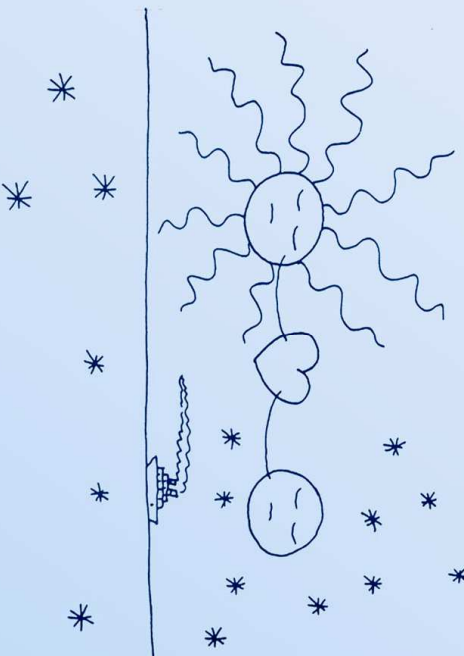


L'invito a partecipare è rivolto a tutti coloro che sono interessati a questa malattia rara: medici, pediatri, anestesisti, studenti e specializzandi...

Per informazioni e adesioni potete contattare:

Vice presidente: Sig.ra Silvia Sbolci
cell. +39 333 7976176

oppure scrivere una e-mail all'indirizzo:
aisicc.cchs@virgilio.it



**Sabato 8
e**

Domenica 9 ottobre 2011

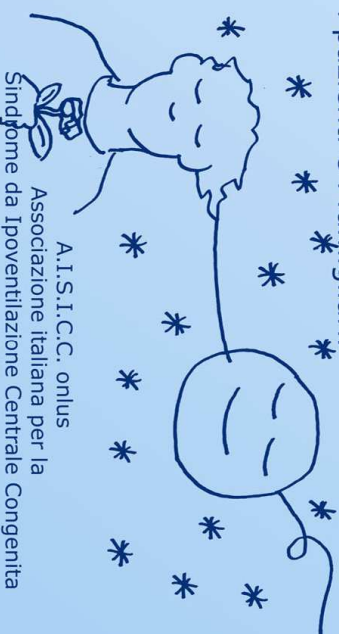
**Meeting delle Famiglie
A.I.S.I.C.C.**

Hotel Villa Ce.Si.
Via delle Terre Bianche, 1
50023 Impruneta (FI)
Tel +39 055 231101
Fax +39 055 2011377
www.villacesi.it
info@villacesi.it

**Sabato 8 e Domenica 9 ottobre
2011**
A.I.S.I.C.C. onlus
organizza il
**7° INCONTRO ANNUALE
DELLE FAMIGLIE**

Anche quest'anno, gli affetti da questa malattia rara, di cui si conoscono solo 50 casi in tutta Italia, avranno modo di incontrarsi fra loro, assieme alle famiglie, gli amici, i sostenitori e con i massimi esperti in ambito della ricerca scientifica e socio-sanitaria.

L'incontro vuole promuovere la conoscenza della Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita (Sindrome di Ondine) diffondendo le più corrette ed aggiornate conoscenze scientifiche ai malati e ai familiari, ai medici e a tutte le figure dell'area socio assistenziale e sanitaria che, con diversi ruoli e funzioni, entrano in contatto con la malattia e favorire la solidarietà, lo scambio di esperienze, di informazioni e il sostegno morale fra i pazienti e i familiari.



A.I.S.I.C.C. onlus
Associazione Italiana per la
Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita
Sindrome di Ondine
Via Ungheria 8, 50126 Firenze
C.F.: 94110360487
cell : +39 333 7976176
Tel e Fax +39 055 6531900 -
e-mail : aisicc.cchs@virgilio.it
sito internet: www.sindromediondine.it

**Meeting
delle Famiglie
A.I.S.I.C.C.**

**IMPRUNETTA
(FIRENZE)**

8-9 ottobre 2011



...respirare...per vivere!

A.I.S.I.C.C. onlus
Associazione italiana per la
Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita
Sindrome di Ondine

PROGRAMMA

Sabato 8 Ottobre

Accoglienza dei partecipanti
Benvenuto al nostro nuovo Presidente AISICC
Inizio dei lavori

10:00 Tavola rotonda:

"medici e genitori a confronto" con domande aperte, novità, aggiornamenti, sviluppi delle linee guida europee e presentazione di nuovi progetti dei nostri esperti CCHS:

**Studio degli aspetti ortodontici in soggetti affetti dalla Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita"
Angela Dainelli

**Studio degli effetti del progestinico Desogestrel sull'espressione del gene PHOXB2 e dei suoi geni bersaglio" Diego Fornasari

11:00 Pausa caffè

11:30 Ripresa dei lavori

13:00 Pranzo

15:30 Presentazione del progetto:

**dispositivo di risveglio forzato - un passo avanti verso l'indipendenza" Alessandro Carcano

16:30 "Proposta per la formazione di un Gruppo di Auto-Mutuo Aiuto" Francesco Morandi

17:00 Pausa caffè

18:30 La chiusura dei lavori verrà effettuata con una mini tavola rotonda tenuta dai nostri ragazzi che racconteranno la loro esperienza della vacanza a Visp Alto Vallese (Svizzera) progetto SUMMER CAMP.

