



# 4° CONGRESSO EUROPEO SULLA SINDROME DI RETT

Programma per Ricercatori e Clinici,  
con crediti ECM per Medici, Biologi e Genetisti

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

- 1 – Programma per Ricercatori e Clinici, con crediti ECM per Medici, Biologi e Genetisti
- 2 – Programma per Terapisti, Educatori e Insegnanti, con crediti ECM per Terapisti e 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

## PROGRAMMA PER RICERCATORI E CLINICI SESSIONE PLENARIA

Venerdì 30 Ottobre

**9.00**

### **Cerimonia di apertura**

Dovigo L (AIRett Rome, Italy) - Bertrand T (RSE Paris, France) - Nues P (Rettsyndrome.org, Danville, USA)  
Saluti delle Autorità.

**9.20**

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

Taruscio D (ISS Rome, Italy)

*Moderatore: Veneselli E (G Gaslini Institute, University of Genoa, Italy)*

**9.40**

### **Ricerca di base 1**

**9.40 Gabel HW (Washington University Medical School, USA)**

Distruzione della repressione dipendente dalla metilazione del DNA di geni lunghi

**10.15 Landsberger N (San Raffaele Scientific Inst., University of Milan, Italy)**

Lo studio della fosforilazione di MeCP2 come mezzo per ottenere nuove informazioni su MeCP2 e la sindrome di Rett

**10.40 2 presentazioni orali selezionate dagli abstract**

**11.00 Discussione**

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

**11.15**

**Pausa Caffè**

PROGRAMMA PER RICERCATORI E CLINICI, CON CREDITI ECM PER MEDICI, BIOLOGI E GENETISTI

**11.45**

**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 Gottingen, 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 (University of Firenze, Italy)*

**13.15**

**Pausa pranzo & Visione dei poster**

**14.30**

**Da un'idea a un prodotto farmaceutico**

**Garattini S (IRCCS Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Milan, Italy)**

Da un'idea a un prodotto farmaceutico

**14.50**

**Evoluzione e durata di vita al giorno d'oggi**

**Leonard H (Telethon Kids Institute, Perth, Australia)**

*Moderatore: Curatolo P (University of Rome Tor Vergata, Italy)*

**15.10**

**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) - Management of Transition**

Gestione della fase di transizione all'età adulta

**15.50 Discussione**

*Moderatore: Budden S (Oregon, USA) - Zappella M (University of Siena, Italy)*

**16.10**

**Pausa caffè**

**16.30**

**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, Rome, Italy)*

**17.10**

**Focus sull'Epilessia**

**17.10 Nissenkorn A (University of Tel Aviv, Israel)**

Nuove conoscenze sull'Epilessia

PROGRAMMA PER RICERCATORI E CLINICI, CON CREDITI ECM PER MEDICI, BIOLOGI E GENETISTI

**17.30 Cusmai R (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Rome, Italy)**

Disturbi parossistici epilettici e non-epilettici

**17.50 Vignoli A (University of Milan, Italy)**

Efficacia dei trattamenti nuovi e alternativi

**18.10 Discussione**

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

**18.30**

**Genetica**

**18.30 Russo S (Auxologico Inst., Milan, Italy)**

Sequenziamento dell'esoma in una coorte di pazienti Rett: nuovi geni coinvolti

**18.50 Armstrong J (Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Spain)**

Migliorare la diagnosi genetica usando NGS: confronto tra pannelli di esomi

**19.10 1 presentazione orale selezionata dagli abstract**

**19.20 - 19.30 Discussione**

Moderatori: Clarke A (Institute of Cancer & Genetics, Cardiff University, UK) - Renieri A (University of Siena, Italy)

**Sabato 31 Ottobre**

**9.00**

**Approcci farmacologici e genetici 1**

**9.00 Green M (University of Massachusetts Medical School, USA)**

Riattivazione genetica e farmacologica del cromosoma X mammaliano inattivo: implicazioni per il trattamento

