

# Programma

SABATO 1 GIUGNO 2019

## 9.00 Iscrizioni

9.15 Apertura dei lavori, Saluti della Presidente AIRett, Lucia Dovigo

## Sessione Ricerca di base Basic research section

### Session 1.

**Nuove prospettive terapeutiche per la sindrome di Rett.**  
**New perspectives in Rett syndrome therapy**

Moderatore/Chairman: A. Pizzuti, Professore Ordinario Genetica Medica Università La Sapienza, Roma

9.30 **Terapia genica nella sindrome di Rett**  
**Gene therapy in Rett syndrome**

Stuart Cobb, Centre for Discovery Brain Sciences Edinburgh Medical School, Biomedical Sciences, University of Edinburgh, UK

9.50 **Trial della terapia genica**

**The gene therapy trial**

David Lieberman, Department of Neurology, Boston Children's Hospital, Boston USA

10.10 **Analisi dei trial clinici nella sindrome di Rett**  
**A survey of clinical trials in Rett syndrome**

David Lieberman, Department of Neurology, Boston Children's Hospital, Boston, USA

10.30 **Discussione**

Moderatori/Chairman: A. Pizzuti, Professore Ordinario Genetica Medica Università La Sapienza, Roma

Topics: Nuove prospettive terapeutiche, Trial della terapia genica ed Analisi dei trial clinici

10.45 **Break**

### Session 2.

**I progetti dei bandi 2018**

**The 2018 research awards**

Moderatori/Chairmen: S. Russo, T. Pizzorusso, M. D'Esposito

11.05 **Derivati neuronali umani per studi in vitro sulla terapia volta a sostituire la proteina**

**Human neuronal derivatives for in vitro protein replacement therapy**

Hannes Steinkellner, Center for Pathobiochemistry and Genetics Institute of Medical Genetics, Wien, Austria

11.20 **Verso la riattivazione farmacologica del gene MECP2 sviluppando nuovi biomarkers preclinici per la Sindrome di Rett**

**Toward the pharmacological reactivation of Mecp2 developing new pre-clinical tools for the Rett Syndrome**

Marcella Vacca, CNR Napoli

Silvia Russo, Istituto Auxologico Italiano, IRCCS, Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare, Milano

11.45 **Caratterizzazione del potenziale terapeutico dei neurosteroidi nel deficit di CDKL5**

**Characterization of the therapeutic potential of neurosteroids for CDKL5-disorder**

Charlotte Kilstrop-Nielsen, Università dell'Insubria Dip. di Biotecnologie e Scienze della Vita, Laboratorio di Neurobiologia Molecolare, Varese

12.00 **La pupillometria come metodica di valutazione in modelli di sindrome di Rett**

**New technologies for new potential abilities in Rett Syndrome**

Tommaso Pizzorusso, Università di Firenze, Dipartimento NEUROFARBA

12.20 **Mutazione genetica nei difetti di MECP2, CDKL5, FOXP1**

**Gene editing in MECP2 FOXP1 and CDKL5**

Alessandra Renieri, Professore Ordinario Genetica Università degli studi di Siena

12.40 **Tavola rotonda: I nuovi approcci per la sindrome di Rett: cosa ci aspetta?**

**New approaches for Rett syndrome: what should we expect?**

Moderatore/Chairman: A. Pizzuti, Professore Ordinario Genetica Medica Università La Sapienza, Roma

Discussants: Stuart Cobb, David Lieberman, Hannes Steinkellner, Marcella Vacca, Silvia Russo, Charlotte Kilstrop-Nielsen, Tommaso Pizzorusso, Alessandra Renieri

13.15 **Chiusura della sessione**

## Sessione Riabilitazione Rehabilitation

### Sessione 3.

**Sessione Riabilitazione - Nuove Tecnologie per la Sindrome di Rett**

**Rehabilitation- New Technologies for RETT Syndrome**

Moderatori/Chairmen: Rosa Angela Fabio, Edvige Veneselli

14.30 **Una nuova sfida la Teleriabilitazione nella Sindrome di Rett**

**A new challenge: Telerehabilitation for Rett Syndrome**

Andrea Nucita, Ricercatore - Dipartimento COSPECS - Università di Messina, Consulente Centro AIRETT

