

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

Per ulteriori informazioni e per confermare la presenza al meeting contattare:

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

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

**sede del :
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

Per raggiungere la Sede del convegno:

Dall'Autostrada del Sole (A 1): uscita Firenze Impruneta (Certosa) prendere direzione Impruneta, passata la piazza del paese, percorrere circa 800 metri in direzione Greve, quindi superato il campo sportivo, girare a sinistra in Via delle Terre Bianche. Fatti 200 m siamo lì.

Oppure, uscita Firenze Sud, prendere in direzione di Greve, proseguire fino alla località Martellina, qui girare a sinistra in direzione Impruneta, percorsi 2500 m., prima di arrivare in paese, girare a destra in via delle Terre Bianche, fatti 200 m siamo lì.

Da Firenze per arrivare all'Impruneta:

Dal Galluzzo e dalla Certosa: prendere direzione Impruneta, arrivati in piazza del paese, percorrere circa 800 metri in direzione Greve, quindi superato il campo sportivo, girare a sinistra in Via delle Terre Bianche. Fatti 200 m siamo lì.

Da Grassano: prendere in direzione Greve (ss 222) superato il golf dell'Ugolino si raggiunge la località Martellina qui girare a destra in direzione Impruneta, prima di arrivare in paese, girare a destra in via delle Terre Bianche, fatti 200 mt siamo lì!

Da Greve: prendere in direzione Firenze (ss 222). Arrivati in località Martellina, girare a sinistra in direzione Impruneta, prima di arrivare in paese, girare a destra in via delle Terre Bianche, fatti 200 m siamo lì.



Disegni di Giampaolo Talani
gentilmente concessi da OLTREMARE ARTE (LI)

**Sabato 13 e Domenica 14 ottobre
2012**

**A.I.S.I.C.C. onlus
organizza l'
8° INCONTRO ANNUALE
DELLE FAMIGLIE**

Ogni anno, il Meeting delle Famiglie A.I.S.I.C.C. riunisce i bambini e i ragazzi colpiti dalla **Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita** **Sindrome di Ondine,**

le loro famiglie, gli amici, i sostenitori, e vari esperti in ambito scientifico e sociosanitario, tutti coinvolti nella lotta contro questa rara malattia genetica.

Il Meeting è un'importante occasione per un aggiornamento riguardo alle attività di studio e ricerca, per lo scambio di esperienze di vita e di informazioni, e per la definizione di azioni comuni a sostegno delle persone colpite dalla Sindrome di Ondine.



**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

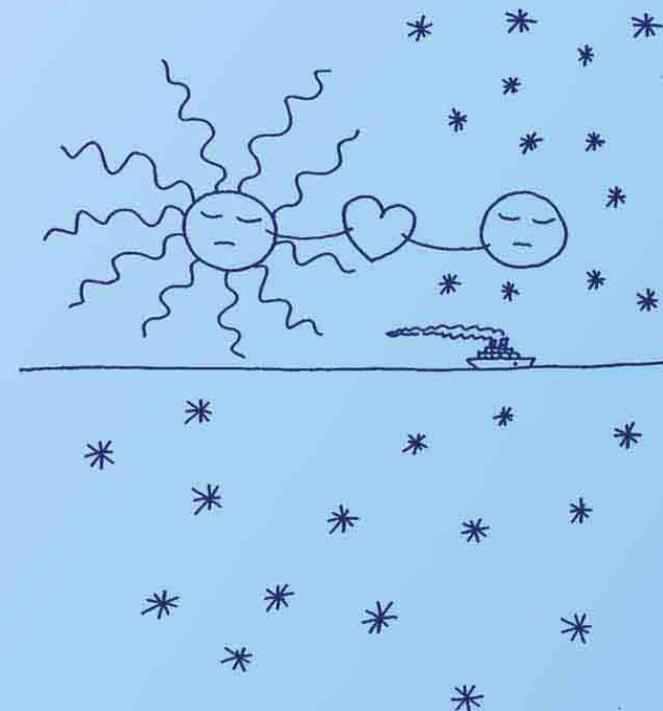
Tel e Fax +39 055 6531900 -

e-mail : aisicc.cchs@virgilio.it

sito internet: www.sindromediondine.it

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

**IMPRUNETA
(FIRENZE) * *
13-14 ottobre 2012**



...respirare... per vivere!

