

La sindrome di Rett

Tutte le informazioni riguardanti la causa, la diagnosi e il quadro clinico della sindrome di Rett ed importanti informazioni riguardanti l'associazione, contatti e come associarsi.

COSA E' LA SINDROME DI RETT?

La sindrome di Rett è un disturbo dello sviluppo neurologico causato da una mutazione genetica. La sindrome di Rett provoca una grave disabilità cognitiva e motoria e colpisce principalmente soggetti di sesso femminile. La sindrome di Rett fu descritta per la prima volta nel 1966 dal Prof. Dr. Andreas Rett (†).

I pazienti con sindrome di Rett presentano dei sintomi clinici molto specifici, come ad esempio i movimenti stereotipati delle mani: mani serrate, strofinate, portate alla bocca. Dopo una gravidanza generalmete normale, i bambini con sindrome di Rett presentano un primo periodo di sviluppo perinatale apparentemente "normale". All'età di circa 6-18, 24 mesi però, nei bambini con sindrome di Rett si manifesta un arresto dello sviluppo psicomotorio e cominciano a perdere le abilità precedentemente acquisite, come ad esempio l'uso del linguaggio e le abilità motorie. Molti dei bambini non imparano a camminare, o lo imparano solo in misura limitata, hanno difficoltà nelle interazioni sociali e soffrono di scoliosi, epilessia e problemi respiratori.

COME EVOLVE LA SINDROME DI RETT?

La "sindrome di Rett classica" presenta un quadro clinico molto specifico ed evolve generalmente in quattro fasi. Dopo un primo periodo di apparente normalità si manifesta un arresto dello sviluppo psicomotorio e i bambini perdono le abilità precedentemente acquisite.

Tra il 6° e il 18° mese di vita cominciano a manifestarsi i primi sintomi clinici: c'è un lento ma continuo ritardo nella crescita e nello sviluppo psicomotorio, affinché questo non ristagna completamente. Il bambino comincia a perdere l'interesse per l'ambiente circostante, come ad esempio per i giocattoli. Presenta anche ritardi nell'acquisizione delle abilità motorie come imparare a sedersi, gattonare o tirarsi su. Questa prima fase può durare da alcuni mesi a più di un anno.

Il secondo stadio inizia di solito all'età da 1 a 4 anni. In questa fase una rapida regressione dello sviluppo psicomotorio è ben evidente. I pazienti perdono le abilità precedentemente acquisite come l'uso finalistico delle mani e il linguaggio verbale. Sono spesso facilmente irritabili ed urlano e piangono senza apparente motivo. In questa seconda fase compaiono anche i caratteristici movimenti stereotipati delle mani ed alcune bambine cominciano a mostrare tratti autistici e difficoltà nell'interazione sociale.

Dopo una rapida fase di regressione, lo sviluppo si stabilizza. Questa fase inizia solitamente tra il 2° e il 10° anno di vita. Le bambine ri-acquistano delle capacità ed abilità individuali. In particolare, le loro capacità comunicative migliorano e riaffiora il loro interesse per l'ambiente circostante. Le capacità motorie rimangono fortemente limitate e spesso i pazienti con sindrome di Rett soffrono di crisi epilettiche di vario tipo.

Nello stadio tardivo della sindrome di Rett (dal 10° anno di vita) il contatto emotivo migliora e gli attacchi epilettici diventano generalmente più controllabili. L'attenzione è principalmente rivolta ai problemi motori: le pazienti presentano debolezza muscolare, atrofia, spasticità e spesso sviluppano una scoliosi (curvatura della colonna vertebrale), che le impedisce di camminare. Le capacità cognitive, comunicative e manuali vengono mantenute e non diminuiscono ulteriormente. In linea di principio l'aspettativa di vita dei pazienti con sindrome di Rett non è limitata.

COME VIENE DIAGNOSTICATA LA SINDROME DI RETT?

La diagnosi della sindrome di Rett si basa inizialmente sugli aspetti clinici ed è piuttosto difficile, in quanto molti dei sintomi clinici (descritti in seguito) sono presenti anche in altre patologie e disturbi neurologici. Oltre ad alcuni criteri clinici diagnostici ben definiti, molti sintomi non sono tipici ed unici della sindrome di Rett, ma sono comunque presenti nella stragrande maggioranza dei pazienti.

