

Anno XVIII, n. 70  
Settembre 2015  
Tariffa Associazioni  
senza scopo di  
lucro: "Poste Italiane  
Spa - Spedizione in  
abbonamento Postale -  
D.L. 353/2003 (conv.  
In L. 27/02/2004 n° 46)  
art. 1 - comma 2 -  
DCB Milano

# Vivirett

QUADRIMESTRALE DI INFORMAZIONE E ATTUALITÀ SULLA SINDROME DI RETT

AIRETT è iscritta alle ONLUS (Organizzazione non lucrativa di attività sociale) aderente alla R.S.E. (Rett Syndrome Europe)



 **AIRETT**  
*da 25anni ricerca, cuore, cura*

**Più di 60 interventi  
con la presenza di specialisti  
tra i più importanti nomi  
a livello internazionale**

**30/31 ottobre - 1 novembre, 2015  
Roma, Italia - Barcelò Aran Mantegna Hotel**

■ CONGRESSO EUROPEO  
Info, programma e  
tutti i relatori

■ FULL IMMERSION  
COGNITIVA  
Il nuovo software  
per eyetracker

■ L'UNIONE FA LA FORZA  
In arrivo la nuova  
campagna SMS  
solidale

<b>3 INFORETT</b>	<b>27 RICERCA CLINICA</b>
<b>4 LETTERA DEL PRESIDENTE</b>	Sindrome di Rett e disturbi del sonno
<b>5 4° CONGRESSO EUROPEO SULLA SINDROME DI RETT</b>	<b>28</b> Sindrome di Rett e scoliosi
Presentazione	<b>30</b> Epilessia e Sindrome di Rett: applicazione del Rett Syndrome Networked Database; importanza della video-poligrafia
<b>6</b> Il contributo della ricerca di base e preclinica allo studio della sindrome di Rett: cosa ci aspetta all'European Congress on Rett syndrome	<b>32</b> Sindrome di Rett e scarso accrescimento
<b>7</b> Programma congresso	<b>35 RICEVIAMO E PUBBLICHIAMO</b>
<b>9</b> Comitato scientifico e relatori	Varie
<b>23</b> Info e quote di partecipazione	<b>37 L'UNIONE FA LA FORZA</b>
<b>24</b> Scheda di iscrizione	Iniziativa a favore dell'AIReTT
<b>25 L'UNIONE FA LA FORZA</b>	<b>40 ASSOCIAZIONE</b>
In arrivo la nuova campagna SMS solidale a favore di AIRETT	Responsabili regionali
<b>26 PROGETTI AIRETT</b>	<b>41 IL CONTATTO GIUSTO... LA RISPOSTA GIUSTA</b>
Full immersion cognitiva	<b>42 SINDROME DI RETT DA LEGGERE E DA VEDERE</b>
	<b>43 CENTRI CON ACCORDI DI COLLABORAZIONE CON AIRETT</b>
	<b>44 PER ASSOCIARSI ALL'AIRETT</b>

Direttore responsabile:

**Marinella Piola - Lucia Dovigo**

Redazione:

**Via G. Sirtori 10 - 37128 Verona**

**e-mail: redazione@airett.it**

**Tel. 339.8336978 - www.airett.it**

Editore:

AIReTT (Associazione Italiana Rett) Onlus

V.le Bracci, 1 - Policlinico Le Scotte -

Siena

Registrazione presso il Tribunale di Milano  
n. 392 del 5 luglio 1997

Tariffa Associazioni senza scopo di lucro:

"Poste Italiane Spa - Spedizione in

abbonamento Postale - D.L. 353/2003

(conv. In L. 27/02/2004 n° 46) art. 1 -

comma 2 - DCB Milano

Stampa:

Tipografia Valsecchi - Erba

**VIVIRETT** - Periodicità quadrimestrale

**Calendario per la ricezione del materiale per la pubblicazione sulla rivista** (articoli, relazioni,

fotografie, lettere alla redazione):

**1° numero:** materiali entro il 15/03

(uscita aprile-maggio)

**2° numero:** materiali entro il 15/06

(uscita luglio-agosto)

**3° numero:** materiali entro il 15/10

(uscita novembre-dicembre)

• Ricezione materiale in formato digitale:  
redazione@airett.it

• Ricezione materiale cartaceo:  
Lucia Dovigo - Via G. Sirtori, 10  
37128 Verona

• Cell. 339.8336978

#### CONSIGLIO DIRETTIVO AIRETT

Presidente:

Lucia Dovigo Dell'oro

Vicepresidente:

Nicola Sini

Consiglieri:

Ines Bianchi

Antonella Faleschini

Giuseppina Ludi

Isabella Motisi

Giuseppe Scannella

Collegio Revisori:

Presidente:

Giovanni Ampollini

Revisori:

Cristina Canciani

Andrea Vannuccini

#### COMITATO SCIENTIFICO OPERATIVO

Prof. Canevini (Neuropsichiatra)

Prof. Fabio (Psicologa)

Dott. Hayek (Neuropsichiatra)

Dott. Pizzorusso (Genetista)

Prof. Renieri (Genetista)

Dott. Rodocanachi (Neurologa/fisiatra)

Dott. Russo (Genetista)

Prof. Veneselli (Neuropsichiatra)

#### COMITATO SCIENTIFICO ONORARIO

Prof. Budden-USA (Pediatria)

Prof. Becchetti (Chirurgo Ortopedico)

Prof. Bruschettoni (Pediatria)

Prof. Cioni (Neuropsichiatra)

Dott. Fiumara (Pediatria)

Prof. Godall-USA (Fisiatra)

Prof. Guerrini (Neuropsichiatra)

Dott. Pini (Neuropsichiatra)

Prof. Portinaro (Chirurgo ortopedico)

Dott. Senez-Francia (Nutrizionista)

Prof. Zappella (Neuropsichiatra).

#### INFORMAZIONI UTILI

QUOTE ASSOCIATIVE **GENITORI**:

Validità quota associativa:

dal 01/01 al 31/12 di ogni anno

Rinnovo quota associativa:

come da Statuto entro il 28 febbraio

di ogni anno. Il pagamento della

quota associativa compete al genitore

associato che ha diritto a:

- Ricevere con cadenza quadrimestrale la rivista ViviRett;
- Partecipare ai corsi promossi dall'AIReTT;
- Partecipare con sconti speciali a convegni e seminari;
- Acquistare con sconti speciali i libri tradotti dall'AIReTT;
- Votare per l'elezione del nuovo CD con cadenza triennale.

**Per iscriversi all'AIReTT (Associazione Italiana Rett) Onlus compilare il modulo pubblicato in fondo alla rivista**

È possibile sia utilizzare il **Bollettino di Conto Corrente Postale** allegato a questo numero di ViviRett, che il

**Bonifico Bancario** per effettuare tutti i versamenti di contributi volontari e quote associative.

• **BONIFICO BANCARIO:**

intestato ad "AIReTT (Associazione

Italiana Rett) ONLUS" IBAN:

IT64P0200811770000100878449

• **BOLLETTINO DI C/C POSTALE:**

C/C n: 10976538 intestato ad

"AIReTT Viale Bracci, 1 - 53100 Siena"

**Per destinare il "5 per mille" alla nostra Associazione il codice fiscale è il seguente: 92006880527**



Gloria e Giulia

## Che cos'è la Sindrome di Rett?

La Sindrome di Rett è una malattia dello sviluppo neurologico che si manifesta prevalentemente nei primi due anni di vita. La malattia nella sua forma più classica riguarda solo le bambine e si colloca in un rapporto di 1/10.000 e 1/15.000. La quasi totalità dei casi è sporadica, tuttavia è stato riferito qualche raro caso familiare. L'identificazione della Sindrome di Rett come un distinto fenotipo, si deve all'esperienza clinica del professore austriaco Andreas Rett più di vent'anni fa. Una recensione sulla malattia eseguita dallo svedese Bengt Hagberg fu pubblicata nel 1983 su un giornale di neurologia inglese. L'articolo forniva una rassegna di 35 casi. La documentazione clinica, nuovi dati biochimici, fisiologici e genetici furono presentati a Vienna durante una conferenza nel 1984.

Da allora, l'interesse per la malattia si è accresciuto, favorendo familiarità utile per la diagnosi e la divulgazione scientifica, fondamentale per successive ricerche. Fino al settembre 1999, la diagnosi della RTT si basava esclusivamente sull'esame clinico. Da allora viene confermata, in circa l'ottanta per cento dei casi, dalla genetica molecolare (MeCP2).

In seguito sono stati identificati altri due geni responsabili della malattia, CDKL5 e FOXP1.

### DIAGNOSI DELLA SINDROME DI RETT

Diagnosticare la Sindrome di Rett significa riscontrare queste caratteristiche:

1. periodo prenatale e postnatale apparentemente normale
2. sviluppo psicomotorio apparentemente normale nel corso dei primi sei mesi - quattro anni
3. misura normale della circonferenza cranica alla nascita con rallentamento della crescita del cranio tra i sei mesi e i quattro anni di vita
4. perdita dell'uso funzionale delle mani tra i sei e i trenta mesi, associato a difficoltà comunicative e ad una chiusura alla socializzazione
5. linguaggio ricettivo ed espressivo gravemente danneggiati, ed evidente grave ritardo psicomotorio
6. comparsa dei movimenti stereotipati delle mani; serrate, strofinate, portate alla bocca
7. aprassia della deambulazione e aprassia - atassia della postura tra i dodici mesi e i quattro anni
8. la diagnosi rimane dubbia tra i due e i cinque anni.

### GLI STADI CLINICI DELLA SINDROME DI RETT

#### Fase 1

##### Tra i 6 e i 18 mesi. Durata: mesi

Rallentamento e stagnazione dello sviluppo psicomotorio fino a quel momento normale. Compare disattenzione verso l'ambiente circostante e verso il gioco. Sebbene le mani siano ancora usate in maniera funzionale, irrompono i primi sporadici stereotipi. Rallenta la crescita della circonferenza cranica.

#### Fase 2

##### Da 1 ai 3 anni. Durata: settimane, mesi

Rapida regressione dello sviluppo, perdita delle capacità acquisite, irritabilità, insonnia, disturbo dell'andatura. Compaiono manifestazioni di tipo autistico, perdita del linguaggio espressivo e dell'uso funzionale delle mani accompagnata dai movimenti stereotipati, comportamenti autolesivi. La regressione può essere improvvisa o lenta e graduale.

#### Fase 3

##### Stadio pseudo stazionario. Durata: mesi, anni

Dopo la fase di regressione, lo sviluppo si stabilizza. Diminuiscono gli aspetti di tipo autistico e viene recuperato il contatto emotivo con l'ambiente circostante. Scarsa coordinazione muscolare accompagnata da frequenti attacchi epilettici.

#### Fase 4

##### All'incirca dopo i 10 anni. Durata: anni

Migliora il contatto emotivo. Gli attacchi epilettici sono più controllabili. La debolezza, l'atrofia, la spasticità e la scoliosi impediscono a molte ragazze di camminare, anche se non mancano le eccezioni. Spesso i piedi sono freddi, bluastri e gonfi a causa di problemi di trofismo.

### L'AIReTT (Associazione Italiana Rett)

L'AIReTT dal 1990 si pone come obiettivi da una parte quello importante/fondamentale di promuovere e finanziare la ricerca genetica per arrivare quanto prima ad una cura, dall'altro quello alquanto necessario di sostenere la ricerca clinica - riabilitativa, per individuare soluzioni alle numerose problematiche che un soggetto affetto da Sindrome di Rett si trova quotidianamente ad affrontare. A tal fine oltre che finanziare mirati progetti di ricerca supporta la formazione di medici e terapisti presso centri per la RTT all'avanguardia a livello internazionale ed è impegnata alla creazione in Italia di centri di riferimento specializzati nella RTT per la diagnosi, il check up e la stesura di un adeguato programma di riabilitazione e cura della sintomatologia.

È membro della RSE (Rett Syndrome Europe), promuove convegni a livello internazionale.

È un importante punto di riferimento e di contatto per famiglie con ragazze affette da Sindrome di Rett, aggiorna sulle novità riguardanti la malattia attraverso la rivista "ViviReTT", ad uscita quadrimestrale, e tramite il proprio sito internet.

Mette a disposizione degli associati, esperti per aiutarli nel trovare soluzioni a problematiche sanitarie/assistenziali/scolastiche.

**1990/2015,**



25 anni dalla costituzione, un traguardo veramente importante per AIRETT, alla cui attività hanno fatto da filo conduttore tre parole chiave: "ricerca, cuore, cura"

**Ricerca:** punto di partenza di tutte le nostre scelte;

**Cura:** con i molteplici significati che questa parola racchiude, vale a dire

- trovare la strada giusta per sconfiggere la SR
- affrontare uno specifico problema e cercare di risolverlo
- indicare a chi si occupa dei soggetti affetti da SR la strada migliore per aiutarli;

**Cuore:** sta per Amore, il sentimento più prezioso che possediamo, il sentimento che ci dà la forza quotidiana per lottare, combattere e cercare di costruire un futuro migliore per le nostre ragazze.

Ed è esattamente con la volontà di aiutare la ricerca e la cura che abbiamo accettato di organizzare su richiesta di RSE, per la seconda volta in sei anni, il Congresso Europeo sulla Sindrome di Rett

A volte si è portati, sbagliando, a sottovalutare l'importanza di questi eventi; sono invece momenti di grande impatto informativo e formativo, di stimolo alla ricerca ed importanti occasioni di confronto/incontro tra famiglie e professionisti.

Auspico veramente che ci sia da parte di tutti la consapevolezza di quanto sia importante partecipare e, fondamentale per le famiglie, stimolare la partecipazione di tutte le figure professionali che gravitano intorno alla propria figlia, per poter beneficiare dei preziosi contributi che potranno dare loro i numerosi interventi, più di 60, di specialisti di fama internazionale sulla Sindrome di Rett.

Desidero ringraziare la Prof. Veneselli, presidente del Comitato Scientifico, per la grande disponibilità e l'impegno profusi finalizzati all'organizzazione di questo importante evento scientifico, ringraziamenti che vengono estesi a tutti i componenti del CS.

#### **PRESENTAZIONE CONGRESSO**

Questo 4° Congresso Europeo è organizzato da AIRett (Associazione Italiana Sindrome di Rett), con la collaborazione di RSE (Associazione Europea Sindrome di Rett), AIRett è stata anche promotrice del 1° Congresso Europeo tenutosi a Milano nel 2009.

In questo interessante evento noi incontreremo insieme ricercatori, clinici, terapisti, educatori, insegnanti, famiglie e le nostre bambine dagli occhi belli.

Lo scopo che ci poniamo è quello di migliorare la nostra assistenza clinica condividendo le nostre competenze ed i nostri studi, nella speranza di nuove idee per un futuro migliore per le ragazze con la Sindrome di Rett (SR).

I ricercatori ci riferiranno i risultati dei loro più recenti studi. Noi sappiamo che stanno lavorando molto duramente per identificare i meccanismi sottostanti la condizione Rett.

Molti di essi hanno testato sugli animali potenziali nuovi trattamenti per far regredire o perlomeno arrestare l'evoluzione della SR. Sarà pertanto molto interessante conoscere i loro riscontri.

Nel contempo, come clinici, noi speriamo di migliorare la presa in carico quotidiana. Quindi i medici più competenti ci parleranno delle loro esperienze per permetterci di curare al meglio le nostre ragazze e di gestire nel migliore dei modi i loro vari problemi clinici, sulla base degli specifici protocolli che ci presenteranno. Abbiamo chiesto loro un focus sul controllo dei sintomi e sulle strategie per prevenire le complicazioni che possono insorgere. Questo punto costituisce un target molto importante nel nostro lavoro quotidiano. Essi ci supporteranno anche nel seguire le ragazze durante l'avanzamento dell'età: i loro suggerimenti indicheranno come farle crescere nelle condizioni migliori possibili e assicurare una qualità di vita confortevole a loro ed ai loro genitori.

Negli ultimi anni, le ragazze con SR hanno partecipato a molti trial clinici con nuove molecole. Abbiamo invitato i principali investigatori per arrivare direttamente a conoscere i risultati ottenuti e discutere la possibilità di trasferire tali esperienze nel nostro lavoro clinico.

Nello stesso tempo abbiamo chiamato gli esperti sulla comunicazione e sulla riabilitazione per ricevere suggerimenti su moderni programmi di trattamento. Li vedremo al lavoro con le ragazze direttamente o tramite videoregistrazioni. Ci saranno presentati inoltre i più nuovi ausili e strumenti.

Noi crediamo nei giovani e li vogliamo con noi per presentarci i risultati dei loro studi.

Infine, abbiamo organizzato un percorso specifico per terapisti, educatori, insegnanti e famiglie in modo che possano confrontarsi e condividere le problematiche con gli esperti, e tornare nelle loro sedi operative con nuove competenze.

Siamo orgogliosi di avere con noi molti dei leaders nei vari campi, non solo dall'Europa ma anche dagli Stati Uniti e dall'Australia, e desideriamo ringraziarli tutti per la loro disponibilità.

Le famiglie potranno partecipare a tutte le sessioni, discutere con gli esperti e avere consulenze individuali con gli esperti stessi. Vi aspettiamo quindi numerosi a Roma per sfidare la Sindrome di Rett.

*EdvigeVeneselli*

*Lucia Dovigo*

BARCELÒ ARAN MANTEGNA HOTEL  
Via Andrea Mantegna, 130 – 00147 Roma

## 4° Congresso Europeo sulla Sindrome di Rett

**C**arissimi,

il programma del prossimo 4° Congresso Europeo sulla Sindrome di Rett è davvero di grande interesse per il contributo dei maggiori esperti internazionali alla ricerca, alla clinica e alla riabilitazione delle bambine e delle giovani con Sindrome di Rett durante l'arco di vita.

Il Programma in **Sessione plenaria** per Ricercatori, Clinici, Medici, Biologi, Genetisti, Terapisti, Educatori ed Insegnanti sviluppa nella prima giornata: una lettura di D. Taruscio sullo stato dell'arte della *politica europea sulle Malattie Rare*; due sessioni sulla *ricerca di base sulle novità dei meccanismi sottostanti*, tra cui il ruolo delle cellule gliali e della microglia wild-type; la complessità della *ricerca farmacologica* trattata da S. Garattini; i più recenti dati *sull'evoluzione delle condizioni cliniche al giorno d'oggi*, con aumento della durata di vita grazie alle nuove possibilità terapeutiche; una sessione su come seguire al meglio le nostre assistite con

*protocolli strutturati per le differenti età* e su come *organizzare la transizione all'età adulta*; quanto abbiamo imparato *su epilessia e sonno*, da parte di D. Glaze; *un focus sull'epilessia*, con attenzione all'efficacia dei trattamenti nuovi e alternativi; le novità dalla genetica sui *nuovi geni coinvolti*, individuati con le più recenti tecniche molecolari.

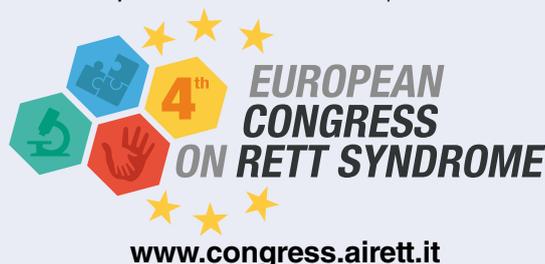
Nella seconda giornata gli esperti in *ricerca translazionale* ci porteranno le loro novità sugli *approcci farmacologici e genetici* per i trattamenti sperimentali in corso, tra cui la *terapia genica*.

Una ricca sessione è poi dedicata *all'avanzamento dell'assistenza*, con peculiare attenzione alle condizioni con *problematiche cliniche di maggiore complessità* e in ottica di *aggiornamento sui migliori trattamenti* ad oggi effettua-

bili. Sentiremo come intervenire al meglio sui disturbi autonomici, sul respiro, sul cuore, sulla nutrizione nelle varie età, sul Passaporto clinico che AIRett ha organizzato per proteggere le nostre pazienti nelle condizioni di emergenza.

Per *la riabilitazione*, avremo esperti internazionali da una parte per il punto ad oggi sul *potenziamento cognitivo e della comunicazione* e dall'altra per le nuove modalità di *valutazione motoria e le nuove esperienze terapeutiche*.

Alla domenica mattina, verrà fatto il *focus sui più importanti trials terapeutici effettuati* sulle pazienti



affette: sentiremo direttamente da clinici ricercatori i risultati dei trattamenti con nuove molecole, con differenti meccanismi di azione, sia di stimolo globale che specifici come quelli sulla variabilità cardiorespiratoria e sull'osteoporosi.

Infine si terrà una *riflessione generale sui trials in prospettiva futura*, sull'utilizzo del nostro *database europeo* e sul supportare la ricerca, per poi chiudere i lavori con un *incontro finale di bilancio e di sintesi sui lavori in ambito di ricerca, clinica e riabilitazione*.

Il Programma della **Sessione parallela** per Terapisti, Educatori e Insegnanti *integra le tematiche cliniche e riabilitative sviluppate in plenaria* con una serie di sessioni su: *potenziamento* di comunicazione, attenzione, memoria, anche con *nuovi software*; *focus sulla gestione dei problemi* emo-

zionali e di comportamento *nelle varie età*; le *ultimissime novità tecnologiche* per la postura e la deambulazione, oltre che con tecniche correlate alla realtà virtuale; per la riabilitazione neuromotoria, *come recuperare la perdita della deambulazione e come migliorarla* associando metodiche comportamentistiche ABA; riflessioni sulla più efficace terapia della *scoliosi*; una parentesi sulla *musicoterapia*, anche effettuata con il sostegno della *CAA*.

Una riflessione finale ci sensibilizzerà alla *"care" psicologica* delle nostre ragazze, nell'ottica di promuovere una *migliore qualità di vita per loro e i loro familiari*.

Un gruppo ristretto di esperti clinici si riunirà con alcuni rappresentanti delle Associazioni per promuovere un'azione di approfondimento sulla S.U.D. e per costruire un percorso di protezione per le nostre bambine.

Numerosi partecipanti hanno già aderito con proposte di contributi *con comunicazioni e poster* a tema libero, con cui avremo una panoramica delle ulteriori novità evidenziate dagli studiosi.

Avremo stand dimostrativi di apparecchiature ed ausili, accanto alla preziosa possibilità di avere consulenze da parte degli esperti partecipanti.

Sottolineo in particolare che gli operatori partecipanti avranno un'occasione pressoché unica nel panorama specifico sull'aggiornamento nell'ambito delle Disabilità complesse, di cui la Sindrome di Rett è un prototipo importante, sull'assistenza durante l'arco di vita, sull'approccio multidisciplinare, sui trattamenti farmacologici e abilitativi più efficaci su basi scientifiche.

Per le famiglie, abbiamo creato le condizioni affinché possano verificare personalmente lo stato delle conoscenze e delle esperienze nazionali, nel confronto in ambito europeo e con apertura ai centri internazionali maggiormente qualificati.

A presto, tutti insieme, - permettete - per questa nostra "EXPO" sulla moderna gestione dei problemi delle nostre ragazze!

Edvige Veneselli - Lucia Dovigo

# Il contributo della ricerca di base e preclinica allo studio della sindrome di Rett: cosa ci aspetta all'European Congress on Rett Syndrome

Il prossimo congresso europeo sulla sindrome di Rett prevede un'interessante lista di seminari sugli aspetti di base e le possibili terapie per la sindrome di Rett. Sono stati infatti invitati scienziati di prestigiosi laboratori europei e di oltreoceano aventi in comune lo studio di questa difficile patologia. I loro interventi si affiancheranno alle comunicazioni selezionate tra gli abstract inviati dagli scienziati.

Le prime comunicazioni saranno della Prof.ssa Ballas di New York che parlerà del ruolo di MeCP2, la proteina la cui mutazione causa la sindrome di Rett, nelle cellule gliali. Sebbene la gran parte degli studi investighino il ruolo di MeCP2 negli elementi cellulari principali del tessuto nervoso ovvero i neuroni, vi sono indicazioni che le cellule gliali possano mediare almeno parte dell'azione del MeCP2 nella malattia.

La Prof.ssa Ballas ha dimostrato infatti che nel topo la perdita di MeCP2 dalle sole cellule gliali oligodendrocitiche causava la comparsa di sintomi tipici della Rett. Di converso, se invece si riattivava il MeCP2 nelle sole cellule oligodendrocitiche alcuni sintomi miglioravano. Gli studi indicano quindi che trattamenti mirati alle cellule gliali potrebbero avere effetti positivi.

La Prof.ssa Landsberger dell'Università dell'Insubria parlerà dei suoi studi che cercano di meglio caratterizzare le funzioni cellulari di MeCP2. Studiando una mutazione presente nei pazienti, la Y120D, si è potuto osservare la funzione di MeCP2 nella regolazione della mitosi, ossia del processo attraverso cui le cellule si moltiplicano.

Questa nuova scoperta fa porre l'attenzione degli studiosi anche

sulla mitosi per meglio comprendere i sintomi della sindrome di Rett.

La sessione successiva prevede il Dr. Matthias Heidenbecher del laboratorio di Feng Zhang di Boston, USA. Questo studio presenterà una nuovissima tecnica, la metodica CRISPR-Cas9, nominata tecnica dell'anno dalla rivista Nature Methods, che permette di modificare i geni anche nei neuroni adulti. Il laboratorio americano sta sviluppando questa tecnica per poter intervenire sul gene MeCP2 mutato cercando di ripristinare la situazione normale. Siamo quindi ansiosi di sapere le novità su questo brillante approccio.

Sempre da Boston, USA interverrà il Dr. Wren Gabel del laboratorio del Prof. Greenberg. Questi ricercatori hanno appena pubblicato un importante lavoro in cui si è scoperto che l'azione di MeCP2 sui geni sarebbe selettiva solo per i geni particolarmente lunghi. Solo la trascrizione di questi ultimi sarebbe quindi alterata nella sindrome di Rett. Dato che la trascrizione dei geni lunghi può essere stimolata farmacologicamente questi studi hanno portato a progettare la sperimentazione di una terapia basata su questa idea. Dell'andamento di questa sperimentazione ci riferirà il Dr. Gabel.

