

**La Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita** nota anche come **SINDROME DI ONDINE** (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 200000 nati vivi);

In Italia si conoscono attualmente circa 70 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 inguaribile** (attualmente non esistono presidi farmacologici).

**Dura tutta la vita.**

L'Associazione italiana per la **Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita-Sindrome di Ondine** è nata nel 2003 ed è stata fondata da un gruppo di famigliari di bambini affetti da questa rara condizione con gli scopi di creare e sviluppare una rete di solidarietà e sostegno tra le famiglie colpite, di sensibilizzare il personale delle istituzioni sanitarie al fine di migliorare l'assistenza, diffondendo le informazioni sulla malattia e i modelli di presa in carico, di stimolare e sostenere progetti di ricerca scientifica specifici...

Al meeting parteciperanno i medici esperti di questa rara malattia, si parlerà delle importanti scoperte fatte e degli obiettivi raggiunti...

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

Per **informazioni** e adesioni potete contattare:  
Sig.ra Silvia Sbolci (Consigliere A.I.S.I.C.C.  
referente Regione Toscana)  
cell.+39 333 7976176

oppure scrivere una e-mail all'indirizzo  
[aisicc@sindromediondine.it](mailto:aisicc@sindromediondine.it)

**sede del :**

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

**Hotel Demidoff Country Resort**

Via della Lupaia, 1556- 50036 Pratolino Firenze  
Tel. +39 055 505641 - Fax +39 055 409780  
<http://www.hotel-demidoff.it/>

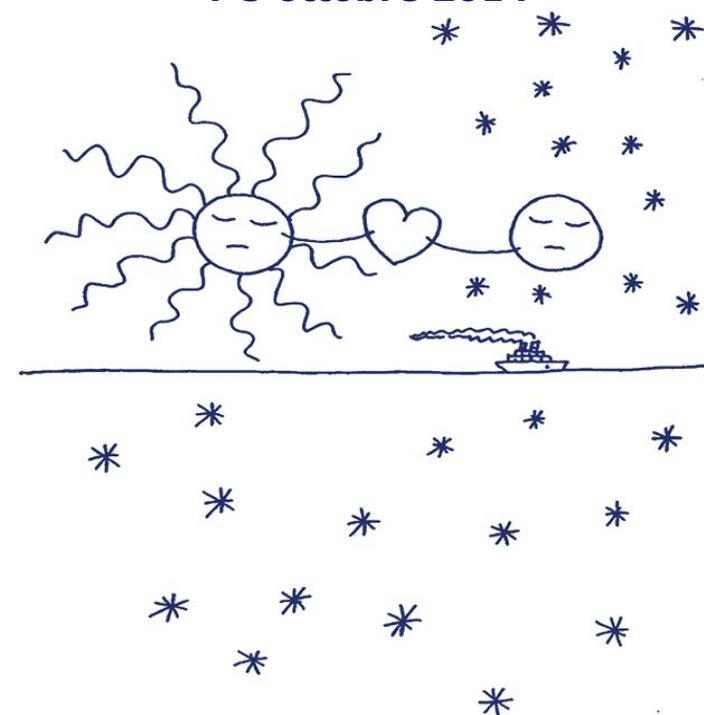


Disegni di Giampaolo Talani  
gentilmente concessi da Oltremare Arte (LI)

## **10° MEETING delle Famiglie A.I.S.I.C.C.**

**Associazione Italiana per la  
Sindrome da Ipoventilazione Centrale  
Congenita  
SINDROME DI ONDINE**

**Pratolino  
(FIRENZE)  
4-5 ottobre 2014**



**...respirare...per vivere!**

A.I.S.I.C.C. Onlus  
Via Ungheria 8, 50126 Firenze - C.F.: 94110360487  
Tel e Fax +39 055 6531900  
e-mail: [aisicc@sindromediondine.it](mailto:aisicc@sindromediondine.it)

**sito web: [www.sindromediondine.it](http://www.sindromediondine.it)**

## RELATORI – MODERATORI E PARTECIPANTI ALLA TAVOLA ROTONDA

### LINA AVIGLIANO

Avvocato- Firenze

### TIZIANA BACCHETTI

Laboratorio di Genetica Molecolare, Istituto Giannina Gaslini, Genova

### DEBORA BELPERIO

Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina (BIOMETRA) - Università degli Studi di Milano CNR – Istituto di Neuroscienze

### ROBERTA BENFANTE

PhD -CNR- Neuroscience Institute & Dept. of Medical Biotechnologies and Translational Medicine (BIOMETRA), University of Milan

### EMILIA BIFFI

PhD- Bioengineering lab -IRCCS E. Medea Bosisio Parini (LC)

