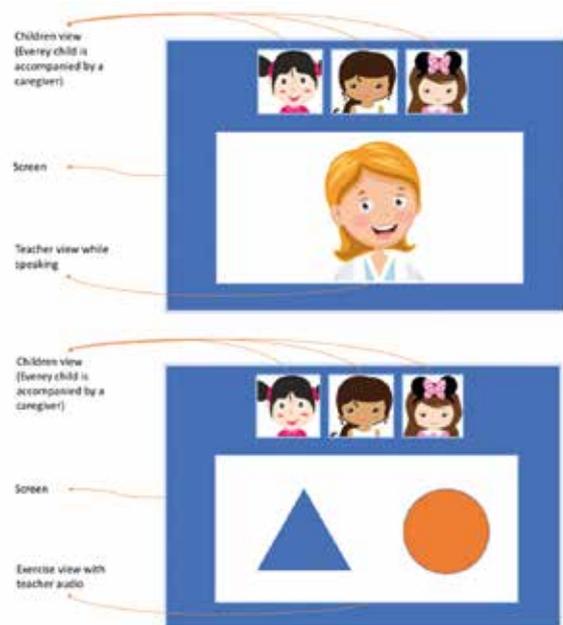
Si è venuta a creare una situazione in cui i genitori diventano gli unici a dover stimolare l'attenzione delle bambine, per questo motivo è nata la Scuola interattiva.

Se le bambine non vanno a scuola, sono le scuole che vanno a casa delle bambine!

Visto che le bambine non potevano frequentare i centri o le scuole, il progetto ha avuto l'obiettivo di portare tutta la classe o i centri presso le abitazioni delle bambine attraverso una didattica interattiva che motivasse le bambine ad imparare di più, ma soprattutto a divertirsi stando insieme alle altre bambine e alle insegnanti.

Vi sono due premesse teoriche importanti alla base del progetto di scuola interattiva: la prima è che le presentazioni multimediali attivano i fattori motivazionali che aumentano, a loro volta, i livelli di attenzione delle bambine con Sindrome di Rett; la seconda è che le bambine non presentano deficit specifici nella teoria della mente e il viso dell'insegnante è un ulteriore fattore motivante nell'attrarre la loro attenzione.

L'idea di base del progetto è stata quella di poter comunicare attraverso la piattaforma interattiva Cisco Webex meeting; infatti con quest'ultima è possibile modulare momenti in cui l'insegnante parla direttamente alle bambine e si aspetta una risposta e momenti in cui vengono presentati dei contenuti (come fiabe o apprendimenti dei concetti di base).



In particolare la strutturazione di questa scuola per le bambine con la Sindrome di Rett è stata la seguente:

CHI

Una insegnante del Centro Airett di Verona, 3 o 4 bambine collegate online con un caregiver.

QUANDO

L'attività sarà svolta tutti i giorni dal lunedì al giovedì, per un'ora circa, preferibilmente alla stessa ora (10.30).

COSA

Scaletta scuola interattiva

- 1.** Musica iniziale (sigla) + sigla inno
- Multimedia 1



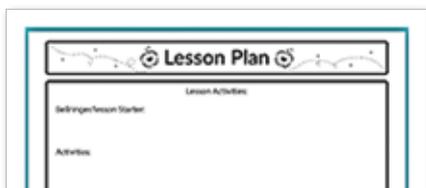
- 2.** Saluti dell'insegnante



- 3.** Saluto fra le bambine



- 4.** Presentazione da parte dell'insegnante delle attività che saranno svolte - scaletta (PPT)



- 5.** Prima attività: Multimedia con la fiaba e a seguire le domande (voce parlante insegnante con PPT visualizzato). Durante questa visione l'insegnante ha il feedback del viso delle bambine in modo da richiamare l'attenzione se necessario o rinforzarle. Risposta a scelta multipla binaria con abilità di riconoscimento. Tappe: - Multimedia 2

Fase 1 - video

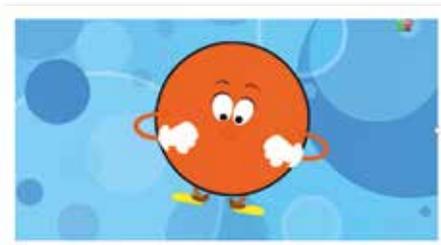


Fase 2 - esempio di domande: "Chi c'era nella storia?"

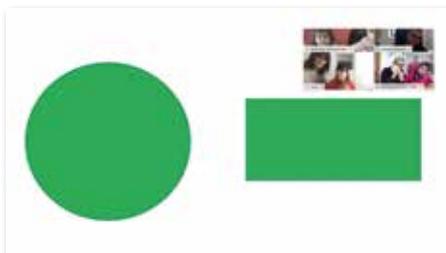


- 6.** Seconda attività: Nuovo PPT con contenuti divertenti legati ai concetti di base e a seguire domande. Per le bambine è importante che siano visualizzate come prima. Durante questa visione sarebbe importante per l'insegnante avere il feedback del viso delle bambine in modo da richiamare l'attenzione se necessario o rinforzarle. Risposta a scelta multipla binaria con abilità di riconoscimento. Multimedia 3

Fase 1



Fase 2 - esempio di domande
Dov'è il cerchio?

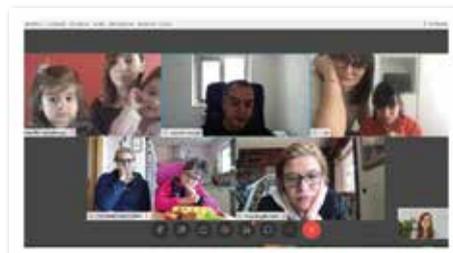


- 7.** Terza attività: gioco della sincronizzazione percettiva (suoni che vengono ripetuti, giochi di imitazione). Qui serve solo la connessione video diretta



- 8.** Saluti dell'insegnante

- 9.** Saluti delle bambine fra di loro (possibilità di ampliare il video della bambina che sta dando la risposta e tenerlo attivo)



- 10.** Musica finale (sigla - Multimedia 4) sigla

Un piccolo assaggio di cosa è stata la scuola interattiva.
Scatta il QR Code:



(Dopo aver scaricato l'app che si preferisce, è sufficiente aprirla e inquadrare il QR Code con la fotocamera del cellulare)

Dove hai male?

La misurazione del dolore per aiutare le bambine con Sindrome di Rett

Virginia Canegallo,
Università Vita e Salute - San Raffaele, Milano



Uno dei dispiaceri più grandi di un genitore è vedere che il proprio figlio sta male e sapere che non può comunicarlo.

Kaasalainen (2007) definisce il dolore come un'esperienza spiacevole che viene inviata al cervello e che può essere comunicata agli altri, ciò avviene quando i neuroni sensoriali sono stimolati da una malattia o da un trauma (Price, 2000). Normalmente la valutazione del dolore avviene sui report verbali dei soggetti, ma ci sono patologie, come la Sindrome di Rett, in cui il dolore non può essere comunicato. Per questa ragione devono essere sviluppate delle misure indirette o tecniche comportamentali che ci consentono di comprenderlo.

Il riconoscimento di uno stato di dolore fisico nelle bambine con Sindrome di Rett e, in generale, in tutte le persone che non possono comunicare, è molto importante. Infatti una buona comprensione del loro

dolore aiuta a cogliere il disagio che vorrebbero poter esprimere, aiuta a prevenire da danni più gravi e può migliorare la qualità della vita; ciò è importante non solo per il genitore che vuole migliorare lo stato di benessere delle bambine con Sindrome di Rett, ma anche per gli educatori, i medici e gli infermieri che devono prescrivere o somministrare dei farmaci in modo adeguato. In queste circostanze gli strumenti tradizionali e più oggettivi quali le autovalutazioni verbali non possono essere utilizzate. Il dolore nelle bambine con Sindrome di Rett si può presentare oltre che per i motivi generali e comuni a tutte le persone, motivi specifici della RTT: scoliosi, costipazione, problemi gastrointestinali e autolesionismo. Il problema di individuare la presenza del dolore nelle bambine è a tre livelli: 1. capire se si tratta di dolore o fastidio/noia rispetto a situazioni esterne; 2. capire quanto intenso è il dolore; 3. comprendere la localizzazione del dolore, cioè quale parte del corpo fa male.

Con questo studio stiamo cercando di capire come aiutare le nostre bambine a comunicare il dolore, ma per farlo abbiamo bisogno del vostro aiuto: abbiamo perciò predisposto un questionario, nel quale per un intero mese chiediamo di rispondere ai quesiti che potete vedere nel box della pagina a fianco ogni volta che la bambina presenta uno stato di malessere.

Il questionario è stato inviato alle famiglie attraverso la nostra newsletter; qualora non l'aveste ricevuto ma aveste piacere ad aiutarci, potete inviare una mail all'indirizzo centrorett@airett.it, e vi invieremo le indicazioni per la compilazione.



Virginia Canegallo, è laureata in scienze e tecniche psicologiche e collabora da circa due anni con l'Associazione Italiana Sindrome di Rett come consulente per la redazione della valutazione funzionale. Ha condotto review sul dolore nella multidisabilità e dei piani di ricerca sperimentale sulla manifestazione del dolore nella Sindrome di Rett.

Bibliografia essenziale

Kaasalainen, S., Coker, E., Dolovich, L., Papaioannou, A., Hadjistavropoulos, T., Emili, A., & Ploeg, J. (2007). Pain management decision making among long-term care physicians and nurses. *Western Journal of nursing research*, 29(5), 561-588.

Price, D. D. (2000). Psychological and neural mechanisms of the affective dimension of pain. *Science*, 288(5472), 1769-1772.



Questionario Progetto Dolore

Da inviare insieme al video e modulo privacy a progettodolore@airett.it

ISTRUZIONI

Durante questo mese le chiederemmo nel momento in cui lei nota che sua figlia presenta un dolore, di registrare con il suo telefonino un video di 1 minuto totale che inquadri prima il viso e poi tutto il corpo per poterci aiutare a capire come rilevare il dolore.

Oltre al video le chiediamo di compilare un breve questionario **ogni volta** in cui il **dolore** si manifesta in questo mese:

DATA COMPILAZIONE	
Nome bambina	
Cognome bambina	
Età	
Tipo di mutazione (esempio: R255)	
1. Quando si è manifestato il dolore (data e ora)	
2. Per quanto tempo è durato	
3. Cosa stava facendo la bambina prima di avere il dolore e dove si trovava	
4. Quale comportamento di sua figlia le ha fatto capire che stava male?	
5. Secondo lei di quale dolore si tratta (pancia, denti, testa...)	
6. Se dovesse scrivere su una scala da 1 (dolore minimo) a 10 (massimo), quanto è stato intenso?	
7. Cosa ha fatto per alleviare il dolore?	
8. Quando lei è intervenuta dopo quanto tempo è passato?	