Il congresso prevede poi una sessione sul CDKL5. Mentre i modelli animali per lo studio del MeCP2 sono presenti da anni, il modello CDKL5 è presente solo da due anni ed il suo studio ha portato a nuove indicazioni sulla funzione di CDKL5 ancora in fase di pubblicazione.

L'intervento del Dr. Giustetto dell'Università di Torino parlerà dei risultati sulla funzione di CDKL5 come

regolatore dello sviluppo sinaptico e sui possibili trattamenti volti a normalizzare le anomalie sinaptiche, mentre la Prof.ssa Ciani ha in studio una terapia sperimentale sul modello animale basata sul ristabilire livelli cerebrali normali di CDKL5.

La sessione successiva tornerà a vertere su MeCP2 ed avrà come argomento le nuove possibilità terapeutiche.

Il Prof. Green di New York ha pubblicato un lavoro che mostra che è possibile riattivare la trascrizione genica del cromosoma X inattivato. Le femmine sono dotate di due cromosomi X, l'uno o l'altro dei quali è inattivato in ciascuna cellula. Nella Rett vi è quindi un mosaico di cellule in cui si è inattivato il cromosoma che porta la malattia ed altre che invece portano il gene normale. La speranza che nasce dal lavoro del Dr. Green è di riattivare il gene MeCP2 sano inattivato nelle cellule che invece esprimerebbero il gene mutato.

Il prof. Cobb da Glasgow ci parlerà invece dell'approccio della terapia genica che in alcuni studi sperimentali sul topo ha dato risultati promettenti elevando i livelli di MeCP2 ridotti e migliorando i sintomi.

Infine, vi sarà un'intera sessione interamente dedicata alle prove cliniche di nuovi trattamenti attualmente in corso incluso l'IGF-1, il tripeptide NNZ-2566, il Copaxone e le statine, la desipramina, il Trofinetide e il EPI-743. Questa panoramica fornirà un importante monitoraggio dello stato di avanzamento dei lavori per queste prove cliniche.

*Tommaso Pizzorusso  
CNR di Pisa*

## PROGRAMMA CONGRESSO

(Il programma potrebbe subire delle variazioni)

Spazi per esibizioni di apparecchi, ausili e altro  
 Consulenze individuali per famiglie su specifici problemi  
 Le Famiglie sono ammesse a tutte le sessioni  
 Workshop sulla SUD nella Sindrome di Rett per clinici del Comitato e rappresentanti delle Associazioni

### \*ACCREDITAMENTO ECM:

Per i professionisti che richiedono l'accREDITAMENTO ECM è obbligatorio seguire il percorso segnalato per le sessioni. In tutti gli altri casi è possibile seguire liberamente le singole sessioni proposte dal programma.

## Venerdì 30 ottobre 2015

### 🕒 9:00-9:20 📍 PLENARIA/PARALLELA

#### Cerimonia di apertura

Cerimonia di apertura con la partecipazione di:  
**Lucia Dovigo** (AIRett)  
**Thomas Bertrand** (RSE)  
**Paige Nues** (Rettsyndromer og) Saluti delle Autorità.

CERIMONIA APERTURA

PROGRAMMA PER TERAPISTI EDUCATORI E INSEGNANTI

PROGRAMMA RICERCATORI E CLINICI

### 🕒 9:20-9:40 📍 PLENARIA/PARALLELA

#### Update sulla politica europea per le Malattie Rare

09:20 **Taruscio D** (ISS Roma, Italia): Update sulla politica europea per le Malattie Rare.  
 Moderatore: **Veneselli E** (IGG, Genova, Italia)

ISTITUZIONI

PROGRAMMA PER TERAPISTI EDUCATORI E INSEGNANTI

PROGRAMMA RICERCATORI E CLINICI

### 🕒 9:40-11:15 📍 PLENARIA

#### Ricerca di base 1

9:40 **Gabel HW** (Washington University Medical School, USA): Distruzione della repressione dipendente dalla metilazione del DNA di geni lunghi nella Sindrome di Rett

10:15 **Landsberger N** (San Raffaele Scientific Inst., Università di Milano, Italia): Lo studio della fosforilazione di MeCP2 come mezzo per ottenere nuove informazioni su MeCP2 e la sindrome di Rett  
 10:40 Due presentazioni orali selezionate dagli abstract  
 11:00 Discussione

Moderatori: **D'Esposito M** (IGB Napoli, Italia) - **Ballas N** (Stony Brook University, New York, USA)

PROGRAMMA RICERCATORI E CLINICI

RICERCA DI BASE

SESSIONE PLENARIA

### 🕒 9:50-11:15 📍 PARALLELA

#### Riabilitazione Cognitiva e della Comunicazione

9:50 **Marschik P** (Medical University, Graz, Austria): Riconoscendo percorsi di sviluppo atipici nelle ragazze con sindrome di Rett: implicazioni per la parola, linguaggio comunicazione intervento.

10:25 **Fabio RA** (Università di Messina, Italia): Potenziamiento di attenzione, memoria e comunicazione.

10:55 **Giannatiempo S** (Università Cattolica del Sacro Cuore di Milano, Italia): Nuovo software su Apprendimento, EyeTracker, uso del tablet per giocare e comunicare.

Moderatori: **Budden S** (Oregon Health & Science University, Oregon, USA)

AMBITO COGNITIVO

PROGRAMMA PER TERAPISTI EDUCATORI E INSEGNANTI

SESSIONE PARALLELA

### 🕒 11:15-11:45

#### Pausa Caffè

BREAK

### 🕒 11:45-13:15 📍 PLENARIA

#### Ricerca di base 2

11:45 **Heidenreich M** (Broad Institute of MIT and Harvard, USA): Interrogazione in vivo di MeCP2 usando CRISPR-Cas9.

12:10 **Ballas N** (Stony Brook University, New York, USA): Cellule gliali, MECP2 e Sindrome di Rett.

12:35 **Huppke P** (University of Göttingen, Germany): La microglia wild-type non reverte la patologia nei modelli murini della Sindrome di Rett  
 13:00 Discussione

Moderatori: **Gabel HW** (Washington University Medical School, USA) - **Pizzorusso T** (Università di Firenze, Italia)

PROGRAMMA RICERCATORI E CLINICI

RICERCA DI BASE

SESSIONE PLENARIA

### 🕒 11:45-13:15 📍 PARALLELA

#### Le Emozioni e il Comportamento

11:45 **Budden S** (Oregon Health & Science University, Oregon, USA): Trattamento emozionale e del comportamento.

12:25 **Fabio RA** (Università di Messina, Italia): Come gestire i problemi di comportamento  
 13:00 Discussione

Moderatore: **Vignoli A** (Università di Milano, Italia).

AMBITO COGNITIVO

PROGRAMMA PER TERAPISTI EDUCATORI E INSEGNANTI

SESSIONE PARALLELA

### 🕒 13:15-14:30

#### Pausa pranzo & Visione dei poster

BREAK

### 🕒 14:30-15:10 📍 PLENARIA/PARALLELA

#### Da un'idea a un prodotto farmaceutico

14:30 **Garattini S** (IRCCS Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Milano, Italia): Da un'idea a un prodotto farmaceutico.

14:50 **Leonard H** (Telethon Kids Institute, Perth, Australia): Evoluzione e durata di vita al giorno d'oggi  
 Moderatore: **Curatolo P** (Università di Roma Tor Vergata, Italia)

PROGRAMMA PER TERAPISTI EDUCATORI E INSEGNANTI

PROGRAMMA RICERCATORI E CLINICI

RICERCA DI BASE

SESSIONE PLENARIA

### 🕒 15:10-16:10 📍 PLENARIA/PARALLELA

#### Evoluzione e trattamento dall'infanzia all'età adulta

15:10 **Pineda M** (Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Spain): Protocolli per la transizione delle cure dall'infanzia all'età adulta.

15:30 **Wilken B** (Klinikum Kassel, Germany): Gestione della fase di transizione all'età adulta.  
 15:50 Discussione

Moderatore: **Budden S** (Oregon Health & Science University, Oregon, USA) - **Zappella M** (Università di Siena, Italia)

PROGRAMMA PER TERAPISTI EDUCATORI E INSEGNANTI

PROGRAMMA RICERCATORI E CLINICI

RICERCA CLINICA

SESSIONE PLENARIA

### 🕒 16:10-16:30

#### Pausa Caffè

BREAK

### 🕒 16:30-16:50 📍 PLENARIA/PARALLELA

#### Cosa abbiamo imparato su Epilessia e Sonno

16:30 **Glaze D** (Blue Bird Circle Rett Center and Texas Children's Sleep Center, Texas, USA)

Moderatore: **Vigevano F** (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia)

PROGRAMMA PER TERAPISTI EDUCATORI E INSEGNANTI

PROGRAMMA RICERCATORI E CLINICI

RICERCA CLINICA

SESSIONE PLENARIA

### 🕒 16:50-18:10 📍 PLENARIA/PARALLELA

#### Focus sull'Epilessia

16:50 **Nissenkor A** (University of Tel Aviv, Israel): Nuove conoscenze sull'Epilessia.

17:10 **Cusmai R** (OBG, Roma, Italia): Disturbi parossistici epilettici e non-epilettici.

17:30 **Vignoli A** (Università di Milano, Italia): Efficacia dei trattamenti nuovi e alternativi.

17:50 Discussione

Moderatori: **Vigevano F** (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia) - **Pineda M** (Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Spain)

PROGRAMMA PER TERAPISTI EDUCATORI E INSEGNANTI

PROGRAMMA RICERCATORI E CLINICI

RICERCA CLINICA

SESSIONE PLENARIA

### 🕒 18:10-19:15 📍 PLENARIA

#### Genetica

18:10 **Russo S** (Istituto Auxologico, Milano, Italia): Sequenziamento dell'esoma in una coorte di pazienti Rett: nuovi geni coinvolti.

18:30 **Armstrong J** (Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Spain): Migliorare la diagnosi genetica usando NGS: confronto tra pannelli di esomi.

18:50 Una presentazione orale selezionata dagli abstract

19:00 Discussione

Moderatori: **Clarke A** (Institute of Cancer & Genetics, Cardiff University, UK) - **Renieri A** (Università di Siena, Italia)

PROGRAMMA RICERCATORI E CLINICI

RICERCA DI BASE

SESSIONE PLENARIA

### 🕒 18:10-19:00 📍 PARALLELA

#### Riabilitazione Neuromotoria

18:10 **Cosentino A** (Centro polifunzionale Don Calabria, Verona, Italia): Progetti per la stimolazione sensoriale e sensorimotoria.

18:30 **Coluccini M** (Università di Pisa, Italia): Ausili di nuova generazione per allenare la postura ed il cammino in bambini con disabilità neuromotoria.

18:50 Discussione

Moderatore: **Cini C**. (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia)

AMBITO COGNITIVO

AMBITO MOTORIO

PROGRAMMA PER TERAPISTI EDUCATORI E INSEGNANTI

SESSIONE PARALLELA

## Sabato 31 ottobre 2015

### 🕒 9:00-10:00 📍 PLENARIA

#### Approcci farmacologici e genetici 1

09:00 **Green M** (University of Massachusetts Medical School, USA): Riattivazione genetica e farmacologica del cromosoma X mammaliano inattivo: implicazioni per il trattamento.

09:25 **Cobb S** (University of Glasgow, UK): Terapia genica

9:50 Discussione

Moderatori: **Villard L** (Marseille Medical School, Faculté de Médecine de La Timone, Marseille, France) - **Laviola G** (ISS, Roma, Italia)

PROGRAMMA RICERCATORI E CLINICI

RICERCA CLINICA

SESSIONE PLENARIA

### 🕒 9:00-12:20 📍 PARALLELA

#### Riabilitazione Neuromotoria

09:00 **Rodocanachi M** (Fondazione Don Carlo Gnocchi, Milano, Italia): Proposta di una griglia di osservazione per la modificabilità motoria.

09:25 **Lotan M**

[continua >>](#)

(Ariel University, Israel): Perdere e recuperare la capacità di deambulare.

09:50 **Lotan M** (Ariel University, Israel): Migliorare capacità di camminare in età adulta attraverso l'analisi applicata del comportamento (ABA)

10:15 **Rodocanachi M** (Fondazione Don Carlo Gnocchi, Milano, Italia): Riabilitazione dell'inizio della deambulazione: dall'analisi del cammino alla pratica clinica.

10.40 Discussione

Moderatore: *Castelli E (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia)*

AMBITO COGNITIVO AMBITO MOTORIO  
PROGRAMMA PER TERAPISTI EDUCATORI E INSEGNANTI  
SESSIONE PARALLELA

🕒 10:00-11:30 📍 PLENARIA

## Approcci farmacologici e genetici 2

10:00 **Ciani E** (Università di Bologna, Italia): Terapie per il disordine CDKL5.

10:25 **Giustetto M** (Università di Torino, Italia): Alterazioni dei circuiti nervosi e del comportamento nei modelli murini mutanti per MECP2 e CDKL5: risultati di terapie farmacologiche precliniche.

10:50 Discussione

Moderatori: *Huppke P (University of Göttingen, Germany) - Hayek J (Università di Siena, Italia)*

PROGRAMMA RICERCATORI E CLINICI RICERCA DI BASE  
SESSIONE PLENARIA

🕒 11:00-11:30

## Pausa Caffè

BREAK

🕒 11:30-12:10 📍 PLENARIA/PARALLELA

## Approcci farmacologici e genetici 3

11:30 Quattro presentazioni orali selezionate dagli abstract.

12:10 Discussione

Moderatori: *Huppke P (University of Göttingen, Germany) - Hayek J (Università di Siena, Italia)*

PROGRAMMA RICERCATORI E CLINICI RICERCA DI BASE  
SESSIONE PLENARIA

🕒 12:20-13:10 📍 PLENARIA/PARALLELA

## Avanzamento dell'assistenza e problematiche complesse: Care e Prevenzione 1

12:20 **Budden S** (Oregon Health & Science University, Oregon, USA): Riconoscimento e gestione dei Disturbi autonomici.

12:40 **Veneselli E** (IGG, Genova, Italia): Nuovi avanzamenti dell'assistenza in Emergenza: il Passaporto Clinico.

13:00 Discussione

Moderatori: *Canevini MP (Università di Milano, Italia)*

PROGRAMMA PER TERAPISTI EDUCATORI E INSEGNANTI  
PROGRAMMA RICERCATORI E CLINICI RICERCA CLINICA  
SESSIONE PLENARIA

🕒 13:10-14:30

## Pausa pranzo & Visione dei poster | Assemblea Generale RSE

Assemblea Generale RSE

🕒 14:30-16:30 📍 PLENARIA/PARALLELA

## Avanzamento dell'assistenza e problematiche complesse: Care e Prevenzione 2

14:30 **Kendrick A** (University Hospitals, Bristol, UK): I Disturbi del respiro e la loro diagnosi.

14:50 **Chiarini Testa MB** (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia): I disturbi del respiro e il loro trattamento.

15:10 Discussione

15:20 **Canevini MP** (Università di Milano, Italia): La gestione dell'epilessia nelle disabilità complesse

15:40 **Rimini A** (IGG, Genova, Italia), **Mancardi MM** (IGG, Genova, Italia): Cardiologia preventiva e interazioni tra farmaci

16.00 **Cefalo G** (Università di Milano, Italia): Update sulla Nutrizione con la crescita dell'età (deficit di vit. D, integratori, ecc.)

16.20 Discussione

Moderatori: *Mancini J (Hôpital de la Timone, Marseille, France) Papoff P*

PROGRAMMA PER TERAPISTI EDUCATORI E INSEGNANTI  
PROGRAMMA RICERCATORI E CLINICI RICERCA CLINICA  
SESSIONE PLENARIA

🕒 16:30-17:00

## Pausa Caffè

BREAK

🕒 17:00-18:00 📍 PLENARIA/PARALLELA

## Nuove idee sui Processi cognitivi e sulla Comunicazione

17:00 **Djukic A** (Montefiore Medical Center, New York, USA): Comunicazione e potenziamento cognitivo.

17:20 **Fabio RA** (Università di Messina, Italia): Un ponte tra fattori neurologici e psicologici: TdCS e potenziamento cognitivo.

17:40 Discussione

Moderatori: *Leonard H (Telethon Kids Institute, Perth, Australia) - Leuzzi V. (Università di Roma La Sapienza, Italia)*

AMBITO COGNITIVO  
PROGRAMMA PER TERAPISTI EDUCATORI E INSEGNANTI  
PROGRAMMA RICERCATORI E CLINICI SESSIONE PLENARIA

🕒 18:00-19:00 📍 PLENARIA/PARALLELA

## Disturbi del Movimento: Valutazione e Riabilitazione

18:00 **Leonard H** (Telethon Kids Institute, Perth, Australia): Sviluppo Motorio: nuove frontiere per la valutazione del cammino.

18:20 - 18:40 **Lotan M** (Ariel University, Israel): Riabilitazione: avanzamenti e nuovi trial.

18:40 Discussione

Moderatori: *Budden S (Oregon Health & Science University, Oregon, USA) - Rodocanachi M (Fondazione Don Carlo Gnocchi, Milano, Italia)*

AMBITO MOTORIO  
PROGRAMMA PER TERAPISTI EDUCATORI E INSEGNANTI  
PROGRAMMA RICERCATORI E CLINICI SESSIONE PLENARIA

## Domenica 1 novembre 2015

🕒 9:00-12:10 📍 PLENARIA

## Focus sui Trial Clinici: dalle basi scientifiche ai risultati; come modificare le terapie

09:00 **Kaufmann W** (Harvard Med. School, USA): Lezioni dai Trial con IGF-1.

09:20 **Glaze D** (Blue Bird Circle Rett Center and Texas Children's Sleep Center, Texas, USA): NNZ-2566: un nuovo trattamento sperimentale.

09:40 **Djukic A** (Montefiore Medical Center, New York, USA): Trattamenti farmacologici con Copaxone e Statine

10.00 **Ben Zeev B** (Sourasky Medical Center, Tel Aviv, Israel): Il copaxone dagli studi cellulari alle pazienti Rett: speranze e eventi avversi inattesi

10.20 Discussione

🕒 10.40

## Pausa Caffè

BREAK

11.00 **Mancini J** (Hôpital de la Timone, Marseille, France): Desipramina e variabilità cardio-respiratoria

11.20 **Rothenbuhler A** (Hôpital Bicêtre, Paris, France): La salute delle ossa nella Sindrome di Rett

11.40 **Hayek J** (Università di Siena, Italia): Risultati del trial con EPI-743

12.00 Discussione

Moderatori: *Villard L (Marseille Medical School,*

*Faculté de Médecine de La Timone, Marseille, France) Clarke A (Institute of Cancer & Genetics, Cardiff University, UK)*

PROGRAMMA RICERCATORI E CLINICI RICERCA CLINICA  
SESSIONE PLENARIA

🕒 9:00-10:00

📍 PARALLELA

## Riabilitazione Neuromotoria

09:00 **Lotan M** (Ariel University, Israel): Terapia fisica convenzionale per la scoliosi.

09:30 **Lotan M** (Ariel University, Israel): Manierismo della mano e scoliosi, c'è un legame?

09:50 Discussione

Moderatore: *Rodocanachi M (Fondazione Don Carlo Gnocchi, Milano, Italia)*

AMBITO COGNITIVO AMBITO MOTORIO  
PROGRAMMA PER TERAPISTI EDUCATORI E INSEGNANTI  
SESSIONE PARALLELA

🕒 10:00-10:40 📍 PARALLELA

## "Care" e Qualità di Vita

10:00 **Biondi D** (Opera don Calabria, Roma, Italia) - **Rodocanachi M** (Fondazione Don Carlo Gnocchi, Milano, Italia): "Care" psicologica e qualità di vita

10:20 Discussione

Moderatore: *Veneselli E (IGG, Genova, Italia)*

AMBITO COGNITIVO  
PROGRAMMA PER TERAPISTI EDUCATORI E INSEGNANTI  
RICERCA CLINICA SESSIONE PARALLELA

🕒 10.40-11.10

## Pausa Caffè

BREAK

🕒 11:10-12:10

📍 PARALLELA

## Musicoterapia

11:10 **Cochavit E** (University of Haifa, Tel Aviv, Israel): Come aiutare le bambine con la musica.

11:30 **Cochavit E** (University of Haifa, Tel Aviv, Israel): Musica e Comunicazione Aumentativa.

11:50 Discussione

Moderatore: *Pintaudi M (Università di Genova, Italia)*

AMBITO COGNITIVO  
PROGRAMMA PER TERAPISTI EDUCATORI E INSEGNANTI  
SESSIONE PARALLELA

🕒 12:10-13:10 📍 PLENARIA/PARALLELA

## Prospettive per il futuro

12:10 **Nguyen, G** (Hôpital Avicenne – Hôpitaux Universitaires Paris-Seine-Saint-Denis, France): Ripensare il futuro dei trial clinici nella Sindrome di Rett.

12:25 **Mari F** (Università di Siena, Italia): Update sul Rett Networked Database.

12:40 **De Montleau B** (Eurodis): Supportare la ricerca in Europa.

12.55 Discussione

Moderatori: *Leonard H (Telethon Kids Institute, Perth, Australia), Hayek J (Università di Siena, Italia)*

ISTITUZIONI  
PROGRAMMA PER TERAPISTI EDUCATORI E INSEGNANTI  
PROGRAMMA RICERCATORI E CLINICI RICERCA CLINICA  
RICERCA DI BASE SESSIONE PLENARIA

🕒 13:10-13:30 📍 PLENARIA

## Meeting finale e conclusioni degli esperti

Considerazioni conclusive degli esperti in ricerca. Considerazioni conclusive degli esperti in clinica. Considerazioni conclusive degli esperti in riabilitazione.

🕒 13:30 📍 PLENARIA/PARALLELA

## Chiusura dei lavori

BREAK

## I RELATORI DEL 4° CONGRESSO EUROPEO SULLA SINDROME DI RETT

Per alcuni relatori le informazioni riportate sono purtroppo incomplete, in quanto al momento della pubblicazione della rivista non disponiamo ancora dei CV richiesti. Scusandocene in anticipo, vi informiamo che i dati completi verranno riportati sull'opuscolo ufficiale del Congresso.

### COMITATO SCIENTIFICO



#### VENESELLI EDVIGE

Responsabile Neuropsichiatria Infantile - Istituto Giannina Gaslini

ITALY



Responsabile dell'U.O. di Neuropsichiatria Infantile dell'IRCCS G. Gaslini, Genova.

#### FORMAZIONE

Ha condotto i suoi studi presso l'Università di Genova, ove ha conseguito i seguenti titoli:

- Laurea in Medicina e Chirurgia
- Specializzazione in Neuropsichiatria infantile in Puericultura, in Neurofisiopatologia.

#### PROFESSIONE

È Professore Ordinario in Neuropsichiatria Infantile presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Genova per: i Corsi di Laurea in Medicina e Chirurgia, Scienze Pedagogiche, Psicologia, Terapia della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva, Logopedia, Fisioterapia, Tecnico della Riabilitazione Psichiatrica, Educazione Professionale in Campo Sanitario; le Scuole di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Pediatria – I e II Scuola, Neurofisiopatologia; Neurologia, Psichiatria; per il Corso di Dottorato di Ricerca in Neuroscienze.

È stata ed è Direttrice della Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Università degli Studi di Genova, dal 1996 ai 2004 e dal 2007 ad oggi.

È Coordinatore del Corso di Laurea di Terapia della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva dall'ottobre 2010.

È Responsabile dell'U.O. di Neuropsichiatria Infantile dell'IRCCS G. Gaslini.

Ha effettuato stages per qualificazione professionale, presso:

- il Centro di Ricerche di Biologia dello sviluppo fetale e neonatale dell'ENSERM. Parigi;
- il Servizio di Neurologia Pediatrica, il Laboratorio di Ricerca in Patologia Neuromuscolare ed il Laboratorio di Elettrofisiologia dell'Università Cattolica di Lovanio, Bruxelles.
- The Neurological Institute, Columbia Presbyterian Medical Center, New York
- L'Hopital Universitaire Pitié Salpêtrière, Parigi.

Ha collaborato alla stesura di 4 libri e l'elaborazione di 20 capitoli in 10 libri.

È stata autrice o coautrice di n.467 pubblicazioni edite a stampa, di cui n. 151 su riviste recensite ISI, estere/italiane e su riviste con referee.

Ha espletato attività di ricerca su: Epilessie e sindromi epilettiche dell'età evolutiva; EEG e neurofisiologia clinica; Malattie neurometaboliche e neurodegenerative; Autismo, Paralisi cerebrali infantili.

È stata membro del Consiglio Direttivo della Società Ita-

liana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (S.I.N.P.I.A.); con il ruolo di Coordinatore della Sezione Scientifica di Neurologia.

#### CARICHE PRECEDENTI

È stata membro di:

- Comitato di Redazione della Rivista "Giornale di Neuropsichiatria dell'età Evolutiva";
- Comitato Tecnico Scientifico dell'Istituto Scientifico G. Gaslini;
- Consiglio Direttivo del Club Italiano Enuresi Notturna (CIEN); con ruolo di Vicepresidente.

#### CARICHE ATTUALI

È membro di:

- Comitato Scientifico dell' A.I.Rett (Associazione Italiana per la Sindrome di Rett);
  - Comitato Scientifico dell' A.I.S.EA Onlus (Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante)
  - Comitato Scientifico dell'Istituto David Chiossone, Genova.
- Ha vinto il Premio di Studio "Augusta Alabastro", dell'Università di Genova.

È membro delle seguenti Società Scientifiche:

- Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza
- Lega Italiana contro l'Epilessia
- Société Européenne de Société Européenne de Neurologie Pédiatrique
- International Child Neurology Association
- European Pediatric Neurology Society
- Società Italiana per lo studio delle Cefalee.

Ha esperienza di conduzione di trials clinici secondo la G.C.P.

