

## PROGRAMMA

### SABATO 27 MAGGIO 2017

8.45	Apertura – <i>Lucia Dovigo</i> , Presidente AIRC – Benvenuto e introduzione dei lavori
	<b>I SERVIZI ALLE NOSTRE BAMBINE E RAGAZZE: LE PRESTAZIONI OFFERTE OGGI</b> <i>Moderatori: Edvige Veneselli, Raffaella Cusmai</i>
9.00	<i>Enrico Calcagno, Clara Miralbell Izard</i> Prevenzione odontoiatrica: obiettivi pratici e realizzabili
9.15	<i>Edvige Veneselli, Francesca Camia</i> Il Passaporto clinico: aggiornamento delle chiavette e predisposizione e consegna delle nuove
9.30	<i>Patrizia Cervesi</i> Indennità di comunicazione e Nuova legge sul “dopo di noi”
9.45	<i>Domenico Siciliano, Andrea Recanati e Pietro Villa</i> Il welfare assicurativo – Le soluzioni UnipolSai
	<b>STUDI E AGGIORNAMENTI DALLA RICERCA</b> <i>Moderatori: Maurizio D'Esposito, Maria Paola Canevini</i>
10.00	<i>Jean-Christophe Roux</i> Terapia Genica nella Sindrome di Rett; sogno o realtà?
10.30	<i>Silvia Russo</i> Nuovi approcci con cellule staminali derivate dal paziente per la valutazione di molecole terapeutiche nella Sindrome di Rett
10.45	<i>Marcella Vacca</i> Alla ricerca di un “interruttore molecolare” che riattivi la copia dormiente di MECP2 nel cromosoma X
11.00	Discussione
<b>11.20</b>	<b>Coffee-break</b>
11.45	<i>Tommaso Pizzorusso</i> Studi preclinici sulla sindrome CDKL5: nuovi aggiornamenti?”
12.00	<i>Ilaria Meloni</i> Target molecolari terapeutici in pazienti mutati FOXG1 e MECP2
12.15	Discussione

	<b>NUOVE MOLECOLE: QUALI PROSPETTIVE – PARTE 1</b> <i>Moderatori: Tommaso Pizzorusso, Michela Fagiolini</i>
12.30	<i>Enrico Tongiorgi</i> Vecchi farmaci per nuove terapie: Mirtazapina e simili
12.50	<i>Tiziana Borsello</i> Ruolo della proteina JNK nella Sindrome di Rett: possibili nuove strategie terapeutiche?
13.05	Discussione
<b>13.15</b>	<b>Pranzo</b>
	<b>I PROGETTI AIRETT: RISULTATI PRELIMINARI</b> <i>Moderatori: Fabrizia Scotti, Aglaia Vignoli</i>
14.15	<i>Rosa Angela Fabio, Samantha Giannatiempo</i> Apprendo e comunico con il Tobii: come un sistema di puntamento oculare può migliorare la qualità della vita: i primi sviluppi del progetto “Aiutiamo le bimbe dagli occhi belli” finanziato da Fondazione Vodafone.
14.45	<i>Alberto Priori (Roberta Ferrucci)</i> La stimolazione transcranica a corrente diretta (tDCS): quali possibilità di impiego nella Sindrome di Rett?
15.00	<i>Rosa Angela Fabio</i> L'influenza della tDCS nella riabilitazione cognitiva
15.15	<i>Meier Lotan, Alberto Romano</i> Considerazioni e aspetti dell'approccio riabilitativo di un gruppo Italiano di pazienti affette da Sindrome di Rett
15.45	Discussione
<b>16.00</b>	<b>Coffee-break</b>
	<b>AGGIORNAMENTI DAI CLINICI: PER CURE MIGLIORI</b> <i>Moderatori: Gabriella Di Rosa, Maria Pintaudi</i>
16.30	<i>Sabrina Perazzoli – Tina Talarico</i> I problemi funzionali dell'apparato gastroenterico: prevenzione, diagnosi e cura. Nutrizione e integratori
16.50	<i>Giacchero – Pintaudi</i> La ricerca sulle antociamine e i nutraceutici: possibili utilizzi nella Sindrome di Rett
17.05	<i>Beatrice Chiarini Testa</i> Infezioni respiratorie nella Sindrome di Rett prevenzione, diagnosi e cura