La valutazione della comprensione morfo-sintattica nella RTT: adattamento di uno strumento standardizzato

Lia Zocca,
Centro AIRC Ricerca e Innovazione, Verona

Il linguaggio è una capacità cognitiva biologicamente determinata, una facoltà propria della specie umana che si affianca ed interagisce con altre abilità di tipo percettivo, attenzionale e motorio.¹ Lo sviluppo di queste abilità si interseca e interagisce con l'esperienza all'interno di finestre temporali caratterizzate dal massimo grado di plasticità cerebrale, determinando l'evoluzione cognitiva dell'individuo.² All'interno di questo complesso quadro evolutivo che ciascun essere umano sperimenta dapprima in maniera incosciente e poi via via più consapevolmente, l'identificazione effettiva dei processi che portano all'elaborazione del linguaggio, rimane un argomento estremamente dibattuto sin dalla nascita della psicolinguistica negli anni 50' del Novecento.

In particolare, prendendo in considerazione la comprensione del linguaggio verbale, ad oggi si ritiene che questa proceda per fasi elaborative. Il raggiungimento della comprensione concettuale infatti, necessita di un'elaborazione del significato veicolato dall'entrata lessicale (elaborazione lessicale dell'input uditivo), della sua integrazione con informazioni derivanti dal contesto linguistico (elaborazione sintattica dell'intero enunciato) ed anche dal contesto extralinguistico (elaborazione pragmatica delle informazioni ricavate dalle nostre conoscenze generali e riguardanti l'interlocutore). Tutto questo complesso processo avviene in un tempo molto breve, tra i 1000 e i 3000 millisecondi.

I test standardizzati di comune uso in ambito logopedico vanno a valutare ciascuna delle fasi della comprensione linguistica, al fine di identificare il livello deficitario e poter così strutturare un trattamento mirato al potenziamento di abilità specifiche.

Ad oggi, questi test sono strettamente dipendenti da output di risposta verbale o gestuale e ciò li rende inadatti a testare individui affetti da deficit comunicativi in particolare quando questi sono associati a severi deficit motori, come nel caso delle pazienti affette da Sindrome di Rett. L'impossibilità di verbalizzare o di indicare con la mano la risposta, limita fortemente le possibilità di una valutazione efficace all'interno di questa sindrome, con il conseguente rischio di sottostimare le effettive abilità di queste ragazze.³ Vi sono, in effetti, alcuni test ad uso logopedico pensati per testare la comprensione verbale in popolazioni anagraficamente molto giovani o affette da deficit cognitivo medio-grave. Questi test però, prevedono l'uso di oggetti concreti e necessitano quindi di un buon livello di motricità degli arti superiori per essere portati a termine. Pertanto, il loro uso nella valutazione della popolazione affetta da questa sindrome è difficilmente applicabile.

Sviluppo tecnologico e innovazione, accompagnati da un adeguato allenamento all'uso dei dispositivi, hanno reso possibile la produzione di output comunicativi quantificabili e coerenti con la scelta intenzionale delle ragazze che viene espressa attraverso lo

sguardo. Tuttavia, nonostante i notevoli progressi strumentali, permane la necessità di adattare i protocolli valutativi, rendendoli fruibili dalle ragazze con Sindrome di Rett attraverso l'uso di un sistema di puntamento oculare.

Da queste considerazioni è nato un progetto di tesi di laurea triennale il cui obiettivo è stato testare la comprensione morfo-sintattica, ossia la comprensione delle frasi, nella Sindrome di Rett.

Per il progetto è stato utilizzato il puntatore oculare Tobii Dynavox I-15+ al cui interno è stato inserito un protocollo "ad hoc" chiamato "Comprensione Prime Frasi" (CPF). Gli item che compongono questo protocollo sono stati estrapolati da quattro comuni test di comprensione morfo-sintattica ed indagano le strutture frasali che si sviluppano più precocemente nel bambino a sviluppo tipico.

Al fine di rendere possibile la somministrazione del test anche a ragazze meno abili nell'utilizzo dell'*eye tracker*, si è deciso di ridurre le alternative di risposta da 4 a 2: l'alternativa corretta e un distrattore.

Dopo l'identificazione di tutte le strutture di indagine si è optato per una semplificazione del materiale visivo. I disegni in bianco e nero dei test originali standardizzati sono stati replicati e trasformati in fotografie a colori nel modo più fedele possibile. L'intento è stato quello di adattare il materiale al fine di renderlo più comprensibile e più facilmente identificabile anche

¹ Cacciari, Cristina. *Psicologia Del Linguaggio*. Il Mulino, 2011.

² Marotta, Caselli: *I disturbi del linguaggio: caratteristiche, valutazione, trattamento*. Erickson 2017.

³ J., Berger-Sweeney. "Cognitive Deficits in Rett Syndrome: What We Know and What We Need to Know to Treat Them." *Neurobiology of Learning and Memory*, U.S. National Library of Medicine.

per soggetti con capacità di astrazione simbolica non ancora completamente sviluppate.⁴

Dapprima, al fine di rilevare l'eventuale presenza di item ambigui, il protocollo CPF è stato somministrato ad un campione di 13 bambini a sviluppo normo tipico di età compresa tra i 3 anni e mezzo e i 4 anni e mezzo. Successivamente, durante il Campus AIRETT, tenutosi nell'agosto del 2019, lo stesso protocollo è stato somministrato ad un campione di 9 ragazze con Sindrome di Rett, di età compresa tra gli 11 e i 30 anni. Per ridurre il rischio di risposta casuale, l'intero test è stato somministrato due volte a ciascuna delle 9 partecipanti in due sedute separate nell'arco della stessa settimana.

Al momento dell'analisi statistica i dati raccolti non sono risultati statisticamente significativi. Ciò è da ricondurre alla presenza di *bias* nella strutturazione del test che hanno compromesso la possibilità di ottenere un indice di coerenza significativo tra le risposte della prima e della seconda somministrazione. Per ovviare alla problematica della coerenza tra le due somministrazioni e per permettere di conseguenza una maggior profondità d'analisi a livello statistico e psicometrico, sarebbe stato meglio procedere con una sola somministrazione o con tre. Tuttavia, svolgere il test una sola volta non avrebbe fornito dati abbastanza attendibili, in quanto non avrebbe arginato in maniera efficace la problematica delle risposte casuali. La soluzione migliore sarebbe stata quella di effettuare tre somministrazioni ma ciò avrebbe aumentato ulteriormente la durata del test, con la conseguente necessità di prevedere tempistiche più larghe rispetto a quelle programmate.

Nonostante non vi sia stata la possibilità di eseguire un'analisi statistica adeguata è stato possibile fare alcune considerazioni dai dati ricavati.

In primis, è stato analizzato lo strumento valutativo. In particolare, sono stati osservati gli item che sono risultati meno comprensibili, al fine di verificare se la causa di questa scarsa accessibilità fosse dovuta alle immagini scelte per rappresentarli. È stato rilevato un item in particolare che ha ottenuto una bassa percentuale di risposte corrette sia nel campione a sviluppo tipico, sia nel campione di ragazze affette da Sindrome di Rett. Questo item rappresentava la struttura flessionale nominale "sedie" e presentava come distrattore la fotografia



Esempio di semplificazione visiva del materiale di input. Il disegno a sinistra rappresenta il target "la palla è sotto il tavolo" tratto dal test *Test di Comprensione Grammaticale per Bambini* (TCGB, Anna M. Chilosì, Paola Cipriani, 2005). A destra la fotografia utilizzata nel protocollo CPF.

di un'unica sedia, avendo come oggetto di indagine la comprensione del singolare e del plurale. Nell'immagine del distrattore "sedia", l'oggetto appare più grande e in primo piano rispetto alla risposta target "sedie". Pertanto, la particolare conformazione del distrattore potrebbe aver attratto maggiormente l'attenzione e lo sguardo delle bambine, inficiandone la scelta.

Contrariamente a quanto rilevato durante l'analisi dei risultati ottenuti dal campione a sviluppo tipico, le ragazze affette da Sindrome di Rett hanno ottenuto percentuali di risposte corrette che non rispecchiano il fisiologico sviluppo della comprensione morfo-sintattica. A questo fanno eccezione le frasi contenenti preposizioni di luogo ("sotto"/"sopra", "vicino"/"lontano", "dentro"/"fuori", "giù") che, oltre ad essere tra le prime strutture in ordine di acquisizione nello sviluppo tipico, hanno ottenuto indubbiamente la percentuale più alta di risposte corrette nel campione con Sindrome di Rett. I genitori di tre delle ragazze che componevano il campione hanno spontaneamente riferito che, negli anni precedenti, le figlie avevano svolto con le loro insegnanti dei training riguardanti la comprensione e l'uso di preposizioni improprie locative come quelle indagate nel test. Questo dato, per quanto empirico, risulta essere rilevante e meriterebbe un ulteriore approfondimento per avere maggiori informazioni riguardo il grado di mantenimento e consolidamento degli apprendimenti effettuati.

Le possibilità di applicazione di uno strumento che permetta di valutare la comprensione linguistica delle persone affette da disabilità grave sono numerose, ed altrettante sono le strade che i suoi risultati possono aprire. Avere la cognizione del grado

di comprensione morfo-sintattica di queste ragazze, permetterebbe di strutturare una comunicazione quotidiana più efficace in quanto adeguata alle effettive capacità di quest'unico e particolare interlocutore. Inoltre, possedere dati precisi riguardo questa abilità permetterebbe di strutturare training mirati al miglioramento della comprensione, con potenziali risvolti benefici sullo sviluppo cognitivo e comunicativo dell'individuo stesso. In ultimo, permetterebbe di conoscere il loro livello di pensiero. Infatti, è difficile contestare l'idea che il linguaggio influisca sul nostro modo di formarci immagini mentali, ricordare, categorizzare, risolvere problemi e dunque di pensare. (Slobin, 1996) ■



Lia Zocca si è laureata con il massimo dei voti alla facoltà di Logopedia dell'Università di Verona. In collaborazione con il Centro AIRETT Ricerca e Innovazione, ha svolto il suo progetto sperimentale di tesi triennale, focalizzato sulla valutazione della comprensione linguistica nella Sindrome di Rett. Dal 2019 lavora presso il Centro AIRETT di Verona dove si occupa delle problematiche di deglutizione ed alimentazione all'interno della Sindrome di Rett e del training all'utilizzo degli ausili di Comunicazione Aumentativa Alternativa. Dal 2020 lavora come libera professionista presso lo studio privato Casa Tintè di Verona.