#### PROGETTI DI RICERCA CORRENTE DEL MINISTERO DELLA SANITA' IRCCS G. GASLINI, GENOVA 1988-99

Aspetti neurofisiologici delle affezioni neurologiche progressive in età evolutiva: encefalopatie e malattie dell'unità neuromuscolare 1990-91 Aspetti neurofisiologici delle affezioni neurologiche progressive in età evolutiva 1992-95 Studio neurofisiopatologico delle encefalopatie progressive o non progressive 1996-2000 Epilessie in età evolutiva con Stati di Male Elettrico e disfunzioni neuropsicologiche 1996 Studio neurofisiologico nelle malattie neurometaboliche 1997 Valutazione parallela dei difetti o ritardi della funzione visiva e della maturazione delle aree corticali in età precoce 1998-2000 Disfunzioni neuropsicologiche ed epilessie focali in età evolutiva.



### **BEN-ZEEV BRURIA**

Direttore del Dipartimento di Pediatria Neurologica del Children's Hospital

*ISRAEL*

Specializzazione in malattie neurogenetiche, epilessia e disturbi neurometabolici.

#### **Formazione e specializzazione:**

1976-1977 – Facoltà di Medicina, Università di Tel Aviv

1977-1982 – Facoltà di Medicina e Chirurgia “Hadassah”, Università Ebraica di Gerusalemme

1985-1990 – Specializzazione in Pediatria Ospedale “Bikur Holim” e “Kaplan”, Israele

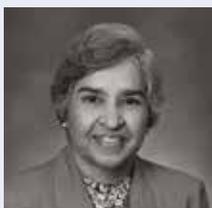
1990-1993 – Specializzazione in Neurologia Pediatrica all'ospedale dei bambini di Toronto, Canada

#### **Esperienza clinica e accademica:**

1993-2005 – Docente della Facoltà di Medicina, Università di Tel Aviv, Israele

Dal 2005 – Professore Associato, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università di Tel Aviv, Israele

Autore di oltre 70 pubblicazioni nella letteratura medica.



### **SAROJINI BUDDEN**

Pediatra - Docente dell'Oregon Sciences University

*USA*

Specializzazione in Pediatria di sviluppo.

Vice presidente dell'Accademia americana di pediatria, docente dell'Oregon Sciences University, Lyn Weekes, fisioterapista, membro di “International phenotype database for Rett Syndrome”.

Sarojini S. Budden, MD è pediatra dello sviluppo comportamentale in Portland, OR. Ha completato il suo internato presso il Vancouver Hospital and Health Science Center. Attualmente medico di emergenza Oregon, affiliato al Legacy Emanuel Medical Center.

Dr. Budden ha iniziato la sua formazione al Christian Medical College Vellore, Università di Madras, in India, dove ha anche completato il suo tirocinio. Specializzata presso la University of British Columbia a Vancouver, anche aver conseguito una laurea in pediatria dal Royal College of Physicians and Surgeons di Canada.



### **D'ESPOSITO MAURIZIO**

Ricercatore - Istituto di Genetica e Biofisica “A.Buzzati Traverso” del C.N.R. di Napoli

*ITALY*

Specializzazione in Genetica Molecolare Umana.



#### **Appartenenza a società scientifiche e professionali**

Dal 1° gennaio 1994 iscritto alla Società Italiana di Biofisica e Biologia Molecolare.

Dall'ottobre 1995 iscritto alla Società Italiana di Genetica Umana.

2001: Membro del Comitato Scientifico dell'AIR (Associazione Italiana Rett).

2003: Membro Eletto del Comitato d'Istituto presso l'Istituto di Genetica e Biofisica

“A.Buzzati Traverso” del C.N.R. di Napoli.

2008: Rappresentante del CNR presso il Consorzio “PRO-DAL” - Università di Salerno.

#### **Attività professionale in Italia**

1987-90: Ricercatore ospite presso l'Istituto Internazionale di Genetica e Biofisica del C.N.R. di Napoli, nel gruppo diretto dal Dr. E. Boncinelli.

1990-1998: Ricercatore ex art. 36 presso l'Istituto Internazionale di Genetica e Biofisica del C.N.R. di Napoli, afferente al gruppo diretto dal Dr. M.D'Urso

1998-2001: Ricercatore (III liv.professionale) presso l'Istituto Internazionale di Genetica e Biofisica del C.N.R. di Napoli, afferente al gruppo diretto dal Dr M.D'Urso.

2001 ad oggi: Primo Ricercatore (II liv.professionale) e Group Leader presso l'Istituto di Genetica e Biofisica “A.Buzzati Traverso” del C.N.R. di Napoli.

#### **Principali attività di coordinamento e responsabilità scientifiche**

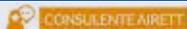
Lo stretto legame tra chiarimento della struttura genomica e funzione, oggi comunemente definito “Genomica Funzionale” è stato l'interesse del dr. D'Esposito sin dall'inizio della sua carriera. Dal 1990, come ricercatore ex-art.36, espressamente assegnato al “Progetto Genoma Umano” che vedeva l'Italia impegnata nella caratterizzazione molecolare del contenuto genico del cromosoma X umano, il dr. D'Esposito ha coordinato un'unità del gruppo del dr. Michele D'Urso all'IIGB di Napoli che ha specificatamente lavorato alla caratterizzazione genomica, funzionale ed all'associazione con malattie genetiche di geni del cromosoma X. Dal 1994 ad oggi è stato supervisore di diversi studenti e tirocinanti presso l'IIGB, CNR di Napoli (v. paragrafo) ed è supervisore per diverse tesi di Dottorato. Attualmente è coordinatore di un gruppo di ricerca costituito da un ricercatore CNR, 3 post-doc e due tesisti presso l'IIGB-CNR nell'ambito dei seguenti progetti di ricerca: 10 – Deregolazioni dei meccanismi di regolazione epigenetica pazienti affetti da patologie cromatiniche (sindrome di Rett, sindrome ICF). Finanziato da UE “EURORETT” Network (subcontracting) e da Provincia di Napoli (dr. Matarazzo). – Analisi funzionale del gene SYBL1 tramite una strategia di Knock out genomico. – Diagnostica non invasiva di aneuploidie X linked. Il suo gruppo è parte del Network of Excellence Europeo: SAFE: Special Non-Invasive Advances in Foetal and Neonatal Evaluation Network. Finanziato per 5 anni, 2004-2009. – Collabora attivamente con un gruppo di ricerca presso ISPAAM CNR, sul progetto: Analisi dei geni responsabili del differenziamento muscolare nella specie bufalina. Progetto: Miglioramento delle produzioni del bufalo campano ai fini della qualità e della sicurezza alimentare. Finanziato dalla Provincia di Napoli. – Partecipa come unità ad un progetto EU sulla qualità e sicurezza alimentare (pending).



**FABIO ROSA ANGELA**

Docente di psicologia generale alla Università degli Studi di Messina

ITALY



Docente di psicologia generale all'Università degli Studi di Messina. Si è laureata in filosofia a Messina nel 1986

e poi specializzata in psicologia alla facoltà di medicina di Milano nel 1989. Ha anche conseguito il dottorato di ricerca in psicologia sperimentale all'Università di Pavia. I suoi principali campi di ricerca sono i processi cognitivi relativi alla concentrazione e alla memoria. Oltre a una sessantina di articoli scientifici, ha pubblicato L'attenzione. Fisiologia, patologie e interventi riabilitativi (Franco Angeli).

**ATTIVITÀ DI RICERCA E APPLICATIVA**

Consulente dell'USSL n.68 in qualità di supervisore degli interventi riabilitativi su soggetti con ritardo mentale, dal febbraio 1991 al 1997.

Responsabile del corso permanente di aggiornamento sulle strategie di intervento nell'handicap mentale e sulle possibilità di sviluppare il potenziale di intelligenza, presso la sede del C.S.E. di Rho dell'U.S.S.L. n.68, dal febbraio 1993 a tutto il 1996.

Dall'ottobre del 1994 riceve l'incarico da parte dell'U.S.S.L. n.68 di redigere le diagnosi funzionali ed i programmi di potenziamento cognitivo relativi agli utenti con ritardo mentale della U.S.S.L. n.33.

Coordinatore e responsabile della ricerca sul potenziamento delle abilità cognitive dei soggetti svantaggiati sociali da parte del comune di Muggio' e Cardano al Campo. Da gennaio 1995. Tale ricerca viene applicata su un'ampia popolazione anche negli anni 1996 e 1997, 1998 e 1999 e fino al 2002/2003.

Coordinatore di una ricerca sperimentale volta a facilitare la comunicazione all'interno delle classi e fra i vari enti che interagiscono con la scuola. Presso il Comune di Opera e la Direzione Didattica di Opera, maggio e giugno 1997. Tale collaborazione continuerà nell'anno 1998/1999.

Consulente per la costruzione batteria test multifattoriale per la valutazione in entrata delle abilità cognitive e attitudinali. Presso la CEDEC S.p.A, Milano, 1999.

Consulente per lo S.P.A.E.E. (università Cattolica di Milano) per la valutazione in entrata delle abilità cognitive e attitudinali e l'impostazione dei programmi di potenziamento cognitivo. Anni: 2002, 2003, 2004, 2005.

**COMITATI SCIENTIFICI DI CUI FA PARTE**

Disturbi di attenzione e iperattività. Rivista trimestrale Erickson editore

"Imparare". Rivista bimestrale. ISU editore

Associazione italiana Rett

Associazione Italiana Potenziamento Cognitivo

Associazione italiana AIRIPA

Comitato GiùleManidaiBambini

**PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:**

The Increase of Attention in Rett Syndrome: A Pre-Test/Post-Test Research Design.

Correlations between neurophysiological, behavioral, and cognitive function in Rett syndrome.



**PIZZORUSSO TOMMASO**

Professore associato Istituto di Neuroscienze CNR PISA

ITALY



Specializzazione in Neurofisiologia e Specializzazione in Neurofisiologia e Psicobiologia dello sviluppo.

Nato nel 1966 a Lucca, Tommaso Pizzorusso si è laureato in Scienze biologiche presso l'Università di Pisa e ha acquisito il titolo di dottore di ricerca in Neurobiologia presso la Scuola Normale Superiore.

Dopo un post-doc negli Usa, presso il dipartimento di Fisiologia della Georgetown University di Washington D.C., è rientrato in Italia.

Attualmente Tommaso Pizzorusso insegna Neurofisiologia e Psicobiologia dello sviluppo all'Università di Firenze e svolge la sua attività di ricerca presso l'Istituto di neuroscienze del Consiglio nazionale delle ricerche di Pisa: qui coordina un gruppo di ricerca dedicato allo studio dei meccanismi alla base della plasticità del cervello sia in condizioni fisiologiche che patologiche. Si è occupato dei meccanismi di controllo genetico ed epigenetico attivati dall'attività neuronale in modelli di ambliopia e Sindrome di Rett.

**PUBBLICAZIONI:**

2014 Baroncelli L, Alessandri MG, Tola J, Putignano E, Migliore M, Amendola E, Gross C, Leuzzi V, Cioni G, Pizzorusso T. A novel mouse model of creatine transporter deficiency. F1000research. 3: 228. (3332) PMID: 25485098 DOI: 10.12688/f1000research.5369.1 0.16 0 0.76

2014 Amendola E, Zhan Y, Mattucci C, Castroflorio E, Calcagno E, Fuchs C, Lonetti G, Silingardi D, Vyssotski AL, Farley D, Ciani E, Pizzorusso T, Giustetto M, Gross CT. Mapping pathological phenotypes in a mouse model of CDKL5 disorder. Plos One. 9: e91613. (3385) PMID: 24838000 DOI: 10.1371/journal.pone.0091613 0.32 0 0.84

2013 Maya-Vetencourt JF, Pizzorusso T. Molecular mechanisms at the basis of plasticity in the developing visual cortex: epigenetic processes and gene programs. Journal of Experimental Neuroscience. 7: 75-83. (2886022) PMID: 25157210 DOI: 10.4137/JEN.S12958 0.84 0 0

2013 Mainardi M, Pizzorusso T, Maffei M. Environment, leptin sensitivity, and hypothalamic plasticity. Neural Plasticity. 2013: 438072. (1911318) PMID: 23970977 DOI: 10.1155/2013/438072 0.4 0 0.76

2013 Bonaccorsi J, Cintoli S, Mastrogiacomo R, Baldanzi S, Braschi C, Pizzorusso T, Cenni MC, Berardi N. System consolidation of spatial memories in mice: effects of enriched environment. Neural Plasticity. 2013: 956312. (2886018) PMID: 23936679 DOI: 10.1155/2013/956312 0.44 0 0.92

2013 de Vivo L, Landi S, Panniello M, Baroncelli L, Chierzi S, Mariotti L, Spolidoro M, Pizzorusso T, Maffei L, Ratto GM. Extracellular matrix inhibits structural and functional plasticity of dendritic spines in the adult visual cortex. Nature Communications. 4: 1484. (1783244) PMID: 23403561 DOI: 10.1038/ncomms2491.



**LOTAN MEIR**

Fisioterapista, Medicina sportiva - Ariel University, Israel

ISRAEL

**ESPERIENZA CLINICA**

1988-1991 AKIM centro diurno educativo ("Maon Halamit") per i bambini con disabilità intellettiva, compresi i bambini con ADHD.

*continua >>*

1989-1991 Centro di salute per i bambini ("tipat Halav"), valutazioni di sviluppo e di intervento clinico per i bambini a rischio, di età compresa tra 0-3 anni.

1991 – 1994 neurologica Fisioterapista. Trattamenti per gli adulti mentalmente e fisicamente compromessi. Shikma Institute, Ra'anana, Israele.

1989 – 1995 Trattamento fisioterapico di pazienti acuti e cronici (CHF, Post MI, BPCO, con CVA, Parkinson, reumatica, amputati, PMD, THR, TKR). Home Care Unit, Ichilov Ospedale, Tel Aviv, Israele.

1992 – 1995 Fisioterapista Neuro-Developmental. Il trattamento di vari problemi neurologici (MBD, bambini, CP goffi, ADHD). Child Development Unit, (Kupat Holim Meuhedet) Salute e Medical Center Herzlia, Israele.

1993 – 2001 Fisioterapista Neuro-Developmental. Trattare bambini con più handicap e disabilità intellettiva, compresi i bambini con ADHD. Beit Issie Shapiro, Ra'anana, Israele.

1995 – Fisioterapista Neuro-Developmental. Trattare Disabilità negli adulti con deficit cognitivo. Qwitman centro residenziale, Gerusalemme, Israele Elwyn. Israele.

2005- 2012 Fisioterapista Neuro-Developmental. Trattare Disabilità negli adulti con deficit cognitivo. Yad Beyad Hostel, AKIM, Even Yehuda, Israele.

2013-Present Fisioterapista Neuro-Developmental. Trattare i bambini 4-7 anni con autismo. Hartzit comune asilo, Modiin, Israele.

### ALCUNE PUBBLICAZIONI:

Challenging Behavior and Related Factors in People with Intellectual Disability Living in Residential Care Centers in Israel

Perspectives on hand function in girls and women with Rett syndrome.



### RENIERI ALESSANDRA

Professore Ordinario Genetica Medica Università degli Studi di Siena

ITALY



Specializzazione in Genetica medica.

Laureata in Medicina all'Università di Siena, dove ha ottenuto anche il titolo

di dottore di ricerca in Genetica umana. Ha svolto il suo post-doc presso il laboratorio di Genetica molecolare umana del Baylor College of Medicine di Houston, negli Usa. Si è poi specializzata in Genetica medica.

Attualmente Alessandra Renieri ricopre la carica di professore ordinario di Genetica medica presso la facoltà di Medicina dell'Università di Siena, dove è anche direttore della scuola di specializzazione in Genetica medica e della scuola di dottorato in Oncologia e genetica. Coordina un gruppo di trenta persone presso il dipartimento di Biologia molecolare dell'Università di Siena. Gli interessi scientifici del gruppo di lavoro di Alessandra Renieri riguardano il ritardo mentale legato al cromosoma X e la sindrome di Rett.

### BREVETTI INTERNAZIONALI

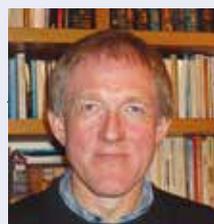
1) Alessandra Renieri e Ilaria Meloni "Diagnostic and therapeutic tools for X-linked mental retardation syndrome " Interantional application No PCT/IT03/00134) Marzo 2003 (attività di ricerca sul ritardo mentale).

### ALCUNE PUBBLICAZIONI

69) Scala E, Ariani F, Mari F, Caselli R, Pescucci C, Longo I, Meloni I, Giachino D, Bruttini M, Hayek G, Zappella M, Renieri A. CDKL5/STK9 is mutated in Rett syndrome variant with infantile spasms. J Med Genet. 2005 Feb;42(2):103-7.

71) Mari F, Azimonti S, Bertani I, Bolognese F, Colombo E, Caselli R, Scala E, Longo I, Grosso S, Pescucci C, Ariani F, Hayek G, Balestri P, Bergo A, Badaracco G, Zappella M, Broccoli V, Renieri A, Kilstrop-Nielsen C, Landsberger N. CDKL5 belongs to the same molecular pathway of MeCP2 and it is responsible for the early seizure variant of Rett syndrome. Hum Mol Genet 2005 July 15;14(14):1935-46.

76) Pescucci C, Caselli R, Mari F, Speciale C, Ariani F, Bruttini M, Sampieri K, Mencarelli MA, Scala E, Longo I, Artuso R, Renieri A, Meloni I; XLMR Italian Network. The Italian XLMR bank: a clinical and molecular database. Hum Mutat. 2007 Jan;28(1):13-8.



### CLARKE ANGUS

Direttore Institute of Medical Genetics, University Hospital of Wales, Cardiff

UNITED KINGDOM

Specializzazione in Genetica Medica.

Il professor Clarke ha contribuito in modo sostanziale nell'ambito della genetica clinica in Gran Bretagna e più ampiamente nel corso degli ultimi due decenni. Tali contributi comprendono:

### PARTECIPAZIONI:

Consiglio della Società Europea di Genetica Umana, 2014  
Chief Medical Officer, Galles scienza emergente e Comitato di Bioetica 2012-2014

Consiglio della Società Britannica di Medicina Genetica 2012-2014

Membro di Genetica Umana della Commissione (2004-2012)

Membro, Clinica Comitato Etico, Cardiff e Vale UHB (dal 2008)

Editorial Boards di Els (Wiley Enciclopedia delle scienze della vita) e un certo numero di riviste scientifiche (attualmente: Journal of Community Genetics; Comunicazione e Medicina; genetica umana; Genome Medicina)

Presidente del Medical Advisory Board del displasia ectodermica Society (dal 1998)

Chief Medical Advisor per Rett UK (Medical consigliere dal 2001)

Co-fondatore e organizzatore del Genethics Group UK (dal 2000)

Membro, Segretario e presidente del Comitato consultivo JCHMT Altre per la formazione nel Genetica Clinica (1993-2000)

Cattedra di Clinica Genetica società Gruppo test genetici di bambini (relazione 1994); successivamente membro di gruppi di lavoro sullo stesso argomento per le Società britannica ed europea di Genetica Umana (reporting nel 2010 e 2011)

Ha sostenuto il lavoro di altri Royal Colleges attraverso termini del Comitato Esecutivo, Surveillance Unit del Royal College of Paediatrics and Child Salute e Advisory Board

### del Benessere Research (RCOG)

### AMBITI DI RICERCA:

Sindrome di Rett

Disturbi dello sviluppo neurologico dell'infanzia

Displasia ectodermica

Consulenza genetica

Genetica clinica

Questioni etiche e sociali

Screening neonatale

### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

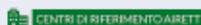
Rett networked database: An integrated clinical and genetic network of rett syndrome databases.



**RODOCANACHI MARINA**

Neurologia Pediatrica e Riabilitazione, IRCCS Fondazione Don Carlo Gnocchi, Milano

ITALY



Specializzazione in Neurologia Pediatrica e Riabilitazione, IRCCS Fondazione Don Carlo Gnocchi, Milano.

**FORMAZIONE:**

Specializzazione in Neurologia nel 1980.  
 Specializzazione in Medicina fisica e riabilitazione nel 1984.  
 Diploma Universitario in "Infirmit e motrice c r brale et polyhandicap" presso l'Universit e Paris XI – Facult e de Medecine Paris Sud nel 2000.

Dal 1993 al 31 maggio 2013 medico responsabile tecnico e scientifico del Centro di Riabilitazione dell'et  evolutiva dell'istituto Don Calabria di Milano.

Dal 1 giugno 2013 medico responsabile del Servizio di Riabilitazione dell'et  evolutiva del Centro Vismara della Fondazione Don Gnocchi di Milano

Dal 1994 al 2013 ha conseguito i diplomi:

- 1994-98 ICELP (International Center for Enhancement of Learning Potential) – Gerusalemme  
 Diploma Feuerstein di LPAD I e II livello e PAS III livello
  - 2000 Universit e Paris XI – Facult e de Medecine Paris Sud  
 Diploma Universitario in "Infirmit e motrice c r brale et polyhandicap"
  - 2002 ICELP (International Center for Enhancement of Learning Potential) – Olanda  
 Diploma Feuerstein LPAD BASIC
  - 2004 Centro Benedetta d'Intino – Milano  
 Scuola di formazione in comunicazione aumentativa e alternativa
  - 2005 ICELP (International Center for Enhancement of Learning Potential) – Parigi  
 Diploma Feuerstein PAS BASIC
  - 2006 ICELP (International Center for Enhancement of Learning Potential) – Parigi  
 Diploma Feuerstein PAS tattile
  - 2012 Universit  Milano Bicocca – Corso di perfezionamento in Antropologia delle migrazioni
- Partecipazione a numerosi a convegni in ambito neuro-fisiologico, neuropsicologico, neuropsicologico e riabilitativo con particolare riguardo alle patologie invalidanti in et  evolutiva, anche in qualit  di relatore e a corsi di aggiornamento e qualificazione professionale.
- Pubblicazioni scientifiche: 27 lavori

**PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:**

Gait Initiation in Children with Rett Syndrome.



**VILLARD LAURENT**

Laboratorio di Neurogenetica, Biologia Molecolare e Genetica, Marsiglia

FRANCE

Specializzazione in Biologia Molecolare.

Dopo un dottorato in genetica umana nel corso del quale ha preso parte alla mappatura del

genoma umano, Laurent Villard ha svolto attivit  di ricerca post-dottorato sulla sindrome di Down a Denver (CO, USA). Dal 1997   Professore Associato presso il French National Institutes of Health (Inserm).

Nel 2002,   stato nominato professore di ricerca e attualmente capo di un gruppo i cui interessi di ricerca includono la sindrome di Rett e epilessie neonatali (www.germaco.net). I suoi progetti sulla sindrome di Rett si concentrano su approcci traslazionali e sviluppo terapeutico utilizzando modelli pre-clinici.

  membro di numerose societ  e comitati scientifici consultivi.

Insegna genetica umana e medica ed   autore di oltre 100 pubblicazioni scientifiche nel corso degli ultimi 20 anni (circa un terzo sulla sindrome di Rett).

**PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:**

Early onset epileptic encephalopathy as the initial clinical presentation of WDR45 deletion in a male patient. - Abidi A et al. - European Journal of Human Genetics, 2015, in press.

Evidence that homozygous PTPRD gene microdeletion causes trigonocephaly, hearing loss, and intellectual disability. - Choucair N et al. - Molecular Cytogenetics, 2015, 8:39.

A recurrent KCNQ2 pore mutation causing early epileptic encephalopathy has a moderate effect on M current but alters subcellular localization of Kv7 channels. - Abidi A et al. - Neurobiology of Disease, 2015, 80:80-92.

Variable clinical expression in patients with mosaicism for KCNQ2 mutations. - Milh M et al. - American Journal of Medical Genetics A, 2015, in press.

A novel homozygous TBC1D24 mutation causing multi-focal myoclonus with cerebellar involvement. - Doummar D et al. - Movement Disorders, 2015, in press.

Contribution of copy number variants (CNVs) to congenital, unexplained intellectual and developmental disabilities in Lebanese patients. - Choucair N et al. - Molecular Cytogenetics, 2015, 8:26.

Homozygous TBC1D24 mutation in two siblings with familial infantile myoclonic epilepsy (FIME) and moderate intellectual disability. - Poulat AL et al. - Epilepsy Research, 2015, 111:72-77.

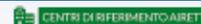
Epilepsy in Rett syndrome, lessons from the Rett networked database. - Nissenkorn A et al. - Epilepsia, 2015, 56:569-576.



**VIGEVANO FEDERICO**

Direttore Divisione di Neurologia dell'Ospedale Pediatrico Bambino Ges  di Roma

ITALY



Direttore Divisione di Neurologia e Neuroriabilitazione dell'Ospedale Pediatrico Bambino Ges  di Roma.

Da diversi anni ha dedicato la sua attivit  allo studio e al trattamento dell'epilessia in ambito pediatrico.

  stato Presidente della lega italiana contro l'epilessia (LICE), Capo del Consiglio consultivo e membro della Commissione degli affari europei della lega internazionale contro l'epilessia (ILAE). N

el 2001 ha ricevuto il premio di ambasciatore per l'epilessia da ILAE.

  stato Presidente della Fondazione epilessia della lega italiana contro l'epilessia.   autore di centinaia di pubblicazioni sull'epilessia..

## RELATORI ITALIANI



### TARUSCIO DOMENICA

Direttore Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità

ITALY

Direttore C.N.M.R.

Specializzazione in Anatomia ed Istologia Patologica.

### Esperienze professionali

1998-2004 Direttore del Reparto di Istopatologia

2004-2008 Direttore del Reparto di Malattie Rare

1999 ad oggi Responsabile del “Registro Nazionale Malattie Rare”

1999 ad oggi Responsabile Scientifico del Centro Nazionale Malattie Rare Istituto Superiore di Sanità

2000-2009 Rappresentante per l'Italia al Comitato per i medicinali orfani COMP (European Medicinal Agency-EMA)

2004 ad oggi Membro della Task Force Rare Diseases (DG-Sanco, Commissione Europea)

2009 ad oggi Membro di “Health Research” Advisory Group (DG Research, Commissione Europea)

2009 ad oggi Membro di Commissioni nazionali ed internazionali riguardanti le malattie rare e farmaci orfani

2008-2011 Responsabile Scientifico del Progetto Europeo EUROPLAN, finanziato dalla Commissione Europea

### PUBBLICAZIONI DEGLI ULTIMI 5 ANNI:

The Role of microRNAs in the Biology of Rare Diseases

Falbo V, Floridia G, Tosto F, Censi F, Salvatore M, Ravani A, Ferlini A, Melis MA, Grasso M, Bricarelli FD, Taruscio D. The Italian External Quality Assessment scheme for fragile x syndrome: the results of a 5- year survey. *Genet Test.* 2008 Jun;12(2):279-88.