**9.25 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, Rome, Italy)

**10.00**

**Approcci farmacologici e genetici 2**

**10.00 Ciani E (University of Bologna, Italy)**

Terapie per il disordine CDKL5

**10.25 Giustetto M (University of Turin, Italy)**

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 Gottingen, Germany) - Hayek J (University of Siena, Italy)

PROGRAMMA PER RICERCATORI E CLINICI, CON CREDITI ECM PER MEDICI, BIOLOGI E GENETISTI

**11.00**  
**Pausa Caffé**

**11.30**  
**Approcci farmacologici e genetici 3**  
4 presentazioni orali selezionate dagli abstract

**12.10 Discussione**  
Moderatori: Huppke P (University of Göttingen, Germany) - Hayek J (University of Siena, Italy)

**12.20**  
**Avanzamento dell'assistenza e problematiche complesse: Care e Prevenzione 1**

**12.20 Budden S (Oregon, USA)**  
Riconoscimento e gestione dei Disturbi autonomici

**12.40 Veneselli E (IGG, Genoa, Italy)**  
Nuovi avanzamenti dell'assistenza in Emergenza: il Passaporto Clinico

**13.00 Discussione**  
Moderatori: Canevini M.P (University of Milan, Italy)

**13.10**  
**Pausa pranzo & Visione dei poster | Assemblea Generale RSE**

**14.30**  
**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, Rome, Italy)**  
I Disturbi del respiro e il loro trattamento

**15.10 Discussione**

**15.20 Canevini MP (University of Milan, Italy)**  
La gestione dell'epilessia nelle disabilità complesse

**15.40 Rimini A (G Gaslini Institute, Genoa, Italy), Mancardi MM (G Gaslini Institute, Genoa, Italy)**  
Cardiologia preventiva e interazioni tra farmaci

**16.00 Cefalo G (University of Milan, Italy)**  
La gestione della nutrizione correlata all'età e alla disabilità

**16.20 Discussione**  
Moderatori: Wilken B (Klinikum Kassel, Germany), Papoff P. (La Sapienza University, Rome)

**16.30**  
**Pausa caffè**

PROGRAMMA PER RICERCATORI E CLINICI, CON CREDITI ECM PER MEDICI, BIOLOGI E GENETISTI

**17.00**

**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 (University of Messina, Italy)**

A ponte tra fattori neurologici e psicologici: TdCS e potenziamento cognitivo

**17.40 Discussione**

*Moderatori: Leonard H (Telethon Kids Institute, Perth, Australia) - Leuzzi V. (La Sapienza University of Rome, Italy)*

**18.00**

**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 Lotan M (Ariel University, Israel)**

Riabilitazione: avanzamenti e nuovi trial

**18.40 - 19.00 Discussione**

*Moderatori: Budden S (Oregon, USA) - Rodocanachi M (Fondazione Don Carlo Gnocchi, Milan, Italy)*

**Domenica 1 Novembre**

**9.00**

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

**9.00 Kaufmann W (Harvard Med. School, USA)**

Lezioni dai Trial con IGF-1

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

NNZ-2566: un nuovo trattamento sperimentale

**9.40 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**

**11.00 Mancini J. (Hôpital de la Timone, Marseille, France)**

Desipramina e variabilità cardio-respiratoria : risultati di un trial clinico sui disturbi del respiro

**11.20 Rothenbuhler A. (Hôpital Bicêtre, Paris, France)**

La salute delle ossa nella Sindrome di Rett

PROGRAMMA PER RICERCATORI E CLINICI, CON CREDITI ECM PER MEDICI, BIOLOGI E GENETISTI

#### 11.40 Hayek J. (Policlinico Le Scotte, Siena, Italy)

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)

#### 12.10

##### 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 (University of Siena, Italy)

Update sul Rett Networked Database

#### 12.40 De Montleau B (Eurordis)

Supportare la ricerca in Europa

#### 12.55 Discussione

Moderatori: Leonard H (Telethon Kids Institute, Perth, Australia), Hayek J (Policlinico Le Scotte, Siena, Italy)

#### 13.10

##### 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

##### Chiusura dei lavori

PROGRAMMA PER RICERCATORI E CLINICI, CON CREDITI ECM PER MEDICI, BIOLOGI E GENETISTI