⁴ Mirenda, Pat, and Paul A. Locke. "A Comparison of Symbol Transparency in Nonspeaking Person with Intellectual disabilities.-Semantic Scholar." 1 Jan 1989.



Intervista a Giancarlo Iannizzotto

La realtà virtuale: le potenzialità della tecnologia multimediale al servizio della Sindrome di Rett

Giancarlo Iannizzotto è professore associato di Ingegneria Informatica presso il Dipartimento di Scienze Cognitive, Psicologia e degli Studi Culturali dell'Università di Messina.

Si occupa da oltre vent'anni di tecnologie avanzate ed intelligenza artificiale applicate all'interazione uomo-macchina ed insegna, fra l'altro, tecnologie avanzate per la riabilitazione cognitiva. Ha al suo attivo un gran numero di pubblicazioni scientifiche internazionali e nazionali.

È Senior Member dell'International Electrical and Electronics Engineering association.

“Cos'è la realtà virtuale?,” La Realtà Virtuale, abbreviata VR (Virtual Reality), è un insieme di tecnologie il cui scopo è creare una combinazione di stimoli sensoriali in grado di generare, nel cervello dell'utente, la percezione di un ambiente e di oggetti che vengono sentiti come reali, ma che reali non sono. A seconda delle tecnologie impiegate, e della loro combinazione, l'utente percepirà questo ambiente come più o meno reale, e le sue reazioni varieranno di conseguenza. L'obiettivo perseguito però non è solo quello di “ingannare” il meglio possibile il nostro cervello, calandolo in una realtà, appunto, *virtuale*: è infatti altrettanto importante che l'esperienza dell'utente sia confortevole e dia sempre la sensazione di “controllo”, ovvero che ad ogni azione eseguita dall'utente corrisponda la conseguenza che l'utente si attende. Se ad un'azione dell'utente segue un evento che l'utente non si aspetta, l'utente si disorienta e, alla lunga, si sentirà frustrato e perderà interesse all'attività.

“A cosa serve?,” L'origine della VR risale a oltre 50 anni fa (probabilmente nel 1958, ad opera di Morton Heilig), anche se il termine è stato coniato oltre vent'anni dopo dal famoso studioso Jaron Lanier. Storicamente le principali applicazioni sono state il gioco e la simulazione per l'addestramento, ad esempio aerospaziale, militare, medico (soprattutto in chirurgia). L'approccio simulativo consente di addestrare il soggetto con il contributo di un apporto esperienziale senza mettere a rischio l'incolumità sua o di altri ed a costi relativamente contenuti.

“Quali sono le principali applicazioni in ambito medico, riabilitativo e di ausilio per chi ha difficoltà cognitive o motorie?,”

Nel corso di oltre due decenni le applicazioni in ambito medico e riabilitativo si sono moltiplicate. Ad esempio, si è visto che la VR può essere molto efficace come alternativa all'anestesia in casi in cui questa non sia praticabile: l'effetto di “immersione” in una realtà diversa da quella in cui il corpo si trova porta ad una significativa attenuazione delle percezioni dolorose e di fastidio in generale. Inoltre la VR è stata impiegata per la riabilitazione da diversi tipi di fobie ed altri disturbi analoghi, consentendo una progressiva e controllata esposizione ai fenomeni che scatenano le reazioni indesiderate senza correre alcun rischio reale ed operando in laboratorio, quindi con la possibilità di mantenere il soggetto sotto completo controllo fisiologico durante il trattamento. In ambito di riabilitazione cognitiva, la VR è stata utilizzata per rendere più appetibili diversi “serious game”, giochi “seri” il cui scopo è l'esercizio e l'addestramento di specifiche capacità cognitive. I serious game sono molto utili anche per la riabilitazione sensomotora. In questo ambito, da decenni, si impiega la VR per riabilitare vittime di paralisi, infarti, vari tipi di traumi sia civili che di guerra. In particolare, dalla seconda metà degli anni '90 fino al decennio scorso negli USA sono state investite decine di milioni di dollari in ricerca sulle applicazioni della VR per la riabilitazione dei soldati feriti durante le guerre del Golfo e successive.



“Come può essere di aiuto ai soggetti Rett?,”

I soggetti RETT possono trarre notevoli giovamenti dall'impiego della VR per la riabilitazione sia cognitiva che sensomotoria. Si è visto che l'impiego delle tecnologie multimediali aumenta di molto l'efficacia dei trattamenti, perché questi strumenti attraggono l'interesse dei soggetti, ne prolungano la resistenza durante gli esercizi e ne migliorano l'umore. La VR è, fra le tecnologie multimediali, quella di maggior efficacia e la più innovativa, pertanto si presenta come strumento di elezione per aumentare l'accettazione da parte dei soggetti e l'efficacia dei trattamenti. Ma il punto fondamentale è che tutto questo è estremamente divertente per i soggetti: in pratica è tutto un gioco, divertente e coinvolgente.

“Quali sono le sfide da affrontare?,”

Sebbene la VR abbia origini piuttosto lontane (almeno per una tecnologia informatica), le sfide tecnologiche e scientifiche che devono essere ancora affrontate e vinte sono tante. Dal punto di vista tecnologico va notato che fino a questo momento nella maggior parte dei casi l'ambiente virtuale viene costruito pro-

ponendo al soggetto solo stimoli visivi ed uditivi e non, ad esempio, tattili. Questa mancanza comporta una riduzione nella sensazione di realismo e seri limiti nelle applicazioni. La ricerca tecnologica sta facendo molti passi avanti e presto avremo una realtà virtuale “tattile” altrettanto emozionante di quella visiva ed uditiva.

Dal punto di vista scientifico ci sono però delle sfide la cui importanza non è inferiore a quelle appena viste e che, purtroppo, non ricevono spesso la stessa attenzione. Mi riferisco agli studi, talvolta non sufficientemente finanziati e supportati, che riguardano la determinazione di quali siano, realmente ed individuo per individuo, i livelli di stimolazione ed i tipi di stimoli con i quali si possano ottenere i risultati ottimali.

Ad esempio: quale livello di dettaglio è meglio che abbiano i mondi e gli oggetti virtuali affinché sia massimo il risultato? E quale tipo di stimoli sono più efficaci? E come combinare questi stimoli in un serious game che sia al tempo stesso efficace come trattamento e divertente ed attraente come i giochi “veri”? Nonostante i tanti i lavori scientifici in questo campo, non abbiamo ancora metodologie ed approcci sufficientemente validati ed efficaci da poter essere considerati generali. ■



Intervista ad Andrea Nucita

Quattro chiacchiere sulla tele-riabilitazione e sul progetto presentato al Convegno di Cervia dello scorso anno

Andrea Nucita è attualmente Ricercatore in Informatica e docente di Programmazione Web e Mobile presso l'Università di Messina, dove è anche fondatore e vice-direttore del Laboratorio HuM-HI (Human Machine - Hybrid Intelligence). Ha ricevuto il Dottorato in Informatica presso l'Università di Milano nel 2004.

I suoi interessi di ricerca sono nell'ambito dei Sistemi Informativi Geografici, dei database spaziali e dell'informatica medica. È autore di numerose pubblicazioni in conferenze e journal internazionali.

“Cos'è la tele-riabilitazione?,”

La tele-riabilitazione si riferisce all'utilizzo delle tecnologie dell'informazione (IT) per fornire supporto, valutazione e assistenza a distanza a persone con disabilità fisiche e/o cognitive (Schwamm et al., 2009). Può essere definita anche come la pratica di soluzioni efficaci di comunicazione e tecnologie informatiche per fornire servizi di riabilitazione clinica (Kairy, Lehoux, Vincent, & Visintin, 2009). In generale, con questo termine, si fa riferimento

a numerose soluzioni che hanno in comune l'erogazione a distanza di una qualche forma di servizio di riabilitazione, ad esempio cognitiva o motoria.

La tele-riabilitazione riveste un **“A cosa serve?,”** ruolo molto importante quando la riabilitazione può (o deve necessariamente) avvenire in ambiti ed in contesti di vita abituali al care receiver, come potrebbe essere la propria abi-

tazione oppure un centro diurno, ad esempio nel caso di soggetti con disabilità multiple. Nella letteratura scientifica è dimostrato come l'implementazione della tele-riabilitazione rappresenti una soluzione efficace per l'erogazione di servizi di riabilitazione in grado di migliorare lo stile e la qualità di vita del paziente.

“In che modo può essere utile ai soggetti con Sindrome di Rett?,”

Nei casi di patologie rare, in cui cioè la prevalenza è inferiore ai 5 casi su 10.000 (e la

Rett si iscrive in questa categoria), la distribuzione dei pazienti nel territorio è molto rarefatta, e sono anche rari i centri in grado di fornire risposte adeguate e specializzate in termini di cura e presa in carico. Sono questi i contesti in cui la tele-riabilitazione può essere una chiave di volta, in grado di rendere prossimi i care giver specializzati ed i care receiver, seppure si trovino fisicamente a grande distanza.

“L'anno scorso, al convegno di Cervia, è stato presentato un progetto di Airett sulla tele-riabilitazione, a che punto siamo?”

Il progetto presentato a Cervia è molto ambizioso e lungimirante, perché finora la tele-riabilitazione non era stata mai applicata in modo sistematico ai soggetti con Sindrome di Rett, seppure è dimostrato come la tele-riabilitazione dia dei buoni risultati nel caso di soggetti con disabilità multiple. Tuttavia, questo progetto non sarebbe stato possibile in mancanza degli sforzi che Airett ha compiuto e compie nella direzione dell'uso delle tecnologie nella Sindrome di Rett.

In seguito alle videoconferenze tenute nel mese di giugno per la presentazione e spiegazione del progetto, in questi giorni, stiamo compiendo i primi test di sedute tele-riabilitative, che ci permetteranno di mettere a punto il sistema nel suo complesso.



“Quali sono le sfide da affrontare per la Tele-riabilitazione nella Sindrome di Rett e le prospettive future?,”

L'intervento riabilitativo, nel caso di soggetti con Sindrome di Rett, è molto complesso. Nel caso della riabilitazione cognitiva, ad esempio, occorre utilizzare gli strumenti hardware e software per la Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA). Inoltre, sono importanti la modalità e la qualità dell'interazione tra il care giver ed il care receiver. Nella riabilitazione a distanza deve essere possibile monitorare tutti questi aspetti, in modo da fornire al terapeuta, che segue la seduta da remoto, un quadro quanto più preciso del suo andamento. Nel contesto della riabilitazione motoria, invece, una sfida è quella di misurare in modo oggettivo i movimenti compiuti durante la seduta. Per fare questo, nell'ambito del progetto, vengono applicate tecniche di intelligenza artificiale che consentono di operare nel modo meno invasivo possibile nei confronti delle bambine, ad esempio evitando l'uso di sensori indossabili. Nel cercare soluzioni in grado di compiere sedute di riabilitazione a distanza, il progetto apre quindi nuove prospettive nell'applicazione di tecnologie sempre più sofisticate, capaci di rispondere in modo più efficace alla necessità di cura dei soggetti con Sindrome di Rett. ■

Per chi fosse interessato pubblichiamo il QR Code per vedere parte della videoconferenza di presentazione del progetto sulla tele-riabilitazione

(Dopo aver scaricato l'app che si preferisce, è sufficiente aprirla e inquadrare il QR Code con la fotocamera del cellulare)



Le novità dal mondo...

