

In questo Convegno nazionale l'Associazione Italiana Sindrome di Rett desidera offrire un *panorama sugli avanzamenti in atto nella conoscenza e nel trattamento delle "bambine dagli occhi belli"* ai loro genitori, agli operatori sanitari attivi nel settore (medici, genetisti, psicologi, fisioterapisti, psicomotricisti, logopedisti; con crediti ECM), educatori ed insegnanti.

La *ricerca clinica e di base* sta infatti fornendo interessanti contributi *per modificare l'approccio a questa condizione, per certi aspetti prototipo delle Disabilità Complesse*, che possono averne un parallelo percorso di crescita. Con la guida della Presidente Lucia Dovigo e del Comitato Scientifico di AIRETT, il Prof Paolo Curatolo, già Presidente dell'International Child Neurology Association, ci ospiterà per un importante incontro sulle più recenti acquisizioni cliniche sulla Sindrome di Rett.

Saranno trattati: *in ambito clinico, il suo riconoscimento precoce, con particolare riferimento alle varianti* (identificate tardivamente o misconosciute), attraverso gli *elementi clinici già abnormi in fase "presintomatica" all'analisi dei video* effettuati dai familiari, fondamentali per una presa in carico precoce; *i criteri per differenziare le "vere" crisi epilettiche da altre manifestazioni parossistiche* sovente disturbanti la vita delle bambine "complesse" (ad esempio problemi gastroenterologici), necessari per il corretto trattamento; *i pattern critici ed EEG caratterizzanti* le forme nei differenti stadi, base per un migliore approccio farmacologico; *per la genetica, i nuovi approcci diagnostici*, che richiedono sempre più esperti dedicati, sino al *sequenziamento dell'esoma* nei casi sinora non geneticamente connotati, per poter fornire una risposta a tutte le famiglie; per il *trattamento farmacologico e nutrizionale, i trial terapeutici internazionali* effettuati ed in corso, gli *studi italiani con IGF1* e con una *nuova molecola, l'apporto degli integratori*, per garantire a tutte i miglioramenti ad oggi possibili e realizzabili; *in ottica riabilitativa motoria, i percorsi perseguibili*, il contributo dell'*analisi del cammino*, le esperienze condotte sulla *motricità globale e manuale*, al fine di promuovere interventi sempre più efficaci; *per gli aspetti mentali, i progres-*

si del potenziamento cognitivo, attestati anche con metodiche scientifiche obiettive, la presentazione di un *nuovo comunicatore con l'uso dell'eye tracker* (con dimostrazione pratica con le bambine presenti), al fine di mettere a disposizione un approccio concreto assai gradito dalle bambine e dalle ragazze, così condizionate dalle difficoltà comunicative; *per gli aspetti psicologici e sociali*, per sviluppare consapevolezza e competenze nelle famiglie, un aggiornamento sui *diritti dei soggetti con Malattie Rare e sullo stato dell'arte del settore, la terapia centrata sulla famiglia* ed i contributi finalizzati ad aumentare le competenze dei genitori e le conoscenze dei loro diritti; la *condizione di genitore di bambina Rett* e lo stress a ciò correlato; le *problematiche dei fratelli* ed i consigli per la loro salute psicologica. *Dalle ricerche promosse dall'AIRETT* per dare informazioni su quanto in atto e sulle prospettive future da ciò aperte, verranno esposti i risultati della valutazione preclinica su una *peculiare proteina* ipotizzabile per un nuovo approccio terapeutico, quali armi utilizzabili per *superare la difficoltà di comunicazione interneurale*, quali *indicatori biologici per correggere lo stress ossidativo*, la caratterizzazione sperimentale del *fenotipo motorio e cognitivo*.

Concluderà i lavori una sessione interattiva in cui gli *esperti risponderanno alle domande dei genitori* (e non solo) su temi clinici, genetici e riabilitativi, a completamento del percorso congiunto di crescita con uno spazio "aperto" e flessibile, di arricchimento per tutti i partecipanti.

