



**AZIENDA OSPEDALIERA  
UNIVERSITARIA SENESE**



Santa Maria alle Scotte  
U.O.C. Genetica Medica

Segreteria organizzativa

A.I.R. Associazione italiana Rett Onlus  
tel. 339 8336978 - fax 045 9239904  
e-mail: info@airett.it

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)

Organizzazione scientifica

a cura del Comitato scientifico  
A.I.R. Associazione Italiana Rett Onlus  
[www.airett.it](http://www.airett.it)

con il patrocinio di



e il contributo di



Società Agricola Montalcino Inv.Est



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)



**20**anni

**DI IMPEGNO PER  
COMBATTERE  
LA SINDROME DI RETT**



1990

2010

**CONVEGNO  
18/19/20 GIUGNO 2010**

Hotel Garden Via Custozza, 2 - 53100 Siena  
tel +39 0577 567403 fax +39 0577 46050



**E**ccoci arrivati a celebrare i Vent'anni dell'Associazione Italiana Rett (AIR). La storia dell'Associazione italiana è stata assai densa di realizzazioni significative: i numerosi Congressi Nazionali organizzati, la bella rivista *Vivirett*, il grande successo del Primo Congresso Europeo organizzato a Milano l'anno scorso ed i Progetti di ricerca avviati e finanziati nel tempo.

La sede non poteva essere che Siena, riconosciuta come città storicamente legata alla Sindrome di Rett e la relazione magistrale non poteva che essere affidata al Prof. Michele Zappella per il grande contributo da lui fornito allo sviluppo delle conoscenze dell'affezione.

La festa del Ventennale sarà preceduta il venerdì mattina da un evento correlato (La conferenza dei Presidi sulla Sindrome di Rett della Regione Toscana) e il venerdì pomeriggio da un incontro solo per i "tecnici", affinché si possano presentare i risultati dei lavori in corso, dare l'occasione ai ricercatori di esporre quanto attuato, discutere i casi ancora non codificati, esaminare insieme manifestazioni di incerta interpretazione, anche in una videosezione apposita.

La giornata clou sarà il sabato, con una grande festa di celebrazione: dopo la lettura magistrale, i membri del Comitato Scientifico faranno il punto sulle più recenti acquisizioni nella clinica e nella ricerca, secondo le loro esperienze e competenze. Seguirà una sessione di vera e propria celebrazione, in presenza delle Autorità locali e con alcune piacevoli sorprese.

Dopo il pranzo, staremo ancora insieme, noi membri del Comitato Scientifico, per rispondere alle domande che i Genitori ci vorranno rivolgere. Trascorreremo il pomeriggio insieme, a disposizione. Come in tutte le feste, desideriamo che ci sia una partecipazione di tutti alla condivisione della giornata. E allora vogliamo che stiano bene anche le nostre bambine ed abbiamo perciò pensato ad un intrattenimento per loro.

Alla sera avremo una cena per concludere i festeggiamenti con l'ottima gastronomia toscana. Per la domenica mattina è prevista l'Assemblea dei Soci, per la prosecuzione della progettualità dell'Associazione nei suoi vari ambiti di competenza. Vi aspettiamo numerosi!

Prof. Alessandra Renieri  
Prof. Edvige Veneselli

## PROGRAMMA DEL CONVEGNO



### VENERDÌ 18 GIUGNO 2010

Policlinico S. Maria alle Scotte

**Ore 9.00-13.00** Conferenza dei Presidi della Regione Toscana sulla Sindrome di Rett

**Ore 13.00-14.30** Pranzo



### VENERDÌ 18 GIUGNO 2010

Policlinico S. Maria alle Scotte

**Ore 14.30-19.30 solo per medici, ricercatori e terapisti**

**14.30-15.15** Brevi interventi di "research up-date"

. **14.30** Roberta Buttini (IRCCS Stella Maris Pisa)

. **14.45** Renzo Guerrini (Ospedale Meyer Firenze)

. **15.00** Maurizio Acampa (Policlinico Le Scotte Siena)

**15.15-17.30** Discussione casi clinici

Comunicazioni dei Centri regionali di Riferimento Rett (non toscani)

Comunicazioni libere

**17.30 -18.30** Resoconto dei Progetti finanziati dall'AIR

**18.30 -19.30** Riunione comitato scientifico AIR

**Ore 20.30** **Cena in contrada (contrada della Torre)**



### SABATO 19 GIUGNO 2010

Presso Hotel Garden

**Ore 9.00** **Inizio lavori:**

Introduzione del Presidente AIR Lucia Dovigo

**Moderatori:**

Alessandra Renieri (Policlinico Le Scotte Siena)

Edvige Veneselli (Ospedale Gaslini Genova)

**Ore 9.20** **Identificazione del gene MECP2**

Maurizio D'Esposito (CNR Napoli)

**Ore 9.40** **Lettura magistrale** - Prof. Michele Zappella

**Ore 10.30-12.00** **Brevi interventi di "research up-date"**

**Moderatori:** Renzo Guerrini (Ospedale Meyer Firenze)

Maria Paola Canevini (Ospedale San Paolo Milano)