Selezione ragionata dei principali motori di ricerca scientifici: pubmed, scopus, wos.



L'obiettivo della presente sezione è divulgare e descrivere articoli di ricerca innovati, pubblicati mensilmente su riviste di alto impatto scientifico nel settore della Sindrome di Rett. In questo numero abbiamo selezionato tre articoli, descritti di seguito.

Sintesi a cura di Tindara Capri, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università degli Studi di Messina

1

Problemi medici negli adulti con Sindrome di Rett: un sondaggio nazionale (Henriksen, et al., 2020)

L'obiettivo di questo studio è esaminare i principali problemi di salute in una popolazione di donne con Sindrome di Rett (RTT), con particolare attenzione agli individui di età pari o superiore a 36 anni. È stato condotto un sondaggio nazionale su 85 donne, divise in tre gruppi: gruppo più giovane (1-20 anni), gruppo medio (21-35 anni) e gruppo più anziano (36-66 anni). Le partecipanti sono state reclutate attraverso l'Associazione norvegese per la Sindrome di Rett (n = 126) e il Centro risorse Frambu per i disturbi rari (n = 116). Nel gruppo più giovane, il 90% viveva con i propri genitori, mentre nei restanti l'85% viveva in strutture residenziali. È stata condotta un'intervista con il genitore accuditore della ragazza/bambina con RTT.

Sono stati indagati sei principali domini clinici associati alla RTT: deambulazione, scoliosi, crescita, dismobilità gastrointestinale, epilessia e irregolarità respiratorie. La deambulazione era classificata secondo le seguenti categorie di riposta: "camminare indipendentemente

," camminare con il supporto "o" non camminare ". Il declino delle abilità di deambulazione è stato classificato come un cambiamento dallo stato di "ambulante" a "non-ambulante" o dal "camminare in modo indipendente a camminare con il supporto". In sostanza, al genitore veniva chiesto come la propria figlia riusciva a camminare. La scoliosi è stata classificata come "presente" o "non presente" e come "con chirurgia" o "Non chirurgia". Anche in questo caso è stato chiesto al genitore se la figlia soffriva di scoliosi e come fosse stata curata. La crescita è stata classificata esaminando peso, altezza e circonferenza della testa. L'indice di massa corporea è stato calcolato e classificato secondo gli standard di riferimento norvegese. La dismobilità gastrointestinale comprende la presenza di reflusso o costipazione e trattamento medico e/o intervento chirurgico. La categoria "Epilessia attiva" è stata definita come la presenza di convulsioni negli ultimi cinque anni. In riferimento al dominio respiratorio, vi erano due tipi

di irregolarità respiratorie: iperventilazione e trattenimento del respiro.

Le valutazioni e le interviste sono state effettuate tra il 2013 e 2017. I ricercatori hanno incontrato le famiglie nel loro ospedale locale o nella loro casa, presso cui è stato effettuato un esame clinico. Le



Tindara Capri, psicologa e psicoterapeuta, professore a contratto di Psicologia Generale e di Psicomètria presso l'università degli Studi di Messina, collabora con AIRETT nella conduzione di ricerche sulla Sindrome di Rett. Le aree di ricerca di suo interesse riguardano: l'attenzione, l'elaborazione automatica e controllata, processi cognitivi, ADHD. Attualmente sta conducendo ricerche sperimentali su diversi aspetti della cognizione nei bambini con ADHD, Sindrome di Rett e soggetti con sviluppo tipico. È autrice di numerose pubblicazioni internazionali e nazionali.



interviste con i genitori o gli operatori sanitari sono state condotte durante la stessa visita.

Per quanto concerne l'analisi dei dati, questo studio trasversale ha esaminato sei principali problemi di salute nelle persone con RTT, con particolare attenzione ad adulti di età pari o superiore a 36 anni. Sono stati confrontati i punteggi nei sei domini su descritti e di seguito riportati: scoliosi, deambulazione, crescita, respirazione, dismobilità gastrointestinale ed epilessia.

I risultati indicano che non ci sono differenze significative nella prevalenza di questi problemi di salute nei tre gruppi di età (1-20, 21-35 e 36-66 anni), tranne una prevalenza leggermente inferiore di scoliosi nel gruppo più giovane probabilmente a causa della comparsa in età tardiva della scoliosi. Nel complesso, i risultati dimostrano stabilità delle condizioni di salute e necessità di valutazioni multiple durante il corso della

vita. Tuttavia, è utile rilevare che il gruppo più anziano ha mostrato un punteggio medio più basso nell'area che misura la gravità dei problemi di salute rispetto al gruppo di età media, sebbene questo risultato non fosse statisticamente significativo.

I punteggi medi nell'area "gravità dei problemi di salute" erano pari a: 11,8, 15,1 e 13,7 (dai più giovani agli anziani) con una differenza significativa tra il gruppo più giovane e quello medio. Non sono state osservate altre importanti differenze significative.

Un importante risultato in merito allo sviluppo ed evoluzione nell'abilità di deambulazione riguarda il fatto che il declino nella abilità di deambulazione è avvenuto principalmente prima dei 20 anni. Confrontando questo studio con altri presenti in letteratura, sebbene vi siano alcune differenze nella metodologia, tutti gli studi insieme indicano che le capacità grosso-motorie possano essere mantenute

in età adulta con un declino a partire dai 20 anni di età. Questo dato è importante, perché rispetto all'abilità di camminare in modo indipendente e/o con l'ausilio di terzi e mezzi di supporto, è stato riscontrato che il supporto è fortemente associato a uno stile di vita sedentario, con un impatto negativo sulla salute.

Riassumendo, essere non ambulanti è un fattore di rischio per la morbilità e la mortalità.

In conclusione, i risultati mostrano un mantenimento delle capacità residue e delle condizioni di salute medica generale delle ragazze con RTT fino all'età adulta. Epilessia, scoliosi, trattenimento del respiro e costipazione hanno interessato oltre il 60% dei partecipanti di 36 anni o più. Pertanto, questo studio suggerisce che sia l'epilessia e sia la costipazione sono condizioni in cui una buona assistenza medica e cure adeguate potrebbero migliorare la qualità della vita, il che sottolinea la necessità di regolari visite mediche anche nelle donne adulte con RTT.

2

Evidenze preliminari: variabilità della frequenza cardiaca e comportamenti non verbali a seguito dell'applicazione di stimoli dolorosi nelle ragazze con Sindrome di Rett (Merbler et al., 2020)

Le persone con Sindrome di Rett (RTT) possono manifestare un'alterata percezione ed esperienza del dolore e sono vulnerabili alle condizioni associate al dolore cronico. La risposta al dolore è difficile da misurare a causa della grave compromissione comunicativa che caratterizza le bimbe con RTT. Questo significa che è difficile comprendere quando le bimbe provano dolore, poiché per loro è impossibile esprimere verbalmente un'esperienza dolorosa. Conseguentemente, è essenziale individuare altri parametri, misure che possono permettere di comprendere il livello di dolore esperito dalle bimbe con RTT, ma che è impossibile per loro comunicarlo attraverso il linguaggio verbale.

Data la relazione tra dolore e sistema nervoso autonomo, gli autori dello studio, qui descritto, hanno voluto verificare l'ipotesi secondo la quale un aumento della frequenza cardiaca (numero di battiti cardiaci) possa essere associato alla percezione del dolore nelle ragazze con RTT.

I partecipanti sono stati reclutati in occasione di due incontri con le famiglie, tenuti dalla International Rett Syndrome Foundation (ora Rettsyndrome.org). Tutte le famiglie con figlie con diagnosi cliniche della Sindrome di Rett, presenti alla riunione, sono state invitate a partecipare. 27 persone hanno completato il protocollo di valutazione della frequenza cardiaca. Il campione finale era composto da 17 individui con Sindrome di Rett con dati sufficienti sulla frequenza cardiaca per l'analisi dei dati. 10 sono stati esclusi a causa di dati poco attendibili durante la misurazione della frequenza cardiaca, dovuti per esempio a movimenti eccessivi.

È stato somministrato un test di stimolazione sensoriale/tattile (mQST) per valutare la risposta di dolore a sei tipi di stimoli applicati sul dorso di ogni mano e sulla parte superiore di ciascun piede in un ordine fisso: tocco leggero, pizzicotto (Medipin), leggera pressione, pressione sostenuta, pressione ripetuta, calore.

Per valutare il comportamento delle ragazze con RTT in risposta agli stimoli applicati sulle mani e sui piedi, è stato usato un sistema di codifica che include 5 classi di comportamento: vocalizzazioni (es. gemito, pianto), espressioni facciali superiori e inferiori (es. solco, bocca aperta), motore (es. sussulto) e segni fisiologici (es. sussulto). Ogni classe di comportamento è stata valutata con un punteggio da 0 a 3, assenza-presenza del comportamento. Per ogni classe, i punteggi sono stati sommati. Inoltre, 5 secondi prima che le ragazze fossero esposte a stimoli esterni di natura tattile, è stata misurata la reattività comportamentale (i cinque comportamenti su descritti) in assenza di stimolazione tattile, che fungeva da dato di confronto/controllo. La frequenza cardiaca era misurata prima dell'esposizione

agli stimoli e durante la somministrazione degli stimoli.

I risultati hanno mostrato un aumento della reattività comportamentale (movimenti delle dita e/o del piede, sussulti) rispetto ai livelli in assenza di stimoli sulla mano e sui piedi. È stato registrato un aumento della frequenza cardiaca associato alla somministrazione degli stimoli, segnalando una reazione di dolore. È bene evidenziare che la frequenza cardiaca aumentava in relazione al tipo di stimolo, cioè era più alta quando lo stimolo somministrato sulla mano era la pressione ripetuta e in seguito il calore.

In conclusione, questo studio fornisce dati preliminari sulla relazione tra l'aumento della frequenza cardiaca dovuto a stimoli dolorosi. Questo significa che è possibile considerare l'aumento dei battiti cardiaci come una misura del dolore esperito dalle bimbe/ragazze con RTT. Tuttavia, tenuto conto della dimensione del campione (troppo piccola) sono necessari ulteriori lavori per determinare come varia la frequenza cardiaca durante l'applicazione di stimoli dolorosi nelle ragazze con Sindrome di Rett.



