

Il meeting scientifico organizzato da AiRETT nasce dall'esigenza di comprendere lo stato della ricerca in Italia sulla Sindrome di Rett e, soprattutto, dalla necessità di creare una rete tra i ricercatori. Troppo spesso, infatti, la ricerca è affidata a singoli studiosi e singoli enti, con conseguenze negative per il progresso scientifico. Collaborare e condividere conoscenze è la strada migliore per ottenere risultati significativi.

In questo momento, il mondo scientifico e le associazioni sono particolarmente interessati ai risultati dei trial di terapia genica, che sembrano promettenti. Tuttavia, la ricerca non può fermarsi né concentrarsi esclusivamente su questa linea, poiché restano ancora molti interrogativi e i tempi sono lunghi. È fondamentale continuare a esplorare approcci terapeutici diversi in parallelo.

AiRETT ha deciso di organizzare questo meeting scientifico proprio per sottolineare l'importanza di proseguire nella ricerca e di mantenere attive le collaborazioni sia a livello nazionale che internazionale. L'associazione vuole inoltre ribadire il suo impegno costante nel sostenere la ricerca sulla Sindrome di Rett, posizionandosi come ente promotore e propulsore di nuovi studi.

The need to understand the state of art in Italy on Rett syndrome research has inspired AiRETT in organizing this scientific meeting in order to create a network among researchers. Research is often limited to single experts and single centers, with a negative impact on scientific progress. Collaborations and knowledge sharing is the best way to reach relevant successes.

The scientific world and patients' associations are currently focused in gene therapy trials results, which seem promising. Nevertheless, research cannot stop or consider only this aspect as there are still a lot of questions and the end of the trials is very far. New therapeutic strategies have also to be investigated.

AiRETT has thus decided to organize this scientific meeting to stress the importance of going on with the research and encourage collaborations on national and international levels.

Our Association confirms its constant commitment in supporting research on Rett syndrome, as a promoter and driver of new studies.

COMITATO SCIENTIFICO

Floriana Della Ragione
Silvia Russo
Tommaso Pizzorusso

COMITATO ORGANIZZATIVO

Presidente Airett Mantovani Cristiana
Direttrice Progetti Airett Dovigo Lucia
Segreteria centro Airett Marchesini Marta

ISCRIZIONI

**Per iscriversi al convegno, entro il 24/10/2024,
andare sul sito
www.airett.it/meeting-scientifico-airett-2024**

Durante il convegno, sarà prevista anche una poster session nella giornata di sabato 09/11.

Gli interessati possono inviarci un abstract in lingua inglese (massimo 350 parole), entro il 20 ottobre, alla mail centrorett@airett.it



Segreteria organizzativa e sede operativa
Centro AIRETT
tel. 331.7126109
e-mail: centrorett@airett.it



MEETING SCIENTIFICO

**RETT SYNDROME:
BEYOND GENE THERAPY.**

Ongoing clinical trials and the development
of new therapies

**SINDROME DI RETT:
OLTRE LA TERAPIA GENICA.**

Trial clinici in corso e sviluppo di nuove terapie

08-09 novembre 2024

Presso Scuola Superiore Normale di Pisa
Piazza dei Cavalieri, 7



PROGRAMMA

VENERDÌ 08/11

PRESSO AULA BIANCHI

Moderatori: Silvia Russo e Tommaso Pizzorusso

H 14.00 MICHELA FAGIOLINI.
Harvard Medical School. BOSTON, MA, USA

"New therapeutic approaches for Rett Syndrome"
"Nuovi approcci terapeutici per la sindrome di Rett"

H 14.25 MAZZIOTTI RAFFAELE.
Institute of Neuroscience (IN), CNR. Pisa, Italy

"Exploring Novel Biomarkers to Enhance Understanding and Treatment of Neurodevelopmental Disorders"
"Esplorare nuovi biomarcatori per implementare le conoscenze ed il trattamento dei disordini del neurosviluppo"

H 14.50 BIANCA DE FILIPPIS.
Istituto Superiore di Sanità. Roma, Italy.