Gli *apporti clinici ed abilitativi* in particolare avranno caratteri di *concretezza* e di *applicabilità*, mirati a configurare *percorsi assistenziali e terapeutici* che integrino le esperienze maturate dai Centri esperti con quanto derivato dall'avanzamento delle conoscenze italiane ed internazionali, per *la diffusione e la generalizzazione delle metodiche* destinate a promuovere in ogni sede *la salute e la qualità di vita* delle bambine, delle ragazze e delle giovani donne con Sindrome di Rett, unitamente a quelle delle loro famiglie.

Il Comitato scientifico



Membro RSE 

Ente accreditato dal MIUR
per la formazione del personale scolastico

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

www.airett.it

Segreteria organizzativa
AIRETT Associazione italiana Rett Onlus
tel. 339.8336978 - fax 045.9239904
e-mail: info@airett.it

Organizzazione scientifica a cura di:
dr. P. Curatolo
dr. G. Laviola
Comitato scientifico AIRETT

Con il patrocinio di:
ISTITUTO SUPERIORE
DI SANITÀ



In collaborazione con:

Concessionaria Norwegian Fish Oil



Rotary Club
di Roma - Sezione - AREA 1 (ONLUS)
Rotario 2000 Italia
Rotary International

CONVEGNO
NAZIONALE

ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT
ONLUS
SOGGETTO ACCREDITATO DAL MINISTERO DELL'ISTRUZIONE,
DELL'UNIVERSITÀ E DELLA RICERCA



Roma, 17-18 maggio 2013
Università degli Studi Niccolò Cusano
Via Don Carlo Gnocchi, 3

**Avanzamenti
nella presa in
carico della
Sindrome di Rett.
Contributi clinici
e dalla ricerca**

PROGRAMMA DEL CONVEGNO

Venerdì 17 maggio 2013

CON CREDITI ECM

| | |
|---------------------|---|
| Ore 14.30 | Registrazione |
| Ore 15.00 | Apertura congresso e saluto di benvenuto (L. DOVIGO, P. CURATOLO) |
| I SESSIONE: | APPORTI DELLA RICERCA CLINICA Moderatori: P. CURATOLO (Roma), J. HAYEK (Siena) |
| Ore 15.15 | M. ZAPPELLA (Siena) Recenti progressi nella diagnosi clinica di S. di Rett e varianti |
| Ore 15.45 | P. PUGGIONI (Roma) DIALOG, i comunicatori di nuova generazione - Esempificazione operativa sull'uso dell'eye tracker (preliminare alle verifiche pratiche sulle bambine, in parallelo). |
| Ore 16.00 | A. VIGNOLI (Milano) N. SPECCHIO (Roma) Manifestazioni parossistiche epilettiche e non |
| Ore 16.30 | G. PINI (Viareggio) Risultati italiani sulla sperimentazione IGF1 |
| Ore 16.45 | Discussione |
| II SESSIONE: | NUOVI DATI DALLE RICERCHE ITALIANE (Progetti finanziati da AIRETT) Moderatori: S. RUSSO (Milano), M. D'ESPOSITO (Napoli) |
| Ore 17.00 | B. DE FILIPPIS (Roma) Valutazione terapeutica preclinica di una proteina prodotta dall'Escherichia coli |
| Ore 17.15 | M. GIUSTETTO (Torino) Quali armi possediamo per combattere i difetti della comunicazione tra i neuroni? |
| Ore 17.30 | L. VERGANI (Genova) Le Metalloioneine come potenziali marker di stress ossidativo |
| Ore 17.45 | E. DAMETTO (Torino) Analisi HLA e vaccinazioni |
| Ore 18.00 | W. INVERNIZZI (Milano) Fenotipo motorio e cognitivo in topi portatori della mutazione Mecp2 |
| Ore 18.15 | Discussione |

