

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 scrivere una e-mail all'indirizzo aisicc@sindromediondine.it

**sede del :
Meeting delle Famiglie
A.I.S.I.C.C.**

**Casa per Ferie Villa La Stella
Via Jacopone da Todi, 12 - 50133 - FIRENZE
Tel. +39 055 5088018 - Tel.+39 055 5535015
<http://www.villalastella.it/>**



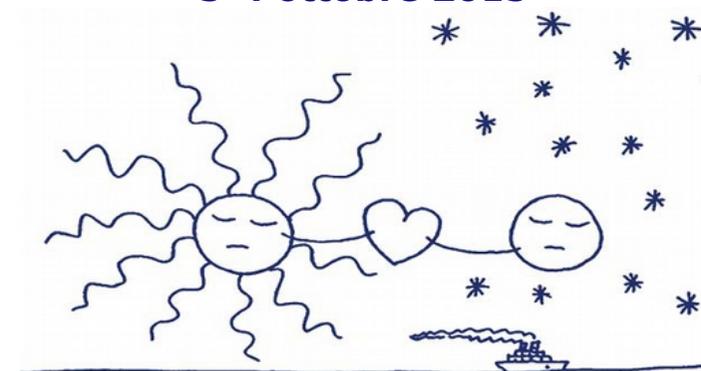
Disegni di Giampaolo Talani
gentilmente concessi da Oltremare Arte (LI)

11° MEETING delle Famiglie A.I.S.I.C.C.

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

FIRENZE

3-4 ottobre 2015



...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

LINA AVIGLIANO

Avvocato- Firenze

GABRIELE ANICHINI

Ragioniere- Firenze

TIZIANA BACCHETTI

Laboratorio di Genetica Molecolare, Istituto Giannina Gaslini, Genova

ROBERTA BENFANTE

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

BENINI MARICA

Referente Aisicc Regione Lombardia

IGOR CATALANO

Pediatra - UNIPD- CENTRO CURE PALLIATIVE E TERAPIA ANTALGICA PEDIATRICA - Centro Residenziale per le cure Palliative Pediatriche Hospice Pediatrico - Casa del Bambino Membro Comitato Scientifico A.I.S.I.C.C

EMILIA BIFFI

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

ISABELLA CECCHERINI

PhD UOC Genetica Medica Istituto Giannina Gaslini - Genova Membro Comitato Scientifico A.I.S.I.C.C

IVANA PAOLA DA RE

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

SIMONA DI LASCIO

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

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 - Membro Comitato Scientifico A.I.S.I.C.C

DIEGO M.M. FORNASARI

M.D., PhD Università degli Studi di Milano - Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale Milano Membro Comitato Scientifico A.I.S.I.C.C

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 Membro Comitato Scientifico A.I.S.I.C.C

FRANCESCO MORANDI

Pediatra, neonatologo U.O. Pediatria Ospedale "Treviglio-Caravaggio" di Treviglio (BG) - Membro Comitato Scientifico A.I.S.I.C.C

NICCOLO' NASSI

Centro Regionale SIDS/CCHS- AOU Meyer Firenze

GIANCARLO OTTONELLO

Pediatra, Anestesista-Rianimatore - Consulente Centro CCHS AOU Meyer Firenze Membro Comitato Scientifico A.I.S.I.C.C

MARIA GIOVANNA PAGLIETTI

Alta Specializzazione in Insufficienza Respiratoria Cronica U.O.C. Broncopneumologia-Dipartimento di Medicina Pediatrica Ospedale Pediatrico Bambino Gesù-Roma -Membro Comitato Scientifico A.I.S.I.C.C

RAFFAELE PIUMELLI

Responsabile Centro Regionale SIDS/CCHS- AOU Meyer Firenze Membro Comitato Scientifico A.I.S.I.C.C

MARIA GRAZIA VALENTINI

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

STAFF CURE PALLIATIVE E TERAPIA ANTALGICA PEDIATRICA / L'HOSPICE PEDIATRICO UNIPD PADOVA:

FRANCA BENINI Pediatra intensivista, anestesista, farmacologo

IGOR CATALANO Pediatra Palliativista -Membro Comitato Scientifico A.I.S.I.C.C

ALESSANDRA DE GREGORIO Psicologo, Psicoterapeuta

ALESSANDRA FASSON Infermiera

PIERINA LAZZARIN Infermiera

FRANCESCO MARTINOLLI Medico

RAPPRESENTANTI FONDAZIONE POLACCA PER LA CCHS :

MAGDA HUECKEL Presidente e co-fondatore, mamma del piccolo Leo affetto da CCHS

ANNA PALUSIŃSKA Vice presidente e co-fondatore

JOLANTA KOŁODZIEJCZYK Membro del Consiglio della Fondazione polacca,MD,anestesista presso il Children's Memorial Health Institute di Varsavia

LUCYNA PALKOWSKA Membro del Consiglio della Fondazione polacca,MD,anestesista

PROGRAMMA

Sabato 3 Ottobre 2015

11:30 – 13: 00 Arrivo delle famiglie e brunch

13:30 – 13:45 Inizio lavori: accoglienza e benvenuto
(Ivana Paola Da Re)

13:45 – 14:00 Presentazione dei rappresentanti polacchi

(Maria Grazia Valentini)

14:00 – 14:15 Breve relazione su Fondazione CCHS Polacca

(Magda Hueckel)

14: 15 -15:30 Aggiornamento progetti in corso A.I.S.I.C.C.

(Ivana Paola Da Re)

15:30 – 16:00 Proposte nuovi Progetti

(Sig.ra Benini Marica – Referente Aisicc Regione Lombardia)

16:00 – 16:30 Il dispositivo di risveglio forzato - aggiornamenti su sperimentazione

(Emila Biffi)

16:30 – 16:45 In memoria di Lauren Savino e Coy Jordan Taylor

(Ivana Paola Da Re)

16:45 – 17:00 pausa caffè

17: 00 – 17:45 Consulenza legale alle famiglie
(Lina Avigliano)

17:45 – 20:15 Assemblea Ordinaria dei soci A.I.S.I.C.C. 2015

20: 30 Cena sociale

Domenica 4 Ottobre 2015

9: 00 -11: 45 Seduta "aperta" del Comitato Scientifico A.I.S.I.C.C. (I.Catalano, I. Ceccherini, G.Fontana, D. Fornasari, R.Montiroso, F. Morandi, G. Ottonello, M.Paglietti, R. Piumelli):

Proposte per un programma di collaborazione a cura del Prof. M.M Fornasari.

11:45- 12:45 Relazione su "Castelcamp": vacanza estiva per bambini affetti da SICC e famiglie organizzata dal Gruppo Cure Palliative Pediatriche Hospice di Padova in collaborazione con AISICC.

Testimonianze dei genitori.
Breve riflessione dei ragazzi che hanno partecipato al summer camp di Visp.

13:00 Pranzo e Commiato

***È previsto il servizio di baby-sitter per i bambini durante tutto lo svolgimento del meeting (Sabato e Domenica).**