



Convegno Nazionale  
Sindrome di Rett 2017

**27/28 MAGGIO**

presso la Fortezza Viscontea di  
Cassano D'Adda (MI)  
Piazza G. Perrucchetti, 3



**DI SARA BRIDA**

sara.brida@gsh.it

Tempo di lettura: 6,5 minuti

# Sindrome di Rett e le bimbe degli occhi belli

**U**na sindrome, quella di Rett, che fa parte delle Malattie Rare. È un disturbo neurologico progressivo, colpisce prevalentemente le bambine con un'incidenza di circa 1/10.000 ed è la seconda causa di ritardo mentale grave.

L'insorgenza della sindrome di Rett è sporadica, ovvero il difetto genetico insorge spontaneamente e non è presente nei genitori sani.

“Mi sono accorta che non usava le manine in modo funzionale”, “Aveva un anno e quando provavo a metterla in piedi, non ne voleva sapere” – questi alcuni commenti di madri preoccupate a seguito di comportamenti delle proprie bimbe.

Le bambine si sviluppano normalmente fino ai due anni poi accade qualcosa... si arresta la crescita celebrale, compaiono delle crisi epilettiche, si riduce la comunicazione, e compaiono gradualmente dei movimenti stereotipati delle mani che vengono serrate, strofinate o portate continuamente alla bocca.

Negli ultimi anni sono aumentati gli studi per individuarne le cause. Alla base della malattia nella maggior parte dei casi, una mutazione del gene MeCP2, deputato nel produrre una proteina fondamentale per attutire, spegnere o regolare l'attività di altri geni. In mancanza del gene MeCP2 si innesca un'alternazione generica che determina un malfunzionamento e successivo

arresto della maturazione celebrale. Recentemente sono stati trovati altri due geni che possono spiegare l'insorgenza di alcuni casi atipici: CDKL5, sempre localizzato sul cromosoma X, e generalmente associato alla variante di Hanefeld della sindrome di Rett, o più generalmente, ad encefalopatia epilettica precoce e FOXG1, trovato mutato in alcuni pazienti affetti dalla forma congenita della Rett. Ad oggi questi tre geni non spiegano tutti i casi di diagnosi clinica di Rett, facendo pensare che altri geni debbano ancora essere individuati.

La ricerca sta andando avanti molto rapidamente nel cercare di comprendere i meccanismi alla base della sindrome, ma purtroppo al momento non è stato individuato alcun strumento efficace.

Vengono chiamate BAMBINE DAGLI OCCHI BELLI poiché il canale visivo è quello con cui è possibile creare delle situazioni di interazione e scambio. Da qui l'epiteto e la voglia di comunicare con loro attraverso l'uso di strumenti telematici e software appositamente studiati che fondano l'attività riabilitativa sull'aspetto dello sguardo intenzionale.

Per quanto riguarda le possibilità di cura disponibili, ad oggi esistono solo cure sintomatiche volte ad alleviare alcuni dei problemi più ricorrenti (epilessia, scoliosi, costipazione). Si può 



### Progetto Day Hospital

Percorso clinico, formativo e di ricerca per la presa in carico riabilitativa della Sindrome di Rett e per il sostegno alle famiglie. **OBIETTIVI:** Il progetto nasce dalla volontà di Airett di dare un seguito ad un percorso riabilitativo assistenziale, volto ad aumentare la qualità di vita dei bambini affetti

■ “ Ad oggi le famiglie per ricevere risposte adeguate devono ancora rivolgersi fuori provincia.”

Marisa Grandi,  
Referente regionale A.I. Rett

■ inoltre intervenire con terapie specifiche (fisioterapia, terapia cognitiva, logopedia, musicoterapia, ippoterapia ecc) per cercare di ottimizzare le abilità del paziente, ridurre i movimenti stereotipati e migliorare la qualità di vita. Molto importante è inoltre il sostegno psicosociale per le famiglie.

