
FRIDAY 5TH - VENERDÌ 5

8.45-9.00 Opening addresses
L. Dovigo (AIR President), G. Nguyen (RSE President)
G.P. Landi (Milan Health Alderman)
(Assessore alla Salute del Comune di Milano)
Apertura AIR (Italian Rett Association) and RSE (Rett Syndrome Europe)

SCIENTIFIC SESSION

Sessione scientifica

CHAIR: B. Ben Zeev (Israel), S. Budden (USA)
MODERATORI

9.00-9.30 Historical overview
M. Zappella (Italy)
Panoramica storica

9.30-10.00 Classical Rett Syndrome and variants
M. Pineda (Spain)
Sindrome di Rett classica e varianti

10.00-11.00 Coffee break and poster viewing
Coffee break e visione posters

11.00-11.30 CDKL5 clinical and genetic aspects
H. Archer (UK)
CDKL5 aspetti clinici e genetici

11.30-12.00 FOXG1 clinical and genetic aspects
F. Mari (Italy)
FOXG1 aspetti clinici e genetici

12.00-12.30 Phenotype in males
H. Van Esch (Belgium)
Fenotipo nei maschi

12.30-13.00 Discussion
Discussione

13.00-14.00 Lunch and poster viewing
Pranzo e visione posters

- 14.00-15.30 Oral communications
CHAIR/MODERATORI: L. Villard (France), A. Renieri (Italy)
Comunicazioni orali
- Selected communications from abstracts
Comunicazioni selezionate dagli abstracts
- CHAIR: S. Russo (Italy), C. Cardoso (Germany)
MODERATORI
- 15.30-16.00 Novel insights into the pathomechanism of Rett-related disease entities
V. Kalscheuer (Germany)
Nuove intuizioni sul meccanismo patologico delle malattie correlate alla Sindrome di Rett
- 16.00-16.30 Children of Promise: A disorder of chromatin remodeling
P. MacLeod (Canada)
Le bambine della promessa: una malattia del rimodellamento della cromatina
- 16.30-17.00 Mouse Models Are Critical Tools For Developing New Treatments
for Rett Syndrome
J. Eubanks (Canada)
*Le cavie da laboratorio sono uno strumento importante per lo sviluppo di nuovi
trattamenti per la Sindrome di Rett*
- 17.00-17.30 Discussion
Discussione
- 17.30-18.00 Coffee break and poster viewing
Coffee break e visione posters
- 18.00-19.00 PARENTS' SESSION
Sessione genitori
- A short summary of scientific data of the day will be presented to parents.
Invited speakers will answer parents' questions
*Breve riassunto ai genitori di quanto scientificamente presentato nella giornata.
I relatori invitati risponderanno alle domande dei genitori*
-

SATURDAY 6TH - SABATO 6

SCIENTIFIC SESSION (for scientists and parents)
Sessioni scientifiche (per ricercatori e genitori)

CHAIR: H. Archer (UK), MP. Canevini (Italy)
MODERATORI

9.00-9.30	Using epidemiology to piece together the jigsaw of Rett syndrome H. Leonard (Austria) <i>L'uso dell'epidemiologia per ricostruire il puzzle della sindrome di Rett</i>
9.30-10.00	Epileptic and non epileptic features in Rett Syndrome N. Bahi Buisson (France) <i>Caratteristiche legate all'epilessia e non in pazienti con la sindrome di Rett</i>
10.00 -10.30	Pharmacological intervention for Rett syndrome L. Villard (France) <i>Intervento farmacologico nella Sindrome di Rett</i>
10.30-11.00	Perspectives substitution therapy for Rett Syndrome F. Laccone (Austria) <i>Prospettive per la terapia sostitutiva nella sindrome di Rett</i>
11.00-11.30	Coffee break and poster viewing <i>Coffee break e visione posters</i>
11.30-12.00	Emotion and Behavior S. Budden (USA) <i>Emozione e comportamento</i>
12.00-12.30	Cognitive empowerment and communication: a multimedia proposal R.A. Fabio (Italy) <i>Potenziamento cognitivo e comunicazione: una proposta multimediale</i>
12.30-13.00	From adolescence to adulthood: new frontiers E. Smeets (The Netherlands) <i>Dall'adolescenza all'età adulta: nuove frontiere</i>
13.00-13.30	Discussion <i>Discussione</i>
13.30-14.30	Lunch and poster viewing <i>Pranzo e visione posters</i>
14.30-16.30	Oral communications CHAIR/MODERATORI: G. Pini (Italy), J. Hayek (Italy) <i>Comunicazioni orali</i>
15.00-16.30	RSE Annual Meeting (Upon invitation) <i>Assemblea Generale Annuale della RSE (su invito)</i>

CHAIR: M. Rodocanachi (Italy), M. Pineda (Spain)
MODERATORI

- 16.30-17.00 Functional assessment and treatment during the scoliosis surgery period
E.L. Larrson (Sweden)
Valutazione funzionale e trattamento nell'intervento chirurgico della scoliosi
- 17.00-17.30 Prevalence of feeding impairment associated with hyper gag (sensory dysorality syndrome) in 221 RS girls: a national prospective survey within the French National Association AFSR
C. Senez (France)
Prevalenza di indebolimento nutritivo associato ad aumento nell'apertura della bocca (sindrome sensoriale non orale) in 221 ragazze con RS: un esame su prospettiva nazionale all'interno della French National Association AFSR
- 17.30-18.00 Possible mechanisms for Osteoporosis in Rett syndrome
S. Budden (USA)
Possibili meccanismi per l'Osteoporosi nella sindrome di Rett
- 18.00-18.30 Coffee break and poster viewing
Coffee break e visione posters
- 18.30-19.00 PARENTS' SESSION
Sessione genitori
- A short summary of scientific data of the day will be presented to parents.
Invited speakers will answer parents' questions
*Breve riassunto ai genitori di quanto scientificamente presentato nella giornata.
I relatori invitati risponderanno alle domande dei genitori*
-

SUNDAY 7TH - DOMENICA 7

CHAIR: E. Veneselli (Italy), A. Vignoli (Italy)
MODERATORI

- 9.00-9.30 RSE parents' associations partnering the future: the cornerstone for international research collaboration
G. Nguyen (RSE President)
Le associazioni di genitori nella RSE guardano al futuro: la pietra angolare per la collaborazione nella ricerca internazionale
- 9.30-10.00 Community action programme on rare diseases
A. Montserrat (Directorate of Public Health in the European Commission)
Programma d'azione comunitario sulle malattie rare

- 10.00-10.30 EUROPLAN and Italian actions on rares diseases
D. Taruscio (Italy)
Director National Centre for Rare Diseases Istituto Superiore di Sanità
EUROPLAN e le azioni italiane per le malattie rare
- 10.30-10.45 Coffee break and poster viewing
Coffee break e visione posters
- 10.45-11.15 Announcement of European Rett database
S. Russo (Italy), A. Renieri (Italy)
Database europeo sulla Sindrome di Rett
- 11.15-12.15 A proposal to create a European Advisory Board for Rett Syndrome
L. Villard (France), A. Clarke (UK)
Una proposta per creare un comitato consultivo a livello europeo per la Sindrome di Rett
- 12.15-13.30 Conclusion/AIR General Assembly
Conclusione/ Assemblea generale AIR