Agazio E, Salerno P, Mirabella F, Gnessi F, Mastroiacovo P, Morosini P, Tarsitani G, Taruscio D; Associazioni Nazionali dei Pazienti Malattie Rare. [Accessibility and quality to health social services in Italy for the patients with rare diseases: the opinion of associations]. *Ann Ig.* 2005 Mar-Apr;17(2):121-8.

Knight AW, Taruscio D. International conferences on rare diseases: initiatives in commitment, patient care and connections. *Med J Aust.* 2007 Jul 16;187(2):74-6. Orlando C, Verderio P, Maatman R, Danneberg J, Ramsden S, Neumaier M, Taruscio D, Falbo V, Jansen R, Casini-Raggi C, Malentacchi F, Marubini E, Pizzamiglio S, Vernelen K, Libeer JC, Palicka V, Pazzagli M. EQUAL-qual: a European program for external quality assessment of genomic DNA extraction and PCR amplification. *Clin Chem.* 2007 Jul;53(7):1349-57.



### LANDSBERGER NICOLETTA

Professore associato in biologia molecolare all'Università dell'Insubria

ITALY

Laureata Scienze biologiche presso l'Università di Milano, dove ha conseguito anche il dottorato di ricerca in Biologia cellulare e molecolare.

Dopo un post-doc di quattro anni presso i National Institutes of Health di Bethesda, negli Usa, è rientrata in Italia alla fine del 1997.

Attualmente Nicoletta Landsberger è professore associato in Biologia molecolare all'Università dell'Insubria, dove coordina il laboratorio del Controllo genetico ed epigenetico

dell'espressione genica afferente al dipartimento di Biologia strutturale e funzionale.

Nella sua attività di ricerca Nicoletta Landsberger studia i meccanismi patologici alla base della Sindrome di Rett.

La sua attività di ricerca si è sempre incentrata sulla regolazione dell'espressione genica da parte di fattori epigenetici. Negli ultimi anni ha deciso di dedicarsi alla sindrome di Rett e al ruolo di MeCP2 e CDKL5, i due geni principalmente associati a questa patologia in condizioni normali e patologiche. Le attività di ricerca vengono svolte in due laboratori di ricerca: il Laboratorio del Controllo Genetico ed Epigenetico dell'Espressione Genica, afferente alla Sezione Biomedica del Dipartimento di Scienze teoriche e Applicate dell'Università dell'Insubria e il San Raffaele Rett Research Unit, afferente alla Divisione di Neuroscienze, Dell'Istituto Scientifico San Raffaele (Milano).

### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

Bellini E, Pavesi G, Barbiero I, Bergo A, Chandola C, Nawaz MS, Rusconi L, Stefanelli G, Strollo M, Valente M, Kilstrup-Nielsen C, Landsberger N. MeCP2 post-translational modifications: a mechanism to control its involvement in synaptic plasticity and homeostasis? *Frontiers in cellular Neuroscience.* 2014. 8: 236

Bedogni F, Rossi RL, Galli F, Cobolli Gigli C, Gandaglia A, Kilstrup-Nielsen C, Landsberger N. Rett syndrome and the urge of novel approaches to study MeCP2 functions and mechanisms of action. *Neurosci Biobehav Rev.* 2014. S0149-7634(14)00022-0

Forlani G., Giarda E., Ala U., Di Cunto F., Salani M., Tupler R., Kilstrup-Nielsen, Landsberger N. The MeCP2/YY1 interaction regulates ANT1 expression at 4q35: novel hints for Rett syndrome pathogenesis. *Human Mol. Genet.* 2010. 19(16):3114-23

Mari F, Azimonti S, Bertani I, Bolognese F, Colombo E, Caselli R, Scala E, Longo I, Grosso S, Pescucci C, Ariani F, Hayek G, Balestri P, Bergo A, Badaracco G, Zappella M, Broccoli V, Renieri A, Kilstrup-Nielsen C, Landsberger N. CDKL5 belongs to the same molecular pathway of MeCP2 and it is responsible for the early-onset seizure variant of Rett syndrome. *Hum Mol Genet.* 2005. 14: 1935-46.



### GARATTINI SILVIO

Direttore Istituto di Ricerche Farmacologiche “Mario Negri”.

ITALY

Direttore Istituto di Ricerche Farmacologiche “Mario Negri”.

Fondatore nel 1963 e direttore dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche “Mario Negri”. Attualmente l'Istituto “Mario Negri” ha tre localizzazioni (Milano, Bergamo, Ranica (Bg)).

Fa parte del Gruppo 2003 (gruppo dei ricercatori italiani altamente citati nella letteratura scientifica internazionale). Fondatore dell'European Organization for Research on Treatment of Cancer.

Negli ultimi decenni è stato membro di vari organismi fra cui: Comitato di Biologia e Medicina del Consiglio Nazionale delle Ricerche (C.N.R.), Consiglio Sanitario Nazionale e Commissione della Presidenza del Consiglio dei Ministri per la politica della ricerca in Italia, Membro della Commissione Unica del Farmaco (CUF) del Ministero della Sanità.

Ha ricoperto le seguenti cariche: Presidente del Comitato di Chemioterapia Antitumorale dell'Unione Internazionale contro il Cancro, Presidente della Organizzazione Europea di Ricerche sul Cancro (EORTC), Consulente dell'Organizzazione Mondiale della Sanità. Membro del Consiglio di Amministrazione dell'Istituto Superiore di Sanità. Presidente della European Society of Biochemical Pharmacology.

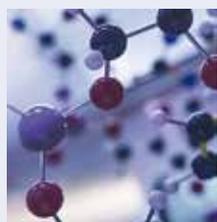
Membro del Committee for Proprietary Medicinal Products (CPMP) dell'European Agency for the Evaluation of Medicinal Products (EMA). Membro del Comitato esecutivo per la Politica della Ricerca (CEPR) del Ministero dell'Università e della Ricerca Scientifica e Tecnologica, Presidente Steering Advisory Group Current Controlled Trials, Componente del Comitato Scientifico della Lega Italiana per la Lotta Contro i Tumori, Membro del Consiglio di Amministrazione AIFA. Presidente della Sezione V del Consiglio Superiore di Sanità. Presidente Commissione Ricerca e Sviluppo dell'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA), Membro della Commissione "Recommendation for the Call" – Wemos Foundation Amsterdam. Presidente della Commissione Tecnica per l'Assistenza Farmaceutica, Regione Autonoma della Sardegna. Componente Comitato Strategico per il Welfare, Regione Lombardia.

Attualmente è Presidente della Fondazione "Via di Natale" e della Fondazione Angelo e Angela Valenti, Componente del Consiglio Superiore di Sanità, Membro del Comitato Nazionale per la Bioetica e Membro del Comitato Regionale Bioetico della Regione Sicilia.

Fellow della New York Academy of Sciences, dell' American Association for the Advancement of Science e di numerose società scientifiche nazionali ed internazionali.

Honorary Fellow Royal College of Physicians (Pharmaceutical Medicine).

In oltre 50 anni di attività, l'Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri", sotto la direzione del Prof. Garattini, ha prodotto circa 14.000 pubblicazioni scientifiche e circa 250 volumi, in cancerologia, chemioterapia e immunologia dei tumori, in neuropsicofarmacologia, in farmacologia cardiovascolare e renale. Oltre 7.000 sono i giovani laureati e tecnici che si sono specializzati in questo periodo presso l'Istituto.



## CEFALO GRAZIELLA SILVIA

Pediatra Clinica Pediatrica Azienda Ospedaliera San Paolo, Milano

ITALY

Specializzazione in Clinica Pediatrica Azienda Ospedaliera San Paolo, Milano.

### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

Infantile Convulsions, Intellectual Disability, Behavioral Problems and Subacute Onset Movement Disorder in a Boy with 16p11.2 Microdeletion.

Tuberous Sclerosis Complex and Malignant Tumors: a Retrospective Study in an Italian Cohort.



## COSENTINO ALESSANDRO

Specialista in Medicina Fisica e Riabilitativa Unità Operativa Centro poli-funzionale Don Calabria di Verona

ITALY

Specializzazione in Medicina Fisica e Riabilitativa.

Responsabile del laboratorio di Analisi del Movimento in Clinica presso lo stesso Istituto.

Membro del Consiglio Direttivo della Società Italiana Disability Italian Network dal 2005.

Membro del Consiglio Direttivo della Società Italiana di Riabilitazione neurologica dal 2009.

Membro del Consiglio direttivo della Società Italiana di Analisi del Movimento in Clinica dal 2009 al 2011.

Ha partecipato alla stesura delle linee guida della Regione Veneto per gli Interventi assistiti con gli animali.

Membro del comitato scientifico del Centro di Referenza Nazionale Pet Therapy.

Responsabile scientifico e docente del Corso di approfondimento in Pet Therapy per educatori, fisioterapisti, laureati in materie socio-sanitarie ed educative del Centro di Referenza Nazionale Pet therapy.

Docente a contratto in Corsi di Perfezionamento Universitari di Terapia Occupazionale, Riabilitazione Neurologica e Analisi del Movimento presso l'Università di Verona.

Docente in corsi di formazione sull'utilizzo della Classificazione Internazionale del Funzionamento (ICF) in ambito educativo e socio sanitario.

Responsabile Scientifico per conto della Regione Veneto dal 2007 al 2011 per la realizzazione di progetti di ricerca relativi alla applicazione della Scheda di Valutazione Multidimensionale della Disabilità SVAMDI.

Responsabile scientifico di un progetto di ricerca finanziato dal MIUR per l'utilizzo di ICF nella inclusione scolastica.

È responsabile scientifico e docente di corsi di formazione presso numerose ASL nazionali:

- sulla riabilitazione della Paralisi Cerebrale Infantile
- sulla valutazione, scelta ed utilizzo degli ausili e delle ortesi in ambito riabilitativo neuromotorio
- sulla applicazione in ambito educativo e riabilitativo della classificazione ICF per la stesura di diagnosi funzionale e di progetti educativi e riabilitativi individuali
- sulla formazione di personale ausiliario socio assistenziale
- sulle terapie assistite con gli animali.

È consulente scientifico della Regione Calabria e membro del Gruppo di Lavoro per l'attuazione del Piano di Indirizzo della riabilitazione istituito presso il Dipartimento "Tutela della Salute e Politiche Sanitarie" della medesima regione.



## MANCARDI MARIA MARGHERITA

Dirigente Neuropsichiatria Infantile Istituto Giannina Gaslini

ITALY

Neuropsichiatra Infantile, Istituto "Giannina Gaslini", Genova.

### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

Epileptic Encephalopathy With Continuous Spike and Wave During Sleep Associated to Periventricular Leukomalacia.

Paediatric anti-N-methyl-d-aspartate receptor encephalitis: The first Italian multicenter case series.

Early classification of childhood focal idiopathic epilepsies: is it possible at the first seizure?

Gain-of-function mutations in IFIH1 cause a spectrum of human disease phenotypes associated with upregulated type I interferon signaling.



## MARI FRANCESCA

Medical Genetics - Department of Molecular Genetics University of Siena

ITALY

Specializzazione in Genetica Medica, Neurologia, Endocrinologia.

### ATTUALI CARICHE:

Docente nella Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Neurologia, Endocrinologia e Nefrologia, Dermatologia dell'Università di Siena.

[continua >>](#)

Docente e componente del collegio del Dottorato Genetica Oncologia e Medicina Clinica (GenOMeC) dell'Università di Siena.

### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

Epilepsy in Rett syndrome—Lessons from the Rett networked database.

GluD1 is a common altered player in neuronal differentiation from both MECP2-mutated and CDKL5-mutated iPS cells.

Redox Imbalance and Morphological Changes in Skin Fibroblasts in Typical Rett Syndrome.

Revealing the Complexity of a Monogenic Disease: Rett Syndrome Exome Sequencing.

Rett networked database: An integrated clinical and genetic network of rett syndrome databases.

iPS cells to model CDKL5-related disorders.

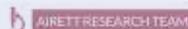
Investigation of modifier genes within copy number variations in Rett syndrome.



### RUSSO SILVIA

Responsabile gruppo di ricerca e diagnostica sezione Genetica Molecolare Istituto Auxologico Italiano - Milano

ITALY



Specializzazione in Biologia Molecolare, Genetica Molecolare.

### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

Epilepsy in Rett syndrome—Lessons from the Rett networked database.

Antiepileptic drugs in Rett Syndrome.

Recent insights into genotype–phenotype relationships in patients with Rett syndrome using a fine grain scale.

Rett networked database: An integrated clinical and genetic network of rett syndrome databases.

Electroclinical pattern in MECP2 duplication syndrome: Eight new reported cases and review of literature.



### CANEVINI MARIA PAOLA

Direttore Dipartimento di Neurologia Azienda Ospedaliera San Paolo

ITALY



Specializzazione in Neurologia. Professore associato settore MED 39 insegnamento- convenzione con AO San Paolo per attività Assistenziale

Direttore Centro Epilessia – U.O. complessa Neurologia .



### RIMINI ALESSANDRO

Dirigente U.O.S. Degenza Dipartimentale Istituto Giannina Gaslini

ITALY

Specializzazione in Cardiologia.

Dal 2003 a tutt'oggi Responsabile per la Qualità della Unità Operativa di

Cardiologia del Dipartimento Cardiovascolare dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova. Dal 2005 a tutt'oggi Responsabile per la Formazione in Cardiologia Pediatrica del Personale Sanitario Medico ed Infermieristico del Dipartimento Cardiovascolare dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova.

Docente a contratto di Cardiologia Pediatrica dal 1999 a tutt'oggi presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria

dell'Università degli Studi di Genova. Docente di Cardiologia Pediatrica dal 2009 a tutt'oggi Facoltà di Medicina e Chirurgia di Genova Corso di Laurea in Infermieristica Pediatrica. Istruttore Paediatric Basic Life Support e Pediatric Advanced Life Support – Ha partecipato a 70 Congressi o Corsi. Ha partecipato a 6 Corsi con superamento dell'esame finale. Ha partecipato a 29 Congressi o Corsi in qualità di Relatore. Ha partecipato a 7 Congressi in qualità di Moderatore. Ha partecipato a 36 Corsi in qualità di Docente.



### GIANNATIEMPO SAMANTHA

Psicologa, Pedagogista Università Cattolica del Sacro Cuore di Milano

ITALY



Specializzazione in Psicologia e Pedagogia.

### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

The Increase of Attention in Rett Syndrome: A Pre-Test/Post-Test Research Design.

Correlations between neurophysiological, behavioral, and cognitive function in Rett syndrome.

Seizure frequency and eeg abnormalities affect attention abilities in girls with Rett Syndrome.

Neurophysiological, neuropsychological and behavioural functions within a trial of LCPUFA supplementation in girls with Rett Syndrome.

The Role of Stereotypies in Overselectivity Process in Rett Syndrome.

### PROGETTO MIUR:

“Sindrome di Rett: ipermedialità e apprendimento con il computer”.



### CIANI ELISABETTA

Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie, Università di Bologna

ITALY

Professore Associato di Fisiologia.

Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie, Università di Bologna.

### PERCORSO FORMATIVO:

Nata nel 1968 a Bologna, Elisabetta Ciani si è laureata in Scienze Biologiche all'Università di Bologna, dove ha conseguito anche il dottorato di ricerca in Biologia e Fisiologia cellulare. Dopo diverse esperienze all'estero, prima in Norvegia presso la Division for Environmental Toxicology of Norwegian Defense Research di Kjeller, poi presso il Max-Planck Institute of Psychiatry di Monaco, in Germania, Elisabetta Ciani è rientrata in Italia grazie a un concorso dell'Università di Bologna.

Attualmente Elisabetta Ciani lavora come ricercatore confermato presso il dipartimento di Scienze biomediche e neuromotorie dell'Università di Bologna, dove coordina un gruppo di ricerca dedicato allo studio di malattie neurologiche infantili dovute ad alterazioni dello sviluppo cerebrale, come la sindrome di Down e CDKL5.

### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

Inhibition of GSK3 $\beta$  rescues hippocampal development and learning in a mouse model of CDKL5 disorder.

Loss of CDKL5 impairs survival and dendritic growth of newborn neurons by altering AKT/GSK-3 $\beta$  signaling.

Mapping Pathological Phenotypes in a Mouse Model of CDKL5 Disorder.



**CHIARINI TESTA BEATRICE**

Unità operativa di Broncopneumologia, Ospedale Bambino Gesù, Roma

ITALY

Specializzazione in Broncopneumologia.

**PERCORSO FORMATIVO:**

Laureata in Medicina e Chirurgia con lode nel 1993 e specializzata in Pediatria con lode nel 1997 presso l'università degli Studi di Roma "La Sapienza". Dal 1995 al 1996 ha frequentato l'U.O. di Gastroenterologia e Nutrizione Pediatrica presso il New England Medical Center Boston (U.S.A.) come medico ricercatore. Dal 1997 al 1999 ha svolto attività medico-scientifica rivolta a problemi clinici interessanti in particolare la broncopneumologia pediatrica presso il Reparto Osservazione dell'O.P.B.G. e dal 1998 con la qualifica di pediatra libero-professionista. Nel 2000 si è perfezionata in "Pneumologia Pediatrica" presso l'Università degli studi di Roma "La Sapienza". Nel 2001 è stata assunta come Dirigente Medico I livello presso l'U.O.C. di Broncopneumologia dove a tutt'oggi svolge la sua attività. Nel 2002 ha eseguito stage clinico sulle tecniche di ventilazione non invasiva nei pazienti con patologia neuromuscolare, in particolare nei bambini affetti da Amiotrofia Spinale presso il Dipartimento di Medicina e Riabilitazione New Jersey Medical School, U.S.A. diretta dal Prof. John R. Bach. E' stata relatrice a diversi congressi presentando relazioni nell'ambito delle problematiche respiratorie dei pazienti neuromuscolari.

**PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:**

Pediatric tracheostomy: Indications and complications rate. An experience from a semi-intensive pediatric respiratory unit.

Adaptation of children with spinal muscular atrophy type 1 and 2 to non invasive ventilatory support.

Home mechanical ventilation in chronic respiratory diseases: An experience from a pediatric semi-intensive respiratory care unit.



**CUSMAI RAFFAELLA**

Neurologa Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma

ITALY



Specializzazione in Neurologia.

**PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:**

Simona Cappelletti; Nicola Specchio; Romina Moavero; Alessandra Terracciano; Marina Trivisano; Giuseppe Pontrelli; Simonetta Gentile; Federico Vigeveno; Raffaella Cusmai Cognitive development in females with PCDH19 gene-related epilepsy *Epilepsy and Behavior*. 2015;42:36-40.

Giangennaro Coppola; Frank Besag; Raffaella Cusmai; Olivier Dulac; Gerhard Kluger; Romina Moavero; Rima Nabbout; Marina Nikanorova; Francesco Pisani; Alberto Verrotti; Celina Von Stülpnagel; Paolo Curatolo Current role of rufinamide in the treatment of childhood epilepsy: Literature review and treatment guidelines *European Journal of Paediatric Neurology*. 2014;18(6):685-690.

Raffaella Cusmai; Alberto Verrotti; Romina Moavero; Paolo Curatolo; Domenica Battaglia; Sara Matricardi; Alberto Spalice; Federico Vigeveno; Dario Pruna; Pasquale Parisi; Alfredo D'Aniello; Giancarlo Di Gennaro; Giangennaro Coppola Rufinamide for the treatment of refractory epilepsy secondary to neuronal migration disorders *Epilepsy Research*. 2014;108(3):542-546.

Nicola Specchio; Martina Balestri; Pasquale Striano; Maria Roberta Cilio; Rosaria Nardello; Santina Patanè; Maria Luisa Margiotta; Giuseppe D'Orsi; Salvatore Striano; Silvia Russo; Luigi Maria Specchio; Raffaella Cusmai; Lucia Fusco; Federico Vigeveno Efficacy of levetiracetam in the treatment of drug-resistant Rett syndrome *Epilepsy Research*. 2010;88(2-3):112-117.



**COLUCCINI MICHELE**

Chinesiologo operativo nell'IRCCS Stella Maris un Laboratorio di Analisi del Movimento

ITALY

Specializzazione in Chinesiologia.

**PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:**

The term diplegia should be enhanced. Part II: contribution to validation of the new rehabilitation oriented classification.

Corrigendum to abstract "New qualitative and kinetic parameters for the analysis of movement in the first months of life".



**VIGNOLI AGLAIA**

Dirigente Medico Neuropsichiatra Infantile Centro Epilessia Ospedale San Paolo, Milano

ITALY



Specializzazione in Neurologia e Pediatria.

**ATTIVITA' DIDATTICA**

2004/2007 Docenza Universitaria presso il Corso di Laurea in Scienze della Formazione – Università Cattolica del Sacro Cuore di Piacenza

2005/ ad oggi Docenza Universitaria corsi elettivi presso Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia- Università degli Studi- Milano: "Aspetti clinici e sociali delle epilessie" e "Indicazioni e limiti dell'Elettroencefalografia clinica"

2012/ ad oggi Docenza Universitaria corso di Neuropsichiatria Infantile (MED/39) presso i Corsi di laurea di Scienze Infermieristiche, Tecniche Audiometriche e Audioprotesiche, Tecniche della Neuropsicomotricità, Scienze Fisioterapiche, Logopedia –Università degli Studi di Milano

2007/ ad oggi Docenza presso la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica – Università degli Studi di Milano, corso di Neurogenetica

2009/ ad oggi Docenza Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile – Università degli Studi di Milano

2010-2012 Master di II Livello in Epilettologia – Università degli Studi di Ferrara, Primo ciclo del Master: nosografia, semeiologia, clinica, patogenesi, aspetti psichiatrici dell'epilessia.

**PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:**

Epilepsy in Rett syndrome—Lessons from the Rett networked database.

Antiepileptic drugs in Rett Syndrome.

Infectious and Immunologic Phenotype of MECP2 Duplication Syndrome.

Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2.



**BIONDI DAMIANO**

Psicologo Psicoterapeuta, Opera don Calabria Roma

ITALY

Psicologo Psicoterapeuta, Opera don Calabria Roma.



### HAYEK JOUSSEF

Responsabile Neuropsichiatria infantile Ospedale Santa Maria alle Scotte, Siena

ITALY



Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile.

#### AMBITI DI INTERVENTO:

Disturbo dello spettro autistico (centro di riferimento nazionale).

Sindrome di Rett (centro di riferimento nazionale).

Epilessie ed encefalopatie epilettiche del bambino e dell'adolescente.

Disturbi della comunicazione (disturbo del linguaggio, fonetico-fonologico, della fluenza e della comunicazione sociale).

Disturbi di apprendimento.

Disturbi della nutrizione e dell'alimentazione.

Cefalee in età evolutiva.

Disturbo da deficit di attenzione/iperattività (ADHD).

Disturbi del movimento (coordinazione, movimento stereotipato, tics).

Disabilità intellettive e ritardo globale dello sviluppo.

Paralisi cerebrali dell'infanzia.

#### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

Alteration of serum lipid profile, SRB1 loss and impaired Nrf2 activation in CDKL5 disorder.

Antibody Recognition In Multiple Sclerosis And Rett Syndrome Using A Collection Of Linear And Cyclic N-glycosylated antigenic probes.

Epilepsy in Rett syndrome—Lessons from the Rett networked database.

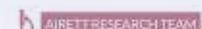
Red blood cells in Rett syndrome: oxidative stress, morphological changes and altered membrane organization.



### GIUSTETTO MAURIZIO

Ricercatore Dipartimento di Neuroscienze, Università Degli Studi di Torino

ITALY



Specializzazione in Neuroscienze.

#### PERCORSO FORMATIVO:

Laureato in Biologia all'Università di Torino, dove ha ottenuto anche il titolo di dottore di ricerca in Scienze neurologiche. Ha svolto il suo post-doc presso il Centro di Neurobiologia e del comportamento della Columbia University di New York, sotto la guida del premio Nobel per la Medicina Eric Kandel.

Dal 2001 Maurizio Giustetto è ricercatore universitario di Anatomia umana presso il dipartimento di Neuroscienze dell'Università di Torino e membro dell'Istituto nazionale di neuroscienze.

Il gruppo di ricerca di Maurizio Giustetto si occupa dei meccanismi biologici alla base della trasmissione neuronale e in particolare di come questi siano alterati nella sindrome di Rett.

#### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

Developmental Abnormalities Of Cortical Interneurons Precede

Symptoms Onset In A Mouse Model Of Rett Syndrome.

Preclinical research in Rett syndrome: setting the foundation for translational success.

The short-time structural plasticity of dendritic spines is altered in a model of Rett syndrome.

Reduced AKT/mTOR signaling and protein synthesis dysregulation in a Rett syndrome animal model.

## RELATORI INTERNAZIONALI



### GLAZE DANIEL

Direttore Dipartimento di Medicina Pediatrica e Neurologia Texas Children's Hospital

USA

Specializzazione in Neurologia Pediatrica. Gli interessi di ricerca del Dr. Glaze si concentrano sulla Sindrome

di Rett e includono uno studio di storia naturale, comprese correlazioni genotipo / fenotipo, qualità della vita, e la sopravvivenza. I suoi studi sono focalizzati sulla caratterizzazione del comportamento del sonno nei bambini con malattie neurologiche rare.

#### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

Glaze DG, Percy AK, Skinner S, Motil KJ, Neul JL, Barrish JO, Lane JB, Geerts SP, Annese F, Graham J, McNair L, Lee HS. Epilepsy and the natural history of Rett syndrome. *Neurology* 2010; 74(11):909-12.

Kirby RS, Lane JB, Childers J, Skinner SA, Annese F, Barrish JO, Glaze DG, Macleod P, Percy AK. Longevity in Rett syndrome: analysis of the North American Database. *Journal of Pediatrics* 2010; 156(1):135-138.e1.

