



OLTRE LA DIAGNOSI: il futuro della Sindrome di Rett



**CONVEGNO NAZIONALE
5-6-7 Novembre 2026
Centro Congressi ARIA
Battaglia Terme (Padova)**



PROGRAMMA PROVVISORIO

GIOVEDÌ 05 NOVEMBRE

– Sala Petrarca Aria 1 –

SESSIONE SCIENTIFICA RISERVATA AI PROFESSIONISTI SCIENTIFIC SESSION FOR HEALTHCARE PROFESSIONALS

Clinici e ricercatori a confronto: aspetti clinici emergenti della Sindrome di Rett.
Focus sulle problematiche emergenti e ancora poco investigate nella Sindrome di Rett, per individuare nuove priorità e opportunità di ricerca clinica e traslazionale. /

Clinicians and Researchers in Dialogue: Emerging Clinical Issues in Rett Syndrome. Focus on emerging and still under-investigated aspects of Rett Syndrome, with the aim of identifying new priorities and opportunities for clinical and translational research.

14:00 -14:30 Apertura dei lavori / Opening session

Tommaso Pizzorusso, Scuola Normale Superiore di Pisa, Pisa, Italia

Jeffrey L. Neul, Vanderbilt University Medical Center, Nashville, TN, USA

David Lieberman, Boston Children's Hospital and Harvard Medical School, Boston, MA, USA

La ricerca nella Sindrome di Rett: risultati raggiunti, sfide aperte e nuove priorità scientifiche / Research in Rett Syndrome: achievements, open challenges and future scientific priorities

14:30-15:00 Aglaia Vignoli, Università degli Studi di Milano, Milano, Italia

Tremori, rigidità e disturbi del movimento nella Sindrome di Rett: stato dell'arte e prospettive di ricerca / Tremor, rigidity and movement disorders in Rett Syndrome: state of the art and research perspectives

15:00-15:30 Maria Beatrice Chiarini Testa, Ospedale Bambin Gesù, IRCCS, Roma, Italia

Disturbi respiratori e apnee nella Sindrome di Rett: criticità cliniche e prospettive future / Respiratory disorders and apnoea in Rett Syndrome: clinical challenges and future perspective

15:30-16:00 Relatore in definizione/ Speaker to be confirmed

Problematiche cliniche emergenti nella Sindrome di Rett/ Emerging clinical issues in Rett Syndrome

16:00-16:30 Relatore in definizione/ Speaker to be confirmed

Problematiche cliniche emergenti nella Sindrome di Rett/ Emerging clinical issues in Rett Syndrome

16:30-17:00 COFFEE BREAK

17:00-18:30 RESEARCH WORKSHOP: dalle criticità cliniche alle opportunità di ricerca nella Sindrome di Rett / From clinical challenges to research opportunities in Rett Syndrom

Tavola rotonda scientifica/ *Scientific Round Table*

Discussione sui temi emersi durante la sessione:

- Tremori, rigidità e disturbi del movimento
- Disturbi respiratori e apnee
- Problematiche cliniche emergenti nella Sindrome di Rett
- Nuove aree di ricerca ad oggi sottorappresentate

Partecipano al confronto:

- Jeffrey L. Neul
- David Lieberman
- Aglaia Vignoli
- Maria Beatrice Chiarini Testa
- Relatori delle sessioni tematiche

18:30 CHIUSURA DELLA SESSIONE / CLOSING SESSION

VENERDÌ 06 NOVEMBRE

— Centro Congressi Aria —

SESSIONE RICERCA E PROGETTI FINANZIATI DA AIRETT / RESEARCH AND AIRETT-FUNDED PROJECTS

Moderatori/Chairs: Tommaso Pizzorusso e Michela Fagiolini

09:00-09:10 **Saluti della Presidente Mantovani/ Welcome Adress by the President**

09:10-09:35 **Jeffrey L. Neul**, Vanderbilt University, Nashville, TN, USA

Dalla storia naturale ai biomarcatori: comprendere la Rett per costruire il futuro / From natural history to biomarkers: understanding Rett to build the future

09:35-10:00 **David Liebermann**, Boston Children's Hospital; Harvard Medical School, Boston, USA

Aggiornamento su terapie geniche/ Update on the gene therapy clinical trials

10:00-10:25 **Jean-Christophe Roux**, Aix-Marseille Université, Marseille, France

