

Often rare diseases are hidden in children with mental retardation, but mental retardation still remains without an etiological diagnosis in about 50% of patients.

These diseases are often associated with behavioral problems belonging to the autistic spectrum disorder, condition that during the last four decades has had a dramatic surge from an estimated rate of 4 cases out of 10000 to the current internationally recognized rate of 1 case out of 150, with pandemic increments. The idea of dealing with rare diseases is a way to take the side of the weaklings, those people who often remain without a diagnosis and with inappropriate treatment. Rare diseases rate in the general population is defined to be 1%, but it is believed that the same rate exists for the never diagnosed or recognized rare disease. hgfhgfhfgh. Interest in rare diseases is also a way to regain possession of a principle of medicine that provides the reaching of a diagnosis before appropriate treatment.

Examples of children treated for autism rather than the for the underlying disease with serious consequences for the child and his family are unfortunately common. Latest progress in the scientific field probably will lead to new possibilities of therapeutic approach of genetic diseases, otherwise considered untreatable until a few years ago.

The discovery of the reversibility of symptoms in some animal models definitely directs the efforts of researchers in a new direction.

Segreteria scientifica della Fondazione T.I.A.M.O.  
T.I.A.M.O. Foundation Scientific Secretary:

Battaglia Agatino  
Bigoni Stefania  
Giovannucci Uzielli M. Luisa  
Guazzini Stefano  
Pini Giorgio  
Witt Engerstr m Ingegerd  
Zappella Michele

Segreteria organizzativa:  
Organizing Secretary:

Focacci Enrica  
Raspolini Vanda  
Felloni Beatrice  
Scusa M Flora  
Centro di Riferimento Regionale Sindrome di Rett  
Ospedale Versilia, Lido di Camaiore  
Tel 0584.605.95

#### Iscrizione al Congresso

L'iscrizione è gratuita.  
Per l'iscrizione si prega di inviare e-mail all'indirizzo:  
[g.pini@usl12.toscana.it](mailto:g.pini@usl12.toscana.it)  
È prevista la traduzione simultanea

Registration to the Congress

Registration is free. To register, please write to:  
[g.pini@usl12.toscana.it](mailto:g.pini@usl12.toscana.it)  
Simultaneous translation is scheduled.

#### Crediti ECM

Il congresso è accreditato dalla ASL 12 Viareggio

#### CME ACCREDITATION

The Congress is accredited by the ASL 12 Viareggio

#### Serata di gala

In serata, galà di solidarietà per la Fondazione T.I.A.M.O. e Telethon (€50). Per prenotazioni inviare una e mail a [info@fondazionetiamo.it](mailto:info@fondazionetiamo.it)

#### Gala Dinner

In the evening, gala of solidarity for the T.I.A.M.O. Foundation and Telethon. For reservations please send an email to:  
[info@fondazionetiamo.it](mailto:info@fondazionetiamo.it)

La ASL 12 Viareggio, la Fondazione TIAMO e il Comune di Viareggio in collaborazione con

Croce Verde, Associazione SuXfragile, L'albero delle bimbe, ABIO (A.Bambini In Ospedale), AIR (A. Italiana Rett), ALDEI (A.Lotta Distonie Evolutive Infantili), CDKLS, Croce Verde di Viareggio, ESERRA (European Scientific Rett Research Association), Kedron SpA, Piccole Stelle, ProRett, Quelli che non, Semplicemente genitori e TELETHON

## Il fenotipo autistico: traccia per la diagnosi di malattie rare e non diagnosticate

Autistic phenotype:  
a clue for the diagnosis of  
rare and unrecognized syndromes

Giovedì  
Thursday

18

Febbraio  
February

2010

Sala Puccini  
Puccini Hall

Viareggio Versilia  
Congressi



Malattie rare si celano spesso in bambini con ritardo mentale, ma ancora oggi il ritardo mentale resta senza una diagnosi di causa in percentuali attorno al 50%.

