

PROGRAMMA DEL CONVEGNO

Venerdì 10 giugno

9-9.15 Lucia Dovigo Presidente AIRett
Benvenuto e presentazione della borsa di studio

Sessione parallela

Workshop Ricerca di base e traslazionale nella sindrome di Rett e patologie correlate

PER QUESTA SESSIONE SARÀ POSSIBILE INVIARE DEI POSTER alla mail airettmeetingposter@sns.it, entro il 31.5.2022, saranno accettati massimo 10 poster

Sessione 1

Moderatori: 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
- 9.40-10.05 Marco Peviani (Università di Pavia)
Terapia genica con cellule staminali ematopoietiche per i disturbi del SNC: a che punto siamo?
- 10.05-10.30 Angelisa Frasca (Università di Milano)
Terapia a base di precursori neurali/cellule staminali per la sindrome di Rett
- 10.30-10.55 Annarita Patrizi (Deutsches Krebsforschungszentrum, Heidelberg)
CSF, celia e sindrome di Rett: una vista dal plesso co-roideo
- 10.55-11.20 Paola Tognini (Università di Pisa)
Il microbiota intestinale come target per nuove strategie terapeutiche per i disturbi dello sviluppo neurologico

----- break -----

Sessione 2

Moderatori: Ilaria 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
- 11.55-12.20 Silvia Russo (Istituto Auxologico Italiano, Milano)
i-neurons con varianti MECP2 hot spot eterogeneamente gravi da pazienti con RTT
- 12.20-12.50 Ferdinando Fiumara (Università di Torino)
Ruoli fisiopatologici delle ripetizioni di amminoacidi nella proteina MeCP2
- 12.50-13.15 Giuseppe Valacchi (Università di Ferrara)
Coinvolgimento dell'infiammasoma nella Oxinfiamezzione nella sindrome di Rett

Sessione parallela

Nuove tecnologie: dalla ricerca all'applicazione

Moderatori: Edvige Veneselli (Università di 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

MODULO 1: Nuove opportunità per l'integrazione scolastica e l'apprendimento

- 9.30-10 Lia Zocca (Centro AIRett)
AMELIE: oltre la comunicazione. Presentazione del potenziamento cognitivo e del monitoraggio a distanza
- 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)"

MODULO 2: VIRTUAL-AIRETT, IMPARARE IN UN ALTRO MO(N)DO: La Realtà Virtuale Come Nuova opportunità per riabilitare

- 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

----- break -----

- 11-11.20 Andrea Nucita (Università di 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'integrazione motoria e cognitiva nell'ambiente virtuale
- 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

MODULO 3: Riabilitare a distanza

- 11.40-12 Danilo Pani (Università di Cagliari) e Michela Perina (Centro AIRett)
TELEAIRETT 2.0: L'unione fa la forza AIRett e DOMO-MEA per riabilitare a domicilio tramite la tecnologia: un'opportunità
- 12-12.30 Meir Lotan (Ariel University of Israel) e Alberto Romano (Centro AIRett)
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
- 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

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

----- pranzo -----

Trial clinici e prospettive future

Moderatori: Tommaso Pizzorusso (Scuola Normale Superiore di Pisa) e Silvia Russo (Istituto Auxologico Italiano, Milano)

- 14.50-15 Introduzione e presentazione relatori
- 15-15.25 Jeffrey Lorenz Neul (Vanderbilt University Medical Center)
Come gli studi di storia naturale hanno permesso i trial clinici

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

15.50-16.15 Walter E. Kaufmann (Anavex Life Sciences Corp.)
Il programma Anavex per la sindrome di Rett

----- break -----

16.30-16.45 Ilaria Meloni (Università di Siena)
MECPer-3D: un progetto europeo e una nuova prospettiva per i pazienti affetti da sindrome di Rett

16.45-17.10 Sarah Sinnett (University of Texas Southwestern Medical Center, Dallas)
miRARE: una nuova caratteristica sicura per la terapia genica nella Rett

Epilessia

Moderatori: 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

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

17.50-18.10 Aglaia Vignoli (Ospedale Niguarda, Milano)
Esperienze di utilizzo del Cannabidiolo (Epidiolex) in Italia

Sabato 11 giugno

Stato dell'arte

Moderatori: Silvia Russo (Istituto Auxologico Italiano, Milano) e Florigina 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

9.20-9-40 Susanna Croci (Università degli Studi di Siena)
FOXG1 La variante congenita della sindrome di Rett: stato dell'arte e prospettive

Nutrizione Disfagia Odontoiatria

Moderatori: 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"

10.10-10.30 Antonella Cerchiari (Ospedale Bambin Gesù, Roma)
Disordine di alimentazione e deglutizione nella RTT

10.30-10.50 Elena Pozzani, Andrea Taglienti, Girolamo Fabbri (Servizio di Odontostomatologia per Disabili Ulss g Scaligera)
Bruxismo e prevenzione odontoiatrica nella RTT

----- break -----

11.10-11.30 Claudio De Felice (Policlinico Le Scotte, Siena)
Progetto Pre e Post-biotici su infiammazione intestinale, epilettogenesi e qualità di vita

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

Ricerca e Tecnologia Aspetti motori

Moderatori: Maurizio Elia (IRCCS Troina) e Aglaia Vignoli (Ospedale Niguarda, Milano)

11.45-12.20 Marina Rodocanachi (Istituto Don Gnocchi, Milano) e Mariolino De Cecco (Università di Trento)
Passo dopo passo, camminare è più semplice, osservazioni preliminari su nuovo Deambulatore robotizzato

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

12.40 Assemblea AIRett

----- pranzo -----

Biomarkers e biosensori al servizio della ricerca

Moderatori: 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

15.10-15.35 David N. Lieberman (Boston Children's Hospital)
Dispositivi e biosensori per la sindrome di Rett: opportunità e aggiornamenti

Presenza in carico e problematiche cliniche

Moderatori: Aglaia Vignoli (Ospedale Niguarda, Milano) e Giulia Prato (Ospedale Gaslini, Genova)

15.35-16 Tim Benke (Children's Hospital Colorado)
Presenza in carico multidisciplinare per la sindrome di Rett

16-16.25 Jan Ramirez (Seattle Children's Hospital)
Disturbi del respiro e disautonomia nella sindrome di Rett

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

16.40-17.00 Beatrice Chairini (Ospedale Bambin Gesù, Roma)
Documento di consenso per un intervento precoce per i problemi respiratori di bambine con sindrome di Rett

Moderatori: 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

17.15-17.40 Kathleen J. Motil (Baylor College of Medicine, Houston)
Comprendere la connessione Cervello-Intestino: trattamento dei sintomi