

## Programma

VENERDÌ 10 GIUGNO 2022

9-9.15 Lucia Dovigo Presidente AIRETT  
Benvenuto e presentazione della borsa di studio in memoria del dott. Maurizio D'Esposito / Welcome and presentation of the fell

### Sessione parallela / Parallel Session

**Workshop Ricerca di base e traslazionale nella Sindrome di Rett e patologie correlate / Basic and translational research in Rett Syndrome and related disorders.**

Per questa sessione sarà possibile inviare dei poster alla mail [airettmeetingposter@sns.it](mailto:airettmeetingposter@sns.it), entro il 31.5.2022, saranno accettati massimo 10 poster. / For this session, you can send posters to [airettmeetingposter@sns.it](mailto:airettmeetingposter@sns.it) within may, 31st 2022. We can accept up to 10 posters only.

### Sessione 1 / Session 1

Moderatori / Chairs: Maurizio Giustetto / Università di Torino e Marcella Vacca / IGB CNR Napoli

9.15-9.40 Elisabetta Ciani (Università di Bologna)  
La correzione incrociata in vivo migliora l'efficacia della terapia genica mediata da vettori AAV per il disturbo da carenza di CDKL5 / In vivo cross-correction enhances the efficacy of AAV vector-mediated gene therapy for CDKL5 deficiency disorder

9.40-10.05 Marco Peviani (Università di Pavia)  
Terapia genica con cellule staminali ematopoietiche per i disturbi del SNC: a che punto siamo? / Hematopoietic stem cell gene therapy for CNS disorders: where do we stand?

10.05-10.30 Angelisa Frasca (Università di Milano)  
Terapia a base di precursori neurali/cellule staminali per la Sindrome di Rett / Neural precursor/stem cell-based therapy for Rett Syndrome

10.30-10.55 Annarita Patrizi (Deutsches Krebsforschungszentrum, Heidelberg)  
CSF, cilia e Sindrome di Rett: una vista dal plesso coroideo / CSF, cilia and Rett Syndrome: a view from the choroid plexus

10.55-11.20 Paola Tognini (Università di Pisa)  
Il microbiota intestinale come target per nuove strategie terapeutiche per i disturbi dello sviluppo neurologico / Targeting the gut microbiota as a new therapeutic strategy for neurodevelopmental disorders

break

### Sessione 2 / Session 2

Moderatori / Chairs: Iliaria Meloni / Università di Siena e Bianca De Filippis / ISS Roma

11.30-11.55 Floriana Della Ragione (IGB CNR Napoli)  
Squilibrio del metabolismo dei glicosfingolipidi nella Sindrome di Rett come nuovo potenziale bersaglio terapeutico / Imbalance of glycosphingolipid metabolism in Rett Syndrome as a novel potential therapeutic target

11.55-12.20 Silvia Russo (Istituto Auxologico Italiano Milano)  
i-neurons con varianti MECP2 hot spot eterogeneamente gravi da pazienti con RTT / i-neurons with heterogeneously severe hot-spot MECP2 variants from RTT patients

12.20-12.50 Ferdinando Fiumara (Università di Torino)  
Ruoli fisiopatologici delle ripetizioni di amminoacidi nella proteina MeCP2 / Pathophysiological roles of amino acid repeats in the MeCP2 protein

12.50-13.15 Giuseppe Valacchi (Università di Ferrara)  
Coinvolgimento dell'inflammasoma nella Oxinflammation nella Sindrome di Rett / Inflammasome involvement in Rett Syndrome Oxinflammation

### Sessione parallela / Parallel Session

**Nuove tecnologie: dalla ricerca all'applicazione / New Technologies: From Research to Application**

Moderatori / Chairs: Edvige Veneselli / Università Genova e Tindara Capri / Università Link Campus

9.15-9.30 Rosangela Fabio (Università di Messina)  
La tecnologia al servizio della riabilitazione. I fondamenti teorici e le nuove vie / Technology at Rehabilitation Service. Theoretical fundamentals and novel routes

**MODULO 1: Nuove opportunità per l'integrazione scolastica e l'apprendimento / Novel Chances for School Inclusion and Learning**

9.30-10 Lia Zocca (Centro AIRETT)  
AMELIE: oltre la comunicazione. Presentazione del potenziamento cognitivo e del monitoraggio a distanza / AMELIE: Beyond Communication. Presentation of Remote Cognitive Empowerment and Supervision

10-10.20 Martina Semino (Centro AIRETT e Centro di Apprendimento e Ricerca Tice)  
Risultati longitudinali del progetto: "Tutti per uno, uno per tutti: integrazione scolastica in un CLICK (4all)" / Long Term Results from the Project: "All for one, One for all: School Inclusion in one Click (Click4all)"