CRITERI CLINICI DIAGNOSTICI

- Sviluppo prevalentemente normale durante i primi 6-18, 24 mesi di vita
- Normale circonferenza cranica alla nascita
- Spesso è presente una riduzione della crescita della circonferenza cranica tra il 1° e il 4° anno di vita
- Perdita temporanea della capacità di contatto sociale
- Disturbo dello sviluppo del linguaggio e perdita delle capacità comunicative
- Disabilità intellettiva di vario grado
- Perdita dell'uso finalistico delle mani e comportamenti stereotipati delle mani
- Disturbi motori

SINTOMI COMUNI

- Apparente mancanza di interesse per l'ambiente e gli altri (tratti autistici)
- Bruxismo
- Risate ed urli incontrollati; irritabilità
- Stereotipie e relativa prassia
- Epilessia
- Scoliosi
- Disturbi dell'andatura, mancanza di coordinazione motoria volontaria (atassia)
- Problemi gastrointestinali
- Problemi respiratori
- Disturbi del sonno
- Statura bassa e piedi piccoli
- Ridotto afflusso sanguigno alle estremità: piedi freddi e bluastrì

COSA CAUSA LA SINDROME DI RETT? DIAGNOSI GENETICA

La sindrome di Rett è principalmente causata da mutazioni nel gene MeCP2 e la maggior parte dei pazienti con "sindrome di Rett classica" presenta mutazioni in questo gene. Generalmente, la diagnosi viene inizialmente fatta sulla base degli aspetti clinici ed in un secondo momento confermata con dei test genetici (dal 1999). Nei bambini che presentano un quadro clinico "classico" il test genetico per identificare delle mutazioni nel gene MeCP2 dà esito positivo nel 80-85% dei casi. Esistono però dei pazienti clinicamente definiti come

sindrome di Rett, che non presentano mutazioni nel gene MeCP2. Ed esistono anche dei pazienti con mutazioni nel gene MeCP2 che non hanno tutte le caratteristiche cliniche “tipiche” della forma “classica”.

LA SINDROME DI RETT E' CURABILE?

Ad oggi non esistono delle terapie farmacologiche efficaci per curare la sindrome di Rett. Esistono però numerosi approcci terapeutici complementari, come ad esempio la fisioterapia, la musicoterapia, l'equitazione, la terapia occupazionale, la logopedia e la comunicazione assistita, che possono notevolmente migliorare le capacità interattive e le abilità cognitive e motorie dei pazienti con sindrome di Rett. Non tutte le terapie sono adatte a tutti i pazienti ed è necessario sceglierle in base alle esigenze di ogni singolo paziente.

QUANTO E' GRANDE IL RISCHIO DI AVERE UN SECONDO BAMBINO AFETTO DA SINDROME DI RETT?

Secondo le attuali conoscenze il rischio è inferiore allo 0,5%. Anche se esistono pochi casi “familiari” (due fratelli presentano la sindrome di Rett) la probabilità di avere un altro bambino con sindrome di Rett è minima. E' comunque possibile la diagnosi prenatale ed è consigliabile parlarne con il proprio medico/consulente genetico.

ULTERIORI INFORMAZIONI E GUIDA

RETT.DE – IL SITO WEB

Il nostro sito Web www.rett.de offre numerosi informazioni riguardo la causa, le opzioni di diagnosi e i possibili interventi terapeutici. Vi aggiorna inoltre sulle iniziative della nostra associazione e contiene informazioni aggiornate ed utili sulla ricerca scientifica.

IL MANUALE SULLA SINDROME DI RETT

In questo manuale, Kathy Hunter ha raccolto diversi lavori clinici professionali e ha dato spazio anche a numerose testimonianze personali. In oltre 700 pagine questo libro racconta la sindrome di Rett non solo dal punto di vista clinico, ma contiene anche esperienze di vita quotidiana delle famiglie Rett e fornisce preziosi consigli su come affrontare le varie problematiche che le famiglie riscontrano. Il libro è disponibile presso la nostra associazione (info@rett.de) o nelle varie librerie.

LA RIVISTA RettLand

La rivista RettLand è un periodico (2 volte all'anno) per i membri e sostenitori dell'associazione “Rett Deutschland e.V.”. In ogni numero trovate nuove storie e racconti personali, informazioni utili ed aggiornate riguardo a varie questioni/domande mediche, legali e sociali ed informazioni sulle attività dell'associazione.