Ramocki MB, Peters SU, Vayev YJ, Zhang F, Carvalho CM, Schaaf CP, Richman R, Fang P, Glaze DG, Lupski JR, Zoghbi HY. Autism and other neuropsychiatric symptoms are prevalent in individuals with MeCP2 duplication syndrome. *Annals of Neurology* 2009; 66(6):771-82. (PubMed).

Percy AK, Lee HS, Neul JL, Lane JB, Skinner SA, Geerts SP, Annese F, Graham J, McNair L, Motil KJ, Barrish JO, Glaze DG. Profiling scoliosis in Rett syndrome. *Pediatric Research* 2009. (PubMed).

Samaco RC, Mandel-Brehm C, Chao HT, Ward CS, Fyffe-Maricich SL, Ren J, Hyland K, Thaller C, Maricich SM, Humphreys P, Greer JJ, Percy A, Glaze DG, Zoghbi HY, Neul JL. Loss of MeCP2 in aminergic neurons causes cell-autonomous defects in neurotransmitter synthesis and specific behavioral abnormalities. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 2009; 106(51):21966-71. (PubMed).



### ARMSTRONG JUDITH

Responsabile Dipartimento Biochimica e Biologia Molecolare Hospital Sant Joan de Deu

SPAIN

Specializzazione in Genetica Biochimica e Genetica Molecolare.

#### TESI DI DOTTORATO:

"Anàlisi del gen MECP2 a la síndrome de Rett".

#### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

Neural commitment of human pluripotent stem cells under defined conditions recapitulates neural development and generates patient-specific neural cells.

Epilepsy in Rett syndrome-Lessons from the Rett networked database.

Abnormal Expression of Cerebrospinal Fluid Cation Chloride Co-transporters in Patients with Rett Syndrome.

Reflex seizures in Rett syndrome.

De novo Interstitial Triplication of MECP2 in a Girl with Neurodevelopmental Disorder and Random X Chromosome Inactivation.



## BALLAS NURIT

Professore Dipartimento di Biochimica e Biologia Cellulare Stony Brook University

USA

### FORMAZIONE:

The Hebrew University of Jerusalem, Israel B.Sc.1977-1980 Biology

The Hebrew University of Jerusalem, Israel M.Sc.1981-1984 Biochemistry

The Hebrew University of Jerusalem, Israel Ph.D. 1985-1990 Biochemistry

University of California, Berkeley, CA Post doc 1990-1995 Molecular Biology.

### ESPERIENZA PROFESSIONALE:

1996-1997 Research Scientist, Department of Biochemistry and Cell Biology, Stony Brook University

1998-2005 Research Assistant Professor, Department of Biochemistry and Cell Biology, Stony Brook University

2005-2007 Research Associate Professor, Department of Neurobiology and Behavior, Stony Brook University

2007-2012 Research Associate Professor, Department of Biochemistry and Cell Biology, Stony Brook University

2008-present Independent investigator Department of Biochemistry and Cell Biology

2012-present Research Professor, Department of Biochemistry and Cell Biology, Stony Brook University

2013-present Research Professor, School of Medicine, Stony Brook University.

### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

1. Ballas, N., Battaglioli, E., Atouf, F., Andres, M.E., Chenoweth, J., Anderson, M.E., Burger, C., Moniwa, M., Davie, J.R., Bowers, W.J., Federoff, H.J., Rose D., Rosenfeld M. G., Brehm P., and Mandel, G. (2001) Regulation of neuronal traits by a novel transcriptional complex. *Neuron* 31, 353-365.

2. Ballas, N., Grunseich, C., Lu, D.D., Speh, J.C., and Mandel, G. (2005) REST and its corepressors mediate plasticity of neuronal gene chromatin throughout neurogenesis. *Cell* 121, 645-657.

3. Ballas, N. and Mandel, G. (2005) The many faces of REST oversee epigenetic programming of neuronal genes. *Curr. Opin. Neurobiol.* 15, 500-506.

4. Ballas, N., Liroy, D.T., Grunseich, C., and Mandel, G. (2009) Non-cell autonomous influence of MeCP2-deficient glia on neuronal dendritic morphology: a cellular model for Rett Syndrome. *Nat. Neurosci.* 12, 311-317.

5. Liroy, D. T., Monaghan, C., Hirrlinger, F.K., Bissonnette, J.M., Ballas, N., and Mandel, G. (2011) A role for glia in progression of Rett's Syndrome. *Nature*, 475, 497-500.

6. Mandel, G., Fiondella, C., Covey, M., Lu, D.D., LoTurco, J.J., and Ballas, N. (2011) REST controls radial migration and temporal neuronal specification during nervous system development. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*, 108, 16789-96794.

7. Covey, M.V., Streb, J., Spektor, R., and Ballas, N. (2012) REST regulates the pool size of the different neural lineages by restricting the generation of neurons and oligodendrocytes from neural

stem/progenitor cells. *Development*, 139, 2878-2890.

8. Nguyen, M.V.C, Du, F., Felice, C.A., Nigam, A., Mandel, G., Robinson, J.K., and Ballas, N. (2012) MeCP2 is critical for maintaining the mature neuronal networks and global brain anatomy during late stages of postnatal brain development. *J. Neurosci.* 32, 10021-10034.

9. Nguyen, M.V.C, Felice, C.A., Du, F., Covey, M.V., Robinson, J.K., Mandel, G., and Ballas, N. (2013) Oligodendrocyte lineage cells contribute unique features to Rett Syndrome neuropathology. *J. Neurosci.* 33, 18764-18774.

10. Cargnin, F., Nechiporuk, T., Mullendorff, K., Blackshear, P., Ballas, N., and Mandel, G. (2014) An RNA binding protein promotes axonal integrity in peripheral neurons by destabilizing REST. *J. Neurosci.* 34, 16650-16661.



## COBB STUART

Membro dell'Institute of Neuroscience and Psychology University of Glasgow

UNITED KINGDOM

Specializzazione in Neurofarmacologia.

### AMBITI DI RICERCA:

Sindrome di Rett

Disturbi dello sviluppo neurologico

Malattie genetiche del sistema nervoso

La terapia genica / modifica del genoma per i disturbi del sistema nervoso centrale

Epilessia

Meccanismi di base della trasmissione sinaptica

Attività di rete modellato e la plasticità sinaptica

Neurofarmacologia

### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

Biomechanical properties of bone in a mouse model of Rett syndrome.

Long-term home cage activity scans reveal lowered exploratory behaviour in symptomatic female Rett mice.

Reduced seizure threshold and altered network oscillatory properties in a mouse model of Rett syndrome.

Morphological and functional reversal of phenotypes in a mouse model of Rett syndrome.

Rett Syndrome: From Bed to Bench.



## DJUKIC ALEKSANDRA

Professore Associato Clinica Neurologica e Neurologia Pediatrica, Montefiore Medical Center NY

USA

Specializzazione in Neurologia Pediatrica.

Specializzata in valutazioni e trattamento di bambini con difficoltà di apprendimento, problemi sia cognitivi e neurologici, nei bambini con una varietà di malattie neurologiche ereditarie o patologie neurologiche neonatali.

Dr. Djukic acquisito una vasta esperienza seguendo e trattando più di 300 bambini con lesioni cerebrali traumatiche.

Attualmente è Direttore del Centro per la Sindrome di Rett, che è l'unico centro per la sindrome di Rett nel Tri-State.

Dr. Djukic è membro del Consorzio Internazionale per la Sindrome di Rett "RettSearch", leader del gruppo di lavoro per lo sviluppo del trattamento Quidelines per la sindrome di Rett, Grant reviewer per IRSF, membro del Comitato In-

[continua >>](#)

ternazionale per la ricerca di marcatori biologici nella Sindrome di Rett e membro del Comitato Internazionale per la ricerca delle misure di outcome in Sindrome di Rett.

Dr. Djukic è membro di RE-TT (Rett Istruzione-Transforming Insegnamento).

Membro del Consorzio Stato di New York per la malattia di Krabbe.

### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

Djukic, A., Lado, F. A., Shinnar, S., Moshé, S. L., Are early myoclonic encephalopathy (EME) and the Ohtahara Syndrome (EIEE) independent of each other? *Epilepsy Research*, 70 (2-3S): 68-76 (2006).

Djukic A. Folate responsive neurological disorders, in Press. *Pediatric neurology* 2007. Review.

Wilson S, Djukic A, Shinnar S, Dharmani C, Rapin I. (2003) Clinical characteristics of language regression in children. *Developmental Medicine Child Neurology* 45:508-514.

Djukic A. Neurological Abnormalities in newborn, AAP, *Pediatric Primary Care*, Chapter 106.

Djukic A, Vigeveno F, Plouin P, Moshe S.L. Early myoclonic encephalopathy (neonatal myoclonic encephalopathy). *Epilepsy: a comprehensive textbook*, 2 ed. Engel J, Pedley T eds. Lippincott Williams&Wilkins, Philadelphia 2007. Chapter 224.



### GREEN MICHAEL

Professore Dipartimento Biologia Molecolare, Biologia Cellulare, Biologia del cancro University of Massachusetts Medical School

USA

Specializzazione in Biologia Molecolare, Biologia Cellulare, Biologia del cancro.

### ALTRE POSIZIONI:

UMMS – School of Medicine – Biochemistry and Molecular Pharmacology

UMMS – School of Medicine – Program in Molecular Medicine

UMMS – School of Medicine – Surgery

UMMS – Programs, Centers and Institutes – Bioinformatics and Integrative Biology

UMMS – Programs, Centers and Institutes – Center for AIDS Research

UMMS – Programs, Centers and Institutes – RNA Therapeutics Institute

### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

Genetic and pharmacological reactivation of the mammalian inactive X chromosome.

Maternal Rnf12/RLIM is required for imprinted X-chromosome inactivation in mice.



### MANCINI JOSETTE

Neuropediatria, University Hospital La Timone Marseille, France

FRANCE

Professore Dipartimento Neuropediatria, Pediatric University Hospital La Timone Marseille.

Dottore in medicina (1978)

Posizione attuale: Professore onorario alla Aix Marseille University

Primario Neurologia Pediatrica dal 1998 al 2009 presso la Timone Children University Hospital Center.

Membro del Consiglio medico e scientifico dell'associazione

francese per la Sindrome di Rett (AFSR).

Coinvolto nella ricerca sulla sindrome di Rett in collaborazione con la squadra di Laurent Villard

Specializzato nello studio clinico di desipramina in disturbi respiratori.

### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

Rett syndrome: revised diagnostic criteria and nomenclature. Neul JL, Kaufmann WE, Glaze DG, Christodoulou J, Clarke AJ, Bahi-Buisson N, Leonard H, Bailey ME, Schanen NC, Zappella M, Renieri A, Huppke P, Percy AK; RettSearch Consortium. *Ann Neurol*. 2010 Dec;68(6):944-50. doi: 10.1002/ana.22124.

Treatment with desipramine improves breathing and survival in a mouse model for Rett syndrome. Roux JC, Dura E, Moncla A, Mancini J, Villard L. *Eur J Neurosci*. 2007 Apr;25(7):1915-22.

The incidence of Rett syndrome in France. Bienvenu T, Philippe C, De Roux N, Raynaud M, Bonnefond JP, Pasquier L, Lesca G, Mancini J, Jonveaux P, Moncla A, Feingold J, Chelly J, Villard L. *Pediatr Neurol*. 2006 May;34(5):372-5.

Spectrum and distribution of MECP2 mutations in 424 Rett syndrome patients: a molecular update. Philippe C, Villard L, De Roux N, Raynaud M, Bonnefond JP, Pasquier L, Lesca G, Mancini J, Jonveaux P, Moncla A, Chelly J, Bienvenu T. *Eur J Med Genet*. 2006 Jan-Feb;49(1):9-18.

Mecp2 deficiency disrupts norepinephrine and respiratory systems in mice. Viemari JC, Roux JC, Tryba AK, Saywell V, Burnet H, Peña F, Zanella S, Bévengut M, Barthelemy-Requin M, Herzing LB, Moncla A, Mancini J, Ramirez JM, Villard L, Hilaire G. *J Neurosci*. 2005 Dec 14;25(50):11521-30..



### KAUFMANN WALTER

Professore di Neurologia Harvard Medical School, Direttore del Rett Syndrome Program, Boston Children's Hospital

USA

Specializzazione in Neurologia e Neuroscienze.

### APPROCCIO:

Utilizzando un approccio multidisciplinare, cerca di comprendere la base dei problemi cognitivi e comportamentali nei bambini con malattie genetiche associate alla disabilità intellettiva e l'autismo.

Ricerche di laboratorio di vie molecolari, neuroimaging, modelli animali di malattia e cliniche dei mirati, modificanti la malattia terapie per la sindrome di Rett, sindrome dell'X fragile, sindrome di Down e disturbi dello spettro autistico.

### CARICHE ATTUALI:

Professore Associato di Neurologia.

Direttore Programma Sindrome di Rett.

Co-Direttore Programma Fragile X Syndrome

Co-Direttore Programma Sindrome di Down.



### WILKEN BERND

Direttore Dipartimento Neurologia Pediatrica Klinikum Kassell

GERMANY

Specializzazione in Neurologia Pediatrica.

### AMBITI DI RICERCA E CURA:

Ritardi nello sviluppo generali / disabilità dello sviluppo

Disturbi evolutivi specifici (difficoltà di apprendimento)

Disturbi del linguaggio dello sviluppo

La spasticità e altri disturbi del movimento  
 Problemi comportamentali  
 Apprendimento professionale e inefficienze  
 Epilessia  
 Sindromi cliniche e genetiche  
 Malattie che portano alla perdita di competenze acquisite  
 Miopatie  
 I tumori del sistema nervoso  
 I bambini dopo trauma cranico  
 I bambini per la gravidanza a rischio.



**KENDRICK ADRIAN**

Medicina Respiratoria, Ospedale Universitario, Bristol

*UNITED KINGDOM*

Dipartimento di Medicina Respiratoria, Ospedale Universitario, Bristol.

**PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:**

The application of non-invasive ventilation during pulmonary rehabilitation in patients with Chronic Obstructive Pulmonary Disease (COPD).



**HEIDENREICH MATTHIAS**

Ricercatore Dipartimento Biochimica Broad Institute of MIT and Harvard Cambridge

*USA*

Specializzazione in Biochimica, Biologia Molecolare, Neuroscienze.

**BREVETTI:**

Delivery, engineering and optimization of systems, methods and compositions for sequence manipulation and therapeutic applications

Stati Uniti WO/2014/093622 – Depositato

Delivery, engineering and optimization of systems, methods and compositions for targeting and modeling diseases and disorders of post mitotic cells

Stati Uniti WO/2014/20472 – Depositato

Delivery, use and therapeutic applications of the crispr-cas systems and compositions for targeting disorders and diseases using viral components

Stati Uniti WO/2014/204729 – Depositato

**PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:**

KCNQ5 K+ channels control hippocampal synaptic inhibition and fast network oscillations

In vivo interrogation of gene function in the mammalian brain using CRISPR-Cas9

CRISPR-Cas9 Knockin Mice for Genome Editing and Cancer Modeling.



**HARRISON WREN GABEL**

Neurobiologia - Harvard Medical School, Massachusetts

*USA*

Specializzazione in Neurobiologia

**PUBBLICAZIONI:**

Disruption of DNA-methylation-dependent long gene repression in Rett syndrome

Harrison W. Gabel, Benyam Kinde, Hume Stroud, Caitlin S. Gilbert, David A. Harmin, Nathaniel R. Kastan, Mar#n Hemberg, Daniel H. Ebert & Michael E. Greenberg.

Here we identify a genome-wide length-dependent increase in gene expression in MeCP2 mutant mouse models and human RTT brains. We present evidence that MeCP2 represses gene expression by binding to methylated CA sites within long genes, and that in neurons lacking MeCP2, decreasing the expression of long genes aMenuates RTT-associated cellular deficits. In addition, we find that long genes as a population are enriched for neuronal functions and selectively expressed in the brain. These findings suggest that mutations in MeCP2 may cause neurological dysfunction by specifically disrupting long gene expression in the brain.

Length-dependent gene misregulation in Rett syndrome (Dnmt3a).



**HUPPKE PETER**

Dipartimento di Pediatria e Neurologia Pediatrica Georg August University Göttingen

*GERMANY*

Specializzazione in Pediatria e Neurologia Pediatrica.

**PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:**

Molecular and biochemical characterization of a unique mutation in CCS, the human copper chaperone to superoxide dismutase.

Huppke, P., Brendel, C., Korenke, G.C., Marquardt, I., Donsante, A., Yi, L., Hicks, J.D., Steinbach, P.J., Wilson, C., Elpeleg, O., Möller, L.B., Christodoulou, J., Kaler, S.G., Gärtner, J. Hum. Mutat. (2012) [Pubmed]

Neuromyelitis optica and NMO-IgG in European pediatric patients. Huppke, P., Blüthner, M., Bauer, O., Stark, W., Reinhardt, K., Huppke, B., Gärtner, J. Neurology (2010) [Pubmed]

A practical guide to pediatric multiple sclerosis.

Huppke, P., Gärtner, J. Neuropediatrics (2010) [Pubmed]

Immunoglobulin therapy in idiopathic hypothalamic dysfunction.

Huppke, P., Heise, A., Rostasy, K., Huppke, B., Gärtner, J. Pediatr. Neurol. (2009) [Pubmed]

Treatment of epilepsy in Rett syndrome.

Huppke, P., Köhler, K., Brockmann, K., Stettner, G.M., Gärtner, J. Eur. J. Paediatr. Neurol. (2007) [Pubmed]

Very mild cases of Rett syndrome with skewed X inactivation.

Huppke, P., Maier, E.M., Warnke, A., Brendel, C., Laccone, F., Gärtner, J. J. Med. Genet. (2006) [Pubmed].



**ROTHENBUHLER ANYA**

Specialista in Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica Hôpital Kremlin-Bicêtre, Paris

*FRANCE*

Specializzazione in Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica.

**APPROFONDIMENTI:**

Programme Hospitalier de Recherche Clinique OsRett (sur l'ostéoporose) continue

**PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:**

Clinical and molecular genetics of Carney complex.

Differences in adiposity in Cushing syndrome caused by PRKAR1A mutations: clues for the role of cyclic AMP signaling in obesity and diagnostic implications.

Risk of corrected QT interval prolongation after pamidronate infusion in children.



### LEONARD HELEN MARGARET

Direttore Centre for Child Health Research, University of Western Australia

AUSTRALIA

Specializzazione in Epidemiologia.

Professore Associato presso Telethon Kids Institute Research di Perth, in Australia conduce progetto di ricerca sulla Sindrome di Rett. L'obiettivo è quello di sviluppare linee guida di gestione clinica per sostenere la cura clinica.

#### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

A validation study of a modified Bouchard activity record that extends the concept of 'uptime' to Rett syndrome.

Experience of Gastrostomy Using a Quality Care Framework: The Example of Rett Syndrome.

Aspects of speech-language abilities are influenced by MECP2 mutation type in girls with Rett syndrome.

Downs J, Leonard H, Hill K. Initial assessment of the StepWatch Activity Monitor to measure walking activity in Rett syndrome. Disability and Rehabilitation 2011.

Knott M, Leonard H, Downs J. The diagnostic odyssey to Rett syndrome: The experience of an Australian family. American Journal of Medical Genetics A 2011.

Lim F, Downs J, Li J, Bao XH, Leonard H. Barriers to diagnosis of a rare neurological disorder in China-Lived experiences of Rett syndrome families. American Journal of Medical Genetics A 2011.

Zhang J, Bao X, Cao G, Jiang S, Zhu X, Lu H, Jia L, Pan H, Fehr S, Davis M and others. What does the nature of the MECP2 mutation tell us about parental origin and recurrence risk in Rett syndrome? Clinical Genetics 2011.



### PINEDA MERCEDES MARFA

Direttore di Neuropediatria, Biochimica e Endocrinologia Hospital Sant Joan de Déu

SPAIN

Specializzazione in Pediatria e Neurologia.

La sua ricerca si è concentrata sulle malattie neurodegenerative nell'infanzia e sviluppo neurologico. E' stata designata in qualità di esperta internazionale nel campo dalla Fondazione Sindrome di Rett American Research on. Attualmente detiene la cattedra di Neuropediatria presso l'Hospital Sant Joan de Déu, a Barcellona.

#### PUBBLICAZIONI SELEZIONATE:

Mutations in JMJD1C are involved in Rett syndrome and intellectual disability.

Epilepsy in Rett syndrome—Lessons from the Rett networked database.

Abnormal Expression of Cerebrospinal Fluid Cation Chloride Cotransporters in Patients with Rett Syndrome.

Rett networked database: An integrated clinical and genetic network of rett syndrome databases.

Clinical and genetic analysis in alternating hemiplegia of childhood: ten new patients from Southern Europe.

Late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis: mutations in the CLN2 gene and clinical course in Spanish patients.



### NISSENKOR ANDREEA

Neurologia Pediatrica Sheba Medical Center, Tel Aviv, Israel

ISRAEL

Neurologia Pediatrica Sheba Medical Center, Tel Aviv, Israel.

#### PUBBLICAZIONI:

SLC1A4 mutations cause a novel disorder of intellectual disability, progressive microcephaly, spasticity and thin corpus callosum.

Epilepsy in Rett syndrome—Lessons from the Rett networked database



### NGUYEN GÉRARD

Membro dell'Associazione francese della sindrome di Rett, French Rett Syndrome Association

FRANCE

#### PUBBLICAZIONI:

Parental view of epilepsy in Rett Syndrome.



### COHAVIT ELEFANT

Docente presso la Graduate School of Creative Arts Therapies, Haifa

ISRAELE

Esperta di Musicoterapia e Autismo; Disabilità dello sviluppo; Malattia di Parkinson e musicoterapia; Sindrome di Rett e musicoterapia.



### MARSCHIK PETER

Institute of Physiology, Research Unit iDN – interdisciplinary Developmental Neuroscience, Center for Physiological Medicine, Medical University of Graz, Graz

AUSTRIA

## INFO E QUOTE DI PARTECIPAZIONE

### PERNOTTAMENTO

È possibile prenotare al Barcelò Aran Mantegna Hotel, sede del Congresso, ad una tariffa agevolata, specificando che si partecipa al Congresso.

Le tariffe sono le seguenti:

Camera DUS: EURO 98,00

Camera DOPPIA: EURO 113,00

\* Tassa di soggiorno: EURO 6,00 per persona/notte non inclusa

\* Supplemento terza persona 30,00 Euro/camera/giorno

\* PER LE BAMBINE IL 3° LETTO E' INCLUSO NELLA TARIFFE DELLA CAMERA DOPPIA

\* Room Delivery: Euro 3,00

Le tariffe indicate sono per camera per notte, includono colazione a buffet, WIFI e Iva del 10%

Di seguito qualche indicazione sulle possibilità di pernottamento per il Congresso. Le strutture selezionate distano circa 20 minuti con un mezzo e 10 minuti in macchina.

### B&B

- Yellow Home Rome
- Appartamento Eur Tintoretto
- Orto Di Roma
- Antica Locanda Palmieri
- Giustiniano Guest House
- Tre R

### ISTITUTI RELIGIOSI

- Casa Ancelle del Santuario
- Casa del pellegrino San Sisto
- Casa San Bernardo

**Barcelò Aran Mantegna Hotel** (sede del Congresso)

Via Andrea Mantegna, 130 00147 Roma

+39 06.989521

### QUOTE PARTECIPAZIONE PROFESSIONISTI

	Fino al 15/09	Dal 16/09
Quota congresso per Medico / Biologo	231,80 €	268,40 €
Psicologo / Fisioterapista / Logopedista   Terapista NPEE / Educatore / Insegnante	134,20 €	170,80 €
Studente*	61,00 €	73,20 €
Altro	97,60 €	122,00 €
Pranzo 30 ottobre	20,00 €	20,00 €
Pranzo 31 ottobre	20,00 €	20,00 €
Cena 31 ottobre (per i 25 anni di AIRETT)	30,00 €	30,00 €
Ragazze affette da Sindrome di Rett	gratuito	gratuito

I costi si intendono per persona

\*invio attestato di frequenza della scuola obbligatorio

Richiesta di esenzione IVA art.10 comma 20 DPR 633/72

Gli enti pubblici, che possono richiedere esenzione IVA sul pagamento della quota di iscrizione di dipendenti, al momento dell'iscrizione devono necessariamente inoltrare alla Segreteria di AIRETT (congresso2015@airett.it) la lettera di autorizzazione dell'Ente Pubblico specificando servizio e importo. Verranno considerate nulle le richieste di esenzione non accompagnate dalla lettera.

Rinunce

Non sono previsti rimborsi in caso di rinuncia.

### PAGAMENTO CON BONIFICO

NP SOLUTIONS srl

UNICREDIT BANCA BOLOGNA MASSARENTI

IBAN: IT82T0200802483000102236618

BIC SWIFT: UNCRITM1MP1

Causale del pagamento: Contributo Congresso AIRETT 2015, Cognome/Nome di ciascun partecipante.

### QUOTE PARTECIPAZIONE SOCI | GENITORI

	Fino al 15/09	Dal 16/09
Quota congresso per Soci AIRETT*	30,00 €	€40,00 €
Quota congresso per NON Soci AIRETT*	80,00 €	€100,00 €
Pranzo 30 ottobre	20,00 €	20,00 €
Pranzo 31 ottobre	20,00 €	20,00 €
Cena 31 ottobre (per i 25 anni di AIRETT)	30,00 €	30,00 €
Ragazze affette da Sindrome di Rett	gratuito	gratuito

I costi si intendono per persona sono considerati Soci coloro che al momento della registrazione al Congresso saranno in regola con il pagamento delle quote societarie (incluso 2015).

### PAGAMENTO CON BONIFICO

A.I.R. Associazione Italiana Rett Onlus

Unicredit Spa Agenzia Verona Forti

IBAN: IT64P0200811770000100878449

SWIFT: UNCRITM1M01

Causale pagamento: Contributo Congresso AIRETT 2015, Cognome/Nome di ciascun partecipante.