Si associano spesso a queste malattie disturbi del comportamento che rientrano nell'ambito dello spettro autistico, condizione che nel corso degli ultimi quarant'anni ha avuto una drammatica impennata passando da una frequenza stimata di 4 casi su 10000 a quella attuale riconosciuta internazionalmente di 1 caso su 150 con incrementi da pandemia.

L'idea di occuparsi di malattie rare è un modo di stare dalla parte dei più deboli, di quelli che spesso restano senza una diagnosi e con terapie non appropriate.

Le malattie rare rappresentano l'1% della popolazione, ma c'è da credere che almeno altrettante siano quelle mai diagnosticate.

Interessarsi alle malattie rare è anche il modo di riappropriarsi di un principio della medicina che prevede una diagnosi prima del trattamento.

Esempi di bambini trattati per autismo anziché per la patologia di base con gravi conseguenze per il bambino e la sua famiglia sono purtroppo comuni.

Scoperte scientifiche recenti aprono la strada a nuove possibilità di trattamento di malattie genetiche fino a pochi anni fa ritenute incurabili.

La scoperta della reversibilità dei sintomi in alcuni modelli animali indirizza decisamente l'impegno dei ricercatori in una nuova direzione.



8.00 Registrazione partecipanti

9.00 Apertura dei lavori

Rappresentanti di Regione, Provincia, Comuni  
della Versilia, Associazioni

9.30 **Domenica Taruscio**  
(Istituto Superiore di Sanità, Roma)

#### LA SINDROME DI RETT

10.00 **Ingegerd Witt Engerström**  
(ESRRA group, Swedish Rett Centre, Frösön)

La scoperta della Sindrome di Rett e la nascita del  
Centro Rett Svedese

10.30 **Peter Julu**  
(ESRRA group, Queen Mary's School of Medicine, London)  
Il Fenotipo Cardiorespiratorio

11.00 **Stefania Bigoni**  
(ESRRA group, Genetica Medica, Università di Ferrara)  
Il Disturbo di Hanefeld

11.30 pausa caffè

#### REVERSIBILITÀ DELLA SINTOMATOLOGIA NELLE SINDROMI GENETICHE

11.45 **Daniela Tropea**  
(Picower Institute for Learning and Memory and Department of  
Brain and Cognitive Sciences, Massachusetts Institute of  
Technology, Cambridge, MA USA and Trinity College Dublin)  
Reversibilità delle sindromi neurologiche nel  
modello animale

12.15 **Michele Zappella**  
(consulente Centro Rett Versilia)  
Progresso e reversibilità delle sindromi autistiche

12.45 **Giorgio Pini**  
(ESRRA group e Fondazione TIAMO, Ospedale Versilia)  
Sperimentazione farmacologica nella Sindrome di  
Rett alla ricerca della reversibilità sintomatologica

13.15 discussione

13.30 pranzo

#### Sindrome dell'X Fragile

14.30 **M. Luisa Giovannucci Uzielli**  
(Docente di Genetica e Medicina Molecolare, Università degli Studi  
di Firenze)

Diagnosi e Prevenzione della sindrome della X-  
Fragile: come, quando e perché

#### ALTRÉ CONDIZIONI RARE

15.00 **Robert Shane Delamont**  
(ESRRA group, Regional Neurosciences Centre, King's College  
Hospital, London)

Rare forme di epilessia

15.30 **Eric Smeets**  
(ESRRA group, Department of Clinical Genetics, University Hospital  
Maastricht, Maastricht)

La sindrome VCF aspetti clinici e comportamentali  
nel bambino e nell'adulto.

