

Cari Genitori,

con piacere e onore vi partecipiamo che quest'anno, per la prima volta, l'annuale convegno Airett si terrà a Napoli, presso l'Istituto di Genetica e Biofisica "Adriano Buzzati Traverso". L'IGB-ABT, ex laboratorio Internazionale di Genetica e Biofisica (LIGB), è stato fondato nel 1962 quale primo istituto Italiano di Biologia Molecolare, e ancora oggi, dopo i suoi "primi cinquant'anni", continua a produrre buona ricerca e a formare nuovi ricercatori, in special modo nel campo delle malattie genetiche rare. Quindi, la scelta di organizzare il primo convegno Airett a Napoli, fortemente voluta dalla Presidente Lucia Dovigo, ci rende particolarmente orgogliosi.

Come ben sapete, primaria funzione del convegno è l'aggiornamento di genitori, medici e terapisti sullo stato del lavoro dei ricercatori e terapisti che si dedicano alla Sindrome di Rett (RS), mostrando così l'impegno che l'Airett profonde, costantemente, nel sostenere progetti che servano a raggiungere una sempre più ampia comprensione della malattia e un miglior livello qualitativo di vita delle nostre bambine.

Quest'anno però, accanto a queste 'motivazioni classiche', ce n'è un'altra, quella che connota la scelta, non casuale, di Napoli quale sede del convegno. Dobbiamo registrare che alcune regioni, in maggior numero quelle del Sud d'Italia, non si caratterizzano per dinamicità rispetto alle attività e agli obiettivi dell'associazione. Ci rendiamo conto che le difficoltà quotidiane e la disillusione che, implacabile, arriva con gli anni rispetto alle sacrosante speranze che ogni genitore nutre nei confronti di un figlio malato frenano la volontà di mettersi in gioco e adoperarsi per perseguire quell'obiettivo comune cui tutti aneliamo; anche in questo, senso, il convegno annuale è un momento di aggregazione e di condivisione dei problemi comuni.

Molti sono i segnali positivi che arrivano dalla ricerca e che, finalmente, sembrano voler convergere su alcuni meccanismi neuro-molecolari con ricadute sulla malattia e gli approcci terapeutici proposti, facendoci ben sperare per il futuro. Il convegno di Napoli deve quindi rappresentare non solo il punto sullo "stato dell'arte" sulla Sindrome di Rett, ma deve costituire un nuovo trampolino di lancio per i ricercatori ed anche per i genitori, in particolare del Meridione.

È solo con l'aiuto fattivo - coinvolgimento nelle attività nazionali, raccolte fondi, proposte, idee progettuali - che l'associazione può crescere e costruire nuove "possibilità" per le bambine, per le loro famiglie e per la comunità Rett nel suo complesso.

È solo diventando protagonisti di questa battaglia e creando le dovute sinergie con il mondo medico-scientifico-riabilitativo che, ad esempio, potremmo cercare di creare un centro di riferimento che impedisca alle famiglie campane di spostarsi in altre regioni per fare i normali controlli alle proprie figlie. Ad esempio, finora le famiglie campane sono ancora costrette ad "emigrare" per un semplice EEG in sonno con video....

A livello scientifico la RS è diventata un banco di prova fondamentale per la ricerca scientifica mondiale: essa è il primo difetto cognitivo, la prima "malattia della cromatina" cui la scienza sta cominciando a dare risposte adeguate. Durante il convegno vorremo dimostrare come la ricerca sulla RS, anche e forse soprattutto in Italia, è più viva che mai e, come apprenderete, procede su diversi fronti. Avremo relazioni di ricerca fondamentale che, utilizzando modelli cellulari e animali, cercano di ricostruire le complesse alterazioni molecolari proprie della RS e di collegare tali alterazioni ad analisi neurologiche e comportamentali. Scienziati, italiani e stranieri, si alterneranno poi per descrivere le nuove terapie farmacologiche che stanno dando nuove speranze nel combattere una sintomatologia complessa come quella della RS, con particolare attenzione alle complicanze respiratorie.

Ma tutti noi, ricercatori e genitori, ci rendiamo conto che per una bambina affetta da RS e la sua famiglia IL FUTURO è ORA. Quindi, come da sempre l'Airett sostiene, uno sguardo attento sarà dato agli approcci riabilitativi della malattia, per un miglioramento della vita quotidiana delle bambine.

Speriamo vogliate cogliere l'occasione di rendervi protagonisti di questa battaglia, iniziando con il partecipare al convegno e coinvolgere, invitandole a partecipare a loro volta, tutte le figure che, a vario titolo, seguono le vostre figlie e che, quindi, possono e devono interessarsi alla malattia a 360°. Più dei ricercatori e delle istituzioni, noi attendiamo la vostra presenza, il vostro supporto e la vostra critica, le vostre domande. Proprio alle "domande e risposte" dedicheremo una sessione apposita, ma non ci limiteremo solo a quella: chiedete spiegazioni, domandate anche se non siete tecnici del campo, in una parola rendiamoci protagonisti.