**SCHEDA ISCRIZIONE AL 4° CONGRESSO EUROPEO SULLA SINDROME DI RETT**

Barcelò Aran Mantegna Hotel  
**Roma, 30-31 ottobre e 1 novembre 2015**

Sono previsti crediti ECM per Medici, Biologi, Genetisti, Terapisti ed Educatori  
Spazi per esibizioni di apparecchi, ausili e altro  
Consulenze individuali per famiglie su specifici problemi  
Le Famiglie sono ammesse a tutte le sessioni  
Workshop sulla SUD nella Sindrome di Rett per clinici del Comitato e rappresentanti delle Associazioni

Scheda da inviare completa del versamento alla segreteria organizzativa **ENTRO IL 20/10/2015**  
via **FAX** al n. **0459239904** oppure via **E-MAIL** all'indirizzo: **congresso2015@airett.it**

Termine iscrizione quota agevolata: 15/9/2015

Termine invio abstract: 15/9/2015

Per modalità invio abstract e richiesta crediti ECM consultare il sito [www.congresso.airett.it](http://www.congresso.airett.it)

**DATI IDENTIFICATIVI DEL PARTECIPANTE**

Nome\* \_\_\_\_\_ Cognome\* \_\_\_\_\_

Titolo  Sig.  Sig.ra  Dr.

Ente di appartenenza o Associazione dei Genitori \_\_\_\_\_

Numero partecipanti\* \_\_\_\_\_

Pernottamento presso la Sede del Congresso  Pernottamento altra struttura

Per chi desiderasse prenotare presso la sede congressuale dell'Hotel Aran Mantegna è prevista una tariffa agevolata precisando in fase di prenotazione: "Partecipante Congresso Airett"  
Per la prenotazione e il pagamento contattare direttamente Hotel Barcelò Aran Mantegna

Comunico la mia partecipazione\*:

Pranzo 30 ottobre  Pranzo 31 ottobre  Cena 31 ottobre  Nessuna

Genitore:  sì  no Mia figlia sarà presente:  sì  no

Indirizzo\*: \_\_\_\_\_ N° Civico\* \_\_\_\_\_

Località\* \_\_\_\_\_ C.A.P. \* \_\_\_\_\_ Provincia\* \_\_\_\_\_

Telefono \_\_\_\_\_ Fax \_\_\_\_\_

Cellulare\* \_\_\_\_\_ E-mail\* \_\_\_\_\_

Data di nascita\* \_\_\_\_\_ Luogo di nascita\* \_\_\_\_\_

Professione:  Medico  Biologo  Psicologo  Fisioterapista  Logopedista  
 Terapista NPEE  Educatore  Insegnante  Altro

Disciplina \_\_\_\_\_

Partita Iva \_\_\_\_\_ Codice fiscale \_\_\_\_\_

Tipologia medico:  Convenzionato  Dipendente  Libero professionista

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

Con riferimento alla Legge 675/96 sulla tutela dei dati personali si autorizza AIR Associazione Italiana Rett Onlus al trattamento dei dati personali anche sensibili per finalità strettamente funzionali alla gestione del rapporto.

Data \_\_\_\_\_ Firma \_\_\_\_\_

**In alternativa, è possibile effettuare l'iscrizione direttamente sul sito del congresso, all'indirizzo [www.congresso.airett.it](http://www.congresso.airett.it)**

# In arrivo la nuova campagna SMS solidale a favore di AIRETT

Dal 14 settembre al 4 ottobre si svolgerà la nuova campagna di raccolta fondi con sms solidale a sostegno della ricerca genetica e clinico-riabilitativa. C'è ancora molto da fare: per questo vi chiediamo di coinvolgere parenti, amici e conoscenti!

“Lara è nata sana.  
Poi ha perso tutto.  
Ma non i suoi  
occhi meravigliosi,  
che oggi ti  
chiedono aiuto.”



aragorn Foto: Jacqueline Roberts

Aiuta le bambine affette dalla Sindrome di Rett dona al **45504**.  
Con una piccola donazione, puoi fare molto.



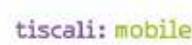
Per più di un anno, Lara è stata pura gioia di vivere, come ogni bambino. Poi, quando tutto sembrava perfetto, ha cominciato lentamente a perdere ogni giorno qualcosa: la parola, l'uso delle mani, delle gambe. Aiutami a far qualcosa contro questa sindrome odiosa. Con solo 2 € per ogni SMS o 2 o 5 € per ogni chiamata da rete fissa aiuti la ricerca di una cura che non c'è ancora, sostieni un'assistenza quotidiana che è fondamentale. Grazie, da Nicola Savino.



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

Dal 14 settembre al 4 ottobre

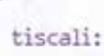
Dona 2 € con SMS da cellulare personale



Dona 2 € con chiamata da rete fissa



Dona 2 o 5 € con chiamata da rete fissa



## Full immersion cognitiva

Dal 4 al 10 Ottobre 2015 a Lucignano (AR) prende il via il Progetto di ricerca con eyetracker e software sull'apprendimento e sulla comunicazione

Lucia Dovigo - Presidente Airett

Quest'anno il Campus Estivo di AIRETT è stato sostituito da un progetto di ricerca sull'apprendimento e la comunicazione tramite Eye tracker.

Da anni AIRETT si sta impegnando per trovare sempre nuove modalità affinché le ragazze con RTT possano apprendere in maniera più semplice e comunicare in modo più immediato apportando così miglioramenti effettivi nella vita di tutti i giorni.

Quanto tempo passano le insegnanti o i terapeuti a cercare nuovi modi per insegnare e nuove strategie per motivare?

Quanto tempo i genitori dedicano all'interpretazione di segnali comunicativi che ricevono quotidianamente dalle loro ragazze sperando di dare la giusta risposta?

Le nuove tecnologie finalmente ci stanno venendo in aiuto e grazie

ad un progetto che verrà presentato durante il prossimo Congresso Europeo di ottobre abbiamo realizzato una nuova versione del software di Potenziamento Cognitivo che replichi tutto il lavoro fatto su materiale cartaceo e che consenta a chi lavora con le bambine/ragazze con RTT di avere una guida sicura e pronta all'uso che ripercorra tutti gli step dell'apprendimento dai prerequisiti di base, alla lettura, alla matematica.

AIRETT ha deciso di testare il funzionamento del nuovo software direttamente con eyetracker, pertanto viene proposto per il prossimo ottobre questo nuovo progetto di ricerca con una full immersion per 11 bimbe/ragazze con RTT.

Ogni bimba sarà seguita dalla propria insegnante/terapista e avrà a disposizione per tutto il periodo un eyetracker nel quale verrà installato il software di apprendimento e

di comunicazione.

Sono stati stabiliti dei prerequisiti di base per le bimbe/ragazze che parteciperanno al progetto e saranno selezionate direttamente dalle professioniste che seguiranno lo studio.

Il programma prevede durante la sessione del mattino un lavoro di apprendimento attraverso l'uso del software sull'eyetracker, mentre la sessione del pomeriggio sarà dedicata all'utilizzo del puntatore oculare per interpretare le capacità comunicative delle bimbe attraverso l'uso della CAA: la mattina imparo e il pomeriggio mi alleno!

Insegnanti e terapeuti saranno affiancati per tutta la settimana da professionisti tra cui dottoresse Giannatiempo e Troise e il tecnico informatico dottoressa Ghizzoli. ■



Un gruppo di partecipanti al Campus Airett

*Pubblichiamo di seguito alcune interessanti recensioni di pubblicazioni effettuate da noti professionisti esperti di Sindrome di Rett che saranno per la maggior parte presenti al prossimo Congresso Europeo sulla RTT che si svolgerà a Roma il 30/31 Ottobre e 1 Novembre 2015.*

*Desideriamo ringraziare la professoressa Veneselli per la supervisione le dottoresse Gagliardini, Costanzo e Traverso per le recensioni.*

## Sindrome di Rett e disturbi del sonno

Recensione di Giulia Gagliardini - UO e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile, Istituto Gaslini, Università di Genova

**L**e pazienti con sindrome di Rett, in analogia a quanto accade in altri disturbi neurologici, presentano frequentemente disturbi del sonno. Essi si manifestano in più dell'80% delle bambine e hanno un impatto significativo sulla qualità della loro vita e su quella delle loro famiglie.

Interessante in merito è l'indagine condotta da K. Wong in collaborazione con Helen Leonard e altri sulle traiettorie dei disturbi del sonno, recentemente pubblicata.

L'indagine è stata condotta mediante l'utilizzo di questionari somministrati ad un campione di 320 famiglie del Database Australiano della Sindrome di Rett e registra i dati raccolti dal 2000 al 2011.

È stata utilizzata un'analisi di regressione lineare per indagare la relazione tra disturbi del sonno ed età, mutazioni genetiche e tipi di trattamento.

L'età media dei soggetti era com-

presa tra i 2 e i 35 anni.

Lo studio ha dimostrato come i disturbi del sonno si verificano in più dell'80% delle pazienti e ha evidenziato come la prevalenza di tali disturbi si riduca con l'età. Gli episodi comportamentali come ridere e urlare nel sonno per esempio, si verificano nel 77% delle pazienti di età inferiore o uguale a 7 anni, ma solo nel 49% delle pazienti di 13 anni.

È stata inoltre indagata la correlazione genotipo-fenotipo ed è stato dimostrato che le più alte probabilità di sviluppare disturbi del sonno si hanno per le pazienti con mutazione estesa del gene MECP2 e in particolare per quelle con mutazione p270X (92%) e p.R294X. La presenza di risate nel sonno si aveva nel 78% delle pazienti con mutazione p.R168X (48%), mentre erano più rare in bambine con mutazione p.R106W (49%). La più

alta probabilità di sviluppare urla nel sonno si aveva per pazienti con mutazione p.R270 (51%). Verosimilmente invece la probabilità di avere risvegli notturni era inferiore per le bambine con mutazioni troncanti del MECP2 (62%).

Per quanto riguarda i tipi di intervento, quelli più frequentemente messi in atto sono le tecniche comportamentali di igiene del sonno (43%), seguite dai trattamenti farmacologici, in particolare la melatonina, che ha dato una risposta nel 17% dei casi e le benzodiazepine, che si sono dimostrate efficaci nel 10% dei casi. Analizzando le traiettorie individuali in risposta al trattamento, ad oggi non è stato possibile però identificare una terapia risolutiva.

Lo studio ha permesso di dimostrare che i disturbi del sonno nelle pazienti con Sindrome di Rett si presentano in maniera diversa, solo in parte correlabile con l'età e con la mutazione genetica.

Sebbene sia stata dimostrata una riduzione dei disturbi del sonno nell'adolescenza e nell'età adulta, è difficile stabilire con certezza fattori predittivi positivi per la risoluzione dei sintomi.

I clinici dovranno quindi ricorrere ad un approccio multidisciplinare, che dovrà valutare caso per caso la modalità di presa in carico più adeguata per la singola paziente. ■



Un disegno di Martina, la sorellina di Carlotta, dedicato a tutte le bimbe dagli occhi belli.

### Bibliografia:

*The trajectories of sleep disturbances in Rett syndrome*  
Wong K, Leonard H, Jacoby P, Ellaway C, Downs J.  
J Sleep Res, 2015, 24, 223-233

# Sindrome di Rett e scoliosi

Recensione di Giulia Gagliardini - UO e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile, Istituto Gaslini, Università di Genova

**L**a scoliosi rappresenta una comorbilità comune nella Sindrome di Rett e influenza in modo importante la salute, il funzionamento e la qualità di vita di queste ragazze e delle loro famiglie; può infatti portare a dolore, perdita della capacità di stare sedute, peggioramento nella deambulazione e nelle abilità motorie e ad un progressivo peggioramento della funzionalità polmonare.

Compromissione precoce dello sviluppo, motilità ridotta già a 10 mesi di vita e mancata acquisizione della deambulazione sono associate a sviluppo di scoliosi in età precoce.

Un ampio campione di studi che investiga la relazione tra genotipo e fenotipo ha dimostrato che le mutazioni di p.R168X, p.R255X or R270X sono correlate con l'espressione di un fenotipo relativamente severo di scoliosi, mentre le ragazze con mutazioni di p.R294X and p.R133C hanno forme più moderate.

Se tradizionalmente la prevalenza della scoliosi nelle bimbe con Sindrome di Rett era compresa tra il 64% e il 77%, studi più recenti suggeriscono un interessamento nell'85% dei casi di ragazze di età superiore ai 16 anni.

In un campione di 231 soggetti del Database Australiano della Sindrome di Rett, è stato stimato che l'età media di insorgenza è di 9,8 anni, con un 25% di soggetti affetti dall'età di sei anni e circa il 75% affetto dall'età di 13 anni. Complessivamente gli studi dicono che la maggioranza delle ragazze con sindrome di Rett svilupperà scoliosi e che tale evenienza si verificherà entro l'adolescenza.

In caso di decisione di intervento chirurgico di correzione della scoliosi è importante un approccio olistico e multidisciplinare per sostenere famiglia e paziente nelle fasi pre, peri e post operatorie.

Esistono alcuni criteri clinico funzionali necessari perché si possa ipotizzare una soluzione chirurgica, come l'esistenza di una curvatura progressiva maggiore di 40°-50° che crei difficoltà nello stare seduti ed un'età vicina alla maturazione scheletrica.

I risultati dell'intervento comprendono riduzione degli angoli di Cobb e della obliquità pelvica, miglioramento nel mantenimento della posizione seduta con ridotto uso dei sostegni durante il giorno, miglioramento del benessere globale e della funzionalità respiratoria e digestiva.

L'approccio alla decisione è tuttavia sempre un approccio di équipe, che deve rispettare il parere dei genitori e degli altri caregivers.

Il trattamento chirurgico definitivo è l'artrodesi vertebrale per via posteriore, ma sono state sviluppate altre tecniche che permettono in un primo momento di controllare la deformità della colonna.

La maggior parte di queste ultime tecniche utilizzate richiede un primo impianto, (utilizzando un sistema di growing rod), seguito eventualmente da uno o più allungamenti.

L'allungamento periodico dei sistemi è raccomandato ogni 8 mesi sia per accompagnare la crescita della colonna vertebrale e della gabbia toracica, sia per ottenere una graduale correzione della deformità stessa.

In merito a tali aspetti, H. Mehdián e collaboratori (Freehand correction of scoliosis in Rett's syndrome, Mehdián et al., 2013) hanno descritto il caso di una ragazza di 18 anni con una forma atipica di Rett sottoposta a intervento correttivo per scoliosi c/o l'Istituto di Chirurgia Spinale di Nottingham (UK). Clinicamente la paziente presentava grave disabilità intellettiva, incapacità a deambulare, incon-



tinenza sfinterica completa ed era portatrice di gastrostomia. Presentava inoltre epilessia severa (sindrome di Lennox-Gastaut), controllata con terapia farmacologica e con uno stimolatore del nervo vago.

L'intervento sulla scoliosi si era reso necessario per un peggioramento della capacità di mantenere la posizione seduta e per la compromissione della funzionalità respiratoria.

La progressione della deformità spinale era stata monitorata da studi radiografici seriati, comprensivi di Risonanza Magnetica del rachide in toto. Le immagini preoperatorie mostravano un angolo di Cobb di 50°.

La procedura chirurgica utilizzata prevedeva, con la paziente in posizione prona, in anestesia generale e sotto monitoraggio neurofisiologico intraoperatorio continuo, tramite l'utilizzo di SEP, di eseguire due piccole incisioni, ciascuna nella parte inferiore e superiore della curva.

Il sistema allungabile veniva applicato per via sottofasciale ed ancorato alla colonna, utilizzando viti peduncolari. Quindi veniva messo in tensione per correggere la deformità. Connettori speciali

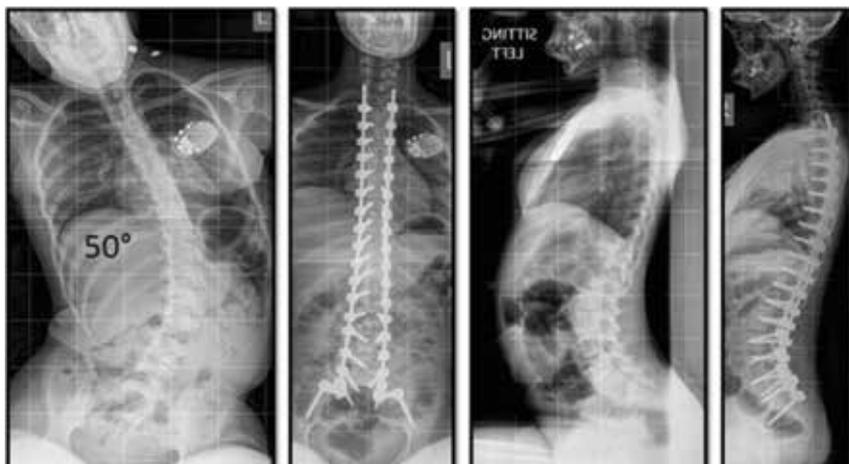


Fig. 1 Radiografie pre e post-operatorie del rachide a confronto

sono stati utilizzati per collegare le barre, all'interno dei quali le barre stesse vengono fatte scorrere permettendo la correzione della deformità. Per minimizzare le perdite ematiche durante l'intervento è stato utilizzato un diatermia monopolare per la dissezione del periostio.

La durata totale dell'intervento è stato di tre ore e mezzo. La paziente è stata ricoverata per 7 giorni. Dopo tre giorni riusciva a mantenere la posizione seduta con maggiore facilità. Le radiografie post operatorie hanno dimostrato una correzione della deformità della colonna come mostrato dalle immagini sopra riportate (Fig. 1).

Una volta che l'équipe multidisciplinare, in primis il chirurgo ortopedico, stabilisce che il massimo beneficio del trattamento è stato raggiunto, bisogna prospettare ai genitori il trattamento chirurgico definitivo, che consiste in una artrodesi posteriore strumentata, per correggere in modo permanente la curvatura spinale.

Una volta deciso, l'intervento deve essere fatto in un Ospedale dotato di un servizio di anestesiologia specializzato.

La presa in carico post operatoria è molto importante e si basa su una terapia intensiva post operatoria con una buona gestione del dolore e delle complicanze e una prevenzione delle complicanze emorragiche ed infettive.

È stato recentemente effettuato uno studio retrospettivo condotto da H Mehdian e collaboratori (Surgical correction of Scoliosis: cord monitoring and complications, Mehdian et al., 2014), relativo al decorso post operatorio di undici ragazze presso il Centro di Chirurgia Spinale di Nottingham (Uk) tra il 2005 e il 2011.

L'età media delle ragazze sottoposte all'intervento era di 12 anni e 7 mesi, tutte presentavano una curvatura spinale importante, con un angolo di Cobb mediamente di 70°.

Tutte le pazienti sono state sottoposte a un intervento classico di fusione spinale posteriore.

Otto delle undici pazienti sono andate incontro a complicanze postoperatorie, tra le quali le più frequenti sono state di natura infettiva: 4 pazienti hanno presentato infezioni polmonari e 4 infezioni del sito chirurgico, due delle quali hanno presentato inoltre infezioni delle vie urinarie.

Le complicanze post operatorie hanno influenzato il periodo della degenza ospedaliera: le pazienti con decorso postoperatorio regolare infatti sono state dimesse in media dopo 8 giorni, la degenza delle pazienti con complicanze post operatorie è stata invece in media di 21 giorni, con un massimo di 42 giorni per polmonite con necessità di ventilazione assistita in UTI.

In tutte le pazienti deambulanti è stato effettuato un attento monitoraggio intraoperatorio. Per sette delle undici pazienti il monitoraggio intraoperatorio è stato eseguito con SEP e per due pazienti SEP e PEM.

Nessuna delle undici pazienti ha presentato deficit neurologici dopo l'operazione.

Per quanto riguarda la curvatura scoliotica, è stato ottenuto un buon risultato nella maggior parte dei casi. Infatti due delle undici pazienti, che inizialmente presentavano un angolo di Cobb > a 100°, dopo l'operazione presentavano un angolo di 33°.

Dieci delle undici pazienti hanno presentato un importante miglioramento dell'obliquità pelvica. L'unica eccezione è stata costituita dalla paziente di maggiore età, che aveva già compiuto 21 anni al momento dell'intervento e presentava una maturità ossea completa.

A commento, per i genitori abbiamo riportato la descrizione dettagliata dell'intervento, per loro informazione in quanto analogo a quanto eseguito nel nostro paese, attualmente, per merito delle normative igieniche preventive in atto, con minori complicazioni infettive rispetto a quanto segnalato. Abbiamo riportato la casistica per evidenziare come, a fronte di un intervento certamente impegnativo e che pone sovente riserve alle famiglie, siano stati conseguiti sensibili miglioramenti della scoliosi, a cui conseguono un beneficio significativo delle condizioni respiratorie delle pazienti e una maggior durata di vita. ■

### Bibliografia:

*Freehand correction of scoliosis in Rett's Syndrome*  
Eur Spine J (2013)22:683-686.  
H. Mehdian, S. Elsayed

*Surgical correction of Scoliosis: cord monitoring and complications*  
Eur spin J (2014).  
Mehdian et al., 2014

# Epilessia e Sindrome di Rett: applicazione del Rett Syndrome Networked Database; importanza della video-poligrafia

Recensione di Costanzo Cristina - Cattedra di Neuropsichiatria Infantile, Università di Catania

L'epilessia è un sintomo cardine della sindrome di Rett. La prevalenza è del 60-90% (probabilmente sovrastimata per via di frequenti eventi parossistici non epilettici che possono causare errori diagnostici).

I soggetti affetti da S. di Rett possono manifestare tutte le forme di epilessia (parziali, complesse, tonico-cloniche, toniche, parziali e miocloniche), le miocloniche sono le più comuni, assenze e crisi cloniche hanno minore incidenza.

Le crisi, spesso farmaco-resistenti, compaiono più frequentemente tra i 3 ed i 5 anni, durante l'ultima parte dello stadio II e la parte iniziale dello stadio III della patologia, mentre è meno frequente l'insorgenza prima dei tre anni e tendenzialmente non vi sono manifestazioni epilettiche dopo i 20 anni.

Alcuni studi hanno dimostrato che la delezione C terminale p.R306 del gene MECP2 è un elemento di protezione contro l'epilessia, mentre quella del p.T158M, p.R255X, p.R294X, p.R133C13 e p.R168X5 ed ampie delezioni intrageniche hanno un effetto inverso. L'insorgenza in epoca precoce è stata osservata in forme atipiche di Rett legate a mutazione del gene CDKL5 ed è stata associata con un decorso più severo.

Andreea Nissenkorn e coll. hanno condotto uno studio basato sul Rett Syndrome Networked Database concernente 1911 pazienti.

Il database contiene 293 item clinici e 16 item genetici con 31 domande generate attraverso un processo di dati raggruppati da 11 paesi (<http://www.rettdata->

[www.rettdata.org/](http://www.rettdata.org/)). Sono stati raccolti nel database dati di 1248 pazienti con epilessia e sono stati valutati: tipo clinico di sindrome di Rett, genotipo, età d'insorgenza, severità dell'epilessia, tipo di crisi. Il tipo di epilessia è stato classificato attraverso una scala Likert che combina frequenza e risposta alla terapia. Erano inclusi soggetti con mutazione del MECP2 (forma classica o varianti), con fenotipo clinico Rett classico senza mutazione MECP2, con mutazione CDLK5 e FOXP1, pazienti maschi. Lo studio è stato approvato dal comitato etico dell'Università di Siena nel 2012. Dalla raccolta di tali dati emergeva che l'epilessia, presente nel 68,1% delle pazienti, era difficilmente controllabile tramite terapia nel 32,6% dei casi. Maggiore prevalenza si riscontrava in soggetti MECP2 negativi, ma altri parametri legati all'epilessia come età d'insorgenza, severità, tipo di crisi, non erano influenza-

ti dal gene MECP2. L'età media d'insorgenza era a 4.68 anni con DS +/- 3,5 anni: l'esordio in età più precoce, di solito successivamente alla comparsa di altri sintomi (regressione verbale, le stereotipie motorie, la perdita dell'uso delle mani), correlava con maggiore gravità dell'epilessia. Pazienti con mutazione p.R133C associate con un fenotipo Rett più mite avevano un maggiore rischio di epilessia, ma non per forme severe. Mutazioni p.R255X conferivano un aumentato rischio di epilessia e di forme severe. Mutazioni p.T158M e p.C306C incrementavano relativamente il rischio di epilessia grave, ma non di occorrenza di epilessia. Da tali risultati emerge l'opportunità di approfondire il ruolo del gene MECP2 sulla comparsa di epilessia in queste pazienti e come le variabili genetiche alla base della sindrome possano essere correlate con le caratteristiche di quest'ultima (età



Giulia



Lisa, Alice e Giulia

d'insorgenza, gravità, risposta alla terapia farmacologica). Anche il quadro EEG presenta caratteristiche peculiari. Esso infatti generalmente varia durante i 4 stadi clinici della sindrome. Durante la fase precoce, può essere normale o mostrare anomalie aspecifiche, successivamente può comparire un rallentamento dell'attività di fondo, seguita dall'insorgenza di anomalie focali che tendono a generalizzare nelle fasi tardive. Sono stati rilevati inoltre quadri EEG, di difficile interpretazione, spesso isolati e non patognomonici. Ne è un esempio una paziente di 9 anni che presentava, in associazione alla sindrome, un quadro di neurofibromatosi di tipo I, in cui l'esame EEG mostrava dei parossismi intermittenti di attività alfa sia in veglia che in sonno, in assenza di correlati clinici, che non erano da ricondurre alla NF1 (normalmente caratterizzata da crisi di tipo focale). Proprio per la variabilità dei fenotipi e delle manifestazioni cliniche che la caratterizzano, è inoltre fondamentale la diagnosi differenziale tra crisi epilettiche ed altri eventi parossistici. Infatti tali manifestazioni non epilettiche (tremori, corea, atassia, distonia, stereotipie, disfunzioni respiratorie e del sistema autonomo sono

osservati nella maggior parte delle pazienti) altrettanto frequenti, possono essere confuse con crisi epilettiche. Ciò può comportare un inquadramento errato ed un intervento non adeguato sul controllo di tali eventi. Chiarificare la diagnosi con il monitoraggio tramite video poligrafia è anche essenziale per caratterizzare disfunzioni autonome e disturbi del respiro. In particolare permette di differenziare le tipologie di apnea, l'ipossimemia e il grado dei disturbi del sonno, di valutare l'efficacia di farmaci antiepilettici e di riscontrare trattamenti inappropriati per episodi mioclonici mantenendo un'adeguata gestione dell'intervento terapeutico. Tuttavia questo tipo di indagine è raramente riportata in letteratura concernente la Sindrome di Rett. A tal proposito, Giuseppe d'Orsi e coll. hanno eseguito uno studio che valutava la diagnosi differenziale tra eventi parossistici non epilettici ed episodi di natura epilettica in 8 bambine con sindrome di Rett tramite l'utilizzo di video poligrafia. Al termine dello studio si rilevava che tutte le pazienti presentavano episodi di apnea durante la veglia, mentre solo una paziente presentava apnee notturne. In sei pazienti emergevano aritmie cardiache e

tachicardia sinusoidale, il mioclonico era rilevato in 5 pazienti. In 4 pazienti, l'utilizzo di terapia farmacologica inadeguata aveva causato un peggioramento delle crisi; crisi miocloniche erano spesso sottostimate o non correttamente diagnosticate perché confuse con disordini del movimento e stereotipie; per contro, stereotipie motorie e disturbi del respiro erano interpretati dai genitori come crisi tonico-cloniche generalizzate.