17.25	<i>Patrizia Ponte</i> Infezioni urogenitali: prevenzione, diagnosi e cura
17.45	Discussione
18.00	
	<b>SESSIONI PARALLELE</b>
11.00	<i>Rosa Angela Fabio, Samantha Giannatiempo, Martina Semino</i> Workshop per insegnanti e terapisti del progetto “Aiutiamo le bimbe dagli occhi belli” finanziato da Fondazione Vodafone
13.00	
<b>20.30</b>	<b>Cena in onore delle bimbe dagli occhi belli</b>

### DOMENICA 28 MAGGIO 2017

	<b>NUOVE MOLECOLE: QUALI PROSPETTIVE – PARTE 2</b> <i>Moderatori: Enrico Tongiorgi, Edvige Veneselli</i>
8.45	<i>Claudio De Felice</i> Trial con Sarizotan per i sintomi respiratori: fase di arruolamento
9.00	<i>Michela Fagiolini</i> Update su trials clinici e bio markers: l'esperienza della trofinetide
9.30	Discussione
	<b>DALLA RICERCA ALLA CLINICA: LE PROSPETTIVE FUTURE</b>
9.45	La cannabis e i cannabinoidi: l'uso terapeutico e indicazioni <i>Nicola Specchio</i> – Formulazioni, meccanismi di azione, esperienze <i>Prato Giulia</i> – Prospettive attuali: studio osservazionale e trial internazionale
10.15	Il microbiota intestinale: un aiuto per la Sindrome di Rett? <i>Aglaia Vignoli</i> – L'entità e la sua valutazione <i>Josef Hayek</i> – Esperienze cliniche a confronto
10.45	Discussione
11.00	Considerazioni conclusive Consegna e compilazione questionario ECM Chiusura dei lavori
11.15	<b>ASSEMBLEA AIRETT</b> Al termine sarà offerto un buffet a tutti i partecipanti all'Assemblea

### RELATORI E MODERATORI

**TIZIANA BORSELLO** Dipartimento di Scienze Farmacologiche e Biomolecolari, Università degli Studi di Milano, IRCCS Mario Negri, Milano

**ENRICO CALCAGNO**, Odontoiatra, Genova

**FRANCESCA CAMIA**, UO e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile, Istituto G. Gaslini, Università di Genova

**MARIA PAOLA CANEVINI**, UO Neuropsichiatria Infantile-Centro Epilessia, ASST Santi Paolo Carlo, Dipartimento di Scienze della Salute, Università degli Studi di Milano

**PATRIZIA CERVESI**, Avvocato Patrocinante in Cassazione Cattolica (Rimini)

**MARIA BEATRICE CHIARINI TESTA**, UO Broncopneumologia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

**RAFFAELLA CUSMAI**, Neurology Unit, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

**CLAUDIO DE FELICE**, UOC Terapia Intensiva Neonatale, Policlinico Le Scotte, Siena

**MAURIZIO D'ESPOSITO**, Istituto di Genetica e Biofisica “Adriano Buzzati Traverso” CNR, Napoli

**GABRIELLA DI ROSA**, UOC di Neuropsichiatria Infantile Policlinico Universitario “G. Martino”; Messina

**ROSA ANGELA FABIO**, Dipartimento di Scienze Cognitive, Università di Messina

**MICHELA FAGIOLINI**, Harvard Medical School, Boston Children's Hospital, USA

**ROBERTA FERRUCCI**, Clinica Neurologica III Università degli Studi di Milano, Polo Ospedaliero San Paolo, Milano

**ROBERTA GIACCHERO**, UO di Pediatria, ASST Santi Paolo Carlo, Milano

**SAMANTHA GIANNATIEMPO**, Centro di Apprendimento e Ricerca TICE, Piacenza

**JOSEF HAYEK**, UO Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Le Scotte, Siena

**CLARA MIRABELL IZARD**, Igienista dentale, Genova

**MEIR LOTAN**, Università di Tel Aviv

**ILARIA MELONI**, Dipartimento di Biotecnologie mediche, Università di Siena

**SABRINA PERAZZOLI**, D.A.M.A., Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese

**MARIA PINTAUDI**, Neuropsichiatra Infantile, Genova

**TOMMASO PIZZORUSSO**, Istituto di Neuroscienze CNR, Pisa

**PATRIZIA PONTE**, UO Ostetricia e Ginecologia, Istituto G. Gaslini, Genova

**GIULIA PRATO**, UO e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile, Istituto G. Gaslini, Università di Genova