Dal gene alla speranza: la Sindrome di Rett e il progresso delle terapie molecolari / From gene to hope: Rett Syndrome and the rise of molecular therapies

10:25-10:35 **DOMANDE / QUESTIONS**

10:35-11:00 **COFFEE BREAK**

Moderatori/Chairs: Tommaso Pizzorusso e Michela Fagiolini

11:00-11:15 **Andrea Cerase**, Università di Pisa, Pisa, Italia

Nuovi bersagli e approcci terapeutici personalizzati per la Sindrome di Rett / New targeted and personalised therapeutic approaches for Rett Syndrome

11:15-11:30 **Floriana Della Ragione**, Istituto di Genetica e Biofisica "A. Buzzati - Traverso" (IGB-ABT), CNR, Napoli, Italia - **Silvia Russo**, IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano, Italia

Sindrome di Rett e sfingolipidi: un nuovo bersaglio terapeutico per il riposizionamento di farmaci / Rett Syndrome and sphingolipids: a novel target for a drug repositioning-based therapy

Moderatori/Chairs: Floriana Della Ragione e Silvia Russo

11:30-11:45 **Michela Fagiolini**, Boston Children's Hospital; Harvard Medical School, Boston, USA; CNR, Istituto di Neuroscienze, Pisa, Italia

Biomarcatori neurali e fisiologici della funzione sensoriale nella Sindrome di Rett: verso misure oggettive per la ricerca clinica / Neural and physiological biomarkers of sensory processing in Rett Syndrome: Toward objective outcome measures for clinical research

11:45-12:00 **Mirko Luoni**, Istituto di Neuroscienze (CNR-IN), CNR, Milano, Italia

Quando il troppo non stroppia: nuove evidenze sul dosaggio di MECP2 e le loro implicazioni per la terapia genica della Sindrome di Rett / When more is not too much: new evidence on MECP2 dosage and its implications for Rett Syndrome gene therapy

12:00-12:15 **Bianca De Filippis**, Istituto Superiore di Sanità, Roma, Italia

L'analisi delle espressioni del viso nei neonati come strumento per accelerare la diagnosi di Sindrome di Rett / Analysis of facial expressions in infants as a tool to accelerate the diagnosis of Rett Syndrome

12:15-12:30 **DOMANDE / QUESTIONS**

12:30-12:45 **Alessandra Renieri**, Università di Siena, Siena, Italia

Long read whole genome sequencing (LR-WGS) ed epigenetica nella Sindrome di Rett / Long read whole genome sequencing (LR-WGS) and epigenetics in Rett Syndrome

12:45-13:00 DOMANDE / QUESTIONS

13:00-14:30 PRANZO / LUNCH

SESSIONE CLINICA E TERAPIE / CLINICAL SESSION AND THERAPEUTIC APPROACHES

Moderatori/Chairs: Filippo Ghelma e Edvige Veneselli

14:30-14:45 **Enrico Tongiorgi**, Università di Trieste, Trieste, Italia
Mirtazapina nella Sindrome di Rett: da dove siamo partiti / Mirtazapine in Rett Syndrome: where we started

14:45-15:00 **Giulia Prato**, Ospedale Gaslini, Genova, Italia
Mirtazapina dove siamo arrivati: il punto sulla sperimentazione MirtaRett / Mirtazapine: where are we now? an update on the MirtaRett clinical trial

15:00-15:15 **Aglaia Vignoli**, Università degli Studi di Milano, Milano, Italia
Trofinetide e Sindrome di Rett: una nuova prospettiva terapeutica / Trofinetide and Rett Syndrome: a new therapeutic perspective

15:15-15:30 DOMANDE / QUESTIONS

SESSIONE DEDICATA ALL'AMBITO CLINICO / CLINICAL SESSION

Moderatori/Chairs: Marina Rodocanachi e Aglaia Vignoli

15:30-15:45 **Maria Beatrice Chiarini Testa**, Ospedale Bambin Gesù, IRCCS, Roma, Italia
Riconoscimento precoce e gestione delle problematiche respiratorie nella Sindrome di Rett / Early recognition and management of respiratory problems in Rett Syndrome

