

Sindrome di Rett, tele-riabilitazione per arginare la migrazione sanitaria

La testimonianza di mamma Manuela e le sue figlie gemelle. «Grazie all'avanzamento della ricerca scientifica, Anna e Giulia adesso sorridono»

Perdita delle abilità motorie e cognitive, difficoltà linguistiche, alterazione nei rapporti sociali.

Sono solo alcune delle problematiche causate dalla sindrome di Rett (RTT), una malattia rarissima – con un'incidenza di uno su 10 mila – che, rimasta inesplorata fino a pochi anni fa, sta oggi catturando sempre più interesse da parte della comunità scientifica. Si tratta di una patologia di origine genetica – che si manifesta solo nel genere femminile – dovuta a una mutazione del cromosoma X, la cui cura necessita di interventi strutturati e multidisciplinari. Ne sanno qualcosa **Anna e Giulia**, due gemelle di ventotto anni, nate premature al settimo mese di gravidanza. Solari, allegre e sempre sorridenti, nascondono in realtà una profonda sofferenza: la malattia le ha colpite quando erano ancora molto piccole, nelle prime fasi di vita. «La diagnosi è arrivata all'età di soli sei anni, ma alcuni problemi sono emersi sin da subito – racconta la mamma, **Manuela Bonito** –. I dottori, che inizialmente non avevano capito si trattasse della Sindrome di Rett, ricondussero i loro ritardi alla nascita prematura. Ma io sentivo che c'era dell'altro: oltre a essere piccole, sia di peso che di statura, Anna e Giulia si muovevano poco, non ci guardavano, non sorridevano».

La donna racconta le difficoltà nella gestione della malattia, le piccole (ma grandi) sfide quotidiane, il determinante ruolo dei medici e della ricerca scientifica. «Non essere soli dinanzi a simili sfide è fondamentale. Non appena ricevuta la diagnosi, mi sono sentita sprofondare nel mondo della disabilità, ho immaginato la vita difficile che avrebbe aspettato me e le mie figlie e per qualche anno ho fatto fatica a metabolizzare il dolore. Ma il loro amore mi ha dato la spinta, la forza per andare avanti, per capire come poter fronteggiare al meglio la malattia. E in questo la scienza mi ha aiutato».

In effetti, fino a pochi anni fa, le possibilità di risoluzione della malattia erano piuttosto scarse; oggi invece si sono fatti grandi passi in avanti. Il continuo studio di medici e ricercatori scientifici ha infatti reso possibile l'identificazione dei meccanismi genetici e molecolari che sottostanno alla RTT, portando alla definizione di innovativi (e più adatti) sistemi di cura. Ed è così che ragazze come Anna e Giulia – in lotta ogni giorno, da anni, contro gli ostacoli della malattia – hanno finalmente potuto accedere a trattamenti più efficaci, terapie *ad hoc*, metodi specializzati.

In particolare, l'associazione Airett – unica in Italia a occuparsi di questa patologia – ha avviato un progetto di **tele-riabilitazione**, che permette a bambine e ragazze di tutta Italia di accedere alle cure terapeutiche e ai servizi di riabilitazione realizzati nel centro (che ha sede a Verona), anche a distanza. «Con questo sistema siamo riusciti a superare lo scoglio della migrazione sanitaria», spiega **Michela Perina**, fisioterapista del Centro. «È un trattamento specialistico che, attraverso il supporto di specifici *software* e strumenti *hardware*, può essere eseguito in diversi modi. «Il sistema più semplice è quello della videochiamata, in cui medico e paziente si collegano simultaneamente e fanno un *training* insieme – spiega la professionista –. Esiste però anche un'altra modalità, quella asincrona, in cui il soggetto fa esercizi a casa e il terapeuta monitora a distanza il suo andamento». Insomma, con questo sistema innovativo, il problema della lontananza sembra quindi essere risolto. «Quando siamo entrati in contatto per la prima volta con l'associazione Airett non esisteva ancora la tecnologia avanzata che c'è oggi – spiega mamma Manuela –. Siamo andati fisicamente al Centro di Verona diverse volte, ma è stato complicato. Adesso, invece, è la cura a essere entrata in casa nostra, e questo ci ha fatti sentire molto più sicuri, seguiti e sostenuti».

Ovviamente, il progresso del mondo medico-scientifico richiede impegno e adattamento, soprattutto da un punto di vista tecnologico. «Per seguire il trattamento tele-riabilitativo, oltre a un largo *monitor* collegato a un *pc*, abbiamo installato anche due grandi telecamere nella stanza di Anna e Giulia, così da poterle inquadrare

durante la terapia. In questo modo gli specialisti le seguono anche a distanza e controllano il corretto svolgimento degli esercizi – aggiunge la madre –. Ho osservato progressi costanti: per le nostre ragazze si tratta di movimenti interattivi molto piacevoli, con giochi divertenti, anche di realtà virtuale, come quell'esercizio in cui devono accarezzare una tavoletta pelosa mentre viene proiettata l'immagine di un cagnolino, per stimolare la loro capacità tattile. Un qualcosa di davvero carino, utile, costruttivo».

Un qualcosa che, senza l'impegno della ricerca scientifica e il progresso della strumentazione medica-tecnologica, non sarebbe stato di certo possibile.

Perché, come dice mamma Manuela: *«È solo grazie agli avanzamenti della ricerca scientifica che Giulia e Anna adesso sorridono. E vederle sorridere, nonostante la fatica della quotidianità, riempie il mio cuore di gioia e felicità».*