**MODULO 2: VIRTUAL-AIRETT, imparare in un altro mo(n)do: la realtà virtuale come nuove opportunità per riabilitare / Learning in another Way-World: Virtual Reality as New Chance to Rehabilitate**

10.20-10.40 Samantha Giannatiempo (Centro di Apprendimento e Ricerca Tice e Centro AIRETT)  
Il ruolo della fiaba interattiva nell'aumentare attenzione, memoria e apprendimento nella Sindrome di Rett / Role of Interactive Tale in Increasing Attention, Memory and Learning in Rett Syndrome

break

11-11.20 Andrea Nucita (Università Messina), Martina Semino (Centro AIRETT e Centro di Apprendimento e Ricerca Tice)  
Il primo passo verso il futuro: uno studio pilota per dimostrare l'aumento della motivazione e dell'interazione motoria e cognitiva nell'ambiente virtuale / First Step towards Future: a Pivotal Study to Show Motivation, Motor and Cognitive Interaction Increase

11.20-11.40 Andrea Nucita (Università Messina), Michela Perina (Centro AIRETT)  
GRAIL SYSTEM. Verso il futuro: presentazione della stanza virtuale del centro AIRETT per il potenziamento del cammino / GRAIL SYSTEM. Towards the Future: Presentation of AIRETT Centre Virtual Room for Walking Empowerment

**MODULO 3: Riabilitare a distanza / Remote Rehabilitation**

11.40-12 Danilo Pani (Università di Cagliari), Michela Perina (Centro AIRETT)  
TELEAIRETT 2.0 L'unione fa la forza AIRETT e DOMOMEA per riabilitare a domicilio tramite la tecnologia: un'opportunità / TeleAIRETT 2.0 Together is stronger, AIRETT and DOMOMEA for Home Rehabilitation by Technology: a Chance

12-12.30 Meir Lotan (Ariel University of Israel), Alberto Romano (Centro AIRETT)  
Riabilitazione da remoto nella Sindrome di Rett: relazione di tre progetti / Remote Rehabilitation in Rett Syndrome; a Summation of three Projects – Riabilitazione da remoto nella sindrome di Rett: sintesi di tre progetti

12.30-12.50 Piero Alabrese (I.I.S.S. "Del Prete - Falcone" Sava Taranto), Martina Semino (Centro AIRETT / Tice)  
ALTERNANZA SCUOLA LAVORO: studenti al servizio della RTT / School Students work for Rett Patients

12.50-13 Samantha Giannatiempo (Centro di Apprendimento e Ricerca Tice e Centro AIRETT)  
Checklist GAIRS per la Sindrome di Rett: uno strumento completo e pratico di valutazione e intervento / Gairs Checklist for Rett Syndrome: a Complete and Practical Instrument of Assessment and Intervention

Venerdì pomeriggio e sabato mattina saranno a disposizione tutte le tecnologie per poter fornire ulteriori informazioni e dare la possibilità ai caregiver di testarle con le ragazze / On Friday afternoon and Saturday morning all technology devices will be available in order to give further information to caregivers who can practically test them with girls

pranzo/lunch

**Trial clinici e prospettive future / Clinical Trials and Future Perspectives**

Moderatori / Chairs: Tommaso Pizzorusso / Scuola Normale Superiore di Pisa e Silvia Russo / Istituto Auxologico Italiano Milano

14.50-15 Introduzione e presentazione relatori / Introduction and Speakers Presentation

15-15.25 Jeffrey Lorenz Neul (Vanderbilt University Medical Center)  
Come gli studi di storia naturale hanno permesso i trial clinici / How Natural History Studies have enabled Clinical Trials

15.25-15.50 James M. Youakim (Acadia Pharmaceuticals Inc.)  
Efficacia e sicurezza della trofinetide per il trattamento della Sindrome di Rett: risultati dallo studio di fase 3 LAVENDER / Efficacy and Safety of Trofinetide for the Treatment of Rett Syndrome: Results From the Phase 3 LAVENDER Study

15.50-16.15 Walter E. Kaufmann (Anavex Life Sciences Corp)  
Il programma Anavex per la Sindrome di Rett / Anavex Rett Syndrome Program

break

16.30-16.45 Iliaria Meloni (Università di Siena)  
MECPer-3D: un progetto europeo e una nuova prospettiva per i pazienti affetti da Sindrome di Rett / MECPer-3D: a European Project and a New Perspective for Patients Affected by Rett Syndrome

