

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

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

sito web: 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