



ONLUS
ASSOCIAZIONE DI VOLONTARIATO
rubinstein - taybi

COMITATO SCIENTIFICO

ONLUS
ASSOCIAZIONE DI VOLONTARIATO
www.rubinstein-taybi.it

una vita speciale



FONDAZIONE



Dott.ssa Gervasini Cristina – Ricercatrice Universitaria

Dott.ssa Milani Donatella – Dirigente Medico – Genetista

Dott.ssa Bedeschi Francesca – Dirigente Medico – Genetista

Dott.ssa Ajmone Paola – Dirigente Medico – Neuropsichiatra

Dott.ssa Elisabetta Prada - Ricercatrice

Dott.ssa Salera Simona - Dietista



FONDAZIONE



1) GUIDA SULLA SINDROME DI RUBINSTEIN-TAYBI

L' A B C della Sindrome





FONDAZIONE



DESTINATARI

- Famiglie
- Pediatri/medici di famiglia, medici specialisti
- Scuole e insegnanti
- Centri di terapia



FONDAZIONE



OBIETTIVI

- Spiegare cosa è la sindrome di Rubinstein-Taybi

- Caratteristiche fisiche, neuropsichiatriche e comportamentali
- Per fasce di età: 0-3 anni, bambino, adolescente, adulto
- Tratti tipici: punti deboli e punti di forza
- Cambiamenti nel tempo
- Terapie da seguire e cose da monitorare



FONDAZIONE



- **Informare rispetto ai controlli medico specialistici da effettuare dalla nascita all'età adulta e periodicità consigliata**
- **Segnalare i medici di riferimento per la sindrome: Malattie rare center di Milano**
- **Link utili alle famiglie e ai professionisti**



FONDAZIONE



- Far conoscere la sindrome

- RTS Una vita speciale si incaricherà di:
 - Inserire la guida sul sito
 - Pubblicizzarla laddove ve ne sia bisogno



FONDAZIONE



2) PROTOCOLLO RIABILITATIVO SINDROME DI RUBINSTEIN-TAYBI

Solo un sogno

ASSOCIAZIONE DI VOLONTARIATO
www.rubinstein-taybi.it

una vita speciale



FONDAZIONE



COS'E' UN PROTOCOLLO DIAGNOSTICO - RIABILITATIVO

Linee guida multispecialistiche



Formulazione di un percorso diagnostico,
educativo e riabilitativo della sindrome di Rubinstein-Taybi



FONDAZIONE



DOCUMENTO contenente:

- **Caratteristiche** della sindrome attraverso valutazioni di vari ambiti: cognitivo, linguistico, neurologico, neuropsichiatrico, motorio (anche con l'obiettivo di conseguire una diagnosi precoce ed un'assistenza efficace del soggetto con RT)
- Esami e accertamenti che conducono alla **diagnosi**
- **Presenza in carico e assistenza globale** del soggetto: aspetti organici, psichici, familiari e ambientali tramite un approccio multidisciplinare che vede l'integrazione di diversi specialisti: genetista, oculista, ortopedico, logopedista/foniatra, nutrizionista, neuropsichiatra, psicologo, insegnanti ecc..



FONDAZIONE



OBIETTIVI

- Diffusione sul territorio nazionale: ospedali, pediatri...
- Raccolta dati
- Individuazione di progetti di ricerca e studio ad hoc

Formulazione di un percorso diagnostico, educativo e riabilitativo della sindrome di Rubinstein-Taybi



FONDAZIONE



Per arrivare a un
Modello educativo e riabilitativo
e per creare un **Protocollo della RTS**
serve il **contributo** del **Comitato Scientifico**
ma non solo...



FONDAZIONE



...occorre la disponibilità di tutti:

Direttivo + Specialisti
+ Almeno 2 famiglie + Insegnanti
+ Educatori + Terapisti

Tu saresti disponibile?



FONDAZIONE



RETE CON ALTRE ASSOCIAZIONI

RTS ha chiesto al Comitato Scientifico di individuare Associazioni di altre sindromi con caratteristiche simili alle nostre



FONDAZIONE



Il COVID ha interrotto il progetto
ma appena possibile lo riprenderemo





FONDAZIONE



OBIETTIVI

- attivare insieme progetti per il tempo libero (tempo libero, autonomia, dopo di noi)
- inserire alcuni nostri bambini/ragazzi in progetti già avviati da altre associazioni (tempo libero, autonomia, dopo di noi)
- partecipare a progetti di ricerca co-finanziati



ONLUS
ASSOCIAZIONE DI VOLONTARIATO
rubinstein - taybi

FONDAZIONE



**GRAZIE A TUTTI
PER L'ASCOLTO**