Sabato 18 maggio 2013

CON CREDITI ECM

| | |
|--------------------|---|
| I SESSIONE: | APPORTI DELLA RICERCA NEUROPSICOLOGICA, ABILITATIVA E GENETICA Moderatori: M. ZAPPELLA (Siena), C. GALASSO (Roma) |
| Ore 9.00 | R.A. FABIO, G. PIOGGIA (Messina) Bande frequenziali nel potenziamento cognitivo con EEG wireless |
| Ore 9.30 | I. ISAIAS (Milano) Valutazione strumentale del controllo posturale e dell'inizio del cammino |
| Ore 9.45 | S. RUSSO (Milano) Nuovi approcci diagnostici alla sindrome di Rett |
| Ore 10.00 | A. RENIERI (Siena) Sequenziamento dell'esoma e altre mutazioni oltre MECP2 |
| Ore 10.15 | U. GALDERISI (Napoli) Senescenza delle cellule staminali e sindrome di Rett |
| Ore 10.30 | Discussione |
| Ore 10.45 | Coffee break |

| | |
|----------------------|---|
| II SESSIONE: | AGGIORNAMENTO SULLA TERAPIA FARMACOLOGICA E NUTRIZIONALE NELLA SINDROME DI RETT NELLA GESTIONE DELLE MALATTIE RARE Moderatori: P. CURATOLO (Roma), E. VENESELLI (Genova) |
| Ore 11.15 | J. HAYEK (Siena) Stress ossidativo e terapia con Epi743 |
| Ore 11.30 | M. PINTAUDI (Genova) Update sull'approccio farmacologico |
| Ore 11.45 | D. TISO (Bologna) Integratori alimentari: quali, quando e perché? |
| Ore 12.00 | D. TARUSCIO (Roma) Updating nelle Malattie Rare |
| Ore 12.30 | Discussione |
| Ore 13.00 | Lunch |
| | Visione dei poster - A. RENIERI (Siena), E. VENESELLI (Genova) |
| III SESSIONE: | ESPERIENZE DI CENTRI PER LA S. DI RETT Moderatori: M.G. TORRIOLI (Roma), M. RODOCANACHI (Milano) |
| Ore 14.00 | S. GIANNATIEMPO (Milano) DIALOG, i comunicatori di nuova generazione - Esempificazione operativa sull'uso dell'eye tracker (preliminare alle verifiche pratiche sulle bambine, in parallelo). |
| Ore 14.15 | C. GALASSO (Roma) Percorso assistenziale e riabilitativo |
| Ore 14.25 | D. DE LUCA (Roma) Esperienze di valutazione e trattamento degli aspetti motori |
| Ore 14.35 | P. PUGGIONI (Roma) Esperienza di presa in carico riabilitativa nel Lazio |
| Ore 14.45 | M. RODOCANACHI (Milano) Motricità globale e manuale: elementi per un razionale dell'intervento riabilitativo |
| Ore 15.00 | Discussione |
| IV SESSIONE: | LE PROBLEMATICHE SOCIALI E PSICOLOGICHE Moderatori: M. RODOCANACHI (Milano), A. VIGNOLI (Milano) |
| Ore 15.00 | E. VENESELLI (Genova) L'empowerment delle famiglie e i Servizi centrati sulle famiglie |
| Ore 15.30 | E. PARI (Milano) La genitorialità nella Sindrome di Rett |
| Ore 15.45 | D. BIONDI (Roma) Fratelli non si nasce, si diventa |
| Ore 16.00 | Discussione |
| V SESSIONE: | GLI ESPERTI RISPONDONO ALLE FAMIGLIE* |
| Ore 16.15 | S. GIANNATIEMPO, J. HAYEK, A. RENIERI, M. RODOCANACHI, S. RUSSO, E. VENESELLI, A. VIGNOLI, M. ZAPPELLA Discussione interattiva esperti - famiglie |
| Ore 17.30 | Chiusura del Convegno |

* Le domande da porre nella sessione "Gli esperti rispondono alle famiglie" possono essere consegnata alla reception all'inizio del convegno e comunque non oltre le ore 12 del sabato.