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

PROGRAMMA

Sabato 13 Ottobre

- 9:00 - 9:10** Accoglienza dei partecipanti - introduzione e benvenuto
Ivana Paola Da Re
- 9:10 - 9:30** Breve aggiornamento sullo “Studio degli aspetti ortodontici in soggetti affetti dalla Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita”
Angela Dainelli
- 9:30 - 11:00** Relazione sulla 4° Conferenza Internazionale di Varsavia
“Science & Life of CHS” 13-15 Aprile 2012
Francesco Morandi
interverranno anche: Maria Farina, Giovanni Fontana, Giancarlo Ottonello, Maria Giovanna Paglietti, Raffaele Piemelli
- 11:00 - 11:30** “Vecchie e nuove anomalie di PHOX2B in CCHS anche atipici: revisione della casistica Italiana”
Isabella Ceccherini
- 11:30 - 12:00** Apertura nuovo centro di riferimento CCHS presso l’Ospedale Pediatrico Meyer - Firenze
Gianpaolo Donzelli, Raffaele Piemelli
- 12:00 - 12:30** Aggiornamento sullo “Studio degli effetti del progestinico Desogestrel sull’espressione del gene PHOX2B e dei suoi geni bersaglio”
Diego Fornasari
- 13:00 - 14:30** Pranzo
- 14:30 - 15:00** “Studio delle funzioni neuropsicologiche in un gruppo di soggetti con sindrome di ondine” Dati preliminari.
Chiara D’Aloisio
- 15:00 - 15:30** “Il ruolo della Chirurgia Maxillo-Facciale nella sindrome da ipoventilazione centrale congenita”
Andrea Di Francesco
- 15:30 - 15:45** Report alle famiglie: i risultati dei questionari tesi di Laurea
“l’assistenza ai pazienti con Sindrome di Ondine - CCHS”
Chiara Ferraioli
- 15:45 - 16:00** Pausa caffè
- 16:00 - 16:30** Aggiornamento del progetto “dispositivo di risveglio forzato - un passo avanti verso l’indipendenza”
Alessandro Carcano, Gianluigi Reni
- 16:30 - 19:00** Confronto “umano”
sessione dedicata a pazienti e famigliari che divisi in gruppi (genitori e ragazzi) e monitorati da professionisti, potranno confrontarsi e confortarsi in merito a dubbi, problematiche, esperienze, emozioni che quotidianamente affrontano convivendo con la malattia.
- 19:00 - 19:15** Conclusioni e Fine dei Lavori
- 20:30** Cena sociale

Domenica 14 Ottobre

9:45 - 11:15 Assemblea dei soci A.I.S.I.C.C. 2012

11:15 - 12:30 A.I.S.I.C.C. - Resoconto Attività

12:30 - 12:40 Conclusioni e Fine dei Lavori

13:00 Pranzo e Commiato

* alla fine ogni intervento sarà possibile rivolgere domande dirette ai medici – l’orario potrà subire delle variazioni.

** Per tutto il pomeriggio di sabato 13 e la giornata di domenica 14 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)”

***Per le intere giornate del Meeting per facilitare la partecipazione dei genitori con bambini piccoli, sarà predisposto un servizio gratuito di baby-sitter

PARTECIPANO

ALESSANDRO CARCANO

A.I.S.I.C.C.

ISABELLA CECCHERINI

Laboratorio di Genetica Molecolare

Istituto G.Gaslini Genova

ANGELA DAINELLI

Ortodonzista

CHIARA D’ALOISIO

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

IVANA PAOLA DA RE

Presidente A.I.S.I.C.C.

ANDREA DI FRANCESCO

Responsabile - unità operativa semplice di chirurgia maxillo facciale pediatrica malformativa

Azienda Ospedaliera Sant’ Anna – Como

GIANPAOLO DONZELLI

Prof Ordinario di Pediatria Università degli Studi di Firenze

Direttore Dipartimento Feto-Neonatale AOU Meyer - Firenze

Coordinatore Malattie Rare Regione Toscana

MARIA FARINA

Centro Regionale Veneto Cure Palliative Pediatriche

c/o Dipartimento Pediatria Clinica Università di Padova

CHIARA FERRAIOLI

Infermiera Pediatrica

GIOVANNI FONTANA

Pneumologia e Fisipatologia Respiratoria

A.O.U.C. Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi - Firenze

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

FRANCESCO MORANDI

pediatra, neonatologo U.O. Pediatria Ospedale

“Sacra Famiglia” Erba (Como)

GIANCARLO OTTONELLO

Pediatra, Anestesista-Rianimatore

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

GIOVANNA PAGLIETTI

Dipartimento di Medicina Pediatrica

Unità Operativa di Broncopneumologia

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù' Roma

RAFFAELE PIUMELLI

Responsabile Centro Regionale SIDS-U.O. Pediatria Preventiva

AOU Meyer Firenze

GIANLUIGI RENI

Laboratorio di Bioingegneria - IRCCS E. Medea-Bosisio Parini (LC)

CATERINA ROMAGNOLI

Neuropsichiatria infantile A.S.L. n. 10 di Firenze

La Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita (in inglese: CCHS)

è una malattia rara

e pertanto a rischio di difficoltà diagnostica 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 PHOX2B (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 ipossiemia (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 20000 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 famigliari 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.

-Raccogliere 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.