**ALBERTO PRIORI**, Clinica Neurologica III Università degli Studi di Milano, Polo Ospedaliero San Paolo, Milano

**ANDREA RECANATI**, Agente UnipolSai a Cassano d'Adda

**ALBERTO ROMANO**, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Centro Smart Onlus, Airett

**SILVIA RUSSO**, Laboratorio di citogenetica e genetica molecolare, Istituto Auxologico Italiano, Milano

**JEAN-CHRISTOPHE ROUX**, Faculté de Médecine La Timone, Marseille, France

**FABRIZIA SCOTTI**, Istituto Don Gnocchi, Milano

**MARTINA SEMINO**, Consulente AIRETT

**DOMENICO SICILIANO**, Distretto Nord-Ovest Direzione Vendite Unipol

**NICOLA SPECCHIO**, Dipartimento di Neuroscienze, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

**TINA TALARICO**, D.A.M.A., Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese

**ENRICO TONGIORGI**, Dipartimento di Scienze della Vita, Università di Trieste

**MARCELLA VACCA**, Istituto di Genetica e Biofisica, CNR, Napoli

**EDVIGE VENESSELLI**, UO e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile, Istituto G. Gaslini, Università di Genova

**AGLAIA VIGNOLI**, UO Neuropsichiatria Infantile-Centro Epilessia, ASST Santi Paolo Carlo, Dipartimento di Scienze della Salute, Università degli Studi di Milano

**PIETRO VILLA**, Agente UnipolSai a Cassano d'Adda

## CONVEGNO NAZIONALE AIRETT

Cura, ricerca e prevenzione: a che punto siamo?

27-28 maggio 2017 - Cassano d'Adda, Milano

### L'EVENTO RILASCI 9 CREDITI ECM

Il Convegno Nazionale AIRETT ci offre un'importante occasione per incontrarci, uniti nell'impegno per la Sindrome di Rett, con il tema "Cura, ricerca e prevenzione: a che punto siamo?".

Inizieremo con una novità assoluta: durante il Convegno verranno offerti utili servizi e prestazioni alle nostre bambine dagli occhi belli! La loro presentazione sarà effettuata all'apertura con una premessa informativa: le cure dentarie opportune soprattutto per la prevenzione della salute dei denti e gli interventi odontoiatrici possibili nel Convegno; nell'ambito del Progetto Passaporto Clinico, l'aggiornamento delle chiavette consegnate e la compilazione e la consegna di nuove chiavette alle famiglie interessate da parte dei centri di eccellenza; l'aggiornamento sull'indennità di comunicazione e sulla nuova legislazione per il "Dopo di noi", svolto da consulente legale, poi a disposizione delle famiglie per quanto di competenza.

Dopo questa parte preliminare, la sessione della ricerca sulla Sindrome di Rett ci porterà rilevanti contributi innovativi: sulle ultime novità sulla terapia genica, sogno per tutti noi e ora vicina alla realtà; sull'uso delle cellule staminali per la valutazione di molecole terapeutiche; su un "interruttore molecolare" che potrebbe riattivare la copia dormiente di MECP2; sugli studi preclinici sulla sindrome CDKL5; sul ruolo del FOXG1 nel neurosviluppo, nella variante congenita della sindrome di Rett (RTT).

Nella sessione dedicata alle nuove molecole (I parte), verranno esaminati: gli studi preclinici con Mirtazapina e la possibilità di eseguire un trial farmacologico con tale prodotto; il ruolo della proteina JNK nella RTT e le nuove strategie terapeutiche correlate.

In Sessione parallela si terrà il Workshop per insegnanti e terapisti del Progetto Fondazione Vodafone "Apprendo e comunico con il Tobii".