Proprio a riguardo dell'importanza del sostegno ai familiari, ci rivolgiamo a Marisa Grandi – genitore e referente regionale di A.I.RETT Associazione Italiana Sindrome di Rett.

#### Quando ha scoperto della malattia di Sua figlia e quali supporti assistenziali ha trovato nel sistema sanitario trentino?

Sofia è stata seguita a Siena dai 22 mesi, epoca della diagnosi, sino ai cinque anni, quando la comparsa di crisi epilettiche frequenti ci ha costretti a cercare un pediatra abbastanza vicino per le situazioni di emergenza. L'abbiamo trovato a Bolzano dove aveva preso servizio un pediatra e neuropsichiatra con qualche esperienza nella sindrome di Rett, ed in altre patologie naturalmente, con la voglia di indagare e approfondire la malattia pervasiva e la conoscenza delle bimbe che ne sono colpite. Purtroppo quando Sofia ha compiuto i 16 anni la pediatria per regolamento non ha più avuto la possibilità di ricoverarla e dai 18 anni neppure in day hospital.

**Per lo Stato italiano all'età di 18 anni Sofia è guarita: non ha più bisogno del neuropsichiatra, della fisioterapia (ottenu- to con varie insistenze), non più di un piano terapeutico, ...**

In Trentino da qualche anno il Centro Malattie Rare - area pediatrica, grazie alla dott.ssa Pedrolli è diventato il nuovo centro di riferimento locale.

Dopo varie istanze di famigliari e grazie all'impegno della dottoressa Pedrolli, nel 2016 si è giunti finalmente alla nomina di

un medico di riferimento delle malattie rare per l'area adulti che svolge però anche un incarico di medico ordinario in struttura. Ad oggi, purtroppo, le famiglie per ricevere delle risposte adeguate, devono ancora rivolgersi fuori provincia, affidandosi ai centri di riferimento per la Sindrome di Rett: reparti di neurologia che hanno deciso gradualmente di aggiornarsi e fare ricerca anche su questa patologia.

#### Lei è referente regionale di A.I.Rett, ci può raccontare cosa fa questa associazione e quanto sia importante il sentirsi parte di un gruppo?

Da subito abbiamo ritenuto molto importante iscriverci all'associazione per sentirci meno soli e per conoscere, attraverso altre famiglie, la realtà e complessità della Sindrome di Rett, rara malattia pervasiva.

Sono stata nominata responsabile regionale per mantenere e favorire i contatti con i vari associati della Regione e svolgere attività di approfondimento e di raccolta fondi. Gli iscritti regionali sono 10, anche se le persone affette dalla patologia (alcuni sono maschi) sono ben maggiori: non tutti sentono l'esigenza di associarsi.

Cosa fa AIRETT? L'associazione svolge diverse attività: finanzia borse di studio/progetti a sostegno della ricerca; individua ed attiva centri di riferimento; forma specialisti in ambito riabilitativo motorie cognitive; mette a disposizione di genitori, scuola o centri educativi specialisti in ambito cognitivo o motorio; organizza convegni nazionali annuali (nel 2014 si è svolto a Trento) e internazionali ( quest'anno sarà a Cassano d'Adda (Mi)).

Facilita il confronto fra medici, ricercatori, terapisti e stimola la ricerca e lo studio della patologia, nonché informa genitori e specialisti nell'ambito della ricerca genetica, ma anche medica per le molteplici problematiche (stipsi, alimentazione, epilessia,...); informa le famiglie attraverso la rivista quadrimestrale "ViviRett" e il sito internet.

Da due anni, inoltre, con l'autorizzazione della Presidente nazionale, l'associazione è iscritta alla "Consulta della salute provinciale trentina - gruppo Malattie Rare", per contribuire con altre associazioni a realizzare in provincia un'organizzazione adeguata a rispondere alle esigenze sanitarie dei malati "speciali". ■