3

Effetti della somministrazione per via orale di comuni integratori antiossidanti sul metabolismo energetico dei globuli rossi nella Sindrome di Rett (Di Piero et al., 2020)

Gli integratori alimentari sono tradizionalmente impiegati per migliorare le condizioni di salute generale e per la gestione di alcune problematiche, anche se si riscontrano controversie sul ruolo dei benefici mediati dagli antiossidanti. In questo studio, gli autori hanno esaminato il potenziale di un antiossidante il CoQ10 in individui con Sindrome di Rett (RTT).

Hanno partecipato allo studio 11 pazienti di sesso femminile con Sindrome di Rett classica nel terzo/quarto stadio della malattia (fascia di età dai 2-19 anni). Tutte le partecipanti hanno una diagnosi clinica e genetica di RTT con mutazione MECP2 e sono state selezionate dall'Unità di Neurologia e Psichiatria Infantile, Università di Roma, Tor Vergata.

Alle pazienti con RTT ($n = 11$), con la tipica forma clinica, è stato somministrato per 12 mesi un integratore con CoQ10 (300 mg, una volta al giorno). Il livello

di perossidazione lipidica e lo stato energetico dei globuli rossi sono stati analizzati a 2 e 12 mesi di distanza dalla prima somministrazione. La perossidazione lipidica è una reazione chimica di ossidazione dovuta a radicali liberi contenenti ossigeno molecolari. La perossidazione è il meccanismo attraverso il quale i radicali possono danneggiare le strutture biologiche, perché gli acidi grassi (contenuti, per es., nei fosfolipidi e nei trigliceridi) sono molto sensibili alla loro azione. Il fenomeno della perossidazione lipidica ha assunto una rilevanza particolare poiché è il risultato di numerosi processi fisiopatologici (invecchiamento, ischemie, infiammazioni acute e croniche, tossicità di xenobiotici, ecc.) nei quali sono coinvolti direttamente o indirettamente i radicali dell'ossigeno. Se la perossidazione coinvolge i fosfolipidi delle membrane cellulari,

si verificano profonde modificazioni irreversibili nella struttura tridimensionale della membrana stessa, fino alla necrosi cellulare. I risultati di questo studio indicano che l'antiossidante CoQ10 è stato molto efficace nel proteggere i globuli rossi dalla perossidazione lipidica, come indicato da una significativa riduzione del livello di malonil-dialdeide (MDA, composto patologico dovuto alla perossidazione lipidica). I dati mostrano una riduzione fino al 49,7% e 57% dopo 2 e 12 mesi. Inoltre, dopo 2 mesi di trattamento, l'antiossidante CoQ10 è stato in grado di aumentare il potenziale di carica energetica delle cellule ($3 \pm 0,7$ in RTT rispetto a $3,75 \pm 1,08$ in eritrociti dei soggetti di controllo). In conclusione, questo studio suggerisce che l'antiossidante CoQ10 svolge un ruolo importante nella protezione delle cellule dai fattori fisiopatologici innescati dai processi di perossidazione lipidica, contribuendo così all'integrità e funzionalità di queste cellule. Tali risultati dovrebbero essere interpretati con cautela a causa di due fattori: la mancanza di dati clinici derivanti da studi precedenti in cui è stato somministrato l'antiossidante (CoQ10) e la ridotta dimensione del campione (solo 11 soggetti con RTT). Sarebbe auspicabile replicare tale studio con un campione più grande per garantire una maggiore attendibilità dei dati. Tuttavia, l'effetto protettivo dell'antiossidante CoQ10 osservato in questo studio, insieme con l'evidenza di un effetto protettivo di CoQ10 contro la neurotossicità in diverse malattie neurologiche, potrebbe generare nuove prospettive sull'uso di quest'antiossidante nella gestione delle condizioni di salute nelle ragazze e bambine con Sindrome di Rett. ■



I ricercatori di Yale trovano un potenziale trattamento per la Sindrome di Rett

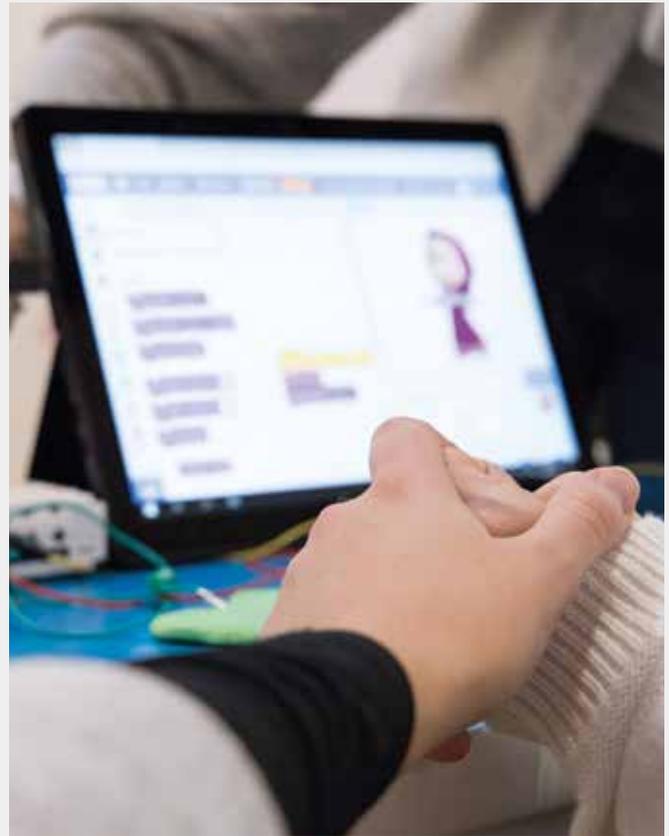
Sintesi a cura di Tindara Capri, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università degli Studi di Messina

In questo articolo, esporremo uno studio condotto dal gruppo di ricerca dell'Università di Yale guidato dal professore In-Hyun Park, pubblicato il 10 giugno 2020 sulla rivista "Molecular Cell" dal titolo "Disregolazione della funzione BRD4 alla base delle anomalie funzionali dei neuroni con mutazione del gene MeCP2".

I ricercatori della Yale hanno scoperto che un farmaco sperimentale contro il cancro può prolungare la vita dei topi con la Sindrome di Rett, una sindrome genetica devastante che affligge circa una bambina su 10.000-15.000 e si manifesta tra i 6 e i 18 mesi dopo la nascita.

Il gruppo di ricerca - guidato dall'autore senior In-Hyun Park, professore associato di genetica e ricercatore presso il Child Study Center e il Stem Cell Center di Yale - voleva sapere come una mutazione nel gene MECP-2 provoca la grave interruzione delle funzioni neuronali nella corteccia dei pazienti con Sindrome di Rett. Attraverso cellule staminali embrionali hanno creato un organo cerebrale umano contenente questa mutazione e hanno riscontrato gravi anomalie in più cellule cerebrali. In particolare, un tipo di cellula cerebrale chiamata interneuroni, che regola i neuroni eccitatori del cervello, è stata particolarmente colpita dalla mutazione.

Hanno esaminato in laboratorio una varietà di composti farmacologici e hanno scoperto che un farmaco, il JQ1, usato come potenziale trattamento per il cancro, correggeva le anomalie riscontrate negli interneuroni del modello umano della Sindrome di Rett, creato dai ricercatori. Hanno scoperto anche che il farmaco JQ1 ripristina la funzione cellulare dei neuroni nei modelli umani della malattia.



Alla luce di questi risultati, il gruppo di Yale ha testato il farmaco nei topi con Sindrome di Rett, costituendo due gruppi: topi a cui è stato somministrato il farmaco e topi non soggetti alla somministrazione del farmaco. I ricercatori hanno scoperto che i topi trattati con il farmaco vivevano circa il doppio di quelli che non ricevevano il farmaco. Inoltre, hanno rilevato che il trattamento con JQ1 a basso dosaggio, nei topi, potrebbe impedire l'associazione della cromatina di BRD4, favorire il recupero dell'architettura del genoma 3D, e di conseguenza impedire lo sviluppo della Sindrome di Rett. Tuttavia, i ricercatori evidenziano i limiti dello studio e indicano che il trattamento con alte dosi di JQ1 potrebbe compromettere il funzionamento della memoria. Nel loro studio, solo basse dosi di JQ1 (50-75 nM) sono stati utili per ottenere un efficiente salvataggio funzionale dopo un trattamento prolungato di 10 giorni. Pertanto, l'identificazione di un dosaggio appropriato per gli inibitori delle BET sarà cruciale per determinare l'efficacia del trattamento.

Nel complesso, i risultati dello studio rivelano l'importanza del meccanismo mediato da BRD4 nella Sindrome di Rett e indicano il potenziale del farmaco JQ1 nella terapia della malattia.

In conclusione, l'autore principale di questo studio, il prof. Park ha affermato che i loro risultati offrono i primi contributi sperimentali a supporto di ulteriori ricerche sulle potenziali nuove terapie per la Sindrome di Rett, per le quali attualmente non esistono trattamenti efficaci. ■

Dichiarazioni di AveXis/Novartis su una nuova terapia genica AVXS-201 per la RTT fatte in data 09-04-2020

Sintesi a cura di Tindara Capri, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università degli Studi di Messina

L'FDA, l'agenzia federale statunitense che si occupa della regolamentazione di farmaci, cibo e terapie sperimentali, ha rilasciato una dichiarazione in merito ai problemi derivati dai dati relativi alla domanda di approvazione di Zolgensma® (onasemnogene abeparvovec-xioi), un farmaco per la terapia genica e il trattamento dell'atrofia muscolare spinale (SMA), attualmente sul mercato per pazienti di età inferiore ai 2 anni con SMA. La FDA e AveXis (società farmaceutica) supportano l'uso prolungato di Zolgensma grazie alla totalità delle prove a sostegno della sua sicurezza ed efficacia. L'AveXis afferma che "continuerà a lavorare in stretta collaborazione con la FDA per aggiornare adeguatamente la ricerca e colmare eventuali lacune di qualità. Manteniamo piena fiducia nella sicurezza, qualità ed efficacia di Zolgensma".