In conclusione, sommata ad un attento esame clinico delle pazienti e ad indagini genetiche (parzialmente predittive del quadro evolutivo), la video poligrafia, è uno strumento diagnostico fondamentale per la diagnosi differenziale tra eventi parossistici epilettici e non. Essa permette infatti di effettuare un monitoraggio di aspetti di tipo respiratorio, cardiologico, elettromiografico ed elettroencefalografico, correlandolo con il corrispettivo clinico di tali pazienti, dando così la possibilità di istituire strategie d'intervento adeguate, migliorando la qualità di vita e riducendo eventuali casi di resistenza o pseudo resistenza farmacologica. ■

### Bibliografia:

*Epilepsy in Rett syndrome-Lessons from the Rett networked database.*

Nissenkorn A1, Levy-Drummer RS, Bondi O, Renieri A, Villard L, Mari F, Mencarelli MA, Lo Rizzo C, Meloni I, Pineda M, Armstrong J, Clarke A, Bahi-Buisson N, Mejaski BV, Djuric M, Craiu D, Djukic A, Pini G, Bisgaard AM, Melegh B, Vignoli A, Russo S, Angheliescu C, Veneselli E, Hayek J, Ben-Zeev B. *Epilepsia*. 2015 Apr;56(4):569-76.

*Video-polygraphy in Rett syndrome.* d'Orsi G, La Selva L, Specchio LM. *Pediatr Neurol*. 2014 Feb;50(2)

*Epileptic seizures, movement disorders, and breathing disturbances in Rett syndrome: diagnostic relevance of video-polygraphy.* d'Orsi G, Trivisano M, Luisi C, Demajo V, Di Claudio MT, Pascarella MG, Scirucchio V, Galeone D, La Neve A, Scarpelli F, Calvario T, Minervini M, La Selva L, Specchio LM. *Epilepsy Behav*. 2012 Nov;25(3):401-7.

# Sindrome di Rett e scarso accrescimento

Recensione di Maria Traverso - UO e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile, Istituto Gaslini, Università di Genova

**L**o scarso accrescimento, riscontrabile già a partire dai primi 3 mesi di vita con possibilità di persistenza fino all'età adulta, rappresenta uno dei criteri di supporto per la diagnosi di sindrome di Rett. Alla base di uno scarso accrescimento staturico-ponderale si possono individuare numerosi fattori contribuenti che vanno ad interferire con l'introito alimentare. Si tratta soprattutto di difficoltà alimentari, disfunzione oro-motoria e disordini di altri componenti del sistema digerente, fattori che a loro volta dipendono dal genotipo e possono essere pertanto interpretati come componenti intrinseche della malattia. Ad essi si sommano poi altre problematiche neurologiche complesse quali l'aprassia, le disfunzioni autonome (ad es. l'iperventilazione), le alterazioni del ritmo sonno veglia e la scoliosi progressiva, ognuna delle quali influenza negativamente l'alimentazione e la crescita. La sindrome di Rett può essere quindi considerata un disordine pervasivo dell'accrescimento, che richiede strategie specifiche di gestione e trattamento.

Una recente indagine retrospettiva condotta in America su 983 famiglie con una figlia affetta da sindrome di Rett ha mostrato che il 28% delle pazienti è portatore di gastrostomia. Dati ricavati dalle statistiche sulla popolazione australiana dimostrano che tutte le bambine Rett hanno difficoltà ad alimentarsi che si traducono in tempi molto più prolungati per consumare il pasto (che spesso si protrae per 45 minuti), nella necessità di assumere cibi in forma frullata o tritata in 2/3 delle pazienti. All'incirca 1/4 delle pazienti presenta disfagia per solidi e liquidi e 1/5 delle pazienti richiede un supporto nutrizionale enterale. Nello specifico sembra che le pazienti

con mutazioni troncanti di Mecn2 coinvolgenti delezioni C-terminali presentino un indice di massa corporea (BMI) e un peso tendenzialmente più elevato rispetto alle pazienti con altri tipi di mutazione. Sono pochi gli studi disponibili in letteratura sulla gestione dello scarso accrescimento nelle pazienti sulla sindrome di Rett. In merito a tali aspetti, appare di grande interesse il lavoro **del gruppo di Motil e collaboratori** (Growth failure and outcome in Rett syndrome; Tarquinio et al., 2012), pubblicato nel 2012 sull'American Academy of Neurology.

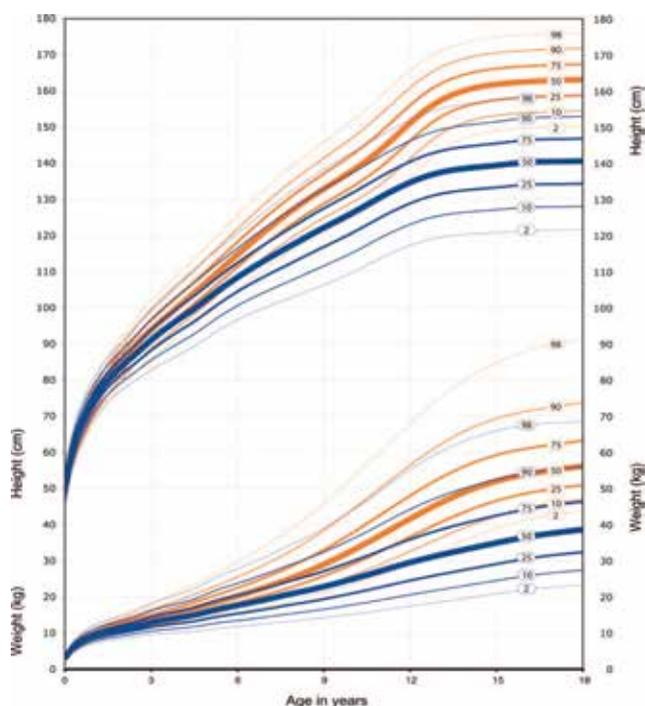
Lo scopo del lavoro era quello di definire dei parametri di crescita di riferimento per usi clinici e di ricerca e, secondariamente, di confrontare tali parametri delle bambine affette da sindrome di Rett con i parametri riscontrati nella popolazione sana e di valutare gli effetti (le conseguenze) sull'accrescimento del genotipo e della gravità di malattia.

Per lo studio, tra il 2006 e il 2011,

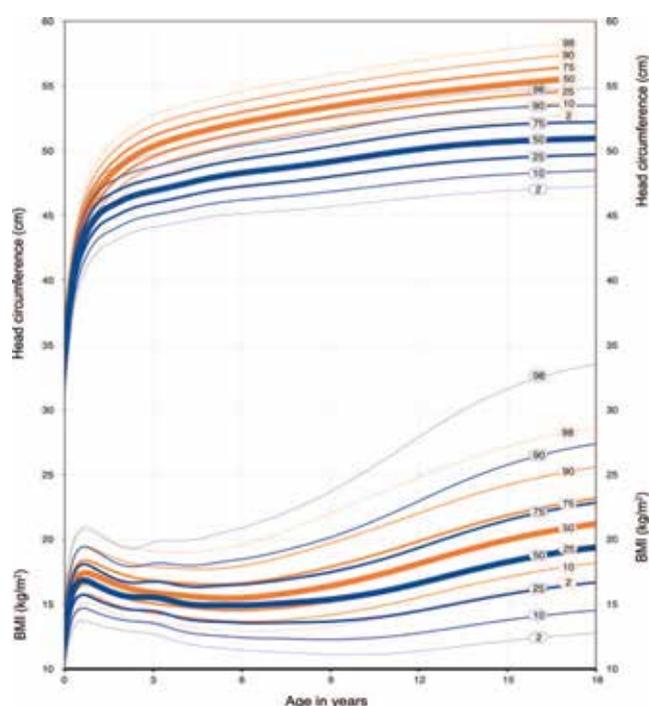
è stato arruolato un campione di pazienti costituito da 726 pazienti con forma classica di sindrome di Rett e 90 pazienti con forme atipiche. 2/3 dei pazienti hanno ricevuto una diagnosi entro i 4 anni e la metà delle pazienti è stata arruolata ad un'età inferiore ai 10 anni. Il 92% delle pazienti mostrava una mutazione in Mecn2. Le pazienti sono state valutate in follow-up e sono state registrate tutte le misurazioni relative a peso corporeo, statura, circonferenza cranica e BMI. Dalla media dei parametri ausologici delle pazienti, sono state ricavate specifiche curve di crescita, rapportate all'andamento di crescita delle pazienti sane.

Come evidenziato nelle tabelle, lo studio ha dimostrato che l'andamento di crescita delle pazienti con sindrome di Rett differisce notevolmente dall'outcome di crescita della popolazione non affetta. In particolare, le pazienti affette da sindrome di Rett presentano valori di crescita inferiori di almeno 3 SD rispetto alla media dei soggetti sani.





Peso e statura nelle pazienti sane (linea arancione) e nelle pazienti con sindrome di Rett (linea blu)



Circonferenza cranica e BMI nelle pazienti sane (linea arancione) e nelle pazienti con sindrome di Rett (linea blu)

Dopo i 12 anni, il peso delle pazienti Rett equivale al 2° centile rispetto alla media della popolazione sana, rispetto alla quale, tuttavia, le bambine Rett manifestano una maggiore variabilità. In particolare, nella fascia d'età compresa tra i 7 e i 12 anni, il 6,4% delle pazienti presenta un peso superiore al 98° centile rispetto alla media e, dall'età di 18 anni, il 71% delle pazienti si colloca al di sotto del 2° percentile rispetto alla media.

La statura delle pazienti Rett si stabilizza, dopo i 12 anni, a valori inferiori di 2 SD rispetto alla media. Anche per il parametro della statura, tuttavia, si riscontra una notevole variabilità e, in particolare, dai 12 ai 17 anni, il 7,9% delle pazienti presenta una statura superiore al 98° centile e, dall'età di 18 anni, l'84,5% delle pazienti presenta una statura a livelli inferiori al 2° centile rispetto alla media.

L'indice di massa corporea nelle pazienti Rett si discosta notevolmente dai soggetti sani prima dei 6 mesi di vita, mentre dopo i 9 mesi di vita tale differenza risulta meno evidente e, all'età di 18 anni,

le pazienti Rett presentano un BMI medio pari a 20, poco distante dal valore medio della popolazione sana, equivalente a 21.

La microcefalia è invece una caratteristica molto comune nelle pazienti con sindrome di Rett. L'81% delle pazienti, infatti, all'età di 18 anni, presenta valori di circonferenza cranica al di sotto del 3° centile.

Non sono state riscontrate differenze significative tra le pazienti con forma classica e le pazienti con forme atipiche. I parametri di crescita sembrano invece dipendere dal fenotipo o gravità di malattia. Infatti nelle pazienti con una maggiore gravità clinica, comprensiva di marcata compromissione della motricità globale e fine, assenza del linguaggio e di comunicazione, scoliosi, crisi convulsive e problematiche di comportamento, sono stati riscontrati parametri più bassi.

Anche il genotipo sembra avere un ruolo determinante sull'outcome di crescita: uno scarso accrescimento è stato riscontrato soprattutto nelle pazienti con determinate mutazioni di Mecp2 quali

R270X, R306C, R133C, mutazioni troncanti C terminali e pre-C terminali. La velocità di crescita viene riportata con valori inferiori nelle pazienti con mutazioni R270X rispetto alle pazienti con mutazioni R306C o R133C.

Lo studio attento dell'outcome di crescita nelle pazienti con sindrome di Rett e la realizzazione di specifiche curve di crescita rappresenta per i clinici uno strumento importante per poter garantire alle pazienti e alle loro famiglie uno screening e un follow-up più accurato. In particolare va ricordato che deficit di crescita vengono riscontrati meno frequentemente nelle pazienti affette da mutazioni troncanti tardive, nelle pazienti con una minore gravità fenotipica e con una minore comorbidità clinica.

**Un altro lavoro meritevole di interesse in tale ambito è quello del gruppo australiano della Prof.ssa Leonard e collaboratori** (Assessment and management of nutrition and growth in Rett Syndrome; Leonard et al, 2014), che abbiamo già precedentemente citato per gli aspetti più prettamente

gastroenterologici e che ripropo-  
niamo con particolare attenzione  
agli aspetti nutrizionali e relativi  
allo scarso accrescimento. Il lavo-  
ro, diretto da Telethon Institute for  
Child Health Research della We-  
stern Australia dal 2009 al 2011 e  
approvato dal Comitato Etico del-  
la University of Western Australia,  
è stato pubblicato su *Journal of  
Pediatric Gastroenterology and  
Nutrition* lo scorso ottobre 2014 ed  
espone il progetto che ha portato  
alla stesura di Linee Guida relative  
alla gestione delle problematiche  
nutrizionali nelle bambine con sin-  
drome di Rett.

Il progetto si è articolato in una pri-  
ma fase di ricerca online di tutte  
le pubblicazioni di rilievo, in una  
seconda fase di raccolta dei vari  
punti di vista relativamente agli  
aspetti nutrizionali e gastrointes-  
tinali nelle bambine Rett e infine  
in una terza fase di condivisione  
e discussione dei dati ricavati con  
numerosi clinici di esperienza,  
con conseguente stesura di Linee  
Guida specifiche.

Dai dati ottenuti si evince che le  
pazienti Rett dovrebbero esse-  
re sottoposte ad una valutazione  
attenta dello stato nutrizionale e  
di crescita ogni 6 mesi prima dei  
12 anni di età e ogni anno dopo  
il compimento dei 12 anni. Occor-  
re raccogliere informazioni detta-  
gliate sulla quantità e sulla qualità  
degli alimenti, con particolare at-  
tenzione alle preferenze e alla tol-  
leranza individuali. A questo sco-  
po è utile la compilazione da parte  
delle famiglie di un breve diario  
alimentare, sottolineando quantità  
e varietà degli alimenti assunti, il  
tempo impiegato per completa-  
re il pasto, l'autonomia durante il  
pasto, la capacità di masticazione  
e di deglutizione, che andranno  
valutate inoltre attraverso l'osser-  
vazione diretta delle pazienti o  
attraverso una videoregistrazione  
del momento del pasto e permet-  
tono di valutare il grado di stress  
legato al momento del pasto. esi-  
stono poi alcuni strumenti valu-  
tativi, come ad esempio lo Schede  
for Oromotor Assessment

(SOMA), che servono a valutare la  
funzione oro motoria nei bambini  
preverbal e si possono applicare  
anche alle bambine Rett. La vide-  
ofluoroscopia permette di valutare  
con attenzione le diverse fasi della  
masticazione e della deglutizione.  
Ulteriori fattori indicativi di difficol-  
tà alimentari sono poi la presenza  
di scialorrea, stipsi, rigurgiti, inap-  
petenza.

Una parte fondamentale della va-  
lutazione clinica nutrizionale delle  
pazienti è la misurazione dei pa-  
rametri corporei, peso e statura,  
quest'ultima spesso non agevole  
a causa delle deformità spinali o  
dell'impossibilità a mantenere  
autonomamente la stazione eret-  
ta. Nelle pazienti più piccole o  
aposturali, è opportuno pertanto  
procedere alla misurazione della  
lunghezza corporea a paziente  
supina.

Altra parte fondamentale della va-  
lutazione nutrizionale e di cresci-  
ta consiste nell'esecuzione degli  
esami ematochimici inclusi ferriti-  
nemia, emoglobina, conta dei glo-  
buli bianchi con formula leucocita-  
ria, urea, creatinina, ionogramma,  
albumina, proteine totali, transa-  
minasi, calcio e vitamina D. Nelle  
pazienti che sono a rischio di svi-  
luppare carenze nutrizionali spe-  
cifiche, che assumono terapia an-  
tiepilettiche, che ricevono almeno  
il 50% dell'introito calorico per via  
enterale o che presentano scarso  
accrescimento e sintomi indicativi  
di malassorbimento intestinale, è  
inoltre raccomandabile testare pe-  
riodicamente folati e vitamina B12.  
Alimenti maggiormente energetici  
rappresentano la strada migliore  
per ottenere un maggior introito  
calorico, quando necessario, ed è  
consigliabile proporre boli di pic-  
cole dimensioni, anche più volte  
nell'arco della giornata, e fluidi ad-  
densati che riducono il rischio di  
aspirazione. Non è invece racco-  
mandabile, data la mancanza di  
un razionale o di evidenze scienti-  
fiche, eliminare dalla dieta glutine  
o lattosio per ottenere un miglior  
accrescimento staturale-ponderale.

Risulta importante inoltre la po-  
sizione assunta durante i pasti,

cercando soprattutto di fornire  
un supporto mandibolare e di  
evitare l'iperestensione del capo  
al fine di ridurre la probabilità di  
soffocamento e di aspirazione di  
cibo, prediligendo una postura  
con mento abbassato e posizione  
reclinata a 30° e con anche flesse,  
nelle bambine con problemi so-  
prattutto della fase orale della de-  
glutizione, e una posizione eretta  
con flessione di collo ed anche  
per le bambine con difficoltà pre-  
valenti nella fase faringea. A tale  
scopo può essere indicato l'utiliz-  
zo di dispositivi di supporto (es.  
carrozze posturali, ecc), volti a  
favorire un maggiore controllo del-  
le dimensioni del bolo e una mag-  
giore autonomia del bambino nel  
momento del pasto.

La gastrostomia, quando realiz-  
zata, permette in particolare alle  
pazienti di ridurre i lunghi tempi di  
svolgimento del pasto e di evita-  
re infezioni polmonari secondarie  
all'aspirazione di cibo nelle vie  
aeree, migliorando in tal modo la  
qualità di vita delle pazienti e dei  
caregivers. Essa dovrebbe essere  
sempre presa in considerazione  
nei pazienti con scarso accre-  
scimento nonostante gli sforzi ad  
incrementare l'introito calorico,  
disfunzioni oromotorie con conse-  
guente disfagia, tempi eccessiva-  
mente protratti di assunzione dei  
pasti, vissuti con stress sia per la  
paziente che per i familiari. ■

### Bibliografia:

#### *Assessment and management of nutrition and growth in Rett syndrome*

Helen Leonard, MBChB1, Madhur Ravikumara, MRCPCH2, Gordon Baikie, MD3, Nusrat Naseem, MBBS1, Carolyn Ellaway, PhD4, Alan Percy, MD5, Suzanne Abraham, PhD6, Suzanne Geerts, MS RD5, Jane Lane, BSN5, Mary Jones, MD7, Katherine Bathgate, MPH1,8, and Jenny Downs, PhD1,9  
*J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2013 Oct; 57(4): 451-60.

#### *Growth failure and outcome in Rett syndrome*

Daniel Charles Tarquinio, DO; Kathleen J. Motil, MD, PhD; Wei Hou, PhD; Hye-Seung Lee, PhD; Daniel G. Glaze, MD; Steven A. Skinner, MD; Jeff L. Neul, MD, PhD; Fran Annesse, LMSW; Lauren McNair, MS, CGC; Judy O. Barrish, BSN, RN; Suzanne P. Geerts, MS, RD; Jane B. Lane, BSN, RN; Alan K. Percy, MD  
*Neurology.* 2012 Oct 16;79(16):1653-61.

## Grazie a Stefano per la gradita testimonianza in ricordo di Chiara

Gentilissima Redazione e cara Lucia Dovigo,

mi chiamo Stefano e sono il papà di Claudia una bimba dagli occhi belli. Leggendo l'ultimo numero di ViviRett non potevo non soffermarmi nel "ricordo di Chiara" e sarebbe un mio desiderio che Voi gentilmente possiate fare arrivare - o meglio ancora pubblicare - questa mia ai genitori.

Fate un lavoro stupendo nel mettere a disposizione questi racconti di coraggio, di forza di volontà: fanno bene a tutti noi, noi famiglie, noi individui, non disperati ma che con disperazione, poche paure e tante incertezze, cerchiamo e chiediamo dignitosamente di vivere e far vivere queste fantastiche creature dateci dal Signore in prestito per comprendere in pieno i valori altissimi della vita.

Aldo e Annalisa, nella descrizione della vita di Chiara ho riconosciuto quella di mia figlia: vi abbraccio calorosamente.

A Eleonora: sei grande... con le tue parole sei riuscita a farmi riflettere sul fatto che talvolta noi genitori non diamo la stessa attenzione a voi sorelle e fratelli, e che spesso e purtroppo silenziosamente voi soffrite una vita monca di una "normalità" della famiglia. Anche a te invio un caloroso abbraccio e un augurio di buona vita!!

Naturalmente alla stella Chiara un bacio... ciao.

Stefano Giorgetti, Galliera Veneta (PD)

## Braccialetto elettronico: un'ottima iniziativa per i nostri "angeli"

Sono Rosa Bonomo, mamma di Maria Rosa, ragazza di 21 anni.

Un anno fa io e la mia famiglia, abbiamo vissuto una brutta esperienza per un ricovero ospedaliero di mia figlia.

Per una polmonite ab ingestis, che ha causato difficoltà respiratorie, io e mio marito l'abbiamo portata d'urgenza all'ospedale più vicino. Eravamo smarriti e in stato di confusione mentale. La cosa che mi ha fatto paura in quel momento era che non riuscivamo neppure a rispondere alle domande dei medici, né dare informazioni sulla malattia che loro non conoscevano.

Il nostro angioletto era in coma, i medici facevano del loro meglio per salvarla.

Noi genitori ci sentivamo così impotenti tanto che non riuscivamo a contattare neppure il medico di base, o qualcuno che potesse spiegare cosa fosse la Sindrome di Rett. Ci siamo rivolti all'Associazione che ci ha dato dei riferimenti di medici che seguono le nostre ragazze. AIRETT ci ha poi seguito e sostenuto durante tutto il ricovero ospedaliero.

Maria Rosa è stata intubata e sono stati 40 giorni di sofferenza. Grazie a Dio è finita bene, lei ha lottato dimostrando di voler vivere, tanto che appena è uscita dal coma voleva strapparsi i tubi che la tenevano in vita.

Oggi Maria Rosa e noi tutti stiamo bene e cerchiamo di vivere giorno per giorno. Lei è sempre più bella ed io sono orgogliosa di essere sua madre e a suo modo lei mi dà le stesse soddisfazioni dei suoi fratelli. La nostra vita continua, non so dove arriveremo, ma tenendola per mano so che non sono sola, perché lei è vicino a me.

Ora ripensando a questa mia esperienza, ai momenti di ansia e smarrimento, perché non sai bene l'evoluzione della malattia, e non riesci a dire nemmeno una parola, credo proprio che il progetto del braccialetto elettronico sia un'ottima e utilissima iniziativa per i nostri "angeli".

Sapere che nei momenti critici ci sia qualcuno che parli e spighi per noi cosa sia la Sindrome di Rett e quale sia la storia clinica personale delle nostre ragazze ci aiuta, ci conforta e ci rassicura.

Grazie AIRETT per pensarci sempre.

Rosa Bonomo



## Grazie alla famiglia Antonini

Ringraziamo la dolce Luna Antonini e i genitori Tiberio e Irene, che in occasione della sua Prima Comunione, hanno scelto la pergamena di Airett come bomboniera, contribuendo così alla ricerca per la lotta contro la Sindrome di Rett.

Un grande bacio dalla cuginetta Chiara Marinelli.



## In ricordo di Antonio Bianchi

Bianchi Antonio il 17 maggio 2015 ha lasciato la moglie Caterina, la figlia Ines, il genero Fausto e l'amata nipote Alice. Nella sua vita Antonio, grande lavoratore, ha sempre pensato alla felicità dei suoi famigliari. Il pensiero che lo preoccupava tanto era la malattia dell'unica nipote, Alice, affetta dalla Sindrome di Rett, per questo ha chiesto "Non fiori ma opere di bene": anche alla fine della sua vita ha voluto lasciare un suo contributo all'Associazione Italiana Rett e alla ricerca genetica.



