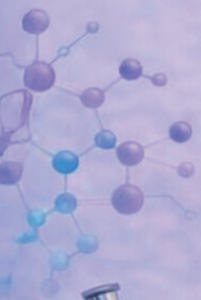
AIRETT
Associazione Italiana Rett

OLTRE LA DIAGNOSI: il futuro della Sindrome di Rett





CONVEGNO NAZIONALE
5-6-7 Novembre 2026
Centro Congressi ARIA
Battaglia Terme (Padova)









CREDITS

ORGANIZZAZIONE SCIENTIFICA

Lucia Dovigo
Airett

ORGANIZZAZIONE E LOGISTICA

Cristiana Mantovani
Airett

AIRETT
Associazione Italiana Rett

COMITATO SCIENTIFICO

Floriana Della Ragione
Istituto di Genetica e Biofisica "A. Buzzati - Traverso" (IGB-ABT), CNR, Napoli

Michela Fagiolini
Boston Children's Hospital; Harvard Medical School, Boston, USA;
CNR, Istituto di Neuroscienze, Pisa

Salvatore Fioriniello
Istituto di Genetica e Biofisica "A. Buzzati - Traverso" (IGB-ABT), CNR, Napoli

Tommaso Pizzorusso
Scuola Normale Superiore di Pisa, Pisa

Giulia Prato
Ospedale Gaslini, Genova

Silvia Russo
IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano

Aglaia Vignoli
Università degli Studi di Milano, Milano

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

L.C. Congressi srl
Via Euganea, 45 - 35141 Padova
Tel. 049 8719922
lc@lccongressi.com
www.lccongressi.com/AIRETT2026/

CONGRESSI

PRESENTAZIONE

Il Convegno Nazionale AIRETT è un'occasione per guardare al futuro della Sindrome di Rett attraverso la ricerca scientifica, le nuove prospettive terapeutiche, le terapie geniche e l'innovazione nella riabilitazione. Un confronto tra ricercatori, medici e professionisti per condividere conoscenze, approfondire nuove strade e avvicinare sempre più la ricerca alla vita delle nostre ragazze.

Questo è il luogo in cui le mani si uniscono così come s'incrociano le nostre vite, le storie e le speranze. È l'accoglienza di AIRETT alle famiglie con il piacere di ritrovarsi anche solo in uno sguardo e la gioia di intrattenere le nostre bimbe/ragazze con l'animazione speciale della clownterapia della Prislop Onlus.

Venerdì sera, dopo una giornata di confronto e lavoro, ci ritroveremo a cena per stare insieme con leggerezza, tra sorrisi e divertimento.

Sappiamo che ogni passo avanti della ricerca conta, ma conta anche poterlo condividere con chi, giorno dopo giorno, continua a cercare, sperare e costruire nuove possibilità per il futuro.

The AIRETT National Conference is an opportunity to look to the future of Rett Syndrome through scientific research, new therapeutic perspectives, gene therapies, and innovation in rehabilitation. It's a platform for researchers, doctors, and professionals to exchange knowledge, explore new paths, and bring research ever closer to the lives of human beings with Rett Syndrome.

This is where hands come together just as our lives, stories, and hopes intersect. This is AIRETT's way of welcoming families, the joy of connection even just through a glance, and the happiness of entertaining our little girls/teenagers with the special clown therapy organized by the Association "Prislop Onlus".

On Friday evening, after a whole day of discussion and work, we'll gather for dinner to spend time together with smiles and to have fun.

We know that every step forward in research matters, but it is also important to be able to share it with those who, day after day, keep searching, hoping, and building new possibilities for the future.