Dave Lennon, Presidente di AveXis afferma quanto segue: "A causa delle preoccupazioni sull'integrità dei dati relativi a una specifica procedura di sperimentazione animale utilizzata nello sviluppo di Zolgensma e inclusa nell'applicazione, abbiamo deciso di rivedere anche la qualità dei dati e la conformità con il lavoro preclinico svolto per AVXS-201, la nostra terapia genica per la Sindrome di Rett. Per prudenza e per garantire la disponibilità di un solido pacchetto di dati per la FDA, abbiamo scelto di ripetere e aggiungere ulteriori studi preclinici fondamentali nonché nuovi controlli di qualità. Una volta completati questi studi, presenteremo l'IND (applicazione sperimentale di nuovi farmaci) alla FDA con l'obiettivo di procedere rapidamente con gli studi clinici nei pazienti con Sindrome di Rett. Ci aspettiamo che la realizzazione di questi studi aggiuntivi e il completamento dell'IND richiederanno un margine di tempo fino alla metà del 2020. Solo a completamento degli studi saremo in grado di fornire ulteriori aggiornamenti. Riconosciamo che questa notizia causerà preoccupazione e delusione. Si prega di sapere che AveXis rimane costantemente concentrato nel nostro impegno nei confronti del programma Rett e al fine di garantire i massimi livelli di trasparenza e integrità con i pazienti e i fornitori che serviamo e le agenzie sanitarie. La Sindrome di Rett continua a essere un obiettivo chiave per AveXis e manteniamo un alto senso di urgenza per progredire negli studi clinici per AVXS-201. Non vediamo l'ora di essere un membro di fiducia della comunità Sindrome di Rett e collaborare con pazienti, sostenitori, medici mentre lavoriamo per comprendere meglio l'impatto clinico della terapia genica per questa malattia devastante".

Indicazioni e importanti informazioni sulla sicurezza di ZOLGENSMA® (onasemnogene abeparvovec-xioi)

Che cos'è ZOLGENSMA?

ZOLGENSMA è una terapia genica utilizzata per il trattamento di bambini di età inferiore ai 2 anni con atrofia muscolare spinale (SMA). ZOLGENSMA viene somministrato come infusione una tantum nella vena. ZOLGENSMA non è stato valutato in pazienti con SMA avanzata.

Quali sono le informazioni più importanti che dovrei sapere su ZOLGENSMA?

ZOLGENSMA può causare gravi lesioni epatiche. Gli enzimi epatici potrebbero diventare elevati e riflettere gravi lesioni epatiche nei bambini che ricevono ZOLGENSMA. I pazienti riceveranno un corticosteroide orale prima e dopo l'infusione con ZOLGENSMA e saranno sottoposti a regolari esami del sangue per monitorare la funzionalità epatica. Rivolgerti immediatamente al medico del paziente se la pelle e / o il bianco degli occhi del paziente appaiono giallastri o se il paziente

salta una dose di corticosteroide o la vomita.

Cosa devo guardare prima e dopo l'infusione con ZOLGENSMA?

Le infezioni respiratorie virali prima o dopo l'infusione di ZOLGENSMA possono portare a complicazioni più gravi. Contatta immediatamente il medico del paziente se vedi segni di una possibile infezione respiratoria virale come tosse, respiro sibilante, starnuti, naso che cola, mal di gola o febbre. Dopo l'infusione con ZOLGENSMA si possono verificare conteggi piastrinici ridotti. Consultare immediatamente un medico se un paziente manifesta sanguinamenti o lividi inattesi.

Cosa devo sapere sulle vaccinazioni e ZOLGENSMA?

Parlate con il medico del paziente per decidere se sono necessari adattamenti al programma di vaccinazione per accogliere il trattamento con un corticosteroide. Si raccomanda la protezione contro il virus respiratorio sinciziale (RSV).

Devo prendere precauzioni con i rifiuti corporei del paziente?

Temporaneamente, piccole quantità di ZOLGENSMA possono essere trovate nelle feci del paziente. Usare una buona igiene delle mani quando si entra in contatto diretto con i rifiuti corporei per 1 mese dopo l'infusione con ZOLGENSMA. I pannolini usa e getta devono essere chiusi in sacchi per la spazzatura usa e getta e gettati con la spazzatura normale.

Quali sono gli effetti collaterali possibili o probabili di ZOLGENSMA?

Gli effetti indesiderati più comuni che si sono verificati in pazienti trattati con ZOLGENSMA sono stati elevati enzimi epatici e vomito. Le informazioni sulla sicurezza fornite qui non sono complete. Parla con il medico del paziente di eventuali effetti collaterali che disturbano il paziente o che non scompaiono.

A causa dell'emergenza Covid-19 quest'anno sono state cancellate molte importanti iniziative di raccolta fondi per la nostra Associazione.

Pertanto, ora più che mai, la destinazione del 5x1000 è di vitale importanza per AIRett e per i progetti che sta promuovendo.

Abbiamo bisogno che tutti voi ci sosteniate, promuovendo la donazione anche tra amici, parenti e conoscenti. Grazie!

**La sua vita
è racchiusa
nei suoi occhi.
la sua speranza
nella tua
firma**

**DONA AD AIRETT IL TUO
5xmille**

**Bastano la tua firma
e il nostro codice fiscale**

92006880527

**Aiutaci nella ricerca di una cura e
nell'assistenza clinica e riabilitativa
alle bambine dagli occhi belli
affette da Sindrome di Rett**

Emergenza Covid-19 affrontiamola insieme!

L'emergenza Coronavirus ha costretto anche noi di Airett a rivedere abitudini e priorità. Ecco perchè ci siamo attivati a sostegno delle nostre famiglie attraverso **progetti nati per fronteggiare insieme questa situazione**: penso ad esempio alla scuola interattiva, che porta l'insegnante, la classe e l'apprendimento direttamente a casa delle bambine, grazie a supporti digitali e multimediali.

Oggi più che mai il tuo 5x1000 è prezioso, perchè è un gesto di affetto che puoi farci arrivare anche restando lontani, in un periodo delicato per la nostra Associazione in cui ogni occasione di incontro e raccolta fondi è sospesa.

Grazie per esserci vicino, anche e soprattutto in un momento così difficile per tutti!

Ecco cosa possiamo fare grazie a te:



Ricerca di base

Contribuisci a finanziare il progetto che mira a trovare delle molecole capaci di "risvegliare" il cromosoma X, per trovare una cura per le nostre bambine.



Genetica

Sostieni la ricerca riguardante le cellule staminali, con l'obiettivo di individuare farmaci più sicuri e mirati.



Ricerca clinica

Sostieni una borsa di studio a favore di un nostro ricercatore per effettuare ricerche teoriche e sperimentali sugli aspetti riabilitativi tradizionali e tecnologici: motori, cognitivi, comunicativi e sociali.



Ambito motorio

Ci permetti di portare avanti un progetto davvero importante per la promozione della riabilitazione motoria.



Comunicazione

Permetti di creare ausili in grado di far comunicare le nostre bambine attraverso i loro occhi belli.



Aromaterapia con gli oli essenziali per il benessere delle bimbe e delle mamme

Elisa Bignotto, Naturopata



In questo articolo ho pensato di darvi qualche suggerimento per l'utilizzo corretto degli oli essenziali, meravigliosi doni della natura che, se utilizzati con costanza e in modo corretto, possono dare molti benefici alle nostre bimbe e anche a noi mamme. Con il termine "Aromaterapia" si intende l'azione sul corpo, la psiche e le emozioni prodotta dall'utilizzo degli oli essenziali. Gli oli essenziali sono sostanze volatili odorose prodotte dalle piante ed estratte con distillazione o spremitura da foglie, fiori, frutti, corteccia, resina o legni. Dal punto di vista più sottile, l'olio essenziale è la forza vitale, lo spirito, l'anima della pianta. Non sono assolutamente untuosi e non vanno confusi con gli oli vegetali, come ad esempio l'olio di mandorle, di sesamo, di jojoba ecc... che si utilizzano invece come vettori per gli oli essenziali.

LA LORO AZIONE

Questi preziosi e profumatissimi doni della natura agiscono sul sistema nervoso influenzando psiche, umore ed emozioni e molti possono essere sia stimolanti che rilassanti, a seconda del dosaggio e della sinergia con altri oli. L'azione degli oli essenziali si manifesta anche sul corpo con proprietà antiseptiche, espettoranti, antidolorifiche, cicatrizzanti, antiparassitarie, antireumatiche, drenanti, depurative, immunostimolanti.

AROMATERAPIA TRAMITE I DIFFUSORI DI ESSENZE

Le essenze grazie alla loro capacità di produrre cambiamenti nel sistema endocrino, nervoso, e in corrispondenza dei punti energetici, distendono, riequilibrano e armonizzano emozioni e sensazioni. Grazie alla via dell'odorato, hanno un accesso immediato al cervello producendo modificazioni su tutto il sistema psico-emozionale.

MISCELE UTILI PER LE MAMME DA UTILIZZARE NEL DIFFUSORE PER LE ESSENZE

Il diffusore per le essenze lo trovate in tutte le erboristerie e anche nei negozi di articoli per la casa. Possono essere elettrici oppure con lumino che scalda l'acqua.

- ✓ **Miscela per alleviare lo stress:** 3 gocce di olio essenziale di bergamotto, 3 di salvia sclarea, 2 di sandalo, 2 di neroli e 2 di lavanda.
- ✓ **Miscela per l'armonia, per i momenti in cui ci si sente con il morale a terra:** 3 gocce di bergamotto, 2 di salvia sclarea, 2 di ylang
- ✓ **Miscela per liberare la mente e per la concentrazione:** 3 gocce di salvia sclarea, 3 di menta, 2 di timo, 2 di rosmarino.
- ✓ **Miscela per l'apertura verso gli altri, l'amore incondizionato e per migliorare le rela-**

zioni: 3 gocce di ylang ylang, 3 di patchouli, 2 di neroli, 2 di rosmarino.

- ✓ **Miscela per la fiducia in se stessi e per l'autostima:** 3 gocce di ylang ylang, 3 di mirra, 2 di maggiorana, 2 di vetiver.
- ✓ **Per combattere l'ansia:** 3 gocce di neroli, 3 di melissa, 3 di camomilla blu

PICCOLO PRONTUARIO DI OLI ESSENZIALI PER AIUTARE L'EQUILIBRIO PSICO-EMOTIVO

- ✓ **Alloro:** sostiene quando si sta vivendo un momento difficile, per superare una prova, aiuta a mantenere l'imparzialità e a non lasciarsi coinvolgere emotivamente.
- ✓ **Arancio dolce:** porta luce, apre l'intelletto alla conoscenza, conforta, riscalda il cuore, apre all'affettività.
- ✓ **Basilico:** tonico e stimolante, rischiarla la mente, di grande aiuto in situazioni in cui serve molta lucidità mentale.
- ✓ **Bergamotto:** utilissimo in caso di ansia, nervosismo. Aiuta a ritrovare il buonumore, la speranza e la gioia di vivere.
- ✓ **Camomilla blu:** stimola la compassione, la risoluzione dei conflitti, calma gli stati di agitazione, riporta in equilibrio le emozioni negative.

