

NOTE INFORMATIVE

PRANZO

IL PRANZO È GRATUITO PER LE BIMBE E LE RAGAZZE; PER GLI ADULTI È DI EURO 25,00 (VENTICINQUE) A PASTO.

QUOTA DI PARTECIPAZIONE

LA PARTECIPAZIONE AL CONVEGNO È GRATUITA.

ISCRIZIONE

L'ISCRIZIONE AL CONGRESSO (VIA FAX ATTRAVERSO QUESTA SCHEDA DI ADESIONE O VIA INTERNET ALL'INDIRIZZO WWW.AIRETT.IT/CONVEGNO) È OBBLIGATORIA ANCHE SE NON SI PARTECIPA AL PRANZO E DEVE ESSERE INVIATA ENTRO SABATO 28 APRILE 2007.

CREDITI

IL CONVEGNO SEGUE LE NORMATIVE PER L'ECM E SARÀ RICHIESTA L'ASSEGNAZIONE DEI RELATIVI CREDITI PER GLI OPERATORI SOCIO-SANITARI

CONCORSO

SESSIONE CONCORSO VIDEO PROMOSSO DAL PROGETTO VERSILIA DAL TITOLO: "UNA BAMBINA, NEL TEMPO, NELLA VITA DELLA NOSTRA FAMIGLIA". POSSONO PRESENTARE I VIDEO (CORREDATI DA BREVE PRESENTAZIONE SCRITTA) TUTTI GLI OPERATORI SOCIO-SANITARI E SCOLASTICI CHE ABBIANO ESPERIENZA DELLA SINDROME DI RETT. I VIDEO, CHE DOVRANNO AVERE UNA DURATA NON SUPERIORE AI 10 MINUTI, DOVRANNO ESSERE SPEDITI (IN FORMATO DVD) ENTRO SABATO 28 APRILE 2007 A: DANIELA FAZZINI, VIA ROMA 10 INT.11, 55049 VIAREGGIO (LU). UNA GIURIA COMPOSTA DA ESPERTI SCEGLIERÀ IL VINCITORE A CUI VERRÀ ASSEGNATO UN PREMIO DI € 500,00 (CINQUECENTO). PER INFORMAZIONI TELEFONARE AL NUMERO 320.8381452.

CON IL PATROCINIO DI



SINPIA
SEZIONE TOSCANA



COMUNE DI VIAREGGIO
COMUNE DI MASSAROSA
COMUNE DI CAMAIORE
COMUNE DI PIETRASANTA
COMUNE DI FORTE DEI MARMI
COMUNE DI SERAVEZZA
COMUNE DI STAZZEMA

INFORMAZIONI **+39.320.8381452**
+39.339.1206715
PRENOTAZIONI
ALBERGHIERE **+39.0584.618011**

WWW **WWW.AIRETT.IT**

HOTEL LE DUNE
5-6
MAGGIO
2007

VIALE COLOMBO, 259
LIDO DI CAMAIORE (LU)

- LASCIARE L'AUTOSTRADA ALL'USCITA VIAREGGIO NORD
- PROSEGUIRE VERSO IL MARE SUL VIALE LUIGI EINAUDI
- GIUNTI AL LUNGOMARE ALFREDO BELLUOMINI SVOLTARE A DESTRA
- PROSEGUIRE SUL VIALE COLOMBO PER CIRCA 1KM FINO ALL'INCROCIO CON VIA DEL SECCO

STUDIOGUIDE.NET



AIR

ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT
IN COLLABORAZIONE CON
AUSL12 VERSILIA
CENTRO RETT AREA VASTA NORD-OVEST



Azienda
USL 12
Viareggio

Servizio Sanitario della Toscana

**SINDROME
DI RETT**
NUOVI RISULTATI
NELLA RICERCA E NELLA CLINICA
HOTEL LE DUNE , LIDO DI CAMAIORE
SABATO 5 MAGGIO 2007
DOMENICA 6 MAGGIO 2007

Il convegno vuole fare il punto sulle recenti sensazionali scoperte nell'ambito della ricerca sul topo Rett. Il 6 febbraio di quest'anno un gruppo di ricercatori dell'Università di Cambridge nel Massachusetts ha pubblicato un articolo su Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America, nel quale si dimostra come la riattivazione del MeCP2 nel topo Rett determina un significativo miglioramento dei sintomi ed un prolungamento della vita di queste cavie altrimenti destinate a morte prematura. A guidare lo studio è stata una giovane dottoressa italiana, Emanuela Giacometti, che, dopo la laurea, sei anni fa decise di andare a lavorare negli Stati Uniti. Sarà proprio lei durante il convegno ad illustrare queste straordinarie scoperte e a commentare anche quelle del dott. Bird che pochi giorni più tardi, per l'esattezza il 9 febbraio, ha pubblicato su Science uno studio compiuto in Scozia su un altro topo Rett, il cui video è visibile su internet ed in cui si evidenzia la reversibilità dei sintomi neurologici. Nell'animale ammalato di sindrome di Rett si conferma quanto già sostenuto nelle persone affette, ovvero che la malattia non è un'affezione degenerativa, ma una malattia dello sviluppo neurologico e soprattutto che i sintomi possono regredire. Si fa largo l'ipotesi che la riattivazione del MeCP2 potrebbe anche nelle nostre bambine e ragazze determinare incredibili miglioramenti. Naturalmente occorre essere accorti: non è la stessa cosa parlare di una cavia o di un essere umano, una cosa è indurre una malattia nell'animale ed un'altra è intervenire su malattia insorta spontaneamente. Pur con tutta la prudenza necessaria si aprono per le nostre ragazze prospettive impensabili fino a pochi giorni orsono e dobbiamo vedere il futuro con rinnovato ottimismo.