Tindara Capri, Prof. a contratto Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale Università di Messina, Consulente Centro AIRETT

14.50 **Realtà virtuale e uso degli Avatar nella Riabilitazione cognitiva e motoria**

**Updates on Virtual Reality and using Avatars in Cognitive and Motor Rehabilitation**

Giancarlo Iannizzotto, Prof. Associato Dipartimento COSPECS Università di Messina, Consulente Centro AIRETT

Rosa Angela Fabio, Prof. Ordinario Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale Università di Messina, Responsabile scientifico Centro AIRETT

15.10 **Tobii: un'esperienza di due anni nella comunicazione con EyeTracker**

**Tobii: a two years-long experience in communication with EyeTracker**

Samantha Giannatiempo, Pedagogista, Centro di Apprendimento e Ricerca Tice, Piacenza, Consulente Centro AIRETT

15.30 **Amelie: l'amica che dà voce ai loro occhi - un nuovo strumento per la comunicazione e il potenziamento cognitivo**

**Amelie: a friend that gives voice to their eyes - a new tool for communication and cognitive enhancement**

Samantha Giannatiempo, Pedagogista, Centro di Apprendimento e Ricerca Tice, Piacenza

Martina Semino, Terapista della neuropsicomotricità dell'età evolutiva, Centro AIRETT, Verona, e Centro di Apprendimento e Ricerca Tice, Piacenza

15.50 **Dalla Tradizione all'innovazione: nuove tecnologie a servizio di una riabilitazione multidisciplinare**

**From Tradition to Innovation: new technologies at the service of multidisciplinary rehabilitation**

Martina Semino, Terapista della neuropsicomotricità dell'età evolutiva, Centro AIRETT, Verona, e Centro di Apprendimento e Ricerca Tice, Piacenza

Alberto Romano, Neuro psicomotricista Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Consulente centro AIRETT

16.10 **Movimento e Riabilitazione: uno strumento di condivisione tra genitori e clinici per misurare l'outcome motorio e monitorare lo sviluppo**

**Motion and Rehabilitation: a parents/clinicians sharing tool for motor outcome measurement and developmental monitoring**

Marina Rodocanachi, IRCCS Fondazione Don Carlo Gnocchi, Milano

16.30 **Discussione**

Moderatori/Chairmen: Rosa Angela Fabio, Edvige Veneselli

Topics: Teleriabilitazione, Realtà virtuale, EyeTracker, Amelie, Nuove tecnologie e Nuovi strumenti di riabilitazione motoria

16.45 **Chiusura della sessione**

16.50 **Assemblea Airett**

*Durante la giornata del sabato sarà possibile effettuare:*

- *Consulenza logopedica*

- *Consulenza legale per indennità comunicazione*

- *Consulenza passaporto clinico*

DOMENICA 2 GIUGNO 2019

## Sessione clinica/Clinical session

### Session 1.

**Dalla diagnosi alla terapia e alla prevenzione**

**From diagnosis to therapy and prevention**

Moderatore/Chairman: M. Rodocanachi

9.00 **Novità nella chirurgia della scoliosi: una nuova tecnica miniinvasiva provata con successo all'Ospedale dei bambini malati Necker a Parigi, come affrontare la disabilità complessa?**

**Novelty in scoliosis surgery: a new low-invasive technique already successful at Necker III Children Hospital in Paris, how to manage complex disabilities?**

Conoscere la persona con polihandicap per evitare la sua esclusione

**Know the person with polyhandicap to avoid his exclusion**

Gerard Ponsot, Professore onorario universitario, già primario del Servizio di Neurologia Infantile Ospedale Saint Vincent de Paul di Parigi e Ospedale La Roche Guyon; Vicepresidente di CESAP (Comitato di Studi per la persona con polihandicap)

