



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

– Centro Congressi ARIA, Sala Petrarca Aria 1 –

SESSIONE SCIENTIFICA RISERVATA AI PROFESSIONISTI (fuori accreditamento ECM) **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-investigating aspects of Rett Syndrome, with the aim of identifying new priorities and opportunities for clinical and translational research.

15:00-15:30 Apertura dei lavori / Opening session

Tommaso Pizzorusso, Scuola Normale Superiore di Pisa, Pisa - **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

15:30-15:45 Aglaia Vignoli, Università degli Studi di Milano, Milano

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

15:45-16:00 Maria Beatrice Chiarini Testa, Ospedale Bambin Gesù, IRCCS, Roma

Oltre l'epilessia: la disritmia respiratoria come evento parossistico nella Sindrome di Rett. Prospettive di ricerca / Beyond Epilepsy: Respiratory Dysrhythmia as a Paroxysmal Event in Rett Syndrome. Research Perspectives

16:00-16:15 Giulia Prato, Ospedale Gaslini, Genova

Profilo circadiano della melatonina e disturbi del sonno nella Sindrome di Rett: prospettive di ricerca / Sleep, Melatonin and Actigraphy in Rett Syndrome: research perspectives

16:15-16:30 Stefano D'Arrigo, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano

I disturbi del sonno e del comportamento nella Sindrome di Rett: dalla valutazione clinica alle prospettive terapeutiche e prospettive di ricerca / Sleep and Behavioral Disorders in Rett Syndrome: From Clinical Evaluation to Therapeutic Strategies and Research Perspectives

16:30-16:45 Alberto Danieli, UOC di Epilessia e Malattie rare, IRCCS E. Medea, Conegliano e Pieve di Soligo, Treviso

L'impatto di nuovi trattamenti antiepilettici sugli esiti convulsivi e non convulsivi della Sindrome di Rett: prospettive di ricerca / The impact of novel antiseizure medications on seizure and non-seizure outcomes in Rett syndrome: research perspectives

16:30-16:45 Roberta Battini, UO Dipartimentale Clinica delle Malattie Neurologiche e Malattie rare, IRCCS FSM - Pisa

Storia naturale dei difetti di MEC2 associati alla Sindrome di Rett: primi risultati da uno studio con prospettiva longitudinale: prospettive di ricerca / Natural history of MECP2-related Rett syndrome in childhood: preliminary results from a prospective longitudinal study - research perspectives

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
Syndrome***

Discussione scientifica e confronto multidisciplinare / *Scientific Discussion and
Multidisciplinary Exchange*

Discussione aperta sui temi emersi durante la sessione / *Open discussion on the
topics emerging from the session.*

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

**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 - **Silvia Russo**, IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano

**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

**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

**Quando il troppo non stropia: 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

**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

**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
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
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
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
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
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
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 - **Sergio Sessa**, Ospedale Bambin Gesù, IRCCS, Roma
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
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 **Susanna Negrin**, La Nostra Famiglia, Conegliano Veneto, Treviso
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
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
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
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 - **Matteo Martini**, Università di Genova, Genova - **Emanuela Riccio**, Centro AIRETT Innovazione e Ricerca (CARI), Verona; Centro TICE, Piacenza
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 - **Andrea De Filippis**, Università di Genova, Genova
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 - **Sumaiya Sultana**, Università di Genova, Genova
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 - **Martina Semino**, Centro AIRETT Innovazione e Ricerca (CARI), Verona; Centro TICE, Piacenza
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

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

Con la partecipazione del **prof. Gino Gerosa**, Assessore alla Sanità e Programmazione socio-sanitaria della Regione del Veneto.

Sono stati inoltre invitati rappresentanti del Governo e delle Istituzioni competenti in materia di salute, disabilità e inclusione sociale.

La sessione sarà dedicata al confronto tra istituzioni e professionisti sanitari sui modelli organizzativi necessari a garantire continuità assistenziale, accesso appropriato alle cure ospedaliere e percorsi strutturati di transizione dall'età pediatrica 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

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 / Law 62/2024. The New Disability Certification and Individual Life Support Project: Analysis of the New Provisions Effective January 1, 2027

Distribuzione e compilazione questionari ECM

16:00 **CONSULENZE PER LE FAMIGLIE**

(ulteriori dettagli saranno trasmessi nelle prossime comunicazioni)

LE GIORNATE DEL 6 E 7 NOVEMBRE 2026 SARANNO ACCREDITATE AI FINI ECM PER UN TOTALE DI 15,6 CREDITI FORMATIVI

DISCIPLINE ACCREDITATE:

- Medico Chirurgo (tutte le discipline) -
 - Dietista -
- Educatore Professionale -
 - Fisioterapista -
 - Logopedista -
 - Psicologo -
- Terapista della Neuro -
 - Biologo -
 - Infermiere -
- Infermiere Pediatrico -

ORGANIZZAZIONE SCIENTIFICA

Lucia Dovigo - Airett



COMITATO SCIENTIFICO

Floriana Della Ragione - Istituto di Genetica e Biofisica "A. Buzzati - Traverso" (IGB-ABT), CNR, Napoli

Michela Fagiolini - Boston Children's Hospital; Harvard Medical School, Boston, USA; CNR, Istituto di Neuroscienze, Pisa

Salvatore Fioriniello - Istituto di Genetica e Biofisica "A. Buzzati - Traverso" (IGB-ABT), CNR, Napoli

Tommaso Pizzorusso - Scuola Normale Superiore di Pisa, Pisa

Giulia Prato - *Ospedale Gaslini, Genova*

Silvia Russo IRCCS - Istituto Auxologico Italiano, Milano

Aglaia Vignoli - Università degli Studi di Milano, Milano

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

L.C. Congressi srl

Via Euganea, 45 - 35141 Padova

Tel. 049 8719922

lc@lccongressi.com

www.lccongressi.com/AIRETT2026/

