

NAPOLI, 18-19 MAGGIO 2012

Aula Convegni, Area della Ricerca del CNR  
via Pietro Castellino, 111

## Convegno Nazionale AIRETT

Dalla ricerca nuove prospettive  
terapeutiche per la Sindrome di Rett.

### PROGRAMMA DEL CONVEGNO

#### Venerdì 18 maggio 2012

Ore 13.30	Registrazione
Ore 14.00	Apertura Convegno e Saluto di benvenuto <i>MAURIZIO D'ESPOSITO, Organizzatore Scientifico del Convegno</i> <i>ANTONIO BALDINI, Direttore IGB-CNR</i> <i>GIUSEPPE MARTINI, Direttore Dip.to Scienze della Vita del CNR</i> <i>LUCIA DOVIGO, Presidente AIRETT Associazione Italiana Rett</i>
<b>I SESSIONE: MODELLI ANIMALI E CELLULARI PER LO STUDIO NEUROLOGICO E COMPORIMENTALE DELLA SINDROME DI RETT</b>	
<i>Moderatori: STEFANIA FILOSA (Napoli); ALESSANDRA RENIERI (Siena)</i>	
Ore 14.30	<i>ILARIA MELONI (Siena):</i> Cellule staminali pluripotenti indotte (iPS): un modello innovativo per studiare i meccanismi alla base della sindrome di Rett
Ore 15.00	<i>GIOVANNI LAVIOLA (Roma):</i> Analisi del fenotipo comportamentale in un modello murino di sindrome di Rett: effetti della modulazione delle Rho GTPasi
Ore 15.30	<i>TOMMASO PIZZORUSSO (Pisa):</i> Modelli animali e cellulari per lo studio della neurobiologia della sindrome di Rett
Ore 16.00	Coffee-break
<b>I SESSIONE: DATABASE</b>	
Ore 16.30	<i>ALESSANDRA RENIERI (Siena):</i> Update sul Rett Networked Database
Ore 16.45	<i>SILVIA RUSSO (Milano):</i> Forme atipiche nella sindrome di Rett: ruolo di CDKL5 e FOXG1
<b>II SESSIONE: REPORT PROGETTI FINANZIATI 2011</b>	
<i>Moderatori: EDVIGE VENESELLI (Genova), ROSA ANGELA FABIO (Messina)</i>	
Ore 16.45	<i>SILVIA RUSSO (Milano):</i> Studio dell'eterogeneità clinica in un'ampia coorte di pazienti con sindrome di Rett mediante un approccio biochimico-molecolare
	<i>MAURIZIO D'ESPOSITO (Napoli):</i> Alterazione dei meccanismi dello stress ossidativo e loro trattamento in un modello animale della sindrome di Rett. <i>Presenta Floriana Della Ragione (Napoli)</i>
	<i>TOMMASO PIZZORUSSO (Pisa) - ALESSANDRA RENIERI (Siena) - MAURIZIO GIUSTETTO (Torino):</i> Studio dell'azione moderatrice del complesso ENAVASP sul difetto sinaptico indotto da mutazioni di MeCP2 in neuroni di topo e ottenuti da cellule staminali pluripotenti indotte (iPSC) da pazienti. <i>Presenta Maurizio Giustetto (Torino)</i>
	<i>ALESSANDRA RENIERI (Siena):</i> Analisi dei geni HLA per valutare la suscettibilità genetica ai vaccini come componente della patogenesi della sindrome di Rett. <i>Presenta Francesca Ariani (Siena)</i>
Ore 18.20	Discussione

## Sabato 19 maggio 2012

<b>I SESSIONE: DALLA RICERCA NUOVI APPROCCI TERAPEUTICI PER LA SINDROME DI RETT</b>	
<i>Moderatori: MARINA RODOCANACHI (Milano), SILVIA RUSSO (Milano)</i>	
Ore 9.00	LAURENT VILLARD (Marsiglia): Trattamento farmacologico della sindrome di Rett in modelli animali
Ore 9.40	CINZIA SIGNORINI (Siena): Reversione parziale tramite somministrazione con acidi grassi polinsaturi in bambine Rett
Ore 10.05	Discussione - domande dei genitori
Ore 10.20	Coffee-break
<b>II SESSIONE: APPROCCI DIAGNOSTICI E RIABILITATIVI NELLA SINDROME DI RETT</b>	
<i>Moderatori: GIUSEPPE HAYEK (Siena); AGLAIA VIGNOLI (Milano)</i>	
Ore 10.50	LOTAN MEIR (Tel Aviv): Sindrome di Rett nell'età adulta e trattamento dell'osteoporosi severa: descrizione di casi clinici.
Ore 11.30	IOANNIS UGO ISAIAS (Milano): Analisi del cammino in bambine con sindrome di Rett: problematiche e risultati preliminari
Ore 11.50	ROSA ANGELA FABIO (Messina): Modifica dei parametri neurofisiologici e neuropsicologici nel potenziamento cognitivo
Ore 12.15	FILIPPO GHELMA (Milano): Le principali problematiche cliniche e gestionali nella disabilità grave intellettiva e neuromotoria. Strategie di approccio
Ore 12.40	Discussione - domande dei genitori
Ore 13.00	Pranzo + Visita ai poster
<b>II SESSIONE (continua)</b>	
Ore 14.00	MARINA RODOCANACHI (Milano): Approccio riabilitativo integrato e miglioramento della qualità di vita nella sindrome di Rett
Ore 14.15	EDVIGE VENESSELLI (Genova): La rilevanza della metodologia della Presa in carico nelle pazienti RTT
Ore 14.30	<b>4 BREVI COMUNICAZIONI DAI POSTER</b> <i>Moderatori: CLAUDIO DE FELICE (Siena); MAURIZIO D'ESPOSITO (Napoli)</i>
Ore 14.30	<b>(Sessione parallela)</b> <b>SESSIONE DOMANDE E RISPOSTE, RICERCATORI-GENITORI</b> <i>Aula primo piano IGB</i>
Ore 15.00	Conclusioni - Questionario qualità percepita, test di apprendimento. Rilascio degli attestati.
Ore 15.30	GIAMPIETRO GRIFFO, rappresentante FISH: Quale futuro si prospetta a seguito delle ultime manovre governative per i portatori di handicap e le loro famiglie
Ore 16.00	<b>ASSEMBLEA SOCI AIRETT</b>