## Lettera dei compagni di Giorgia alla redazione

Alla Redazione di ViviRett

*Siamo gli alunni della 3°D della scuola Primaria di Lavis (Trento) e abbiamo deciso di scrivere questa mail per raccontare la nostra esperienza scolastica condivisa con Giorgia, una bambina affetta dalla sindrome di Rett.*

*Quest'anno la mamma di Giorgia ci ha fatto leggere una lettera scritta dal Dottor Pini Giorgio, Neuropsichiatra dell'Ospedale della Versilia, dove viene spiegato a noi bambini la malattia che ha colpito la nostra compagna di classe.*

*Ha proprio ragione quel dottore a dire che "le bambine dagli occhi belli" sono preziose perché quando guardano i loro amici li riempiono d'affetto.*

*La maestra ci ha invitati a scrivere su un foglio le nostre riflessioni continuando la frase **"Penso che avere Giorgia come compagna di classe sia una fortuna perché..."***

*Posso stare vicino a lei e farla sorridere.*

*Ci sorride sempre e con il suo sguardo ci dà felicità e ci fa andare avanti. A me piace quando ci parla con gli occhi e quando è felice perché le recitiamo le poesie.*

*È curiosa, le piacciono tanto i libri di animali come a me.*

*Le piacciono tanto le fiabe e per questo la maestra le legge spesso.*

*È una bambina speciale per tutti noi e le vogliamo molto bene.*

*Mi fa capire che sono molto fortunata perché posso giocare a qualsiasi gioco, correre, mangiare tante cose buone e parlare con la voce.*

*Tante volte riesco a guardarla negli occhi e mi sembra di vedere il suo desiderio di essere come noi e di voler parlare con la voce.*

*Ho imparato a giocare con lei.*

*È dolcissima e mi piace molto in mensa tenerle la mano e cantarle una canzone.*

*Ci sorride, prende parte ai nostri giochi e per me è la più preziosa della classe, tutti le vogliamo bene, veramente bene.*

*Tutti i giorni ci fa riflettere sulla sua malattia e sui bambini meno fortunati di noi.*

*Ci fa tanta compagnia e noi le possiamo insegnare tante cose nuove come ad esempio afferrare gli oggetti.*

**Come dice il Dottor Pini anche noi speriamo che si possa trovare presto la giusta terapia per far guarire tutte "le bimbe dagli occhi belli", prima fra tutte la nostra Giorgia.**

I ragazzi della 3<sup>a</sup> D.



# Iniziative a favore dell'AIrett

Anche in questo numero ricordiamo le iniziative a sostegno della nostra Associazione organizzate dai nostri soci e simpatizzanti: grazie a tutti di cuore!

## MARCHE/ABRUZZO

Responsabili regionali: Manuela Collina e Sabina Mastronardi

Sabato 31 gennaio 2015 sono stati presentati in prima nazionale il video e la canzone "Occhi che Cantano". Il brano, scritto da Simone Pavone, è cantato da Fabrizio Fasciani e realizzato dal Centro Studi Musicali l'Assolo di Pescara dedicato alle nostre meravigliose bimbe.

Dopo la presentazione della canzone, è cominciata una raccolta fondi destinata alla ricerca per la lotta contro la Sindrome di Rett, tramite salvadanai organizzati a Montesilvano.

Ringraziamo:

- DE ZELIS scuola materna
- CLASSE 2ª E scuola Da Vinci
- L'ASSOLO centro studi musicali
- LA PIADINA piadineria
- MARIENPLATZ pub



"Ciao a tutti, sono Virginia, volevo ringraziare la scuola che frequento, la "Don Lorenzo Milani" di Pesaro, che in occasione del mercatino di Natale, con la vendita degli oggetti realizzati dai bambini di varie classi, ha devoluto il ricavato all'AIrett per far sì che si realizzi la speranza che io e le mie amiche "dagli occhi belli" abbiamo.

Grazie alla Preside, alle maestre e ai genitori e a tutti quelli che hanno contribuito alla raccolta fondi. Grazie!!"

Virginia



## TOSCANA

Responsabile regionale: Claudia Sbrilli

### Santa Croce sull'Arno (Pi)

Airett ringrazia calorosamente il Club Birimba di Santa Croce sull'Arno, che grazie all'organizzazione del torneo di burraco, ha raccolto e destinato alle bimbe dagli occhi belli la somma di 805 euro.

## VENETO

Responsabile regionale: Antonella Faleschini

### Verona - Scuola primaria Dei Ciliegi

Mi sento di ringraziare con tutto il mio cuore le mamme e i papà dei bimbi della classe I B della scuola primaria "dei Ciliegi" di Verona per aver dedicato il loro tempo nell'organizzazione di un mercatino per la raccolta fondi Airett.

Tutto è nato dall'incontro di mia figlia Sofia con i miei alunni... attraverso uno sguardo è nata una catena di solidarietà che mi ha commossa.

Ringrazio tutti gli utenti della Scuola che hanno dato un contributo, nonché le mie colleghe insegnanti che hanno accolto l'iniziativa delle mamme con entusiasmo.

Vi abbraccia una mamma di una bambina speciale che può vantarsi di avere alunni speciali!!!

Mariangela Tari



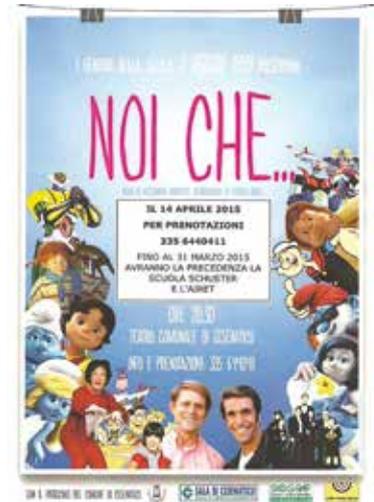
## EMILIA ROMAGNA

Responsabile regionale: Giovanni Ampollini

### Cesenatico (FC) - 14 aprile 2015

È andato in scena martedì 14 aprile 2015 al teatro comunale di Cesenatico lo spettacolo "Noi che": un nostalgico viaggio nella televisione catodica degli anni '80. Nel cast erano presenti alcuni personaggi icona di quegli anni, da Happy Days a Mork & MIndy, dalla famiglia Adams a Goldrake, passando per Pippi Calzelunghe, Heidi, i Puffi, i Flinstones, Braccio di Ferro e tanti altri. Un divertente amarcord dedicato ai bimbi di oggi, ma anche a quelli di ieri che - senza smartphone né internet - sognavano davanti alla tv imitando il famoso "Ehi" di Fonzie e lo "Yabadabadù" di Fred Flinston.

A dare vita ai personaggi è stata una compagnia formata da trenta genitori-attori non professionisti della Scuola Primaria "2 agosto 1849" di Cesenatico. L'incasso è stato devoluto ad Airett, che ringrazia calorosamente tutte le persone coinvolte nella realizzazione di questo bellissimo spettacolo. Un caloroso grazie va naturalmente alla Compagnia La Magica Notte, al comune di Cesenatico e alla scuola per l'infanzia Cardinal Schuster.



## MARCHE

Responsabile regionale: Manuela Collina

### Babbucce (PU) - 1 giugno 2015

Domenica 1 giugno l'ottava edizione della "Camminata della salute" ha animato le strade e le campagne di Babbucce (PU). La marcia solidale, organizzata da un gruppo di abitanti, ha coinvolto oltre 150 persone, che vestite delle vivaci maglie arancioni dei "Babbucce in festa" hanno sfilato sui due percorsi previsti, di 5 e 9 km, per assecondare le condizioni fisiche dei partecipanti.

All'arrivo i camminatori hanno potuto gustare panini e torte, e il ricavato delle offerte è stato devoluto per il secondo anno consecutivo alla ricerca scientifica sulla Sindrome di Rett.

Virginia e tutte "le bambine dagli occhi belli" ringraziano gli organizzatori e tutte le persone che hanno partecipato alla manifestazione devolvendo l'incasso ad AIRETT.



## LOMBARDIA

Responsabile regionale: Eleonora Gallo

### Rovato (BS)

Ringraziamo i giocatori del gruppo sportivo "Rugby Rovato" che, durante una manifestazione di gioco, hanno proposto agli spettatori i sacchetti terapeutici confezionati dalla nostra Caterina Berardi contenenti noccioli di ciliegia, sale iodato e lavanda.

L'incasso è stato devoluto alla nostra associazione tramite Francesco Baseotto, marito di Caterina.



### Iseo (BS)

Ringraziamo il gruppo ciclistico Iseo, Associazione dilettantistico/amatoriale di ciclismo su strada e mountain bike. Attivo dal 1999 il gruppo conta circa 80 iscritti, che da qualche mese portano sulla propria maglia in giro per le strade lombarde il logo della nostra associazione. Grazie!



## SICILIA

Responsabili regionali: Maria Intagliata Tarascio e Michele Marrapodi

In occasione delle Festività Natalizie, il "Centro Educativo Ignaziano" di Palermo, nella persona del Rettore, Padre Francesco Tata, ha devoluto alla nostra Associazione la somma di 400 Euro.

Nella foto il Padre Rettore, Lavinia con la mamma Maria, e la sorella Virginia frequentante l'Istituto.

A Padre Francesco Tata e al CEI di Palermo i più sinceri ringraziamenti dalla nostra Associazione.



## Nome per nome tutti i responsabili regionali dell'Associazione a cui rivolgersi per qualsiasi informazione

### ■ **ABRUZZO:**

Sabina Mastronardi  
Via Ugo Foscolo 7, 66050 San Salvo (CH),  
Cell. 338.2547071  
abruzzo@airett.it

### ■ **BASILICATA:**

Vito Tricarico  
Traversa Papa Callisto 10, 75022 Irsina (MT),  
Tel. 0835.518768  
basilicata@airett.it

### ■ **EMILIA ROMAGNA:**

Giovanni Ampollini  
Via Caprera, 43100 Parma,  
Tel. 0521.969212  
emiliaromagna@airett.it

### ■ **LAZIO E CAMPANIA:**

Ludi Giuseppina  
Seconda Traversa Arena 6, 80021 Afragola (NA)  
Tel. 328.8498211  
lazio@airett.it, campania@airett.it

### ■ **LIGURIA:**

Giancarlo Dughera  
Via Fratelli Arpie 47  
16038 Santa Margherita Ligure (GE)  
Tel. 348.7304688 0185.284180 Fax 0185.280239  
liguria@airett.it

### ■ **LOMBARDIA:**

Gallo Eleonora  
tel. 0373/274640, Cell. 338/8870590  
lombardia@airett.it

### ■ **MARCHE:**

Manuela Collina  
Via Salaria 438, 63031 Castel di Lama (AP)  
Tel. 0736812529, Cell. 329.6038597  
marche@airett.it

### ■ **MOLISE:**

Simona Tucci  
Viale Emilio Spensieri 12, 86019 Vinchiaturò (CB)  
Tel. 0874.348423, Cell. 347.8554454  
molise@airett.it

### ■ **PIEMONTE E VALLE D'AOSTA:**

Magnani Federica  
Tel. 02.92391121, Cell. 347.1636713  
piemonte@airett.it  
Enrica Passerini  
Via Cortassa 12/b, 10044 Pianezza (TO)  
Tel. 011.9664167 Cell. 349.0962815 (ore serali)  
mail Piemonte @airett.it

### ■ **PUGLIA:**

Pepe Giuseppe  
Via Francesco Troccoli 4/L, 70123 Bari  
Tel. 333.4711356  
puglia@airett.it

Maria Grazia Brescia  
Via Putignani 281 - 70122 Bari  
Tel. 338 1949531

### ■ **SARDEGNA:**

Enrico Deplano  
Via dei Falconi 2, 09126 Cagliari  
Tel. 335.7663392,  
sardegna@airett.it

### ■ **SICILIA:**

Maria Intagliata Tarascio  
Via Luigi Spagna 84, 96100 Siracusa,  
Tel. 0931.441396

Michele Marrapodi  
Via Roma 188, Palermo  
Tel. università 091.6560278, Cell. 340.5673778,  
sicilia@airett.it

### ■ **TOSCANA E UMBRIA:**

Sbrolli Claudia  
Via G. Barzellotti 69 - 53025 Piancastagnaio (SI)  
Tel. 0577.786099 Cell. 339.8835976 (dopo le  
20.30)  
toscana@airett.it

### ■ **TRENTINO ALTO ADIGE:**

Erido Moratti - Marisa Grandi  
Via Leonardi 84, 38019 Tuenno (TN),  
Tel. 0463.450622  
trentinoaltoadige@airett.it

### ■ **VENETO E FRIULI VENEZIA GIULIA:**

Antonella Faleschini  
Via G. Marconi 11, 30030 Salzano (VE)  
Tel. 041.5745851 Cell. 333.3232258  
veneto@airett.it

Rosanna Trevisan  
Via Ca' Orologio 8/a, 35030 Baone (PD)  
Tel. 0429.51517 Cell. 348.7648685  
veneto@airett.it

## ATTENZIONE!

Per comunicare variazioni o eventuali errori i responsabili regionali sono pregati di contattare la signora Ines Bianchi al n. 0541.385974 o di scrivere all'indirizzo e-mail [inesbianchi@villamariarimini.it](mailto:inesbianchi@villamariarimini.it)

## Il contatto giusto... la risposta giusta

Non ricevi la rivista nonostante tu abbia regolarmente versato la quota associativa? Vuoi sapere se una tua donazione è arrivata a buon fine, oppure inviare un ringraziamento per un contributo alla nostra Associazione? Sei interessato ad organizzare un corso sulla comunicazione aumentativa alternativa nella tua regione? Vuoi inviare materiale da pubblicare sulla nostra rivista? Hai notizie di convegni o eventi che possano interessare l'Associazione da inserire nel sito Internet?

**Questi sono solo alcuni dei quesiti ai quali potrai avere risposta contattando la persona giusta: eviterai di perdere tempo ed avrai le risposte che cerchi direttamente dalle persone più informate.**

Consiglio Direttivo		
Responsabile	Attività	Recapiti
Lucia Dovigo Dell'Oro - Presidente AIRett -	Pubbliche relazioni - Gestione patrimonio AIRett - Redattore Rivista ViviRett - Esame coordinamento nuovi progetti - Contatti con medici specialisti nazionali e internazionali - Contatti con Comitato scientifico AIRett - Sito internet - Campagna SMS	direttivo@airett.it 339.83.36.978 - 045.92.30.493
Nicola Sini - Vicepresidente -	Contatti F.I.S.H. - Contatti UNIAMO - Spedizione rivista ViviRett - Poste Italiane - Organizzazione Campus	nicolasini@tiscali.it 328.91.29.069 - 031.52.42.59
Ines Bianchi - Consigliere -	Segreteria - Tesoriere - Piano conti - Registrazione/deposito logo	inesbianchi@villamariarimini.it 338.56.27.453 - 0541.38.59.74
Antonella Faleschini - Consigliere -	Coordinamento referenti regionali nord Italia - Gestione pagina Facebook	antonella.faleschini@gmail.com 333.3232258 - 041.5745851
Giuseppe Scanella - Consigliere -	Magazzino materiale associativo - Contatti con spedizioniere	giuseppescannella74@gmail.com 0373.274640
Giuseppina Ludi - Consigliere -	Coordinamento referenti regionali centro-sud Italia - Referente centri di riferimento centro/sud Italia	pina.ludi@libero.it 328.8498211

*Isabella Miotisi ha lasciato l'incarico di membro del Consiglio Direttivo per motivi familiari. Un grazie di cuore per l'impegno profuso in questi anni.*

Collegio Revisori dei Conti		
		Recapiti
Giovanni Ampollini	Presidente	giovanniampollini@aliceposta.it 334.37.78.737 - 0521.96.92.12
Andrea Vannuccini	Revisore	v.and@tiscali.it 338.22.53.567 - 0564.41.76.96
Cristina Canciani	Revisore	studio.canciani@cristinacanciani.it 338.3780037

Vi invitiamo ad inviare il materiale per la pubblicazione su questa rivista (articoli, relazioni, fotografie, lettere alla redazione) al seguente indirizzo di posta elettronica:

**redazione@airett.it**

oppure all'indirizzo

**Redazione ViviRett c/o Lucia Dovigo, Via G. Sirtori 10, 37128 Verona**

Si informa che per effettuare i bonifici bancari a favore dell'AIReTT occorrerà indicare il seguente **codice IBAN**:

**IT64P020081 1770000100878449**

## I nostri libri

novità

### **Nicola Savino LACRIME DI FRAGOLA**

*Illustrato da Marta Monelli,  
DD Editore*

*Offerta libera a partire da 10 €  
+ spese di spedizione*

Una favola delicata e divertente come il suo autore che, con l'ironia dei grandi, spiega il mondo ai piccoli con le sue tante differenze e, a volte ingiustizie. Una metafora contro il bullismo, giocata e scritta con intelligenza e ironia.



Chi fosse interessato può acquistare il libro in libreria oppure ordinarlo scrivendo una email a: [regali@airett.it](mailto:regali@airett.it)



### **Kathy Hunter - Sindrome di Rett - Una mappa per orientare genitori e operatori sulla quotidianità** - Vannini Editrice - € 25,50

Questo libro ha l'obiettivo di fornire ai genitori una risposta a tutti i dubbi e ai quesiti relativi a questa condizione di disabilità, con le informazioni pratiche, le prospettive familiari e le attuali conoscenze sulle strategie di intervento per la gestione della sindrome. Vengono

descritte caratteristiche comportamentali, relazionali, cognitive, emotive e sociali, trattamenti farmacologici ed educativi, così come argomenti specifici quali complicazioni ortopediche, attacchi epilettici, disturbi gastrointestinali, gestione dei "comportamenti problema", nutrizione, comunicazione, problemi motori, ecc.

Una "mappa" scritta dai veri esperti, i genitori, con la collaborazione dei principali studiosi del settore, per orientare famiglie e operatori nelle vicissitudini quotidiane e per guardare in modo propositivo alle difficoltà.

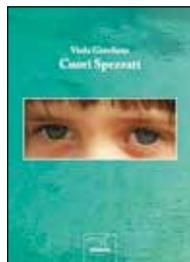
Un vero e proprio "manuale di istruzioni", uno strumento indispensabile che tutte le famiglie Rett e gli operatori dovrebbero acquistare e tenere sempre a portata di mano.

*Questo libro nasce dalla volontà di una mamma che ha deciso di raccontare la storia della propria vita e devolvere il ricavato della vendita alla nostra associazione. Ringraziamo per il gentile pensiero*

### **Viola Giordano - Cuori Spezzati**

*Casa Editrice Albatros - Offerta libera a partire da € 12,00 + spese di spedizione (Il ricavato della vendita sarà devoluto ad AIRett)*

Quando la vita si riprende improvvisamente tutto quello che ci ha dato... quando sembra stroncare una volta per tutte ogni nostro sogno o aspirazione... quando ci costringe a varcare il nostro "limite estremo di disperazione e di coraggio", allora può succedere che la morte ci appaia come una possibile via d'uscita. Viola Giordano, alle prese con i cocci dolorosi di un matrimonio andato in frantumi e con una figlioletta scoperta affetta dalla terribile Sindrome di Rett, lo dichiara candidamente: aveva deciso di togliersi la vita. Ma con un colpo di coda, forse un moto d'amore di mamma e di donna, si ridesta dal suo torpore nichilista e rassegnato e si rimette in gioco: per se stessa, per la sua adorata bambina e per quella vita che le aveva lanciato una sfida tremenda ed estrema, rischiando quasi di sconfiggerla.



### **CDRom "LA RIABILITAZIONE NELLA SINDROME DI RETT" - Dott.ssa R.A. Fabio**

*I.S.U. - Università Cattolica di Milano - € 8,00 più spese di spedizione.*

Nel CDRom vengono presentati i filmati della strada percorsa da alcune bambine con Sindrome di Rett per arrivare a comunicare (una piccola parte di questo CD è già stata vista a Siena in occasione dell'Assemblea Nazionale).

Il CD è accompagnato da un opuscolo esplicativo di tali filmati scritto dalla Dott.

ssa Fabio che rappresentano la Comunicazione Aumentativa Alternativa (C.A.A.) attraverso l'apprendimento della lettura.

Chi è interessato può ordinarlo all'indirizzo e-mail: [lucia@airett.it](mailto:lucia@airett.it) o telefonicamente al n° **045-9230493**.

Un ringraziamento particolare va rivolto alla Dott.ssa Fabio che non ha voluto nessuna ricompensa per questo lavoro, pertanto ci ha permesso di avere questo CDRom ad un costo contenuto.



### **A cura di Edvige Veneselli e Maria Pintaudi - SINDROME DI RETT: DAL- LA DIAGNOSI ALLA TERAPIA** - Offerta libera a partire da € 12,00 + spese di spedizione (Il ricavato della vendita sarà devoluto all'AIReTT)

In occasione del suo Ventennale, l'AIReTT ha invitato i clinici del Comitato Scientifico a realizzare un libretto informativo sull'affezione, con il contributo anche di alcuni Collaboratori,

allo scopo di promuovere un avanzamento della presa in carico delle bambine, ragazze, donne con Sindrome di Rett.

Esso è dedicato ai Genitori, soprattutto di soggetti con nuova diagnosi, ai Pediatri di Famiglia, ai Medici di Medicina Generale e ai Medici Specialisti che hanno in cura tali assistite.

Ha l'obiettivo di offrire a chi ha in carico il singolo soggetto, indicazioni e suggerimenti da parte di Colleghi che sono di riferimento per più pazienti affette, con esperienze settoriali specifiche e che operano in collaborazione ed in coordinamento interdisciplinare.

Il libro si può richiedere: all'indirizzo e-mail [segreteria@airett.it](mailto:segreteria@airett.it) al numero **339.8336978** o direttamente ai responsabili regionali.



### **Claudio Baglioni - L'INVENZIONE DEL NASO E ALTRE STORIE** - Offerta libera a partire da € 15

Claudio Baglioni, dedica alle "Bimbe dagli occhi Belli" e all'AIReTT un'edizione speciale del libro di favole da lui scritto "L'invenzione del naso e altre storie".

Il libro può essere ordinato scrivendo a: [regali@airett.it](mailto:regali@airett.it)



### **Milena Del Vecchio - VITTORIA UN GRANDE DONO** - Gilgamesh Editore

*Costo € 15*

La coraggiosa testimonianza di una madre che per amore non ha mai smesso di lottare. Per info e acquisti scrivere a:

[milenadelvecchio@libero.it](mailto:milenadelvecchio@libero.it)

## Centri con i quali AIRett ha accordi di collaborazione in corso

### Centri con accordi di collaborazione con AIRett ai quali ci si può rivolgere per la PRESA IN CARICO CLINICA

#### ISTITUTO GIANNINA GASLINI, GENOVA

UO e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile, Direttore Prof.ssa Edvige Veneselli, Referente Dott.ssa Maria Pintaudi

Referente con mail e cellulare:

Dott.ssa Francesca Camia

E-mail: francesca.camia@hotmail.it

Cell: 339.2712005 ore 14.30-16.00

#### OSPEDALE SAN PAOLO, MILANO

Centro Regionale per l'Epilessia, Direttore Prof.ssa Maria Paola Canevini, Referente Dott.ssa Aglaia Vignoli

Referente con mail e cellulare:

Dott.ssa Raffaella Vergaro

E-mail: r.vergaro@gmail.com

Cell: 366.2909186 ore 17.00-18.30

#### OSPEDALE BAMBINO GESÙ, ROMA

UO di Neuropsichiatria Infantile, Direttore Dott. Federico Vigeveno, Referente Dott.ssa Raffaella Cusmai

Referente con mail e cellulare:

Dott. Claudio Cini

E-mail: claudio.cini@opbg.net

Cell: 331.7197156 ore 14.30-16.00

#### POLICLINICO UNIVERSITARIO, MESSINA

Direttore Dipartimento Prof. De Luca Filippo, UO e Catt. di Neuropsichiatria Infantile, Referente Dott.ssa Gabriella Di Rosa

Referente con mail e cellulare:

Dott.ssa Gabriella Di Rosa

E-mail: gdirosa@unime.it

Cell: 349.7386079 ore 13.00-14.30

Per appuntamenti di check up telefonare alla Dott.ssa. Troise al n. 339.2712003"

#### POLICLINICO LE SCOTTE, SIENA

UO di Neuropsichiatria Infantile, Direttore Dott. Joussef Hayek.

Referente con mail e cellulare:

Dott. Joussef Hayek

E-mail: j.hayek@ao-siena.toscana.it

Cell: 333.5616090 ore 11.30-13.00.

### Centri con accordi di collaborazione con AIRett al quale ci si può rivolgere per la consulenza o PRESA IN CARICO MOTORIA

#### ISTITUTO DON CALABRIA, MILANO

##### Centro Peppino Vismara

Via Dei Missaglia 117, Milano

Direttore Scientifico

Dott.ssa Marina Rodocanachi

tel. 02.893891

e-mail info@doncalabriamilano.it

### Riferimento per approccio cognitivo, POTENZIAMENTO COGNITIVO E COMUNICAZIONE AUMENTATIVA ALTERNATIVA

- **Prof.ssa Rosa Angela Fabio**  
UNIVERSITÀ DI MESSINA
- **Dott.ssa Samantha Giannatiempo**  
SPA UNIVERSITÀ CATTOLICA DI MILANO  
tel. 393.9011192  
e-mail formazione@airett.it

### Centri con accordi di collaborazione con AIRett ai quali ci si può rivolgere i per la DIAGNOSI MOLECOLARE

#### ISTITUTO AUXLOGICO ITALIANO

##### Laboratorio di Genetica Molecolare

Cusano Milanino Milano

Dott.ssa Silvia Russo

tel. 02.619113038

e-mail s.russo@auxologico.it

#### POLICLINICO "LE SCOTTE", SIENA

##### Laboratorio di Genetica medica per la diagnosi molecolare

Prof.ssa Alessandra Renieri

tel. 0577.233303



## Per associarsi

Per iscriversi all'AIRETT (Associazione Italiana Rett) Onlus e/o ricevere la rivista ViviRett è necessario compilare il seguente modello ed inviarlo **via fax al n. 045 9239904**, unitamente alla fotocopia della ricevuta dell'avvenuto pagamento della quota associativa annuale nella modalità prescelta (c/c postale o bancario).

Nome ..... Cognome .....

Via ..... N°.....

Cap..... Città. .... Prov. ....

Tel. .... e-mail .....

- Desidero iscrivermi per ricevere la rivista ViviRett versando la somma di € 16,00
- Desidero iscrivermi come Socio Genitore all'AIRETT versando la somma di € 50,00
- Desidero rinnovare l'iscrizione come Socio Genitore all'AIRETT versando la somma di € 50,00
- Desidero iscrivermi come Socio Sostenitore all'AIRETT versando la somma di € .....

I versamenti devono essere effettuati su:

- ✉ C/C postale n. 10976538 intestato a AIRETT - Viale Bracci, 1 - 53100 Siena che trovate allegato alla rivista
- ✉ C/C bancario intestato all'AIRETT IBAN IT64P0200811770000100878449

L'abbonamento alla rivista ViviRett è gratuito per i Soci Genitori e Sostenitori.

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' AIRett adottando le misure idonee a garantirne la sicurezza e la riservatezza, nel rispetto della normativa sopra richiamata.