A riflettere su questi interrogativi e sulle nuove prospettive sono chiamati al convegno accanto alla Giacometti, la dottoressa Laura Ricceri, ricercatrice presso il Reparto di Neuroscienze Comportamentali dell'Istituto Superiore di Sanità di Roma, ed i ricercatori Tommaso Pizzorusso e Mario Costa del CNR di Pisa.

Altro tema della mattinata sarà l'epilessia, che ancora oggi costituisce per molte bambine un problema non facile da risolvere. A parlarne sarà il Prof. Lorenzo Pavone, Direttore della Clinica Pediatrica della Università di Catania, che in Italia è stato tra i primi professionisti ad affrontare la malattia.

Il pomeriggio sarà dedicato alle varianti, di cui oggi sappiamo molto di più dal punto di vista clinico e genetico. Al Professor Michele Zappella, dallo scorso anno Consulente del Centro Rett della Versilia, è affidato il compito di introdurre il tema e di approfondire un quadro clinico che lui per primo ha descritto come entità autonoma, ovvero la variante a linguaggio conservato. Insieme a lui ne parleranno Marcello Pastorelli e Maurizio Acampa dell'Istituto di Clinica Medica della Università di Siena. La dottoressa Susanna Rolando dell'Istituto Gaslini di Genova, parlerà della variante congenita, oggi conosciuta anche come sindrome di Rolando.

Ed ancora la Professoressa Alessandra Renieri, Direttore dell'Istituto di Clinica Genetica della Università di Siena, parlerà della sindrome di Hanefeld e della mutazione CDKL5 mentre la Dottoressa Agata Fiumara dell'Università di Catania tratterà delle epilessie miocloniche a esordio precoce. Del maschio con Sindrome di Rett parlerà la dottoressa Silvia Russo del Laboratorio di Genetica Molecolare dell'Istituto Auxologico Italiano di Milano. Alla dottoressa Chiara Pantaleoni dell'Istituto Neurologico Besta di Milano è stata assegnata la trattazione della diagnosi differenziale con altre malattie neurologiche dell'infanzia. Infine delle alterazioni del sistema nervoso autonomo parleranno la dottoressa Francesca Guideri dell'Università di Siena relativamente alla disautonomia cardiaca ed il Dott. Giorgio Pini (responsabile del Centro Rett dell'area vasta della Toscana nord-occidentale), che si soffermerà sui temibili disturbi respiratori ed insieme ai suoi collaboratori, il tecnico Pietro Di Marco e i borsisti Simonetta Monti e Stefano Berloff, dei primi risultati ottenuti in Versilia con l'esame neuroscopico.

Non poteva mancare al convegno un ampio spazio dedicato alle famiglie delle bimbe Rett e così la domenica mattina saranno i genitori o altri parenti stretti a raccontare le loro esperienze positive o quelle difficili con l'obiettivo che le vicissitudini di alcuni possano servire a tutti gli altri e soprattutto a quelli che solo più recentemente hanno dovuto fare i conti con questo raro disturbo, ovvero a chi, come dice Kathy Hunter, fondatrice dell'IRSA, è ancora ai blocchi di partenza.

Il Dott. Giuseppe Maurizio Arduino, coordinatore dell'attività per i disturbi pervasivi dello sviluppo nell'ASL piemontese di Mondovì-Ceva, aprirà il dibattito con una relazione dal titolo significativo: Crescere insieme, operatori, famiglia e bambina con Sindrome di Rett nelle varie fasi del ciclo di vita. Parteciperanno alla discussione il Prof. Michele Zappella e il dottor Giorgio Pini.

Infine anche quest'anno il "Progetto Rett Versilia" bandisce un concorso per selezionare un video che ha per tema "Una bambina, nel tempo, nella vita della nostra famiglia". I video dovrebbero mostrare l'evoluzione della malattia e nel contempo il clima all'interno della famiglia e le relazioni con i suoi componenti.