Scrivete Einstein: "Il mondo è quel disastro che vedete, non tanto per i guai combinati dai malfattori, ma per l'inerzia dei giusti che se ne accorgono e stanno lì a guardare".

Maurizio D'Esposito  
Giuseppina Ludi



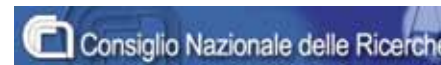
Policlinico Le Scotte c/o reparto N.P.I.  
Viale Bracci, 1 - 53100 Siena  
tel. 339.8336978 - fax. 0459239904  
e-mail: info@airett.it

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

**Segreteria organizzativa**  
AIRETT Associazione italiana Rett Onlus  
tel. 339 8336978 - fax 045 9239904  
e-mail: info@airett.it

**Organizzazione scientifica**  
a cura del dr. Maurizio D'Esposito  
e del Comitato scientifico AIRETT

Con il patrocinio di:



In collaborazione con:



CONVEGNO  
NAZIONALE  
AIRETT



DALLA RICERCA  
NUOVE PROSPETTIVE  
TERAPEUTICHE  
PER LA SINDROME  
DI RETT

Napoli, 18-19 maggio 2012

Aula Convegni, Area della Ricerca del CNR  
via Pietro Castellino, 111



## PROGRAMMA DEL CONVEGNO

Venerdì 18 maggio 2012

Ore 13.30	Registrazione
Ore 14.00	Apertura Convegno e Saluto di benvenuto MAURIZIO D'ESPOSITO, Organizzatore Scientifico del Convegno ANTONIO BALDINI, Direttore IGB-CNR GIUSEPPE MARTINI, Direttore Dip.to Scienze della Vita del CNR LUCIA DOVIGO, Presidente AIRETT Associazione Italiana Rett
<b>I SESSIONE: MODELLI ANIMALI E CELLULARI PER LO STUDIO NEUROLOGICO E COMPORTAMENTALE DELLA SINDROME DI RETT</b> Moderatori: STEFANIA FILOSA (Napoli); ALESSANDRA RENIERI (Siena)	
Ore 14.30	ILARIA MELONI (Siena): <i>Cellule staminali pluripotenti indotte (iPS): un modello innovativo per studiare i meccanismi alla base della sindrome di Rett</i>
Ore 15.00	GIOVANNI LAVIOLA (Roma): <i>Analisi del fenotipo comportamentale in un modello murino di sindrome di Rett: effetti della modulazione delle Rho GTPasi</i>
Ore 15.30	TOMMASO PIZZORUSSO (Pisa): <i>Modelli animali e cellulari per lo studio della neurobiologia della sindrome di Rett</i>
Ore 16.00	Coffee-break
<b>I SESSIONE: DATABASE</b>	
Ore 16.30	ALESSANDRA RENIERI (Siena): <i>Update sul Rett Networked Database</i>
Ore 16.45	SILVIA RUSSO (Milano): <i>Forme atipiche nella sindrome di Rett: ruolo di CDKL5 e FOXG1</i>
<b>II SESSIONE: REPORT PROGETTI 2011 FINANZIATI DA AIRETT</b> Moderatori: EDVIGE VENESELLI (Genova), ROSA ANGELA FABIO (Messina)	
Ore 16.45	SILVIA RUSSO (Milano): <i>Studio dell'eterogeneità clinica in un'ampia coorte di pazienti con sindrome di Rett mediante un approccio biochimico-molecolare</i> MAURIZIO D'ESPOSITO (Napoli): <i>Alterazione dei meccanismi dello stress ossidativo e loro trattamento in un modello animale della sindrome di Rett.</i> Presenta FLORIANA DELLA RAGIONE (Napoli)
	TOMMASO PIZZORUSSO (Pisa) - ALESSANDRA RENIERI (Siena) - MAURIZIO GIUSTETTO (Torino): <i>Studio dell'azione moderatrice del complesso ENA/VASP sul difetto sinaptico indotto da mutazioni di MeCP2 in neuroni di topo e ottenuti da cellule staminali pluripotenti indotte (iPSC) da pazienti.</i> Presenta MAURIZIO GIUSTETTO (Torino)
	ALESSANDRA RENIERI (Siena): <i>Analisi dei geni HLA per valutare la suscettibilità genetica ai vaccini come componente della patogenesi della sindrome di Rett.</i> Presenta FRANCESCA ARIANI (Siena)
Ore 18.20	Discussione