15:45-16:00 **Antonella Cerchiari**, Ospedale Bambin Gesù, IRCCS, Roma, Italia
Il disturbo di alimentazione e deglutizione nella Sindrome di Rett: correlazione con i disturbi respiratori / Feeding and swallowing disorders in Rett syndrome: correlation with respiratory disorders

16:00-16:15 **Claudio Cherchi - Roberto Grandinetti**, Ospedale Bambin Gesù, IRCCS, Roma, Italia
Sviluppo di indicazioni cliniche e strumenti informativi per la gestione clinica delle pazienti con Sindrome di Rett / Development of clinical guidelines and informational resources for the clinical management of patients with Rett Syndrome

16:15-16:45 COFFEE BREAK

16:45-17:15 **Eugenio Dema**, Ospedale Hesperia GHC SPA, Modena, Italia - **Sergio Sessa**, Ospedale Bambin Gesù, IRCCS, Roma, Italia
La Gestione della Scoliosi: confronto fra esperti / Scoliosis management: an expert panel discussion

17:15-17:20 DOMANDE / QUESTIONS

Moderatori/Chairs: Filippo Ghelma e Giulia Prato

17:20-17:35 **Rosangela Arancio – Andrea Scopari – Beatrice Manca**, Ospedale San Paolo, ASST Santi Paolo Carlo, Milano, Italia
Strategie integrate per la crescita, l'alimentazione e la qualità della vita: il modello dell'Ospedale San Paolo / Integrated strategies for growth, nutrition and quality of life: the San Paolo Hospital model

17:35-17:50 Relatore in definizione/ *Speaker to be confirmed*
Nuovi farmaci anti-crisi per le epilessie farmacoresistenti / New anti-seizure medications for drug-resistant epilepsies

17:50-18:05 **Domenica Immacolata Battaglia**, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli, IRCCS - Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma, Italia
Lo studio ILLUMINATE. Trail clinico con Fenfluramine / The ILLUMINATE Study. Clinical trial with Fenfluramine

18:05-18:25 **David Liebermann**, Boston Children's Hospital; Harvard Medical School, Boston, USA
Comorbidità nella Sindrome di Rett / Update on treating Rett syndrome comorbidities

18:25-18:45 **DOMANDE E DISCUSSIONE FINALE / QUESTIONS AND FINAL DISCUSSION**

20:00 **CENA SOCIALE / SOCIAL DINNER**

Intrattenimento con il comico Dado, presenta Fabrizio Fasciani

SABATO 07 NOVEMBRE

— Centro Congressi Aria —

SESSIONE SUI PROGETTI DEL CENTRO AIRETT PER L'AMBITO RIABILITATIVO / AIRETT REHABILITATION AND INNOVATION PROJECTS

Moderatori/Chairs: Edvige Veneselli e Lucia Dovigo

09:00-09:30 **Rosa Angela Fabio**, Dipartimento Scienze Biomediche, Università di Messina, Messina, Italia
Neuroplasticità nella Sindrome di Rett / Neuroplasticity in Rett Syndrome

Moderatori/Chairs: Edvige Veneselli e Danilo Pani

09:30-09:40 **Manuela Chessa**, Dipartimento di Informatica, Bioingegneria, Robotica e Ingegneria dei Sistemi, Università di Genova, Genova, Italia
Presentazione dell'équipe di ricerca dell'Università di Genova/ Presentation of the University of Genoa research team

09:40-10:00 **Samantha Giannatiempo**, Centro AIRETT Innovazione e Ricerca (CARI), Verona; Centro TICE, Piacenza, Italia - **Matteo Martini**, Università di Genova, Genova, Italia - **Emanuela Riccio**, Centro AIRETT Innovazione e Ricerca (CARI), Verona; Centro TICE, Piacenza, Italia
Un apprendimento su misura: Realtà Virtuale e Intelligenza Artificiale per la Sindrome di Rett / Tailored learnig: Virtual Reality and Artificial Intelligence for Rett Syndrome

10:00-10:05 **DOMANDE / QUESTIONS**

10:05-10:25 **Michela Perina**, Centro AIRETT Innovazione e Ricerca (CARI), Verona, Italia - **Andrea De Filippis**, Università di Genova, Genova, Italia
Camminare oltre i limiti: ambienti di Realtà Virtuale per la riabilitazione motoria e cognitiva / Walking beyond limits: Virtual Reality Environments for motor and cognitive rehabilitation