Al fine di una migliore organizzazione della mattina del 6 maggio si pregano le famiglie che intendono intervenire di darne comunicazione via fax o per posta elettronica al Dottor Giorgio Pini (fax 0584.6059801; e mail: g.pini@usl12.toscana.it)

Marinella De Marchi - Presidente A.I.R.

sabato 5 maggio 2007

8.45 Iscrizione dei partecipanti

9.00 Saluti delle autorità

Senatore Milziade Caprili, Vice Presidente del Senato; Dott. Galileo Guidi, Coordinatore Politiche Salute Mentale Regione Toscana; Dott. Fabrizio Larini, Presidente Conferenza dei Sindaci Versilia; Dott. Giancarlo Sassoli, Direttore Generale ASL12 Viareggio; Marinella De Marchi, Presidente AIR

10.00 Relazione Magistrale

- " La reversibilità dei sintomi neurologici nel topo Rett: la riattivazione del MeCP2 nel SNC di topi adulti affetti da SR porta a un significativo miglioramento delle condizioni fisiche e ad un allungamento della vita " : Dott.ssa Emanuela Giacometti (Whitehead Institute, Cambridge, Massachusetts, USA)

11.00 Tavola rotonda

- " Ricerche sperimentali sul topo con mutazione MeCP2 e prospettive terapeutiche " :

Dott.ssa Emanuela Giacometti

- " Lo sviluppo comportamentale nel topo con mutazione MeCP2 " :

Dott.ssa Laura Ricceri (ricercatrice in ruolo presso il Reparto di Neuroscienze Comportamentali, Istituto Superiore di Sanità, Roma)

- " Effetti della stimolazione ambientale in topi con delezione di MeCP2 " :

Dott. Tommaso Pizzorusso (CNR, Pisa)

- " Dinamica della localizzazione spazio-temporale, in vivo, di MeCP2 e di alcuni mutanti implicati nella Sindrome di Rett " :

Dott. Mario Costa (CNR, Pisa)

11.30 Break

11.45 - " L'epilessia nella sindrome di Rett " :

Prof. Lorenzo Pavone, Dott.ssa Gemma Incorpora (Clinica Pediatrica della Università di Catania)

12.15 Discussione

12.45 Pranzo

14.15 Le varianti della Sindrome di Rett e le patologie di confine

- " La variante a linguaggio conservato " :

Prof. Michele Zappella (Consulente al Centro Rett Toscana Nord-Ovest), Dott. Marcello Pastorelli e Dott. Maurizio Acampa (Istituto di Clinica Medica dell'Università di Siena)

- " La variante congenita " :

Dott.ssa Susanna Rolando (Istituto Gaslini, Genova)

- " La mutazione CDKL5 " :

Prof.ssa Alessandra Renieri (Direttore dell'Istituto di Clinica Genetica dell'Università di Siena)

- " Epilessia mioclonica ad esordio precoce simil Rett e mutazione CDKL5 " :

Prof.ssa Agata Fiumara (Clinica Pediatrica dell'Università di Catania)

- " Un maschio con encefalopatia precoce e quattro varianti PSV con identica mutazione del gene MeCP2 " :

Dott.ssa Silvia Russo (Laboratorio di Genetica Molecolare, Istituto Auxologico Italiano, Milano)

- " La diagnosi differenziale con altre malattie neurologiche dell'infanzia " :

Dott.ssa Chiara Pantaleoni e Stefano D'Arrigo (UO Neurologia dello Sviluppo, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano)

16.00 Alterazioni del sistema nervoso autonomo

- " Disturbi respiratori: i dati dell'esame neuroscopico " :

Dott. Giorgio Pini, Dott. Pietro Di Marco, Dott.ssa Simonetta Monti, Dott. Stefano Berloff (Centro Rett Toscana Nord-Ovest)

- " Rett e disautonomia cardiaca " :

Dott.ssa Francesca Guideri (Istituto di Cardiologia Medica dell'Università di Siena)

16.30 Discussione

17.00 Assemblea dei Soci AIR

domenica 6 maggio 2007

9.00 Il disagio della famiglia. Le famiglie parlano delle loro esperienze: difficoltà ed aspettative

Introduzione Dott. Giuseppe Maurizio Arduino (Coordinatore attività per i disturbi pervasivi dello sviluppo, ASL16 Mondovì-Ceva)

- " Crescere insieme: operatori, famiglia e bambina con Sindrome di Rett nelle varie fasi del ciclo di vita " :

partecipano alla discussione il Prof. Michele Zappella e il Dott. Giorgio Pini

12.00 Conclusioni del convegno: Prof. Michele Zappella

12.30 Premio " Centro Rett " : sessione video " Una bambina, nel tempo, nella vita della nostra famiglia

SCHEDA DI ADESIONE

DA RITAGLIARE E INVIARE VIA FAX AL N° 1782207107
ENTRO E NON OLTRE IL GIORNO 28 APRILE 2007

ENTRO LA STESSA DATA E' POSSIBILE ISCRIVERSI AL
CONVEGNO ANCHE VIA INTERNET ALL'INDIRIZZO
WWW.AIRETT.IT/CONVEGNO

NOME

COGNOME

INDIRIZZO

CITTÀ

TELEFONO

E MAIL

OPERATORE (SPECIFICARE QUALIFICA)

MEDICO / SPECIALISTA

GENITORE

NUMERO GENITORI PRESENTI 1 2

FIGLIA PRESENTE SI NO

FIRMA

(AUTORIZZO IL TRATTAMENTO DEI MIEI DATI PERSONALI
AI SENSI DELLA LEGGE 675/96)