PROGRAMMA

GIOVEDÌ 05 NOVEMBRE

— Centro Congressi ARIA, Sala Aria 2 —

SESSIONE SCIENTIFICA RISERVATA AI PROFESSIONISTI
(fuori accreditamento ECM)

SCIENTIFIC SESSION FOR HEALTHCARE PROFESSIONALS

Clinici e ricercatori a confronto: aspetti clinici emergenti della Sindrome di Rett.
Focus sulle problematiche emergenti e ancora poco investigate nella Sindrome di Rett, per individuare nuove priorità e opportunità di ricerca clinica e traslazionale. /

Clinicians and Researchers in Dialogue: Emerging Clinical Issues in Rett Syndrome. Focus on emerging and still under-investingated aspects of Rett Syndrome, with the aim of identifying new priorities and opportunities for clinical and translational research.

15:00-15:30 **Apertura dei lavori / Opening session**

Tommaso Pizzorusso, Scuola Normale Superiore di Pisa, Pisa - ***Michela Fagiolini***, Boston Children's Hospital; Harvard Medical School, Boston, USA; CNR, Istituto di Neuroscienze, Pisa - ***Jeffrey L. Neul***, Vanderbilt University Medical Center, Nashville, TN, USA - ***David Lieberman***, Boston Children's Hospital and Harvard Medical School, Boston, MA, USA

La ricerca nella Sindrome di Rett: risultati raggiunti, sfide aperte e nuove priorità scientifiche / *Research in Rett Syndrome: achievements, open challenges and future scientific priorities*

15:30-15:45 ***Aglaia Vignoli***, Università degli Studi di Milano, Milano

Tremori, rigidità e disturbi del movimento nella Sindrome di Rett: stato dell'arte e prospettive di ricerca / *Tremor, rigidity and movement disorders in Rett Syndrome: state of the art and research perspectives*

15:45-16:00 ***Maria Beatrice Chiarini Testa***, Ospedale Bambin Gesù, IRCCS, Roma

Oltre l'epilessia: la disritmia respiratoria come evento parossistico nella Sindrome di Rett. Prospettive di ricerca / *Beyond Epilepsy: Respiratory Dysrhythmia as a Paroxysmal Event in Rett Syndrome. Research Perspectives*

16:00-16:15 ***Giulia Prato***, *Ospedale Gaslini, Genova*

Profilo circadiano della melatonina e disturbi del sonno nella Sindrome di Rett: prospettive di ricerca / *Sleep, Melatonin and Actigraphy in Rett Syndrome: research perspectives*

16:15-16:30 ***Stefano D'Arrigo***, *Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano*

I disturbi del sonno e del comportamento nella Sindrome di Rett: dalla valutazione clinica alle prospettive terapeutiche e prospettive di ricerca / *Sleep and Behavioral Disorders in Rett Syndrome: From Clinical Evaluation to Therapeutic Strategies and Research Perspectives*

16:30-16:45 ***Alberto Danieli****, UOC di Epilessia e Malattie rare, IRCCS E. Medea, Conegliano e Pieve di Soligo, Treviso*

L'impatto di nuovi trattamenti antiepilettici sugli esiti convulsivi e non convulsivi della Sindrome di Rett: prospettive di ricerca / *The impact of novel antiseizure medications on seizure and non-seizure outcomes in Rett syndrome: research perspectives*

16:45-17:00 **Roberta Battini***, UO Dipartimentale Clinica delle Malattie Neurologiche e Malattie rare, IRCCS FSM - Pisa*

Storia naturale dei difetti di MEC2 associati alla Sindrome di Rett: primi risultati da uno studio con prospettiva longitudinale: prospettive di ricerca / *Natural history of MECP2-related Rett syndrome in childhood: preliminary results from a prospective longitudinal study - research perspectives*

17:00-18:30 **RESEARCH WORKSHOP: dalle criticità cliniche alle opportunità di ricerca nella Sindrome di Rett / *From Clinical Challenges to Research Opportunities in Rett Syndrome***

Discussione scientifica e confronto multidisciplinare / *Scientific Discussion and Multidisciplinary Exchange*

Discussione aperta sui temi emersi durante la sessione / *Open discussion on the topics emerging from the session.*

