

# OLTRE LA DIAGNOSI

## Il futuro della Sindrome di Rett

SINTESI DEGLI ARGOMENTI CHE VERRANNO TRATTATI DURANTE IL CONVEGNO

### Convegno Nazionale AIRETT – 5, 6 e 7 Novembre 2026

Il convegno “Oltre la Diagnosi – Il futuro della Sindrome di Rett” rappresenta molto più di un appuntamento scientifico: è un momento di confronto, crescita e costruzione concreta del futuro per le persone con Sindrome di Rett e le loro famiglie.

Per tre giornate, ricercatori, clinici, terapisti, professionisti sanitari e famiglie si incontreranno per condividere conoscenze, esperienze e prospettive, con un obiettivo comune: trasformare la ricerca in opportunità reali di cura, qualità di vita e inclusione.

#### GIOVEDÌ 5 NOVEMBRE – POMERIGGIO

##### **La ricerca nasce dal confronto**

La prima giornata sarà dedicata ad un incontro riservato a professionisti, ricercatori e clinici, pensato come uno spazio di dialogo altamente qualificato.

Non si tratterà di una semplice sessione congressuale, ma di un vero tavolo di lavoro in cui condividere competenze, visioni e prospettive future.

L'obiettivo principale sarà individuare nuove collaborazioni scientifiche e possibili progetti di ricerca congiunti, favorendo la creazione di una rete sempre più forte tra i centri che si occupano di Sindrome di Rett.

La ricerca sulla Rett oggi richiede, infatti, un approccio multidisciplinare: genetica, neurologia, neuropsichiatria infantile, pneumologia, nutrizione, ortopedia, riabilitazione, tecnologie assistive e neuroscienze devono dialogare costantemente.

Questo momento rappresenterà il punto di partenza del convegno: perché il futuro della Rett si costruisce insieme.

#### VENERDÌ 6 NOVEMBRE – MATTINA

##### **Dalla storia naturale alla terapia genica: dove siamo oggi**

La seconda giornata si aprirà con una sessione plenaria aperta sia ai professionisti sia alle famiglie, con relatori di rilievo internazionale.

Ad aprire il convegno sarà un luminare internazionale della Sindrome di Rett, che, nel suo intervento, discuterà della storia naturale della malattia e dell'utilizzo dei biomarcatori utili per comprendere come evolve la Rett nel tempo.

I biomarcatori rappresentano uno strumento essenziali per migliorare la diagnosi, la presa in carico delle pazienti, misurare l'andamento della malattia, valutare l'efficacia dei trattamenti e costruire trial clinici sempre più precisi.

### **Dai trial clinici alla terapia genica**

Seguirà l'intervento di un secondo esperto internazionale dedicato ai diversi approcci di terapia genica e dei rispettivi trial clinici in corso.

Oggi la Sindrome di Rett è al centro di una fase storica straordinaria: per la prima volta si parla concretamente di terapie capaci di intervenire sulla causa genetica della malattia, aprendo scenari fino a pochi anni fa inimmaginabili.

Comprendere quali studi sono in corso e quali prospettive realistiche offrono sarà un momento molto importante del convegno.

### **Terapie molecolari in fase di studio e prospettive future**

Successivamente, verrà proposta una panoramica aggiornata sui trattamenti più promettenti oggi in fase di studio.

Non solo terapia genica, ma anche nuove strategie farmacologiche.

### **La ricerca italiana sulla Rett**

Grande spazio sarà dedicato ai progetti di ricerca italiani sulla Sindrome di Rett, attivi nei vari laboratori, non da ultima la promettente ricerca recentemente pubblicata sulla nuova funzione del gene MECP2.

In merito ai progetti finanziati da AIRETT, verranno mostrati gli ultimi risultati ottenuti da uno studio che ha messo in luce un'alterazione del metabolismo degli sfingolipidi in modelli animali ed in cellule neuronali umane derivate da bambine con RTT e le possibili terapie basate sulla strategia del riposizionamento di farmaci, per contrastare tali alterazioni.

Questo e molto altro per quanto riguarda la ricerca italiana.

### **Trial italiano: MirtaRett**

Uno sguardo particolare sarà dedicato al trial tutto italiano MirtaRett, per comprendere a che punto siamo e quali risultati stanno emergendo.

Accanto a questo, si parlerà anche di Trofinetide, farmaco che ha acceso grande interesse internazionale per il suo potenziale impatto clinico sulla qualità di vita delle pazienti.