### Session 2.

**Dolore e Disturbi del sonno**

**Pain and sleep Disorders**

Moderatori/Chairmen: M. Rodocanachi, G. Di Rosa

9.45-10.15 **Le cause di dolore e la presa in carico dei disturbi**

**The causes of pain and management of disorders**

Filippo Ghelma, Chirurgo, D.A.M.A. Ospedale San Paolo, Milano

10.20 **I disturbi del sonno: dalla diagnosi alla terapia**

**Sleep Disorders: from diagnosis to therapy**

Giulia Prato, Pediatra, Neuropsichiatra infantile, Istituto G. Gaslini, Genova

10.45 **Discussione**

Moderatori/Chairmen: M. Rodocanachi, G. Di Rosa, E. Veneselli

Topics: Le cause di dolore, La presa in carico dei disturbi, I disturbi del sonno: dalla diagnosi alla terapia

### Session 3.

**Disturbi respiratori**

**Respiratory disorders**

Moderatori/Chairmen: A. Vignoli, R. Canitano

11.00 **Interventi di prevenzione respiratoria**

**Respiratory prevention interventions**

Chiari Testa Beatrice, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

11.20 **Riabilitazione respiratoria e contributo degli ausili**

**Respiratory rehabilitation and aid contribution**

Paolo Innocente Banfi, IRCCS Fondazione Don Carlo Gnocchi Milano

11.40 **La dimensione del problema**

**Scale of the problem**

Helen Leonard in collegamento, Associate Professor, Principal Research Fellow NHMRC Co-Head Child Disability

12.00 **Valutazioni delle irregolarità respiratorie in veglia tramite monitoraggio in pazienti australiani e italiane con Sindrome di Rett**

**Evaluations of respiratory irregularities in wake by monitoring in Australian and Italian patients with Rett Syndrome**

Aglaia Vignoli, Ospedale S. Paolo, Università di Milano

12.20 **Discussione**

Moderatori/Chairmen: A. Vignoli, R. Canitano, E. Veneselli

Topics: Disturbi respiratori conoscerli, prevenirli e affrontarli

### Session 4.

**Resoconto dell'incontro di coordinamento dei Centri di riferimento**

**Report of the coordination meeting of the reference Centers**

Edvige Veneselli, già Direttore U.O.C. Neuropsichiatria Infantile, IRCCS Istituto G. Gaslini, Università di Genova

13.00 **Chiusura lavori e Questionario ECM**

*Durante la giornata di domenica sarà possibile provare alcuni dei nuovi ausili tecnologici presentati il sabato pomeriggio nella sessione: Nuove Tecnologie per la Sindrome di Rett.*

*L'iscrizione per consulenze e ausili tecnologici sarà possibile effettuarla il sabato mattina al momento della registrazione convegno.*

# CONVEGNO NAZIONALE SINDROME DI RETT 2019

1-2 giugno 2019 - Cervia (Ra)



**Nuove frontiere  
nella Sindrome di Rett:**  
*uno sguardo verso il futuro.*

**AIRETT**  
ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT

CON IL PATROCINIO DI



## Convegno nazionale Airett “Nuove frontiere nella sindrome di Rett: uno sguardo verso il futuro,,

1-2 giugno 2019 - Cervia (Ra)