18:30 **CHIUSURA DELLA SESSIONE / *CLOSING SESSION***

VENERDÌ 06 NOVEMBRE

– Centro Congressi Aria –

SESSIONE RICERCA E PROGETTI FINANZIATI DA AIRETT / *RESEARCH AND AIRETT-FUNDED PROJECTS*

Moderatori/Chairs: Tommaso Pizzorusso e Michela Fagiolini

09:00-09:10 **Saluti della Presidente Mantovani/ *Welcome Adress by the President***

09:10-09:35 ***Jeffrey L. Neul,*** Vanderbilt University, Nashville, TN, USA

Dalla storia naturale ai biomarcatori: comprendere la Rett per costruire il futuro / *From natural history to biomarkers: understanding Rett to build the future*

09:35-10:00 ***David Liebermann***, Boston Children's Hospital; Harvard Medical School, Boston, USA

Aggiornamento su terapie geniche / *Update on the gene therapy clinical trials*

10:00-10:25 ***Jean-Christophe Roux***, Aix-Marseille Université, Marseille, France

Dal gene alla speranza: la Sindrome di Rett e il progresso delle terapie molecolari / *From gene to hope: Rett Syndrome and the rise of molecular therapies*

10:25-10:35 **DOMANDE / *QUESTIONS***

10:35-11:00 **COFFEE BREAK**

Moderatori/Chairs: Tommaso Pizzorusso e Michela Fagiolini

11:00-11:15 ***Andrea Cerase***, Università di Pisa, Pisa

Nuovi bersagli e approcci terapeutici personalizzati per la Sindrome di Rett / *New targeted and personalised therapeutic approaches for Rett Syndrome*

11:15-11:30 ***Floriana Della Ragione***, Istituto di Genetica e Biofisica "A. Buzzati - Traverso" (IGB-ABT), CNR, Napoli - ***Silvia Russo***, IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano

Sindrome di Rett e sfingolipidi: un nuovo bersaglio terapeutico per il riposizionamento di farmaci / *Rett Syndrome and sphingolipids: a novel target for a drug repositioning-based therapy*

Moderatori/Chairs: Floriana Della Ragione e Silvia Russo

11:30-11:45 ***Michela Fagiolini***, Boston Children's Hospital; Harvard Medical School, Boston, USA; CNR, Istituto di Neuroscienze, Pisa

Biomarcatori neurali e fisiologici della funzione sensoriale nella Sindrome di Rett: verso misure oggettive per la ricerca clinica / *Neural and physiological biomarkers of sensory processing in Rett Syndrome: Toward objective outcome measures for clinical research*

11:45-12:00 ***Mirko Luoni***, Istituto di Neuroscienze (CNR-IN), CNR, Milano

Quando il troppo non stroppia: nuove evidenze sul dosaggio di MECP2 e le loro implicazioni per la terapia genica della Sindrome di Rett / *When more is not too much: new evidence on MECP2 dosage and its implications for Rett Syndrome gene therapy*

12:00-12:15 ***Bianca De Filippis***, Istituto Superiore di Sanità, Roma

L'analisi delle espressioni del viso nei neonati come strumento per accelerare la diagnosi di Sindrome di Rett / *Analysis of facial expressions in infants as a tool to accelerate the diagnosis of Rett Syndrome*

12:15-12:30 **DOMANDE / *QUESTIONS***

12:30-12:45 ***Alessandra Renieri***, Università di Siena, Siena

Long read whole genome sequencing (LR-WGS) ed epigenetica nella Sindrome di Rett / *Long read whole genome sequencing (LR-WGS) and epigenetics in Rett Syndrome*

12:45-13:00 **DOMANDE / *QUESTIONS***

13:00-14:30 **PRANZO / *LUNCH***

SESSIONE CLINICA E TERAPIE / *CLINICAL SESSION AND THERAPEUTIC APPROACHES*

Moderatori/Chairs: Filippo Ghelma e Edvige Veneselli

14:30-14:45 ***Enrico Tongiorgi***, Università di Trieste, Trieste

Mirtazapina nella Sindrome di Rett: da dove siamo partiti / *Mirtazapine in Rett Syndrome: where we started*