16.45-17.10 Sarah Sinnett (University of Texas Southwestern Medical Center Dallas)  
miRARE: una nuova caratteristica sicura per la terapia genica nella Rett / miRARE: A new safety feature for RTT gene therapy

**Epilessia / Epilepsy**

Moderatori / Chairs: Edvige Veneselli / Università di Genova e Roberto Canitano / Policlinico di Siena

17.10-17.30 Eric Marsh (Children's Hospital of Philadelphia, Perelman School of Medicine – University of Pennsylvania)  
Sviluppo di biomarkers elettrofisiologici per la Sindrome di Rett: l'esperienza dallo studio multicentrico di storia naturale / Developing electrophysiological biomarkers for Rett Syndrome: experience from the multisite NIH natural history study

17.30-17.50 Eric Marsh (Children's Hospital of Philadelphia, Perelman School of Medicine – University of Pennsylvania)  
Nuovi trattamenti per l'epilessia nella Rett / New treatments for epilepsy in Rett

17.50-18.10 Aglaia Vignoli (Ospedale Niguarda Milano)  
Esperienze di utilizzo del Cannabidiolo (Epidiolex) in Italia / Experience from the Use of Cannabidiol (Epidiolex) in Italy

20.00 Cena con ospiti speciali, amici delle nostre Principesse.

segue il sabato ➤

# CONVEGNO NAZIONALE SINDROME DI RETT 2022

10-11 Giugno 2022 - Castelnuovo del Garda (VR)  
Convegno in presenza e online



**RIPARTIAMO!**  
IL PRESENTE E IL FUTURO DELLA RICERCA PER LA SINDROME DI RETT

LET'S RESTART!  
PRESENT AND FUTURE FROM RESEARCH IN RETT SYNDROME

**AIRETT**  
Associazione Italiana Rett

SABATO 11 GIUGNO 2022

### Stato dell'arte / State of the Art

*Moderatori / Chairs: Silvia Russo / Istituto Auxologico Italiano Milano e Floriana Della Ragione / IGB CNR Napoli*

9-9.20 Tommaso Pizzorusso (Scuola normale Superiore di Pisa)

**Nuovi sviluppi nella ricerca sulla Sindrome da deficienza di CDKL5 / New developments in the research on CDKL5 disorder**

9.20-9.40 Susanna Croci (Università degli Studi di Siena) **FOXG1 La variante congenita della Sindrome di Rett: stato dell'arte e prospettive / FOXG1 Rett Syndrome Congenital Variant: State of the Art and Perspectives**

### Nutrizione Disfagia Odontoiatria / Nutrition Dysfagia Dentistry

*Moderatori / Chairs: Edvige Veneselli / Università di Genova e Roberto Canitano / Policlinico di Siena*

9.40-10.10 Rosangela Arancio e Vittoria Ercoli (ASST Santi Paolo Carlo Milano)

**La valutazione nutrizionale e i relativi interventi correttivi nella Sindrome di Rett / Nutrition Assessment and Related Enhancements in Rett Syndrome**

10.10-10.30 Antonella Cerchiari (Ospedale Bambin Gesù Roma)

**Disordine di alimentazione e deglutizione nella RTT / Nutrition and Swallowing Disorder in RTT**

10.30-10.50 Elena Pozzani, Andrea Tagliente, Girolamo Fabbri (Servizio di Odontostomatologia per Disabili Ulss 9 Scaligera) **Bruxismo e prevenzione odontoiatrica nella RTT / Bruxism and Dentist Prevention in RTT**

break

11.10-11.30 Claudio De Felice, Leoncini Silvia, Moscaritolo Giulia (Policlinico Le Scotte Siena)

**Effetti di pre- e post-biotici su infiammazione intestinale, epilettogenesi e qualità della vita nella Sindrome di Rett / Effects of pre- and post-biotics on gut inflammation, epileptogenesis and quality of life in Rett syndrome**

11.30-11.45 Vittorio Avogadri (Centro AIRETT)

**Protocollo del trattamento osteopatico per la costipazione nelle ragazze con Sindrome di Rett: risultati del progetto pilota / Osteopathic treatment protocol for constipation in girls affected by Rett Syndrome: results from the pivotal project**

### Ricerca e Tecnologia: aspetti motori

*Moderatori / Chairs: Maurizio Elia / IRCCS Troina e Aglaia Vignoli / Ospedale Niguarda Milano*

11.45-12.20 Marina Rodocanachi (Istituto Don Gnocchi Milano), Mariolino De Cecco (Università di Trento)