"Upregulation of brain mitochondrial CB1 receptor: a novel druggable target to rescue bioenergetic and cognitive defects in Rett syndrome"
"Up-regolazione del recettore mitocondriale del cervello CB1: un nuovo bersaglio farmacologico per correggere i difetti bioenergetici e cognitivi nella sindrome di Rett"

H 15.15 ILARIA MELONI.
University of Siena. Siena, Italy

"Gene editing for Rett syndrome: promises and pitfalls from the international MECPer-3D project"
"Editing genetico per la sindrome di Rett: promesse e insidie del progetto internazionale MECPer-3D"

H 15.35 FERDINANDO FIUMARA.
University of Turin. Turin, Italy

"Emerging molecular mechanisms of Rett syndrome and related disorders"
"Meccanismi molecolari emergenti nella sindrome di Rett e in patologie correlate"

H 16.00 ENRICO TONGIORGI.
University of Trieste. Trieste, Italy

"Mirtazapine: a potential new drug for Rett syndrome"
"Mirtazapina: un potenziale nuovo farmaco per la sindrome di Rett"

Coffee break

H 16.45 ANGELISA FRASCA.
University of Milan. Milan, Italy

"Identification of novel molecules by which Mecp2 knock-out astrocytes exert a synaptotoxic action on neurons"
"Identificazione di nuove molecole mediante le quali gli astrociti Mecp2 knock-out esercitano un'azione sinapto-tossica sui neuroni."

H 17.10 ANDREA CERASE.
University of Pisa. Pisa, Italy.

"A third-generation small molecule screen reveals new modulators of MeCP2 expression"
"Un pannello di terza generazione di piccole molecole evidenzia nuovi modulatori dell'espressione di MeCP2"

H 17.35 FLAVIA ANTONUCCI.
University of Milan. Segrate, Milan, Italy.

"The Therapeutic Potential of ATM Inhibition in Rett Syndrome: Insights from Behavioral and Molecular Studies"
"Il potenziale terapeutico dell'inibizione dell'ATM nella sindrome di Rett: intuizioni da studi comportamentali e molecolari"

H 18.00 DARIO BALESTRA.
University of Ferrara. Ferrara, Italy.

"Base and Prime editing of DNA as new personalized treatment for Rett disease"
"Base e Prime Editing come nuovi trattamenti personalizzati per la sindrome di Rett"



SABATO 09/11

PRESSO SALA AZZURRA

Moderatori: Silvia Russo e Tommaso Pizzorusso

H 9.00 NICOLÒ CAPORALE.
University of Milan. Milan, Italy.

"Engineering Toxoplasma gondii for intracellular delivery of therapeutic proteins to neurons"
"Ingegnerizzazione del Toxoplasma gondii per la veicolazione di proteine terapeutiche nei neuroni"

H 9.25 FLORIANA DELLA RAGIONE.
Institute of Genetics and Biophysics
"A. Buzzati - Traverso" (IGB-ABT), CNR.
Naples, Italy

"Sphingolipid metabolic imbalance in Rett syndrome as a novel target for a drug repositioning-based therapy"
"Sbilanciamento del metabolismo degli sfingolipidi nella sindrome di Rett come nuovo bersaglio per una terapia basata sul riposizionamento del farmaco"

H 9.50 STUART COBB.
University of Edinburgh. Edinburgh, UK.

"The Development of NGN-401, a self-regulating gene therapy for Rett syndrome"
"Sviluppo di NGN-401, una terapia genica auto-regolata per la sindrome di Rett"

Sessione su FOXP1

H 10.25 ANTONELLO MALLAMACI.
SISSA, Trieste, Italy

"Not only a transcription factor: multilevel impact of the Rett-linked FOXP1 gene on neuronal gene expression and L1-retrotransposon activity."
"Non solo un fattore di trascrizione: impatto a differenti livelli del gene correlato alla sindrome di Rett FOXP1 sull'espressione genica neuronale e sull'attività del retrotrasposone L1"

Coffee break e Poster Session 10.50-13.00

Pranzo e Poster Session 13.00-14:30

Sessione su CDKL5

H 14.30 MAURIZIO GIUSTETTO.
University of Turin. Turin, Italy

"Dysregulated intracellular pathways and biomarkers of CDKL5-deficiency disorder"
"Pathway intracellulari alterati e biomarcatori del disordine da deficienza di CDKL5"

H 14.55 GIORGIO MEDICI.
University of Bologna. Bologna, Italy

"Restoring functional CDKL5 protein in a context of mosaic neuronal loss significantly ameliorates CDD pathological phenotype"
"Il ripristino della proteina CDKL5 funzionale in un contesto di perdita neuronale a mosaico migliora significativamente il fenotipo patologico della CDD"

H 15.20 ISABELLA BARBIERO.
University of Insubria. Busto Arsizio, Italy

"Microtubule-associated defects as a functional tool to study the consequences of CDKL5 mutations"
"I difetti associati ai microtubuli come strumento funzionale per studiare le conseguenze delle mutazioni in CDKL5"

H 15.45 ALESSANDRA RENIERI (online).
University of Siena. Siena, Italy

"Gene therapy: approved drugs and innovative lines."
"Terapia genica: farmaci approvati e linee innovative"