14:45-15:00 ***Giulia Prato***, Ospedale Gaslini, Genova

Mirtazapina dove siamo arrivati: il punto sulla sperimentazione MirtaRett / *Mirtazapine: where are we now? an update on the MirtaRett clinical trial*

15:00-15:15 ***Aglaia Vignoli***, Università degli Studi di Milano, Milano

Trofinetide e Sindrome di Rett: una nuova prospettiva terapeutica / *Trofinetide and Rett Syndrome: a new therapeutic perspective*

15:15-15:30 **DOMANDE / *QUESTIONS***

SESSIONE DEDICATA ALL'AMBITO CLINICO / *CLINICAL SESSION*

Moderatori / Chairs: Marina Rodocanachi e Aglaia Vignoli

15:30-15:45 ***Maria Beatrice Chiarini Testa***, Ospedale Bambin Gesù, IRCCS, Roma

Riconoscimento precoce e gestione delle problematiche respiratorie nella Sindrome di Rett / *Early recognition and management of respiratory problems in Rett Syndrome*

15:45-16:00 ***Antonella Cerchiari***, Ospedale Bambin Gesù, IRCCS, Roma

Il disturbo di alimentazione e deglutizione nella Sindrome di Rett: correlazione con i disturbi respiratori / *Feeding and swallowing disorders in Rett syndrome: correlation with respiratory disorders*

16:00-16:15 ***Claudio Cherchi - Roberto Grandinetti***, Ospedale Bambin Gesù, IRCCS, Roma

Sviluppo di indicazioni cliniche e strumenti informativi per la gestione clinica delle pazienti con Sindrome di Rett / *Development of clinical guidelines and informational resources for the clinical management of patients with Rett Syndrome*

16:15-16:45 **COFFEE BREAK**

16:45-17:15 ***Eugenio Dema***, Ospedale Hesperia GHC SPA, Modena - ***Sergio Sessa***, Ospedale Bambin Gesù, IRCCS, Roma

La Gestione della Scoliosi: confronto fra esperti / *Scoliosis management: an expert panel discussion*

17:15-17:20 **DOMANDE / *QUESTIONS***

Moderatori/Chairs: Filippo Ghelma e Giulia Prato

17:20-17:35 ***Rosangela Arancio*** - ***Andrea Scopari*** - ***Beatrice Manca***, Ospedale San Paolo, ASST Santi Paolo Carlo, Milano

Strategie integrate per la crescita, l'alimentazione e la qualità della vita: il modello dell'Ospedale San Paolo / *Integrated strategies for growth, nutrition and quality of life: the San Paolo Hospital model*

17:35-17:50 ***Susanna Negrin***, La Nostra Famiglia, Conegliano Veneto, Treviso

Nuovi farmaci anti-crisi per le epilessie farmacoresistenti / *New anti-seizure medications for drug-resistant epilepsies*

17:50-18:05 ***Domenica Immacolata Battaglia***, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli, IRCCS - Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Lo studio ILLUMINATE. Trail clinico con Fenfluramine / The ILLUMINATE Study. Clinical trial with Fenfluramine

18:05-18:25 ***David Liebermann***, Boston Children's Hospital; Harvard Medical School, Boston, USA

Comorbidità nella Sindrome di Rett / *Update on treating Rett syndrome comorbidities*

18:25-18:45 **DOMANDE E DISCUSSIONE FINALE / *QUESTIONS AND FINAL DISCUSSION***

20:00 **CENA SOCIALE / *SOCIAL DINNER***

Intrattenimento con il comico Dado, presenta Fabrizio Fasciani

SABATO 07 NOVEMBRE

– Centro Congressi Aria –

SESSIONE SUI PROGETTI DEL CENTRO AIRETT PER L'AMBITO RIABILITATIVO /*AIRETT REHABILITATION AND INNOVATION PROJECTS*

Moderatori/Chairs: Edvige Veneselli e Lucia Dovigo

09:00-09:30 ***Tindara Caprì***, Dipartimento di Scienze Umane, Università degli Studi Link, Roma