10:25-10:30 **DOMANDE / QUESTIONS**

10:30-10:50 **Martina Semino**, Centro AIRETT Innovazione e Ricerca (CARI), Verona; Centro TICE, Piacenza, Italia - **Sumaiya Sultana**, Università di Genova, Genova, Italia
Amelie cresce con voi: una piattaforma sempre più accessibile/ Amelie Grows with you: an increasingly accessible platform

10:50-11:05 **DOMANDE / QUESTIONS**

11:05-11:40 **COFFEE BREAK**

11:40-12:00 **Manuela Chessa**, Dipartimento di Informatica, Bioingegneria, Robotica e Ingegneria dei Sistemi, Università di Genova, Genova, Italia - **Martina Semino**, Centro AIRETT Innovazione e Ricerca (CARI), Verona; Centro TICE, Piacenza, Italia
Immaginare il futuro: nuovi progetti del Centro AIRETT tra Realtà Virtuale e innovazione / Imagining the Future: New AIRETT projects in Virtual Reality and innovation

SESSIONE SULLA PRESA IN CARICO OSPEDALIERA / HOSPITAL CARE AND TRANSITION

La presa in carico ospedaliera e la transizione dall'età pediatrica all'età adulta rappresentano oggi una delle principali sfide assistenziali per le persone con Sindrome di Rett e altre condizioni complesse /

Hospital care and the transition from paediatric to adult services represent one of the major healthcare challenges for individuals with Rett Syndrome and other complex disabilities.

Moderatori/Chairs: Domenica Immacolata Battaglia e Filippo Ghelma

12:00-12:30 **Filippo Ghelma**, Ospedale San Paolo, ASST Santi Paolo Carlo, Milano; Polo Universitario, Dipartimento di Scienze della Salute - Università degli Studi di Milano, Milano, Italia

Il modello D.A.M.A. (Disabled Advanced Medical Assistance): un nuovo approccio per garantire accessibilità, appropriatezza e continuità delle cure ospedaliere alle persone con disabilità / The D.A.M.A. Model (Disabled Advanced Medical Assistance): a new approach to accessibility, appropriateness and continuity of hospital care for people with disabilities

12:30-13:20 **TAVOLA ROTONDA ISTITUZIONALE/ INSTITUTIONAL ROUND TABLE**

Dalla presa in carico pediatrica all'assistenza dell'adulto: quali prospettive per le persone con disabilità complesse? / From paediatric care to adult healthcare: future perspectives for people with complex disabilities

Sono stati invitati rappresentanti del Governo, della Regione Veneto e delle principali Istituzioni competenti in materia di salute, disabilità e inclusione sociale.

La sessione sarà dedicata al confronto tra istituzioni, professionisti sanitari, sui modelli organizzativi necessari a garantire continuità assistenziale, accesso alle cure ospedaliere e percorsi strutturati di transizione all'età adulta per le persone con disabilità complesse.

13:30-14:30 **PRANZO / LUNCH**

14:30-16:00 **Francesca Montalti**, avvocato esperto in diritto delle persone con disabilità, Studio Associato Bartolucci Nico & Montalti Francesca, Cesena, Italia

Il D. Lgs 62/2024: la nuova certificazione di disabilità e Progetto di Vita. Analisi delle principali novità che entreranno in vigore su tutto il territorio nazionale dal 01 gennaio 2027 / Legislative Decree 62/2024: the new disability certification and individual life project. Analysis of the new provisions entering into force nationwide on January 1, 2027

16:00 **CONSULENZE PER LE FAMIGLIE**

(ulteriori dettagli saranno trasmessi nelle prossime comunicazioni)

È STATO RICHIESTO L'ACCREDITAMENTO ECM PER LE GIORNATE DI VENERDÌ 6 E SABATO 7

ORGANIZZAZIONE SCIENTIFICA

Lucia Dovigo

COMITATO SCIENTIFICO

Floriana Della Ragione
Michela Fagiolini
Salvatore Fioriniello
Tommaso Pizzorusso
Giulia Prato
Silvia Russo
Aglaia Vignoli

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

L.C. Congressi srl
Via Euganea, 45 – 35141 Padova
Tel. 049 8719922
lc@lccongressi.com
www.lccongressi.com/AIRETT2026/