16.00 **Leopold Curfs**  
(ESRRA group, Department of Clinical Genetics, University Hospital  
Maastricht, Maastricht)

Aspetti trascurati dei fenotipi comportamentali:  
comuni problemi pediatrici

16.30 pausa caffè

16.45 **Enrico Tarantino**  
(Servizio di Genetica Medica, AOU Pisa, Pisa)

La sindrome di PITT-HOPKINS

17.15 **Agatino Battaglia**  
(Dipartimento di Neuroscienze dell'Età Evolutiva – IRCCS Stella  
Maris, Calambrone -Pisa)

La sindrome da inversione-duplicazione del  
cromosoma 15: una condizione neurogenetica  
clisticamente riconoscibile, con sintomi autistici

17.45 **Giovanni Cioni**  
(Divisione di Neuropsichiatria Infantile - Università di Pisa e  
Dipartimento di Neuroscienze dell'Età Evolutiva – IRCCS Stella  
Maris, Calambrone-Pisa)

Profilo comportamentale e modificazioni indotte  
dal trattamento nei deficit primari della creatina  
cerebrale

18.15 Discussione

18.30 Conclusioni e termine dei lavori

8.00 Registrtrion

9.00 Opening Address

Representatives of Region, Province, City,  
Associations

9.30 **Domenica Taruscio**  
(Istituto Superiore di Sanità, Roma)

#### RETT SYNDROME

10.00 **Ingegerd Witt Engerström**  
(ESRRA group, Swedish Rett Centre, Frösön)

The discovery of Rett syndrome and the history of  
Swedish Rett Center

10.30 **Peter Julu**  
(ESRRA group, Queen Mary's School of Medicine, London)

The Cardiorespiratory phenotype

11.00 **Stefania Bigoni**  
(ESRRA group, Genetica Medica, Università di Ferrara)

The Hanefeld Disorder

11.30 cofee break

#### REVERSAL OF SYMPTOMS IN GENETIC SYNDROMES

11.45 **Daniela Tropea**  
(Picower Institute for Learning and Memory and Department of  
Brain and Cognitive Sciences, Massachusetts Institute of  
Technology, Cambridge, MA USA and Trinity College Dublin)

Reversal of genetic syndromes in animal model

12.15 **Michele Zappella**  
(consulente Centro Rett Versilia)

Progress and reversal of symptoms in autism  
spectrum disorder

12.45 **Giorgio Pini**  
(ESRRA group e Fondazione TIAMO, Ospedale Versilia)

Clinical pharmacology in Rett syndrome in search  
for symptoms reversal

13.15 discussion

13.30 lunch

#### Fragile X Syndrome

14.30 **M. Luisa Giovannucci Uzielli**  
(Docente di Genetica e Medicina Molecolare, Università degli Studi  
di Firenze)

Diagnosis and Prevention of Fragile X syndrome:  
how, when and why

#### OTHER RARE CONDITIONS

15.00 **Robert Shane Delamont**  
(ESRRA group, Regional Neurosciences Centre, King's College  
Hospital, London)

Rare forms of epilepsy

15.30 **Eric Smeets**  
(ESRRA group, Department of Clinical Genetics, University Hospital  
Maastricht, Maastricht)

VCF syndrome, clinical and behavioural aspects in  
children and adults

16.00 **Leopold Curfs**  
(ESRRA group, Department of Clinical Genetics, University Hospital  
Maastricht, Maastricht)

Neglected aspects of behavioural phenotypes:  
common paediatric problems

16.30 cofee break

16.45 **Enrico Tarantino**  
(Servizio di Genetica Medica, AOU Pisa, Pisa)

PITT-HOPKINS syndrome

17.15 **Agatino Battaglia**  
(Dipartimento di Neuroscienze dell'Età Evolutiva – IRCCS Stella  
Maris, Calambrone -Pisa)

The inv dup (15) syndrome: a clinically  
recognizable neurogenetic disorder with autistic  
symptoms

17.45 **Giovanni Cioni**  
(Divisione di Neuropsichiatria Infantile - Università di Pisa e  
Dipartimento di Neuroscienze dell'Età Evolutiva – IRCCS Stella  
Maris, Calambrone-Pisa)

Behavioural phenotype and  
treatment induced changes in primary deficits of  
brain creatine.

18.15 Discussion

18.30 Conclusions and closing remarks