



## RTS UNA VITA SPECIALE ONLUS

### VERBALE INCONTRO COMITATO SCIENTIFICO

L'anno 2020 il giorno 28 del mese di maggio alle 9,30 si sono riuniti con collegamento virtuale il Consiglio Direttivo di R.T.S UNA VITA SPECIALE ONLUS ed il Comitato Scientifico per esaminare i seguenti argomenti:

- Contatto con ortopedico (Dott. Bedeschi)
- Contatto con SIOH Dott. Magi ( Dott. Bedeschi)
- Contatto con Dott. Pajardi ( Dott. Milani)
- Rete tra e con altre associazioni
- Protocollo NPI ( Dott. Ajmone)
- Convegno 2022
- Varie ed eventuali

Per il Consiglio Direttivo sono collegati:

Pizzato Sonia - Presidente  
Brescia Noemi - Amministratrice  
Rei Alessandra- Consigliere  
Gasparet Cristina – Consigliere  
Murelli Ilaria – Consigliere  
Guarnieri Fabio – Consigliere

Per il Comitato Scientifico sono collegati:

Dott.ssa Gervasini Cristina – Ricercatrice Universitaria – Presidente  
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

Il Presidente Pizzato Sonia inizia la riunione dando la parola alla **Dott.ssa Bedeschi**.







**ORTOPEDICO:** la dott.ssa Bedeschi ci invierà i riferimenti di diversi ortopedici che potranno essere contattati da noi e direttamente dalle nostre famiglie. I nominativi sono stati recuperati, grazie alla collaborazione con il dott. Paolo Frascini, fisiatra di Bosisio Parini. La lista è composta da specialisti che oltre alla loro specializzazione e professionalità, sanno approcciare le famiglie con bambini e adulti disabili. I medici di cui ci darà i riferimenti di specialisti che lavorano all'Ospedale Galeazzi di Milano, al Gaslini di Genova e a Monza.

**DENTISTA:** la dott.ssa Bedeschi ci comunica la disponibilità del Dottor Marco Magi presidente della SIOH (Società Italiana di Odontostomatologia per l'Handicap). Sul sito della SIOH sono presenti i vari centri di odontoiatria suddivisi per Regioni. Sono dentisti sia per bambini, sia per adulti. Perciò le famiglie potranno trovare sul sito i centri di riferimento in base al territorio di residenza. Bedeschi ci invierà il recapito telefonico del Dott. Magi.

Rispetto al Policlinico di Milano rimane la disponibilità della Dott.ssa Gioventù e il dott. Fausto Assandri. Bedeschi segnala che oltre ai problemi di tipo dentistico, le persone disabili necessitano di curare molto l'aspetto igienico.

Sonia Pizzato aggiunge che per suo figlio e anche alcune famiglie si rifanno anche all'ospedale S. Anna di Como, con il dott. Giampiero Brizio, odontoiatra.

La **Dott.ssa Milani**, rispetto alle **PROBLEMATICHE DELLA MANO** ribadisce la completa disponibilità per le nostre famiglie del Dottor Giorgio Pajardi, chirurgo della mano della Multimedica IRCCS (Ospedale San Giuseppe di Milano).

**RETE TRA ASSOCIAZIONI:** la **Dott.ssa Milani** condivide che è solo posticipato all'autunno, causa coronavirus, il Progetto di mettere in rete varie associazioni con RTS. Potersi conoscere e condividere rimane un importante obiettivo del Direttivo di RTS e del Comitato Scientifico.

**PROTOCOLLO NPI,** la **Dott.ssa Ajmone** è sempre disponibile nel portare avanti questo progetto e chiede al Direttivo di individuare degli specialisti che siano esterni al Policlinico. Il Direttivo ipotizza di contattare il Centro di Foniatria di Padova.

**CONVEGNO:** la **Presidente di RTS** comunica che il Convegno del 2022 si terrà il 25/26/27 marzo a Rimini (Hotel Litoraneo).

Chiede che gli argomenti che verranno trattati dai vari relatori siano trattati non in "medichese", sottolinea che le famiglie hanno bisogno di capire bene i vari argomenti e poter portare a casa spunti e consigli utili, come genitori e per i propri figli. E' basilare avere dati al convegno, aggiornamenti scientifici, dati statistici e informazioni tecniche, ma è essenziale renderli disponibili per tutti.

