

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



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

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

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

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

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

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

Il Comitato scientifico

## 2° MEETING SARDO

### PROGRAMMA VIDEOCONFERENZA

17-18 maggio 2013

Ospedale Regionale per le Microcitemie  
2 Clinica pediatrica  
Cagliari via E. Jenner

#### Venerdì 17 maggio 2013

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

#### Sabato 18 maggio 2013

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

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



**AIRETT** ONLUS

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

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