### ALESSANDRO CARCANO

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

### ISABELLA CECCHERINI

PhD UOC Genetica Medica Istituto Giannina Gaslini - Genova

### 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

### SIMONA DI LASCIO

Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina (BIOMETRA) Università degli Studi di Milano CNR – Istituto di Neuroscienze

### ELEONORA DI ZANNI

Laboratorio di Genetica Molecolare, Istituto Giannina Gaslini, Genova

### GIOVANNI FONTANA

Professore Associato di Medicina Respiratoria - Dipartimento di Medicina Interna Università di Firenze - Responsabile IntraSOD "Centro per lo Studio e la Terapia della Tosse" AOU-Careggi Firenze

### DIEGO M.M. FORNASARI

M.D., PhD Università degli Studi di Milano - Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale Milano

### SILVIA MONCINI

Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina (BIOMETRA) - Università degli Studi di Milano CNR – Istituto di Neuroscienze

### 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

Pediatra, neonatologo U.O. Pediatria Ospedale "Sacra Famiglia" Erba (Como)

### NICCOLO' NASSI

Centro Regionale SIDS/CCHS- AOU Meyer Firenze

### GIANCARLO OTTONELLO

Pediatra, Anestesista-Rianimatore - Consulente Centro CCHS AOU Meyer Firenze

### MARIA GIOVANNA PAGLIETTI

Alta Specializzazione in Insufficienza Respiratoria Cronica U.O.C. Broncopneumologia-Dipartimento di Medicina Pediatrica Ospedale Pediatrico Bambino Gesù-Roma

### RAFFAELE PIUMELLI

Responsabile Centro Regionale SIDS/CCHS- AOU Meyer Firenze

### ANDREA SANTI

Educatore

### STAFF CURE PALLIATIVE E TERAPIA ANTALGICA PEDIATRICA / L'HOSPICE PEDIATRICO

UNIPD PADOVA

### ALAIN WIMMERSBERGER

Pädiatrie FMH - 3930 Visp – Svizzera

## PROGRAMMA Sabato 4 Ottobre 2014

**Moderatore: Ivana Paola Da Re**

**9:00 – 9:15 Accoglienza dei partecipanti  
introduzione e benvenuto**  
(Ivana Paola Da Re)

**9:15 – 9:45 Il centro per la Diagnosi e la Cura  
della Sindrome da Ipoventilazione  
Centrale Congenita Azienda  
Ospedaliero-Universitaria Meyer  
-Firenze un anno dalla nascita ....**  
(Raffaele Piumelli – Niccolò Nassi)

**9:45 – 10:15 Induced Pluripotent Stem Cells  
(iPS): nuovi modelli cellulari per lo  
studio della CCHS e per  
l'identificazione e validazione di  
nuovi farmaci**  
(Roberta Benfante)

**10:15 – 10:45 Ventilazione non invasiva e  
decannulazione**  
(Maria Giovanna Paglietti)

**10:45 – 11.10 Pausa caffè**

**11:10 – 12:00 L'esperienza del 1° campo  
estivo CCHS italiano – Monte  
Barro Agosto 2014**  
(Francesco Morandi, Andrea Santi)

**12:00 – 12:30 Risultati dello studio adeguamento  
dei pazienti con CCHS in altitudine e  
presentazione del "Campo Ondine  
2015" in Svizzera**  
(Alain Wimmersberger )

**12:30 – 13:00 Aggiornamento su attività'  
diagnostica e di ricerca**  
(Isabella Ceccherini)

**13:00 – 15:00 Pausa pranzo  
15:00 – 15:30 Risultati preliminari e prime  
testimonianze dell'efficacia del  
dispositivo di stimolazione e  
risveglio in pazienti con Ondine**  
(Emilia Biffi, Alessandro Carcano)

**15:30 – 16:00 Convivere con la sindrome di  
Ondine. Riflessioni sul dare senso  
all'esperienza di una malattia rara.**  
(Rosario Montiroso)

**16:00 – 17:30 TAVOLA ROTONDA**

**17:30 – 17:45 Pausa caffè**

**17:45 – 18:15 Aspetti legali nella SICC**  
(Lina Avigliano)

**18:15 – 19:00 Correzione dei dismorfismi  
scheletrici nei pazienti affetti da  
SICC**  
(Andrea Di Francesco)

**19:00 - 19:15 Conclusioni e Fine dei Lavori  
20:30 Cena sociale**

### Domenica 5 Ottobre 2014

**9:30-12:30 Assemblea Straordinaria dei soci  
A.I.S.I.C.C. 2014**

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

**13:00 Pranzo e Commiato**