INIZIATIVE PER LE NOSTRE RAGAZZE NEI DUE GIORNI DEL CONVEGNO

Il venerdì pomeriggio e il sabato pomeriggio in parallelo al convegno la dott.ssa Giannatiempo e la dott.ssa Puggioni saranno a disposizione per far provare alle bimbe i comunicatori di nuova generazione DIALOG. Inoltre nella giornata di sabato Sonia Oliviero, specializzata in "Counseling mediazione corporea e Shiatsu" propone per le bimbe "Shiatsu e bimbe mano nella mano con lo Shiatsu" dove i genitori che lo desiderano potranno far provare alla loro bimba il trattamento shiatsu. Per accedere alle due iniziative si dovranno fare le iscrizioni all'inizio del convegno. Inoltre, come di consueto, per i due giorni di convegno ci saranno dei volontari che intratteranno le bimbe con attività ludiche

INFORMAZIONI GENERALI

Sede Congressuale

Università degli Studi Niccolò Cusano
Via Don Carlo Gnocchi, 3 ROMA

Iscrizione e Registrazione

L'iscrizioni al convegno:

- per i genitori che non necessitano di crediti ECM, è gratuita
- per i partecipanti che richiedono i crediti ECM, è necessario il versamento di Euro 60 (l'importo dovrà essere versato mediante bonifico bancario sul conto intestato all'AIRETT **IBAN IT64P0200811770000100878449** - specificando la causale "AVANZAMENTI NELLA PRESA IN CARICO DELLA SINDROME DI RETT. CONTRIBUTI CLINICI E DALLA RICERCA").

La registrazione è obbligatoria per tutti, genitori e partecipanti; si può effettuare compilando e trasmettendo la scheda allegata oppure tramite il sito www.airett.it

PROPOSTA DI PRESENTAZIONE POSTER

Le proposte di Poster (dimensione cm 70x100) devono essere effettuate al più presto e comunque **ENTRO il 4 MAGGIO 2013** alla Segreteria Organizzativa al seguente indirizzo e-mail: convegnoair2013@gmail.com. Per info: tel. 339.8336978.

Titolo

Autori

Firma

Data

SCHEDA DI ISCRIZIONE AL CONVEGNO

Scheda da inviare, completa di copia del versamento per chi richiede i crediti ECM, alla Segreteria Organizzativa, via FAX al n. **0459239904** oppure via **E-MAIL** all'indirizzo info@airett.it **ENTRO IL 10 MAGGIO 2013**.

Cognome*

Nome*

Indirizzo privato*

Cap-Città*

Tel. Fax

Cell. E-mail

Professione

PER CHI RICHIEDE I CREDITI ECM:

Codice fiscale o P. Iva*

Data e Luogo di nascita

Si richiede ECM per:

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Medico (discipline Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Genetica) | <input type="checkbox"/> Terapista Occupazionale |
| <input type="checkbox"/> Biologo | <input type="checkbox"/> Logopedista |
| <input type="checkbox"/> Psicologo | <input type="checkbox"/> Fisioterapista |
| <input type="checkbox"/> Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva | <input type="checkbox"/> Infermiere e Infermiere Pediatrico |
| | <input type="checkbox"/> Educatore Professionale |

Numero genitori presenti Figlia presente

Altri figli presenti: maschi numero età anni
femmine numero età anni

* **N.B. I dati con asterisco sono obbligatori per il rilascio dell'attestato di partecipazione.**

Ai sensi dell'art. 13 del decreto legislativo 30 giugno 2003 n. 196, recante il Codice in materia di protezione dei dati personali desideriamo informarLa che i dati personali da Lei volontariamente forniti saranno trattati, da parte dell'A.I.R. adottando le misure idonee a garantirne la sicurezza e la riservatezza, nel rispetto della normativa sopra richiamata.

I suoi dati saranno trattati elettronicamente ed utilizzati esclusivamente per il rilascio dell'Attestazione di partecipazione al Convegno; i restanti dati sono facoltativi e la loro indicazione può essere utile ai fini statistici. La loro mancata indicazione non pregiudica il rilascio dell'Attestazione di partecipazione al Convegno.

Il/la sottoscritto/a parteciperà a titolo gratuito in quanto genitore e non richiede ECM

Il/la sottoscritto/a partecipa a titolo oneroso; allega alla presente scheda la fotocopia di versamento della quota di iscrizione ammontante a Euro 60,00 (estremi bonifico bancario nelle Informazioni Generali)

Firma

Data