### **VENERDÌ 6 NOVEMBRE – POMERIGGIO**

### **La complessità clinica della Rett**

Il pomeriggio sarà dedicato alle principali problematiche cliniche che accompagnano la Sindrome di Rett nella vita quotidiana.

## **Problemi respiratori**

Le problematiche respiratorie rappresentano una delle sfide più rilevanti: è fondamentale conoscere, prevenire, curare. L'argomento verrà trattato dettagliatamente.

Sarà inoltre presentata un'importante iniziativa promossa da AIRETT per diffondere la conoscenza di queste criticità ai medici di base, pediatri, famiglie e pronto soccorso.

Riconoscere correttamente i sintomi respiratori e sapere come intervenire può fare una differenza enorme nella gestione clinica e nella sicurezza delle pazienti.

## **Alimentazione, disfagia e nutrizione**

Si affronterà il tema dell'alimentazione, valutando anche possibili alternative all'alimentazione standard.

Grande attenzione sarà dedicata ai problemi di deglutizione e disfagia, che spesso rappresentano una delle principali fonti di preoccupazione per le famiglie.

## **Epilessia e nuove prospettive terapeutiche**

Le novità negli approcci terapeutici per l'epilessia saranno un altro punto centrale.

La gestione delle crisi epilettiche nella Rett richiede esperienza, personalizzazione e aggiornamento continuo.

## **Scoliosi e approccio ortopedico**

Anche riguardo la scoliosi, frequente e spesso complessa da gestire, saranno affrontate in modo approfondito le problematiche dell'intervento chirurgico illustrando le metodologie più utilizzate.

## **Le comorbidità nella Rett**

A chiudere la giornata sarà l'intervento di un esperto internazionale sulle comorbidità della Sindrome di Rett (sonno, agitazione, tremori ecc...).

Non esiste una Rett solo neurologica: la presa in carico deve essere globale, continua e multidisciplinare.

## **SABATO 7 NOVEMBRE – MATTINA**

### **I progetti del Centro AIRETT: il futuro è già iniziato**

#### **La neuroplasticità nella Rett**

Si aprirà la sessione parlando di neuroplasticità nella Rett, concetto fondamentale che ha guidato e continuerà a guidare tutte le scelte progettuali del centro.

La consapevolezza che il cervello nella RTT mantenga capacità di cambiamento e apprendimento ha rivoluzionato il modo di pensare gli interventi terapeutici.

### **Progetti conclusi e tecnologie innovative**

Saranno presentati i progetti conclusi o in fase di conclusione che spaziano in ambiti estremamente innovativi: apprendimento, comunicazione, realtà virtuale, intelligenza artificiale, sviluppo del cammino e riabilitazione motoria avanzata.

La realtà virtuale e l'intelligenza artificiale non sono più futuro: sono presente.

### **Le nuove progettualità del Centro**

Verranno poi presentate le nuove progettualità del Centro AIRETT, orientate a costruire interventi sempre più personalizzati, scientificamente validati e realmente accessibili alle famiglie.

### **Ospedale e transizione all'età adulta**

Questo spazio sarà dedicato a un tema molto sentito dalle famiglie: la scarsa conoscenza della Sindrome di Rett nelle strutture ospedaliere e soprattutto la transizione dall'età pediatrica all'età adulta.

Per affrontare questo aspetto è stato rivolto un invito formale di partecipazione alle istituzioni nazionali e regionali.

Servono percorsi strutturati, professionisti formati e una rete che non lasci sole le famiglie.

### **SABATO 7 NOVEMBRE - POMERIGGIO**

#### **Progetto di vita e certificazione di disabilità**

Il convegno si concluderà con un intervento di grande impatto pratico e sociale: il progetto di vita e tutte le novità relative al certificato di disabilità che entreranno in vigore dal 1° gennaio 2027.

Parlare di Rett significa anche parlare di diritti, accesso ai servizi, inclusione e futuro.

#### **Consulenze individuali**

Nel pomeriggio di sabato sarà inoltre prevista, compatibilmente con la disponibilità dei professionisti presenti al convegno che aderiranno a questa iniziativa, la possibilità per le famiglie interessate di accedere a consulenze individuali su specifiche tematiche di competenza dei singoli specialisti.

Per usufruire di questa opportunità sarà necessario essere regolarmente iscritti al convegno e procedere con un'ulteriore iscrizione dedicata alle consulenze. Non appena questa iniziativa sarà definita nei dettagli, verranno fornite tutte le informazioni necessarie sulle modalità di accesso e di prenotazione nella pagina del sito dedicata al convegno.