**10.30** "Stimolazione ambientale e sinapsi nei topi con mutazione per MeCP2" - Tommaso Pizzorusso (CNR Pisa)

**10.45** "Produzione di cellule neuronali da fibroblasti riprogrammati di pazienti con sindrome di Rett: una tecnologia innovativa per testare strategie terapeutiche" - Francesca Ariani (Policlinico Le Scotte Siena)

**11.00** "Studio delle variazioni epigenetiche in pazienti con sindrome di Rett: confronto tra i diversi gruppi di mutazioni" Silvia Russo (Istituto Auxologico Italiano)

**11.15** "L'epilessia nella Sindrome di Rett" - Maria Pintaudi (Ospedale Gaslini Genova)

**11.30** "Studio pilota monocentrico di somministrazione di Mecasermina (IGF-1) a bambine affette da Sindrome di Rett" Giorgio Pini (Ospedale Versilia Viareggio)

**11.45** "Fisiopatologia del polmone nella Sindrome di Rett" Giuseppe Hayek (Policlinico Le Scotte Siena)

**Ore 12.00-13.00** **Saluti autorità e consegna targhe AIR**



### SABATO 19 GIUGNO 2010

Presso Hotel Garden

**Ore 14.30-15.00** **Brevi interventi di "research update"**

**Moderatori:** Giorgio Pini (Ospedale Versilia Viareggio)

Giuseppe Hayek (Policlinico Le Scotte Siena)

**14.30** "Disturbi muscoloscheletrici e approccio riabilitativo" Marina Rodocanachi (Istituto Don Calabria Milano)

**14.45** "Sindrome di Rett in età adolescenziale ed adulta: la realtà italiana" - Aglaia Vignoli (Ospedale San Paolo Milano)

**Ore 15.00-16.00** **Moderatore:** Michele Zappella

Il Comitato Scientifico e i relatori sono a disposizione per rispondere alle domande dei genitori.

N.B. I genitori sono pregati di far pervenire le domande da porre al Comitato Scientifico entro giovedì 17 giugno.

Tel: 339.83 36 978 - fax: 045.92 39 904 - mail: [direttivo@airett.it](mailto:direttivo@airett.it)

**In contemporanea nella giornata di sabato 19 giugno, (previa iscrizione da effettuarsi all'inizio del convegno), ci sarà la possibilità di partecipare alle seguenti attività:**

**Ore 10.30-12.00 e 14.30-16.00 Musicoterapia:** esperienze e riflessioni su percorsi di musicoterapia nel progetto riabilitativo (Angelo Colletti e Kuniko Toshimori);

**Ore 10.30-12.00 e 15.00-16.00 Piscina (all'aperto)** per mamme e bambine, consulenza fisioterapica della terapeuta Francesca Cozzi, che con il sostegno dell'AIR ha seguito un corso di formazione presso il Centro Rett d'Israele con il Dott. Lotan Meir ed il suo team;

**Ore 10.30-12.00 e 15.00-16.00** Sarà possibile, per chi lo desidera, avere delle informazioni su l'eye tracker, sul software della comunicazione ed eventualmente far provare alla propria bimba l'ausilio informatico (eye tracker).

**Proiezione del filmato** dell'intervento del prof. Andreas Rett al Convegno Internazionale sulla Sindrome di Rett tenutosi a Siena nell'aprile 1991.

**Dalle ore 16.00** Medici, ricercatori, genitori, fratelli parenti, amici e le nostre belle bimbe tutti assieme per festeggiare i 20 anni AIR con giochi intrattenimenti tombolata con ricchi premi. Nel corso di tutta la giornata di sabato ci sarà uno spazio dedicato a fratelli e sorelle delle bimbe Rett, con giochi attività e tanto divertimento.

**Ore 20.30** **Cena con animazione presso l'Hotel Garden**



### DOMENICA 20 GIUGNO 2010

Presso Hotel Garden

**Ore 9.00-11.30** **Assemblea AIR**

**Ore 11.30-13.00** **Riunione dei Responsabili Regionali**

  
**AIR**  
ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT  
ONLUS  
[www.airett.it](http://www.airett.it)

## SCHEDA DI ADESIONE

Da ritagliare ed inviare:

via fax al n. **045-9239904** oppure  
via e-mail all'indirizzo [segreteria@airett.it](mailto:segreteria@airett.it)  
**entro il 6 giugno 2010**



DATI

Nome.....

Cognome.....

Indirizzo.....

Città.....cap.....

tel.....cell.....

e-mail.....

Medico (qualifica).....

Operatore (qualifica).....

Genitore

Numero genitori presenti  1  2

Figlia presente  SI  NO

Altri figli presenti

maschi  numero  età anni

femmine  numero  età anni

Partecipanti al pranzo sabato 19 giugno

Partecipanti cena sabato 19 giugno

Firma.....

N.B.

- prezzo pranzo: € 25 cad. adulti; € 15 cad. bambini  
- prezzo cena: € 32 cad. (€ 22 per gli associati in regola con l'iscrizione) adulti; € 15 cad. bambini; gratis per le "bimbe dagli occhi belli".  
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.