**Passo dopo passo, camminare è più semplice: osservazioni preliminari su nuovo Deambulatore robotizzato / Step by step, walking is easier: preliminary observations on a new robotic walker**

12.20-12.40 Giulia Prato (Ospedale Gaslini Genova)

**Sindrome di Rett e Disturbi del movimento: analisi prospettica della casistica per una migliore definizione del disturbo ed eventuale trattamento specifico / Rett Syndrome and Movement Disorders: a Perspective Study to Improve the Knowledge of the Disorder and Evaluate Specific Therapy**

12.40 Assemblea AIRETT

pranzo/lunch

### Biomarkers e Biosensori al servizio della ricerca / Biomarkers and Biosensors at the Research Service

*Moderatori / Chairs: Tommaso Pizzorusso / Scuola Normale Superiore di Pisa e Silvia Russo / Istituto Auxologico Italiano Milano*

14.50-15.10 Michela Fagiolini (Boston Children's Hospital)

**Identificazione, validità e utilizzo di biomarkers per accelerare la valutazione degli interventi terapeutici nella Sindrome di Rett e malattie relative / Identification, Validation and Use of Biomarkers to Accelerate Therapeutic Evaluation in Rett Syndrome and Related Disorders**

15.10-15.35 David N. Lieberman (Boston Children's Hospital)

**Dispositivi e biosensori per la Sindrome di Rett: opportunità e aggiornamenti / Devices and Biosensors for Rett Syndrome: Opportunities and Updates**

### Presa in carico e problematiche cliniche / Clinical Care and Disease Problems

*Moderatori / Chairs: Aglaia Vignoli / Ospedale Niguarda Milano e Giulia Prato / Ospedale Gaslini Genova*

15.35-16 Tim Benke (Children's Hospital Colorado)

**Presa in carico multidisciplinare per la Sindrome di Rett / Multidisciplinary Care for Rett Syndrome**

16-16.25 Jan Ramirez (Seattle Children's Hospital)

**Disturbi del respiro e disautonomia nella Sindrome di Rett / Breathing disturbances and dysautonomia in Rett Syndrome**

16.25-16.40 Claudio Cherchi (Ospedale Bambin Gesù Roma) **Risultati di un questionario rivolto alle famiglie sulle problematiche respiratorie delle bambine con Sindrome di Rett / Results from a Questionnaire for Families on Breathing Problems in Rett Syndrome Girls**

16.40-17 Beatrice Chairini (Ospedale Bambin Gesù Roma) **Documento di consenso per un intervento precoce per i problemi respiratori di bambine con Sindrome di Rett / Consensus Document for an Early Intervention on Breathing Disturbances in Rett Syndrome Girls**

*Moderatori / Chairs: Maurizio Elia / IRCCS Troina e Marina Rodocanachi / Don Gnocchi Milano*

17.00-17.15 Aglaia Vignoli (Ospedale Niguarda Milano)

**Microbiota intestinale e Sindrome di Rett / Gut microbiote and Rett Syndrome**

17.15-17.40 Kathleen J. Motil (Baylor College of Medicine Houston)

**Comprendere la connessione Cervello-Intestino: trattamento dei sintomi / Understand the Brain-Gut Connection: Managing Symptoms**

## Convegno nazionale Airett

*"Il presente e il futuro della ricerca per la Sindrome di Rett" / "Present and future from research in Rett Syndrome"*

Ripartiamo con un convegno ricco di notizie! Quest'anno vi aspettiamo al **Parc Hotel Paradiso & Golf Club di Castelnuovo Del Garda il 10 e l'11 giugno**.

All'avvio del convegno verrà ricordato un caro amico di Airett e un grande ricercatore che troppo presto ci ha lasciati Maurizio D'esposito, comunicando la decisione del Consiglio direttivo di destinare una borsa di studio a un giovane ricercatore che si distingue per idee di ricerca innovative sulla Sindrome di Rett; idee innovative e sostegno ai giovani sono sempre stati i cardini su cui si focalizzava l'attività di Maurizio.

L'avvio del convegno il venerdì mattina, sarà caratterizzato da due sessioni di cui una dedicata alla **ricerca di base e transazionale**. Gli studiosi si confronteranno per poter instaurare importanti collaborazioni su temi di totale novità, rafforzando la ricerca sulla Sindrome di Rett in Italia e favorendo la sua integrazione con ricercatori stranieri. In questo workshop, verranno discusse nuove possibilità per la **terapia genica** avanzata, il ruolo del microbiota intestinale, nuovi bersagli molecolari emergenti, il ruolo dell'infiammazione e l'uso dei neuroni ottenuti dalle biopsie dei pazienti.