- ✓ **Vaniglia:** consola, conforta, coccola, porta fiducia e calore.
- ✓ **Geranio:** antidepressivo e anti-stress, utile in tutti i casi di affaticamento fisico e mentale.
- ✓ **Lavanda:** libera dai conflitti emozionali, ristabilisce l'equilibrio psichico, favorisce. Da usare quando si vuol intraprendere un nuovo percorso personale interiore.
- ✓ **Neroli:** eccellente calmante e rilassante. Riporta all'infanzia, ci rimette in contatto con il bambino interiore, aiuta a scoprire la bellezza intorno a noi.
- ✓ **Rosa:** apre all'amore spirituale, puro e incondizionato.

ESSENZE PER IL BAGNO DELLE BIMBE

I bagni aromatici sono generalmente molto graditi a tutti i bimbi e adatti alle nostre bimbe e possono rivelarsi di grande utilità soprattutto per calmarle e infondere loro tranquillità. È importante sapere che quasi tutti gli oli essenziali non sono idrosolubili, ma liposolubili, quindi, non sciogliendosi nell'acqua, è necessario diluirli con un grasso, anche alimentare come latte, panna o miele. Questo accorgimento è necessario per evitare che le goccioline di essenza, galleggiando nell'acqua, entrino in contatto con la pelle, con le mucose o con gli occhi creando irritazioni. Per i neonati si possono utilizzare 2 gocce nella vaschetta del bagno, per bimbe fino ai 6 anni si posso utilizzare 4-5 gocce nella vasca da bagno, per le più grandicelle si può arrivare anche a 8-10 gocce sempre diluite. Per un bagno rilassante e piacevole utilizzare lavanda, neroli, arancio dolce, melissa.

ESSENZE PER IL MASSAGGIO

Per le bimbe piccole ma anche per le più grandicelle, il massaggio è un modo per infondere loro sicurezza, tranquillità, amore, serenità e benessere attraverso il contatto fisico, che è la via migliore per "comunicare" con loro fin da piccolissimi. Il massaggio può essere fatto anche tutte le sere. L'olio vettore di base più utilizzato è l'olio di mandorle dolci, perché è un olio molto delicato, emolliente e nutriente. L'o-

lio essenziale va diluito nell'olio di mandorle con una percentuale che va dall'1 al 3% a seconda dell'intensità dell'olio. In pratica sono circa 2 gocce in un cucchiaino da cucina o 20 gocce in una boccetta da 50 ml di olio di mandorle. Per un massaggio rilassante miscelare 1 goccia di olio essenziale di lavanda, 1 di geranio e 1 di camomilla romana in 2 cucchiaini di olio vettore. Un'altra miscela ottima per i bimbi è con gli oli essenziali di lavanda, palmarosa e mandarino mettendo sempre 1 goccia di ciascun olio. Non usate mai gli oli essenziali puri sulla pelle, diluiteli sempre in un olio vettore come l'olio di mandorle.

MISCELE DA DIFFONDERE NELLA CAMERETTA

Diffondere gli oli nella cameretta è un ottimo modo per purificare l'aria, favorire il rilassamento e il sonno e aiutare le bimbe in caso di malattie infettive, da raffreddamento o altre affezioni dell'apparato respiratorio.

Ecco alcuni esempi di miscele efficaci e adatte anche ai neonati:

- ✓ **Per purificare l'aria dopo una malattia o in convalescenza:** limone, menta, eucalipto.
- ✓ **Per rilassare:** lavanda, camomilla, neroli, arancio dolce.
- ✓ **Per il sonno:** neroli, melissa, arancio amaro, lavanda.
- ✓ **Miscela espettorante:** timo, mirto, limone.

Aromaterapia per la Dermatite da pannolino

Mettere 1 goccia di lavanda e 1 di camomilla blu in una bacinella con acqua, imbeverare del cotone e passarlo sulla zona arrossata ad ogni cambio. Utilizzare poi sul sederino una pomata alla calendula a cui si può aggiungere qualche goccia di olio essenziale di lavanda o di mirra mescolando bene in modo che gli oli si amalgamino alla crema.

AROMATERAPIA PER AIUTARE LE BIMBE CHE HANNO DIFFICOLTÀ AD ADDORMENTARSI

Fare un massaggio serale con olio essenziale di mandarino e palmarosa, oppure camomilla romana e geranio diluiti in olio di mandorle e

diffondere nella stanza la miscela per il sonno a base di olio essenziale di neroli, arancio amaro, lavanda e, se si trova, aggiungere anche Melissa.

Raccomandazione importante

È molto importante usare oli essenziali puri e di buona qualità, certificati. Li trovate in farmacia o erboristeria e assicuratevi che non siano allungati con paraffina o altri oli altrimenti perdono efficacia e possono essere dannosi.

Come sempre se avete bisogno di qualche consiglio o avete dei dubbi potete contattarmi. Mi trovate su Facebook e Instagram come Elisa Bignotto Naturopata, oppure alla mia mail elisabignotto@gmail.com ■



Elisa Bignotto, Naturopata e Istruttrice di Yoga in formazione, svolge la sua attività professionale presso il suo studio a Verona e con consulenze online per chi è distante e non può recarsi in Studio. La passione sostenuta dallo studio, aggiornamento e specializzazione e la continua ricerca di tecniche e rimedi naturali per il benessere fisico, emozionale e psichico l'hanno portata a specializzarsi in Floriterapia, Alimentazione, Ayurveda e Medicina Mediterranea. Convinta che tutti gli aspetti dell'esistenza e quindi anche fattori sociali, ambientali, alimentari ed emozionali influiscano sullo stato di salute ed equilibrio di ciascuno di noi, pone l'attenzione sulla persona nella sua globalità (corpo, mente, emozioni) cercando di stimolare la capacità di auto-guarigione attraverso l'utilizzo di:

- Integratori alimentari, gemmoderivati, estratti di piante, oli essenziali
- Fiori di Bach, Australiani, Essenze Spirit in Nature
- Consigli alimentari
- Ayurveda
- Pratiche Yoga e Meditazione.

Si occupa con passione anche di promuovere e divulgare un approccio naturale e consapevole alla salute tenendo conferenze e seminari, scrivendo articoli di naturopatia e tramite giornate a tema presso Erboristerie e negozi di alimentazione biologica.

Premio Minerva: un riconoscimento all'impegno di Lucia Dovigo, presidente di AIRett

"Ringrazio la presidente del Club delle Donne dott.sa Mammoliti e la Giuria per avermi conferito questo inaspettato premio che mi onora e mi rende particolarmente felice.

Dico inaspettato perché il nostro impegno, il nostro lavoro non è conosciuto in quanto occupandoci di una malattia rara, ai più siamo sconosciuti.

Essere venuti a contatto con persone che hanno conosciuto il nostro impegno, le nostre ragazze, la malattia e hanno pensato di proporci per questo premio, ci fa un immenso piacere e ci dà energia per continuare nel nostro percorso.

Questo premio va alle nostre ragazze, che sono giovani, giovanissime donne, che rappresentano forza coraggio determinazione attaccamento alla vita, che quotidianamente affrontano le prove spesso dure che il destino ha riservato loro, ma senza mai perdere la serenità e l'attaccamento alla vita. Noi, come genitori, assorbiamo la loro forza, la loro determinazione e vogliamo in qualche modo essere la loro parte operativa.

L'impegno di AIRETT è da una parte finanziare la ricerca per trovare una cura, dall'altro pensare a rendere il quotidiano delle nostre ragazze più sereno più vivibile; dobbiamo fare in modo che loro possano vivere e non sopravvivere, questo vuol dire sia mettere in campo ricerca e risorse per far sì che le loro potenzialità vengano valorizzate e sia mettere chi le circonda nelle condizioni di essere in grado di rapportarsi con loro

Questo è il nostro impegno costante.."

Lucia Dovigo



Iniziative a favore di AIRett

Queste pagine sono dedicate 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!

VENETO

Responsabile regionale: Rosanna Trevisan

In occasione delle feste Natalizie 2019, la Famiglia Pasqualin da Arzergrande (PD), composta da papà Marco, mamma Anna, Adele (bimba Rett) e Vittoria la sorellina, entrate da poco nella grande famiglia Airett, hanno voluto provare all'inizio con un po' di timore ad organizzare un banchetto con i nostri gadget natalizi.

L'iniziativa ha da subito riscosso enorme successo coinvolgendo numerosissime persone e sorprendendo loro stessi, ma non solo... I catechisti ed educatori parrocchiali, con i bimbi, compagni di classe di Adele, a loro volta hanno avviato una raccolta fondi spontanea con un altro banchetto, per sostenere la loro compagna e quindi Airett!

A tutti loro va il nostro più GRANDE RINGRAZIAMENTO, auspicando di averli vicini anche nelle prossime iniziative.



LOMBARDIA

Responsabile regionale: Eleonora Gallo

La piccola principessa Cloe con la sua famiglia e la nostra associata Samuela, mamma di Aurora, nel mese di settembre hanno organizzato un banchetto con i nostri gadget per raccogliere fondi e far conoscere la Sindrome di Rett.



A luglio la famiglia Luppino con la collaborazione della società Pandini s.r.l hanno organizzato un torneo di calcio per raccogliere fondi.

Ringraziamo ancora una volta la Nazionale Vipsport per aver organizzato nel mese di novembre una cena il cui ricavato è in parte stato devoluto ad Airett. A rappresentare l'associazione era presente Aurora con la sua famiglia.



Infine ringraziamo tutte le famiglie che anche quest'anno si sono impegnate nella raccolta fondi durante il periodo Natalizio.

SICILIA

Responsabili regionali: Tarallo Mariella Costanza e Incardona Immacolata

Grazie a Dario Bagnato, presidente della Croce Rossa di Messina.

Grazie alla Polizia di Stato, decimo reparto mobile di Catania e alla sottosezione Polizia stradale di Messina.

Grazie ai GLADS.

E un grazie speciale al nostro super papà Andrea Amato per aver arredato la stanza del policlinico di Messina per le principesse.



MARCHE

Responsabile regionale: Silvia Giambi

Airett ringrazia il CIF (Centro Italiano Femminile) da sempre impegnato nel sociale a sostegno delle famiglie, dell'emergenza educativa e violenza di genere. Il CIF di Lauria, in tale ambito, ogni anno organizza la serata della solidarietà, che quest'anno si è svolta il 12 febbraio. Il ricavato della manifestazione è stato devoluto ad Airett per promuovere e finanziare la ricerca genetica.

Un ringraziamento speciale va alla Presidente Maria Pina Carlomagno e alla "principessa guerriera" Letizia che rappresenterà tutte le nostre bimbe/ragazze dagli occhi belli.