### RICERCA DI BASE

Sabato 1 giugno si aprirà il convegno con la sessione dedicata alla ricerca di base **NUOVE PROSPETTIVE TERAPEUTICHE NELLA SINDROME DI RETT** che avrà come principale tema l'aggiornamento sulle strategie terapeutiche all'avanguardia ed i trial clinici attualmente in corso a livello internazionale. Pertanto la giornata sarà introdotta dalle presentazioni dei ricercatori **Dr. Stuard Cobb** e **Dr. David Lieberman** nell'ambito della terapia genica che riferiranno sullo stato dell'arte dei loro studi e presenteranno i risultati dei trial attualmente in atto. La giornata proseguirà con la presentazione dei progetti di ricerca nazionali ed internazionali selezionati nel bando AIRETT 2018, anch'essi finalizzati principalmente allo sviluppo di nuove strategie terapeutiche: **Dr. Marcella Vacca** e **Dr. Silvia Russo** presenteranno la riattivazione del cromosoma X che esprime l'allele sano del gene *MECP2* in modelli umani e murini, il **Dr. Hannes Steinkellner** parlerà della sperimentazione in vitro in modelli umani di una proteina che possa sostituire la proteina danneggiata di *Mecp2*, ma anche di strategie terapeutiche per le pazienti con difetti di *CDKL5* che verranno presentate dalla **Dr. Charlotte Kilstrup-Nielsen**; infine il **Dr. Tommaso Pizzorusso** tratterà dello sviluppo di un metodo nuovo molto interessante che utilizza la pupillometria per misurare il deficit neurologico nei modelli animali. La mattina si chiude con un intervento della **Dr. Alessandra Renieri** sulle potenzialità terapeutiche del gene editing applicato ai tre principali geni candidati nella sindrome di Rett, *MECP2*, *CDKL5* e *FOXG1*. Si concluderà la mattinata scientifica con un momento di discussione in cui verrà data alle famiglie la possibilità di confrontarsi con esperti di fama internazionale sulle prospettive attuali della ricerca e le aspettative che si possono avere.

### INNOVAZIONE E TECNOLOGIA

Il sabato pomeriggio sarà dedicato alle nuove tecnologie, tema che rispecchia il focus di specializzazione del **CENTRO AIRETT INNOVAZIONE E RICERCA** di Verona, un nuovo importante progetto di AIRETT.

Il Centro Airett di Verona è promotore di un importante evento che fa il punto sugli ausili tecnologici utilizzati per migliorare l'autonomia motoria e cognitiva e potenziare le abilità residue delle bambine con sindrome di Rett, in particolare sulle tecnologie assistive e le ricerche scientifiche attivate sull'applicazione nella riabilitazione motoria e cognitiva.

Il **Dr. Andrea Nucita** e la **Dr. Tindara Caprì** presenteranno una nuova sfida: la teleriabilitazione nella sindrome di Rett: grazie ad essa sarà possibile raggiungere e monitorare ogni bambina in tutta Italia, con un contatto costante con gli esperti del Centro. Di seguito la **Dr. Rosa Angela Fabio** e il **Dr. Giancarlo Iannizzotto** esporranno i nuovi strumenti della realtà virtuale e dell'uso degli avatar nella riabilitazione cognitiva e motoria delle bambine Rett. Gli avatar che serviranno per la riabilitazione sono stati scelti dalle stesse bambine con sindrome di Rett durante i campus estivi e hanno caratteristiche sorprendenti. **Le Dr. Samantha Giannatiempo e Martina Semino** proporranno in anteprima il nuovo ausilio a controllo oculare **Amelie**: si tratta di uno strumento per la comunicazione e il potenziamento ed è come un'amica che dà voce agli occhi delle bambine. Le dottoresse presenteranno anche i risultati del progetto *"Aiutiamo le bimbe dagli occhi belli"* relativo all'utilizzo dell'eye tracker Tobii.

Seguirà l'intervento presentato dal **Dr. Alberto Romano** e dalla **Dr. Martina Semino** che nel loro studio hanno "sottoposto a verifica di adattabilità alla Rett" tanti nuovi strumenti tecnologici per la riabilitazione motoria nelle bambine Rett. A fronte di avanzamenti tecnologici straordinari c'è sempre più bisogno di studi e ricerche che mettano in evidenza le effettive potenzialità delle nuove tecnologie applicate alla riabilitazione

e alla cura delle bambine con sindrome di Rett. Concluderà la giornata la **Dr. Marina Rodocanachi** che ci presenterà una scala di valutazione per monitorare i risultati motori.

### DALLA DIAGNOSI ALLA TERAPIA E ALLA PREVENZIONE

La domenica mattina sarà focalizzata su alcune problematiche di particolare rilevanza per le assistite e le loro famiglie, i disturbi respiratori, il dolore e i disturbi del sonno.

