



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 Gottingen, 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