Il Direttivo RTS propone alcuni argomenti da trattare al Convegno. Questi argomenti, ribadisce Sonia Pizzato, sono emersi sia dalla restituzione dei Questionari che sono stati inviati alle famiglie dell'Associazione (finora 32 famiglie hanno risposto e non sempre in modo completo), sia dai vari messaggi che le famiglie condividono sul gruppo WhatsApp, sia dalle richieste personali che arrivano dalle singole famiglie al Direttivo:







Foniatra, Logopedista: linguaggio (tipologie di terapie che si possono utilizzare, ma anche spiegare, se possibile, ai genitori perché alcuni nonostante anni di terapie non raggiungono nemmeno un minimo di comunicazione); trattare i problemi di deglutizione, masticazione, ipotonia (le famiglie insistono a riportare queste problematiche sia per i bambini piccoli, sia per i grandi);

- Nutrizione: dalla ricerca della dott.ssa Prada (possibili sviluppi?), alla predisposizione all'obesità a consigli e buone prassi per i genitori; prevedere se è possibile un aggiornamento del progetto della dott.ssa Gervasini e se ci sono correlazioni;

- Sessualità dei piccoli e dei grandi: consigli per la famiglia anche in rapporto con la scuola;

- Aspetti comportamentali, relazionali, cognitivi e psichiatrici tipici della sindrome per età: prescuola, preadolescenza, adolescenza, età adulta. Novità dalla ricerca e restituzione di un quadro generale. Più famiglie sono state sottoposte a colloqui e hanno compilato test e questionari presso il Policlinico di Milano. Le famiglie lo hanno richiesto allo scorso Convegno e desidererebbero essere informate anche su questi aspetti: hanno la sensazione che si parli sempre e prevalentemente delle problematiche sanitarie dei bambini/ragazzi.

Il Direttivo ipotizza, oltre all'intervento della Dott.ssa Ajmone, di richiedere la partecipazione del Dott. Cossu ed equipe (logopedista e psicomotricista) del Centro medico di Foniatria di Padoba che segue alcuni bambini/ragazzi dell'Associazione.

Il Direttivo chiede al Comitato Scientifico di elaborare, se possibile entro il Convegno del 2022, una **Guida sulla Sindrome di Rubinstein Taybi**, che abbia come destinatari le famiglie e che sia suddivisa per fasce di età. Un guida che possa essere semplice e chiara. Il genitore potrà usarla per sé (come l'ABC della Rubinstein dal *punto di vista medico*: visite/esami che si potrebbero dover fare nelle varie fasce d'età, problematiche frequenti da tenere sotto controllo, campanelli d'allarme ecc... e dal *punto di vista neuropsichiatrico*: caratteristiche comportamentali/linguaggio, tratti tipici, cambiamenti nel tempo (tendenza ad avere tratti autistici) ecc..., terapie consigliate ecc...), o quando deve portare il proprio figlio dal pediatra, dal medico di medicina generale, dal dentista, dall'oculista ecc... o da consegnare alla scuola.

Le nostre famiglie ci rimandano che spesso sono loro a dover dare informazioni sulla sindrome ai vari specialisti e a richiedere controlli periodici, perché i pediatri e i mmg non sempre conoscono la Rubinstein.

RTS la inserirebbe sul sito rendendola scaricabile e si farebbe carico di inviarla alle famiglie che si associano e sono state recentemente diagnosticate. Sulla Guida sarebbe anche utile lasciare i riferimenti del Policlinico o link utili per i medici.

Rispetto al Questionario inviato alle Famiglie con l'obiettivo di creare una banca dati interna, verrà condiviso con la Dott. Ssa Ajmone e con la Dott. Ssa Bedeschi. I dati sono in fase di registrazione da parte del Direttivo, che prevede a breve di fare un recall alle famiglie per dare la possibilità ad altre di aderire al progetto. Qualora vadano inserite delle aggiunte, l'associazione rimane a disposizione del Comitato scientifico.

Viene fissata la prossima riunione al 28 ottobre 2020.

Il Presidente