COME ASSOCIARSI

Tutti i genitori di bambini diagnosticati con la sindrome di Rett sono invitati a diventare membro dell'associazione “Rett Deutschland e.V.”. Condividiamo le stesse preoccupazioni e difficoltà e siamo sicuri che attraverso questa associazione possiamo darci consigli utili per

affrontare le varie problematiche quotidiane. Come membri dell'associazione siete invitati a tutte le riunioni nella vostra regione (su richiesta anche in altre regioni) e all'assemblea generale annuale. Ricevete la rivista RettLand a casa due volte all'anno. L'iscrizione annuale è di 45 Euro a famiglia (genitori single 30 Euro).

SPONSOR

Anche se non sei genitore di un bambino con sindrome di Rett, ma vuoi sostenere la nostra associazione siamo felici di accoglierti come membro sostenitor/sponsor. Sarai invitato a tutte le riunioni dell'associazione nella tua regione e alla riunione annuale. Puoi diventare membro sostenitore a soli 20 Euro all'anno e al costo aggiuntivo di 12 Euro all'anno ricevi anche la nostra rivista RettLand.

DONARE E PROMUOVERE

Gli obiettivi principali della nostra associazione sono: promuovere la conoscenza sulla sindrome di Rett, aiutare i bambini e i genitori colpiti, e sostenere la ricerca scientifica. Per promuovere la conoscenza sulla sindrome di Rett organizziamo ad esempio delle campagne informative periodiche per medici e pediatri o ad esempio delle sessioni di formazione per vari terapisti. Un obiettivo importante è prendersi cura dei bambini e delle famiglie e aiutarli anche a livello pratico per poter far fronte alle varie problematiche quotidiane che porta con sé la malattia.

Sul nostro sito Web www.rett.de troverete ulteriori informazioni dettagliate sui nostri obiettivi e attività, i moduli per associarsi e la dichiarazione sulla protezione dei dati personali.

OBIETTIVI DELLA RETT DEUTSCHLAND e.V.

La nostra associazione è stata fondata a Goettingen nel 1987 grazie all'ispirazione e il contributo del Prof. Dr. Volker Hanefeld. Il suo obiettivo era quello di riunire tutti genitori i cui figli hanno la stessa disabilità. L'associazione oggi ha oltre 1.700 membri con quasi 700 bambini e adulti con sindrome di Rett.

L'associazione è un grandissimo aiuto per tutti noi genitori.

Birgit Lork, madre di una figlia con sindrome di Rett, è il primo punto di contatto nel nostro ufficio a Witten.

ATTIVITÀ

- Supporto e consiglio a genitori, medici, insegnanti, terapisti interessati e chiunque abbia a che fare con la sindrome di Rett
- Mediazione di contatti tra genitori interessati
- Assemblea annuale con aggiornamenti
- Weekend informativi per famiglie con una nuova diagnosi
- Weekend per famiglie e riunioni all'interno dei gruppi regionali
- Offerta di misure di formazione
- Vacanze
- Gruppo di lavoro »Adulti con sindrome di Rett«
- Presenza a congressi, simposi e fiere
- Condivisione delle informazioni sulla sindrome di Rett

- Finanziamento del progetto di ricerca del Prof. Stuart Cobb, Edimburgo

I referenti:

Presidente - Gabriele Kessler, g.kessler@rett.de

Vice-presidente - Christine Reiter-Metzler, c.reiter-metzler@rett.de

Tesoriere - Stilianos Brusenbach, s.brusenbach@rett.de

Primo contatto per i genitori:

Birgit Lork

Stockumer Strasse 3

58453 Witten

T 02302 - 962 56 60

F 02302 - 962 56 69

info@rett.de

Kontaktperson :

Katja Mischarin

Gaswerkstrasse 13

52525 Heinsberg

T 02452 - 180 99 90 –

F 02452 - 180 99 99 k.mischarin@rett.de

Nell'ambito dell'assistenza ai genitori si sono formati anche dei gruppi regionali. L'elenco dei gruppi nella tua zona e i contatti sono disponibili all'indirizzo <https://www.rett.de/de/Anlaufstellen>

Consulente medico:

Prof. Dr. med. Bernd Wilken

wilken@klinikum-kassel.de

Ambasciatore: Leslie Malton

Patrono: Erdal Keser

Conto Corrente Associazione :

IBAN DE56 5209 0000 0042 2178 08

BIC GENODE51 KS1

Conto Corrente Associazione per la ricerca scientifica:

IBAN DE34 5209 0000 0042 2178 16

BIC GENODE51 KS1

Se hai ulteriori domande, CONTATTACI. Cercheremo di farti avere un referente nella tua lingua madre il prima possibile.