Nel pomeriggio conosceremo i risultati preliminari dei Progetti AIRETT nella riabilitazione: per il Progetto Fondazione Vodafone, come il sistema di puntamento oculare amplia la comunicazione aumentativa e il potenziamento cognitivo e

può migliorare la qualità della vita delle nostre bambine; per il Progetto sulla stimolazione transcranica a corrente diretta (tDCS), quali possibilità di impiego nella RTT e la sua influenza nella riabilitazione cognitiva; per il miglioramento delle competenze motorie e il contenimento delle possibili complicazioni, come e nostre bambine possono seguire il programma impostato da Lotan Meir, a seguito dei Corsi di Formazione organizzati da AIRETT in tutta Italia nell'ultimo anno.

Farà seguito la sessione sugli aggiornamenti dai clinici per un avanzamento delle cure: nei problemi funzionali dell'apparato gastroenterico, nelle infezioni respiratorie e nelle infezioni urogenitali, con consigli su come prevenirle, identificarle attentamente e curarle nel migliore dei modi; nei disturbi nutrizionali, su come migliorarli, anche con il supporto di integratori e di prodotti nutraceutici.

Nella seconda giornata, in prosecuzione della sessione sulle nuove molecole, saremo informati sulla fase di arruolamento del Trial con Sarizotan per i sintomi respiratori e sul trial clinico con trofinetide, appena terminato, che ha suscitato molte speranze negli USA.

La sessione conclusiva sarà dedicata alle prospettive future dalla ricerca alla clinica, in interessanti due ambiti di particolare interesse ed attualità: l'uso terapeutico e le indicazioni cliniche della cannabis e dei cannabinoidi, molto discussi e forieri di buone speranze anche per la RTT, le esperienze in corso e le possibili prospettive; il ruolo del microbiota intestinale, le basi scientifiche e le ricerche svolte ad ulteriore aiuto nella RTT.

Per tutti noi coinvolti nella sfida alla Sindrome di Rett, ci aspettano quindi due giornate intense e di estremo interesse, per la cui organizzazione desideriamo ringraziare sentitamente Maria Pintaudi. Ascolteremo ricercatori di livello internazionale, clinici particolarmente esperti, riabilitatori di grande peso, che sono impegnati a proseguire il percorso intrapreso, mirato a dare un futuro migliore per le nostre bambine dagli occhi belli. Saranno tutti a disposizione dei partecipanti per rispondere alle loro domande e, questa volta, anche per fornire servizi diretti. Come gli altri anni, le bambine e le ragazze avranno intrattenimenti a loro dedicati. Al Sabato sera Vi aspettiamo tutti alla cena in onore delle nostre Principesse con tanta musica e spettacolo.

Ancora una volta insieme, in amicizia e solidarietà!

Edvige Veneselli - Lucia Dovigo



Membro RSE 

Ente accreditato MIUR

Policlinico Le Scotte c/o reparto N.P.I.  
Viale Bracci, 1 - 53100 Siena  
tel. 339.8336978 - fax. 0459239904  
e-mail: convegno2017@airett.it

[www.airett.it](http://www.airett.it)

**Segreteria organizzativa**  
AIRETT Associazione Italiana Rett Onlus  
tel. 339 8336978 - fax 045 9239904  
e-mail: convegno2017@airett.it

**Organizzazione scientifica a cura di:**  
Prof.ssa Edvige Veneselli  
Maria Pintaudi  
Comitato scientifico AIRETT

SPONSOR EVENTO

**UnipolSai**  
ASSICURAZIONI

## Convegno Nazionale Sindrome di Rett 2017

27/28 MAGGIO

presso la Fortezza Viscontea di Cassano D'Adda (MI)

Piazza G. Perrucchetti, 3

EVENTO CON CREDITI ECM - PARTECIPAZIONE GRATUITA  
ISCRIZIONE OBBLIGATORIA



“  
A difesa di un sogno,  
insieme per il futuro delle  
bimbe dagli occhi belli  
”  
[Airett]

Cura ricerca e prevenzione: a che punto siamo?

Nuovi approcci dal mondo della ricerca. Trial in corso, prospettive future, prevenzione e cura, con la novità di offrire, durante il convegno, servizi diretti a bambine e famiglie.