Sabato 19 maggio 2012

<b>I SESSIONE: DALLA RICERCA NUOVI APPROCCI TERAPEUTICI PER LA SINDROME DI RETT</b> Moderatori: MARINA RODOCANACHI (Milano), SILVIA RUSSO (Milano)	
Ore 9.00	LAURENT VILLARD (Marsiglia): <i>Trattamento farmacologico della sindrome di Rett in modelli animali</i>
Ore 9.40	CINZIA SIGNORINI (Siena): <i>Reversione parziale tramite somministrazione con acidi grassi polinsaturi in bambine Rett</i>
Ore 10.05	Discussione - domande dei genitori
Ore 10.20	Coffee-break
<b>II SESSIONE: APPROCCI DIAGNOSTICI E RIABILITATIVI NELLA SINDROME DI RETT</b> Moderatori: GIUSEPPE HAYEK (Siena); AGLAIA VIGNOLI (Milano)	
Ore 10.50	LOTAN MEIR (Tel Aviv): <i>Sindrome di Rett nell'età adulta e trattamento dell'osteoporosi severa: descrizione di casi clinici</i>
Ore 11.30	IOANNIS UGO ISAIAS (Milano): <i>Analisi del cammino in bambine con sindrome di Rett: problematiche e risultati preliminari</i>
Ore 11.50	ROSA ANGELA FABIO (Messina): <i>Modifica dei parametri neurofisiologici e neuropsicologici nel potenziamento cognitivo</i>
Ore 12.15	FILIPPO GHELMA (Milano): <i>Le principali problematiche cliniche e gestionali nella disabiità grave intellettiva e neuromotoria. Strategie di approccio</i>
Ore 12.40	Discussione - domande dei genitori
Ore 13.00	Pranzo + Visita ai poster
<b>II SESSIONE: (continua)</b>	
Ore 14.00	MARINA RODOCANACHI (Milano): <i>Approccio riabilitativo integrato e miglioramento della qualità di vita nella sindrome di Rett</i>
Ore 14.15	EDVIGE VENESELLI (Genova): <i>La rilevanza della metodologia della Presa in carico nelle pazienti RTT</i>
Ore 14.30	<b>4 BREVI COMUNICAZIONI DAI POSTER</b> Moderatori: CARLO DE FELICE (Siena); MAURIZIO D'ESPOSITO (Napoli)
Ore 14.30	<b>[Sessione parallela] SESSIONE DOMANDE E RISPOSTE, RICERCATORI-GENITORI</b> Aula primo piano IGB
Ore 15.00	Conclusioni
Ore 15.30	GIAMPIETRO GRIFFO, rappresentante FISH: <i>Quale futuro si prospetta a seguito delle ultime manovre governative per i portatori di handicap e le loro famiglie</i>
Ore 16.00	<b>ASSEMBLEA SOCI AIRETT</b>

## INFORMAZIONI GENERALI

### Sede Congressuale

Aula Convegni, Area della Ricerca del CNR  
via Pietro Castellino, 111 NAPOLI

### Iscrizione e Registrazione

Le iscrizioni al convegno sono gratuite e si possono effettuare compilando e trasmettendo la scheda allegata oppure tramite il sito [www.airett.it](http://www.airett.it)

## PROPOSTA DI PRESENTAZIONE POSTER E COMUNICAZIONI

Le proposte di Poster e di Comunicazioni devono essere effettuate al più presto e comunque entro il 5 maggio 2012 alla Segreteria Organizzativa al seguente indirizzo e-mail: [segreteria@airett.it](mailto:segreteria@airett.it).  
Per info: tel. 339.8336978.

Poster  Comunicazione

Titolo .....

Autori .....

.....

.....

.....

Firma .....

Data .....

## SCHEDA DI ADESIONE AL CONVEGNO

Da ritagliare ed inviare direttamente alla Segreteria AIRETT:  
via fax al n. 045 9239904 oppure via e-mail all'indirizzo [info@airett.it](mailto:info@airett.it) entro il 5 maggio 2012

Nome .....

Cognome .....

Indirizzo .....

Città .....

Cap ..... Tel .....

Cell ..... E-mail .....

Partecipa in qualità di:

Genitore  Medico  Terapista

Per i genitori:

Numero genitori presenti

Figlia presente  sì  no

Altri figli presenti: maschi  numero  età anni   
femmine  numero  età anni

Partecipazione alle giornate del convegno:

venerdì 18 maggio  sì  no

sabato 19 maggio  sì  no

Partecipazione pranzo di sabato 19 maggio  sì  no

Firma .....

Data .....

N.B.

Il pranzo presso il CNR è gratuito per le "bimbe dagli occhi belli", per gli adulti il costo è di € 15 cad.  
Sono possibili diverse soluzioni di pernottamento: consultare il sito internet [www.airett.it](http://www.airett.it) alla pagina dedicata al convegno.  
Per ulteriori informazioni contattare Giuseppina Ludi (tel. 338.9681815, e-mail [pina.ludi@libero.it](mailto:pina.ludi@libero.it)).

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'A.I.R. adottando le misure idonee a garantirne la sicurezza e la riservatezza, nel rispetto della normativa sopra richiamata.