Neuroplasticità nella Sindrome di Rett / *Neuroplasticity in Rett Syndrome*

Moderatori/Chairs: Edvige Veneselli e Danilo Pani

09:30:09:40 ***Manuela Chessa***, Dipartimento di Informatica, Bioingegneria, Robotica e Ingegneria dei Sistemi, Università di Genova, Genova

Presentazione dell'équipe di ricerca dell'Università di Genova/ *Presentation of the University of Genoa research team*

09:40-10:00 ***Samantha Giannatiempo***, Centro AIRETT Innovazione e Ricerca (CARI), Verona; Centro TICE, Piacenza - ***Matteo Martini***, Università di Genova, Genova - ***Emanuela Riccio***, Centro AIRETT Innovazione e Ricerca (CARI), Verona; Centro TICE, Piacenza

Un apprendimento su misura: Realtà Virtuale e Intelligenza Artificiale per la Sindrome di Rett / *Tailored learnig: Virtual Reality and Artificial Intelligence for Rett Syndrome*

10:00-10:05 **DOMANDE / *QUESTIONS***

10:05-10:25 ***Michela Perina***, Centro AIRETT Innovazione e Ricerca (CARI), Verona - ***Andrea De Filippis***, Università di Genova, Genova

Camminare oltre i limiti: ambienti di Realtà Virtuale per la riabilitazione motoria e cognitiva / *Walking beyond limits: Virtual Reality Environments for motor and cognitive rehabilitation*

10:25-10:30 **DOMANDE / *QUESTIONS***

10:30-10:50 ***Martina Semino***, Centro AIRETT Innovazione e Ricerca (CARI), Verona; Centro TICE, Piacenza - ***Sumaiya Sultana***, Università di Genova, Genova

Amelie cresce con voi: una piattaforma sempre più accessibile / *Amelie Grows with you: an increasingly accessible platform*

10:50-11:05 **DOMANDE / *QUESTIONS***

11:05-11:40 **COFFEE BREAK**

11:40-12:00 ***Manuela Chessa***, Dipartimento di Informatica, Bioingegneria, Robotica e Ingegneria dei Sistemi, Università di Genova, Genova - ***Martina Semino***, Centro AIRETT Innovazione e Ricerca (CARI), Verona; Centro TICE, Piacenza

Immaginare il futuro: nuovi progetti del Centro AIRETT tra Realtà Virtuale e innovazione / *Imagining the Future: New AIRETT projects in Virtual Reality and innovation*

SESSIONE SULLA PRESA IN CARICO OSPEDALIERA / *HOSPITAL CARE AND TRANSITION*

La presa in carico ospedaliera e la transizione dall'età pediatrica all'età adulta rappresentano oggi una delle principali sfide assistenziali per le persone con Sindrome di Rett e altre condizioni complesse / *Hospital care and the transition from paediatric to adult services represent one of the major healthcare challenges for individuals with Rett Syndrome and other complex disabilities.*

Moderatori/Chairs: Domenica Immacolata Battaglia e Filippo Ghelma

12:00-12:30 ***Filippo Ghelma***, Ospedale San Paolo, ASST Santi Paolo Carlo, Milano; Polo Universitario, Dipartimento di Scienze della Salute - Università degli Studi di Milano, Milano

Il modello D.A.M.A. (Disabled Advanced Medical Assistance): un nuovo approccio per garantire accessibilità, appropriatezza e continuità delle cure ospedaliere alle persone con disabilità / *The D.A.M.A. Model (Disabled Advanced Medical Assistance): a new approach to accessibility, appropriateness and continuity of hospital care for people with disabilities*