20:30 Cena sociale

Domenica 9 Ottobre

10:00 A.I.S.I.C.C. - Resoconto Attività

11:00 Assemblea dei soci A.I.S.I.C.C. 2011

12:30 Fine lavori

13:00 Pranzo e Commiato

Per tutto il pomeriggio di sabato 8 ottobre e la giornata di domenica 9 ottobre, la dott.ssa Angela Dainelli effettuerà la raccolta dati per i pazienti che intendono partecipare al progetto "studio degli aspetti ortodontici in soggetti affetti dalla Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita (SICC)".

PARTECIPANO

ISABELLA CECCHERINI
Laboratorio di Genetica Molecolare
Istituto G.Gaslini Genova

MARIA ROBERTA CILIO

Unità Operativa di Neurologia
Dipartimento di Neuroscienze e Neuroriabilitazione
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù' Roma
Professore Associato di Neurologia
University of California, San Francisco

ANTONIO CORRADO

Unità di terapia intensiva pneumatologia e fisiopatologia toracica
Azienda Ospedaliera Careggi Firenze

ANGELA DAINELLI

Ortodonzista

LUCIANO DE SIMONE

Reparto Cardiologia Pediatrica
Azienda Ospedaliera Meyer Firenze

GIAMPAOLO DONZELLI

Direttore U.O. Medicina Neonatale e Pediatria
Azienda Ospedaliera Meyer Firenze

MARIA FARINA

Centro Regionale Veneto Cure Palliative Pediatriche
c/o Dipartimento Pediatria Clinica Università di Padova

DIEGO FORNASARI

Professore Associato di Farmacologia
Dipartimento di Farmacologia, Chemioterapia, Tossicologia medica - Università degli Studi di Milano
Istituto di Neuroscienze-Sezione di Milano
Consiglio Nazionale delle Ricerche

ROSARIO MONTIROSSO

I.R.C.C.S. "E. Medea"- Bosisio Parini (LC)
Centro per lo studio dello sviluppo socio-emozionale del bambino piccolo in condizioni di rischio evolutivo

FRANCESCO MORANDI

Unione Op. Pediatrica Ospedale di Erba (Como)

GIANCARLO OTTONELLO

Medico Referente A.I.S.I.C.C. esperto CCHS

GIOVANNA PAGLIETTI

Dipartimento di Medicina Pediatrica
Unità Operativa di Broncopolmologia
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù' Roma

RAFFAELE PIUMELLI

Centro Regionale SIDS-U.O. Pediatria Preventiva
AOU Meyer Firenze

GERHARD RADLMAVR

maschere respiratorie individuali su misura

La Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita (in inglese: CCHS) è una malattia rara

è pertanto a rischio di difficile diagnosi e trattamento inadeguato come lo sono tutte le cosiddette "malattie orfane". Nell'anno 2003 è stato scoperto che la malattia è associata a mutazioni del gene PHOXB2 (paired-like homeobox 2B) ed è stata definita la modalità di trasmissione ereditaria che è di tipo autosomico dominante.

È caratterizzata da ipoventilazione centrale (riduzione della quantità d'aria che entra nei polmoni) in assenza di malattie polmonari, cardiache e neuromuscolari primitive e senza alcuna evidente lesione del tronco cerebrale.

L'ipoventilazione, condizionante ipossitemia (anormale diminuzione dell'ossigeno contenuto nel sangue) e ipercapnia, (aumento nel sangue dell'anidride carbonica-CO2) compare nella maggior parte dei casi (superiore al 90%) solo durante il sonno quando viene a mancare il controllo automatico del respiro.

L'espressione clinica della malattia è molto variabile, ed in parte correlata al genotipo, ma comporta comunque sempre e per tutta la vita la dipendenza da una forma di assistenza della ventilazione almeno durante il sonno.

È una malattia molto rara

(colpisce un bambino su 200000 nati vivi);
In Italia si conoscono attualmente circa 50 casi e si registra un incremento annuo di 2-3 neonati affetti.

È una malattia congenita

(si manifesta alla nascita o nei primissimi mesi di vita, purchè ci siano pochissimi casi ad insorgenza tardiva).

È una malattia incurabile

(attualmente non esistono presidi farmacologici).

Dura tutta la vita.

L'A.I.S.I.C.C. Onlus è un'associazione non a scopo di lucro nata a Firenze nel 2003, per volere di alcuni familiari di bambini e ragazzi affetti da Sindrome di Ondine. Gli scopi dell' A.S.I.C.C. sono:

- creare e sviluppare una rete di solidarietà e sostegno tra le famiglie colpite.
- Sensibilizzare il personale delle istituzioni sanitarie al fine di migliorare l'assistenza, diffondendo le informazioni sulla malattia e i modelli di presa in carico.
- Stimolare e sostenere progetti di ricerca scientifica specifici.
- Lavorare per l'integrazione dei bambini affetti, promuovendo i loro diritti e quelli delle famiglie.
- Raccolgere fondi da utilizzare sia per sostenere progetti di ricerca che famiglie in particolare difficoltà.
- Collaborare attivamente con medici esperti in Italia ed all'estero per perseguire i suoi scopi.