Sold out per la commedia teatrale "Due botte a settimana" messa in scena a Gennaio al Cinema Arena Italia di Numana.



Grazie al Sindaco di Numana Gianluigi Tombolini che ha voluto donare parte del ricavato ad Airett.

Sul palco Marco Marzocca, Stefano Sarcinelli e Leonardo Fiaschi felici di sostenere Airett e le sue Principesse Guerriere.

Ciao Alice

Un ringraziamento a tutti gli amici e conoscenti di Alice da parte della sua mamma e del suo papà. Nella vita ordinaria noi raramente ci rendiamo conto che riceviamo molto di più di ciò che diamo e questa è stata la nostra vita con la nostra amata Alice.

Essere stati da lei amati tanto profondamente, così come ogni persona da lei incontrata, ci proteggerà per sempre e Lei, il nostro angelo guerriero, sarà dovunque siamo noi. Vorremmo dedicare a tutti Voi e a Noi stessi in ricordo di Alice le parole di Sant'Agostino.

"La morte non è niente.

Sono solamente passato dall'altra parte: è come se fossi nascosto nella stanza accanto.

Io sono sempre io e tu sei sempre stata tu.

Quello che eravamo prima l'uno per l'altro lo siamo ancora.

Chiamami con il nome che mi hai sempre dato, che ti è familiare; parlami nello stesso modo affettuoso che hai sempre usato.

Non cambiare tono di voce, non assumere un'aria solenne o triste.

Continua a ridere di quello che ci faceva ridere, di quelle piccole cose che tanto ci piacevano quando eravamo insieme.

Prega, sorridi, pensami!

Il mio nome sia sempre la parola familiare di prima: pronuncialo senza la minima traccia d'ombra o di tristezza.

La nostra vita conserva tutto il significato che ha sempre avuto: è la stessa di prima, c'è una continuità che non si spezza.

Perché dovrei essere fuori dai tuoi pensieri e dalla tua mente, solo perché sono fuori dalla tua vista?

Non sono lontano, sono dall'altra parte, proprio dietro l'angolo.

Rassicurati, va tutto bene. Ritroverai il mio cuore, ne ritroverai la tenerezza purificata.

Asciuga le tue lacrime e non piangere, se mi ami: il tuo sorriso è la mia pace."

Ed è proprio in nome di Alice che Vi ringraziamo dal profondo del nostro cuore. Grazia Alice per tutto quello che ci hai donato, ci doni e ci donerai!



Ines e Fausto



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

ABRUZZO

Sabine Mastronardi

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

BASILICATA

Vito Tricarico

Traversa Papa Callisto 10, 75022 Irsina (MT),
Tel. 340.9648134
Email basilicata@airett.it

Antonella Alagia

Via San Crispino 48, 85044 Lauria (PZ)
Tel. 371.3060677
Email basilicata@airett.it

EMILIA ROMAGNA E MARCHE

Silvia Giambi

Via delle Gerbere 8, 48015 Cervia
Tel. 347.3716208
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

Eleonora Gallo

Via del forno 11, 26010 Cremosano (CR)
Tel. 0373.274640 - 338.8870590
Email lombardia@airett.it

MOLISE

Simona Tucci

Viale E.Spensieri 12, 86019 Vinchiaturò (CB)
Tel. 0874.348423 - 347.8554454
Email molise@airett.it

PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

Enrica Passerini

Via Cortassa 12/b, 10044 Pianezza (TO)
Tel. 011.9664167 - 349.0962815 (ore serali)
Email piemonte@airett.it

PUGLIA

Giuseppe Pepe

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

Maria Grazia Donato

Via Putignani 281 - 70122 Bari
Tel. 338 1949531
Email puglia@airett.it

SARDEGNA

Enrico Deplano

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

SICILIA

Mariella Costanza Tarallo

Via Lecce 28, 92015 Raffadali (Ag)
Tel 342.3882651
Email sicilia@airett.it

Immacolata Incardona

Via Atene, 92020 Palma Di Montechiaro (Ag)
Cell 339.6502881
Email sicilia@airett.it

TOSCANA E UMBRIA

Claudia Sbroli

Via G. Barzellotti 69 - 53025 Piancastagnaio (SI)
Tel. 0577.786099 - 339.8835976 (dopo le 20.30)
Email toscana@airett.it

TRENTINO ALTO ADIGE

Erido Moratti - Marisa Grandi

Via Leonardi 84, 38019 Tuenno (TN),
Tel. 338.1320005
Email trentinoaltoadige@airett.it

VENETO E FRIULI VENEZIA GIULIA

Rosanna Trevisan

Via Ca' Orologio 8/a, 35030 Baone (PD)
Tel. 0429.51517 - 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 Silvia Giambi (Email azzurrahope@gmail.com - Tel. 347.3716208)

ATTENZIONE!

Per comunicare variazioni o eventuali errori i referenti regionali sono pregati di contattare Silvia Giambi al numero 347.3716208 o di scrivere all'indirizzo e-mail azzurrahope@gmail.com



Il contatto giusto... la risposta giusta

CONSIGLIO DIRETTIVO		
Responsabile	Attività	Recapiti
 <p>Lucia Dovigo Dell'Oro (Presidente AIRett)</p>	<p>Pubbliche relazioni - Gestione patrimonio AIRett - Redattore Rivista ViviRett - Esame coordinamento nuovi progetti - Contatti con medici specialisti nazionali e internazionali - Contatti con Comitato scientifico AIRett- Responsabile Centro AIRett Ricerca e Innovazione di Verona</p>	<p>direttivo@airett.it 339.83.36.978</p>
 <p>Cristiana Mantovani (Vice presidente)</p>	<p>Pubbliche Relazioni AIRett - Gestione pagine social - Campagna 5x1000</p>	<p>pubblicherelazioni@airett.it 348.7072248</p>
 <p>Giuseppe Scanella (Tesoriere)</p>	<p>Magazzino materiale associativo - Contatti con spedizioniere</p>	<p>regali@airett.it 333.36401066</p>
 <p>Silvia Giambi (Segretaria)</p>	<p>Gestione campagna natalizia e pasquale - Gestione rapporti con i Referenti regionali</p>	<p>azzurrahope@gmail.com 347.3716208</p>
 <p>Rosanna Trevisan (Consigliere)</p>	<p>Gestione contatti con i Centri di Riferimento</p>	<p>rosanna.trevisan@gmail.com 348.7648685</p>
COLLEGIO REVISORI DEI CONTI		
 <p>Andrea Vannuccini</p>	<p>Presidente</p>	<p>v.and@tiscali.it 338.2253567- 0564.417696</p>
 <p>Luigia Degli Angeli</p>	<p>Revisore</p>	<p>ldegliangeli@degliangeli.eu 347.0899265</p>
 <p>Lionello Drera</p>	<p>Revisore</p>	<p>lionello.drera@libero.it 333.2489488</p>

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 - Vicolo Volta San Luca 16, 37122 Verona**

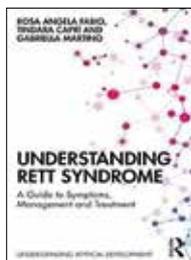


I nostri libri

Rosa Angela Fabio, Tindara Capri, Gabriella Martino - UNDERSTANDING RETT SYNDROME: A GUIDE TO SYMPTOMS, MANAGEMENT AND TREATMENT

Editore: Taylor & Francis Ltd - € 28,00 + spese di spedizione

Understanding Rett Syndrome offre un'introduzione concisa e basata sull'evidenza alla Sindrome di Rett (RTT), che copre una vasta gamma di argomenti dalla diagnosi e dalle cause al trattamento e alla gestione familiare.



RETT SYNDROME COMMUNICATION GUIDELINES

Funded by rettsyndrome.org and accomplished by a global team of experts - € 10,00 + spese di spedizione

Le Linee guida per le comunicazioni sulla Sindrome di Rett possono aiutare le persone che seguono e interagiscono con le pazienti con la Sindrome di Rett.

Spesso si sottovalutano le capacità comunicative delle persone con Sindrome di Rett che dunque rischiano di essere escluse dalle interazioni scolastiche, di gioco e sociali.

Per risolvere questo problema critico, sono state create le Linee Guida per le comunicazioni sulla Sindrome di Rett che offrono a genitori, caregiver, professionisti della comunicazione, terapisti, educatori - in breve, chiunque interagisca o fornisca assistenza a pazienti con la Sindrome di Rett - l'accesso alle migliori informazioni e strategie per facilitare la comunicazione del bambino.



CDRom "LA RIABILITAZIONE NELLA SINDROME DI RETT" - Rosa Angela 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 rap-



presentano 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.

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.



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



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.

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

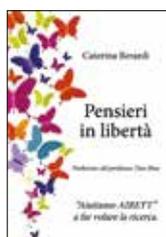


Caterina Berardi - Pensieri in libertà

Offerta libera a partire da € 15

Caterina Berardi, dedica alle "Bimbe dagli occhi Belli" e all'AIReTT un bellissimo libro di poesie.

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

È possibile rivolgersi ai referenti dei centri riportati qui sotto 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

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
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 Vigevano
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 ff. Dott.ssa Antonella Gagliano
Referenti del Centro:
Dott.ssa Gabriella Di Rosa - Email gdirosa@unime.it - Cell. 349.7386079
Dott.ssa Erika Santoddi - Email centrorettmessina@gmail.com - erika.santoddi@gmail.com - Cell. 392.5821946

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

RIFERIMENTI PER VALUTAZIONI MOTORIE E COGNITIVE, PER FORMAZIONI E INFORMAZIONI RIGUARDO LA SINDROME DI RETT E LE ATTIVITA' ASSOCIATIVE

CENTRO AIRETT RICERCA E INNOVAZIONE

Direttore scientifico Professoressa Rosa Angela Fabio
Email centrorett@airett.it
Tel. 331.7126109

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

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.

A Ottobre 2018 a Verona è stato aperto il Centro Airett ricerca e Innovazione - CARI.

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 numero 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 ad AIRETT - Viale Bracci, 1 - 53100 Siena che trovate allegato alla rivista
- C/C bancario intestato ad AIRETT - IBAN IT64P0200811770000100878449

L'abbonamento alla rivista ViviRett è gratuito per i Soci Genitori e Sostenitori.

Ai sensi dell'art. 13 del decreto legislativo 30 giugno 2003 n. 196, recante il Codice in materia di protezione dei dati personali desideriamo informarLa che i dati personali da Lei volontariamente forniti saranno trattati, da parte dell' AIRETT adottando le misure idonee a garantirne la sicurezza e la riservatezza, nel rispetto della normativa sopra richiamata.