12:30-13:30 **TAVOLA ROTONDA ISTITUZIONALE / *INSTITUTIONAL ROUND TABLE***
Dalla presa in carico pediatrica all'assistenza dell'adulto: quali prospettive per le persone con disabilità complesse? / *From paediatric care to adult healthcare: future perspectives for people with complex disabilities*
Con la partecipazione del ***prof. Gino Gerosa,*** Assessore alla Sanità e Programmazione socio-sanitaria della Regione del Veneto, e di: ***Annalisa Basso***, Direttrice Azienda Feltrina per i Servizi alla Persona, Belluno - ***Beatrice Carobolante,*** Dirigente medico Ulss2 Marca Trevigiana, Treviso - ***Achille Di Falco***, Direttore Azienda Ulss 1 Dolomiti, Belluno - ***Filippo Ghelma***, Ospedale San Paolo, ASST Santi Paolo Carlo, Milano; Polo Universitario, Dipartimento di Scienze della Salute - Università degli Studi di Milano, Milano - ***Marcello Mazzo***, Direttore dei Servizi Socio Sanitari, Azienda Ulss 5 Polesana, Rovigo - ***Monica Mazzucato***, Coordinatrice sub-Area Malattie Rare Regione Veneto, Padova.
La sessione sarà dedicata al confronto tra istituzioni e professionisti sanitari sui modelli organizzativi necessari a garantire continuità assistenziale, accesso appropriato alle cure ospedaliere e percorsi strutturati di transizione dall'età pediatrica all'età adulta per le persone con disabilità complesse

13:30-14:30 **PRANZO / LUNCH**

14:30-16:00 ***Francesca Montalti***, avvocato esperto in diritto delle persone con disabilità, Studio Associato Bartolucci Nico & Montalti Francesca, Cesena

Il D. Lgs 62/2024: la nuova certificazione di disabilità e Progetto di Vita. Analisi delle principali novità che entreranno in vigore su tutto il territorio nazionale dal 01 gennaio 2027 / *Law 62/2024. The New Disability Certification and Individual Life Support Project: Analysis of the New Provisions Effective January 1, 2027*

Distribuzione e compilazione questionari ECM

15:30-18:00 **CONSULENZE PER LE FAMIGLIE**

ACCREDITAMENTO ECM PER LE GIORNATE DEL 06/11 E 07/11:

PROVIDER ECM: Intercontact Srl n. autorizz. C.N.F.C. 382

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA: L.C. Congressi srl

ACQUISIZIONE COMPETENZE: competenze di sistema

OBIETTIVO FORMATIVO: 32 - Tematiche speciali del S.S.N. e/o S.S.R. a carattere urgente e/o straordinario individuate dalla Commissione nazionale per la formazione continua e dalle regioni/province autonome per far fronte a specifiche emergenze sanitarie con acquisizione di nozioni di processo

TEMATICA SPECIALE n. ore 12: Malattie rare

PROFESSIONI DI RIFERIMENTO:
– Medico Chirurgo –
– Dietista –
– Educatore Professionale –
– Infermiere –
– Fisioterapista –
– Logopedista –
– Psicologo –
– Terapista della Neuro –

CREDITI ECM: n. 15,6

Ai fini dell'ottenimento dei Crediti per gli aventi diritto, è necessaria la partecipazione al 100% dell'evento (venerdì 06/11 e sabato 07/11), regolamentata con firma entrata/uscita, nonché la compilazione e riconsegna degli appositi questionari.

L'Attestato Crediti ECM verrà inviato a mezzo e-mail, previa verifica dell'intera partecipazione all'evento e superamento del test di apprendimento.

Per la giornata del 05/11/26 non sono previsti crediti ECM

CON IL PATROCINIO DI:

REGIONE DEL VENETO

FONDAZIONE Telethon

AITNE
ASSOCIAZIONE ITALIANA TERAPISTI DELLA NEURO E PSICOMOTRICITÀ DELL'ETÀ EVOLUTIVA

CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONANTE DI:

REMOOVE
Enabling society

PQ
puntoquadro

AIRETT
Associazione Italiana Rett

AIRETT ASSOCIAZIONE ITALIANA RETT ONLUS
Vicolo Volto San Luca, 16 – 37122 Verona
Tel 331.7126109

www.airett.it