L'altra sessione avrà come focus le nuove tecnologie con interventi dei ricercatori che collaborano con il Centro Airett di Verona. Si parlerà di integrazione scolastica e di come le tecnologie possono **aiutare nei processi di apprendimento**; parleremo di **progetti attualmente in corso come la Fiaba Interattiva e la stanza della Realtà Virtuale**; faremo il punto sul **progetto di Teleriabilitazione** che è pronto per partire, con nuove strumentazioni adattate al nostro scopo; analizzeremo i progetti portati a termine finora. Sarà data, in seguito, la possibilità alle famiglie interessate di provare concretamente le nostre tecnologie: al

pomeriggio e il sabato mattina, infatti, allestiremo diverse postazioni per poter far testare alle bimbe i vari ausili tecnologici.

Il venerdì pomeriggio, ci collegheremo con rinomati ricercatori americani, i quali ci illustreranno i diversi **trial clinici** attualmente in corso o conclusi, per quest'ultimi ci aggiorneranno sui risultati raggiunti, sentiremo poi quali sono le nuove sfide della ricerca come la terapia genica nella quale nutriamo tante speranze oltre a tante altre ricerche che comunque continuano ad alimentare la speranza di tutte le famiglie. La giornata si concluderà con un focus sul tema dell'epilessia.

La serata del venerdì proseguirà con la cena al ristorante "il Pirlar" vicino al resort, durante la quale potremmo stare insieme e finalmente godere di ogni istante; ne sentiamo tutti la necessità dopo quest'ultimo periodo di pandemia. Durante la serata, ci sarà spazio per doverosi riconoscimenti a cui Airett tiene molto, ma soprattutto sarà una serata all'insegna dell'allegria, in particolare per la presenza dei nostri amici della Flotta di Vega, ospiti a noi cari e molto graditi alle nostre principesse. Avremo inoltre con noi un amico straordinario: **Enzo Iacchetti**, il quale ha scelto di essere nostro testimonial.

La mattina dell'11 giugno ci aggiornerà sullo stato dell'arte per quanto riguarda le **mutazioni CDKL5 e FOXG1**. Seguiranno diversi interventi riguardo a **nutrizione, disfagia, odontoiatria e sugli aspetti motori della Sindrome di Rett**, con la presentazione della nuova sfida di AIRETT: primi **esperimenti con il Deambulatore Robotizzato**, una collaborazione tra la nostra Associazione e l'Università di Trento. Nel pomeriggio, invece, continueremo con altri collegamenti con studiosi e ricercatori americani sui **problemi respiratori, biomarkers, sull'intestino e il microbiota intestinale**.

Ma la nostra attenzione si rivolge anche alle sfide della quotidianità, in particolare alla presa in carico globale. Per questo, abbiamo organizzato un collegamento con un **centro di eccellenza in Colorado**; potremo capire qual è il loro approccio e ciò sarà un'occasione importante per un confronto con quanto avviene in Italia, dal quale speriamo di trarre nuovi spunti e nuove opportunità di conoscenza e collaborazione.

Dopo due anni in cui l'informazione è stata delegata per la maggior parte ai social, abbiamo cercato di trattare tutti i punti di maggior importanza per la Sindrome di Rett.

Ora **vi aspettiamo numerosi**, purtroppo con delle limitazioni in presenza, ma comunque con la possibilità di collegamenti on line, che se da una parte limiteranno il rapporto umano e di confronto diretto, dall'altra comunque permetteranno a tutti di essere aggiornati sulla Sindrome di Rett.

**Vi abbiamo convinti a venire?? Vi aspettiamo!**



*Per le nostre ragazze dagli occhi belli che saranno presenti, come consuetudine, sarà garantita l'assistenza e l'intrattenimento.*



## Convegno nazionale Airett 2022 Online e in presenza

### Location

Parc Hotel Paradiso & Golf Resort  
37014 Castelnuovo del Garda - VR



Segreteria organizzativa e sede operativa  
**Centro AIRETT**  
tel. 331.7126109  
e-mail: [centrorett@airett.it](mailto:centrorett@airett.it)

**Organizzazione**  
Maria Grazia Donato: [international@airett.it](mailto:international@airett.it)

**Organizzazione scientifica a cura di**  
Edvige Veneselli (presidente)  
Tommaso Pizzorusso, Aglaia Vignoli,  
Michela Fagiolini, David N. Lieberman

CON IL PATROCINIO DI



Università  
degli Studi di  
Messina



Università  
di Padova

UNIVERSITÀ  
DI TRENTO

CON IL SUPPORTO DI