Aprirà i lavori il **Dr. Gérard Ponsot** che ci parlerà di una nuova tecnica miniinvasiva nella chirurgia della scoliosi provata con successo all'Ospedale dei bambini malati Necker a Parigi. Inoltre porterà il suo contributo su "Conoscere la persona con polihandicap per evitare la sua esclusione".

Per la sessione "Dolore e Disturbi del sonno", il **Dr. Filippo Ghelma** tratterà le cause del dolore nelle pazienti RTT. Verranno esaminati l'approccio clinico valutativo, con l'uso delle scale internazionali per pesare il grado di rilevanza del dolore, per poi delineare i principi del trattamento ed aggiornare in particolare sull'impiego attuale dei cannabinoidi nelle nostre ragazze.

La **Dr. Giulia Prato**, ci condurrà nel percorso diagnostico-terapeutico dei disturbi del sonno, per un aggiornamento sulle attuali conoscenze neurofisiologiche delle apnee, dei risvegli notturni, delle difficoltà di addormentamento e dei risvegli precoci; tratterà infine il trattamento dei problemi del sonno, in primis ricordando l'importanza di escludere i disturbi internistici (che possono interferire sulla qualità del sonno stesso) e di curarli in modo mirato; poi informerà sui principi generali di igiene del sonno, con consigli comportamentali ed infine consiglierà gli eventuali farmaci maggiormente efficaci e sicuri.

Nella sessione dedicata ai disturbi respiratori la **Dr. Beatrice Chiarini Testa**, ci formerà sugli interventi di prevenzione respiratoria, con cui contenere la ricorrenza di questa patologia, mentre il **Dr. Paolo Innocente Banfi**, ci illustrerà come realizzare una valida riabilitazione respiratoria e

quale è ad oggi il contributo degli specifici ausili nel trattamento.

Avremo quindi un collegamento con la **Dr. Helen Leonard**, che ci porterà i dati della dimensione e della tipologia dei problemi secondo quanto ha evidenziato dal suo database sulla casistica da lei seguita; ci porterà la sua preziosa competenza ed i suoi consigli.

La **Dr. Aglaia Vignoli**, ci riferirà sul Progetto di ricerca finanziato da AIRett sui disturbi respiratori, di cui è responsabile la Dott.ssa Helen Leonard e a cui collabora.

Le sessioni saranno seguite dalla discussione, in cui i genitori potranno porre domande agli esperti.

Al termine, la **Dr. Edvige Veneselli** darà il resoconto dell'incontro di coordinamento dei Centri di riferimento identificati da AIRett, che si terrà il venerdì pomeriggio precedente al Convegno e che avrà per tema l'aggiornamento del Percorso Diagnostico-Terapeutico-Assistenziale (PDTA) per la sindrome di Rett. Esso prevederà una revisione concordata tra i Centri sulle modalità con cui seguire le assistite, dal momento della diagnosi ai controlli del follow-up secondo l'età e le condizioni cliniche.

Come in passato, durante il Convegno verranno fornite varie consulenze alle famiglie e gli esperti presenti saranno a disposizione per incontri e colloqui.

*Edvige Veneselli - Lucia Dovigo  
Silvia Russo - Rosa Angela Fabio*



Membro RSE   
Ente accreditato MIUR

Sede legale  
Policlinico Le Scotte c/o reparto N.P.I.  
Viale Bracci, 1 - 53100 Siena  
tel. 339.8336978  
[www.airett.it](http://www.airett.it)

**Segreteria organizzativa e sede operativa**  
Centro AIRETT  
tel. 331.7126109  
e-mail: [convegno2019@airett.it](mailto:convegno2019@airett.it)  
[centrorett@airett.it](mailto:centrorett@airett.it)

**Organizzazione scientifica a cura di:**  
Edvige Veneselli (presidente)  
Tommaso Pizzorusso, Silvia Russo,  
Maurizio D'Esposito, Marina Rodocanachi,  
Aglaia Vignoli, Rosa Angela Fabio

CON LA COLLABORAZIONE DI



SPONSOR EVENTO

