

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 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)

Quest'anno l'A.I.S.I.C.C. festeggia i suoi dieci anni di attività:

**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...

**Alla Tavola Rotonda parteciperanno i medici esperti di questa rara malattia genetica, per ripercorrere i primi dieci anni di cammino insieme.**

**Si parlerà delle importanti scoperte fatte e degli obiettivi raggiunti...**

**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](mailto:aisicc.cchs@virgilio.it)  
sito internet: [www.sindromediondine.it](http://www.sindromediondine.it)

## **9° INCONTRO DELLE FAMIGLIE** **e Decimo Anniversario della A.I.S.I.C.C.**

**2003-2013: 10 anni di Associazionismo**  
per la  
**Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita**  
**SINDROME DI ONDINE**

**Pratolino**  
**(FIRENZE)**  
**4-5-6 ottobre 2013**



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

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

## RELATORI E MODERATORI

**FRANCESCA ANDRUSIANI** Igienista Dentale - unità operativa semplice di chirurgia maxillo facciale pediatrica malformativa-AOU Sant' Anna Como

**ALESSANDRO CARCANO** A.I.S.I.C.C.

**IGOR CATALANO** Centro Regionale Veneto Cure Palliative Pediatriche Dipartimento Pediatria Clinica Università di Padova

**ISABELLA CECCHERINI** Laboratorio di Genetica Molecolare Istituto G.Gaslini Genova

**ALESSIA DATURI** Filo diretto con i pazienti- Fondazione Telethon

**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.

**LUCIANO DE SIMONE** Cardiologia Pediatrica Ospedale Meyer - Firenze

**GIANPAOLO DONZELLI** Direttore DAI Feto-Neonatale e Centro Malattie Rare Pediatriche AOU Meyer - Firenze

**CHIARA FERRAIOLI** Infermiera Pediatrica

**GIOVANNI FONTANA** Professore Associato di Medicina Respiratoria -Dip. di Medicina Interna-Università di Firenze - Responsabile IntraSOD

"Centro per lo Studio e la Terapia della Tosse" AOU-Careggi Firenze

**DIEGO FORNASARI** Professore Associato di Farmacologia-Dipartimento di Farmacologia,Chemioterapia, Tossicologia medica Università degli Studi di Milano

**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)

**GIANCARLO OTTONELLO** Pediatra, Anestesista-Rianimatore

Consulente Centro CCHS AOU Meyer Firenze

**MARIA GIOVANNA PAGLIETTI** Dipartimento di Medicina Pediatrica Unità Operativa di Broncopneumologia - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù' Roma

**CATERINA PIAZZA** Bioengineering PhD Student - Politecnico di Milano IRCCS E. Medea - Bosisio Parini (LC)

**RAFFAELE PIUMELLI** Responsabile Centro Regionale SIDS/CCHS AOU Meyer Firenze

**JOHANNES SCHOEBER** Medico di Pediatria e Cardiologia Esperto CCHS

## PROGRAMMA

**Venerdì 4 Ottobre**

**15:20- 15:30 Accoglienza dei partecipanti**

**introduzione e benvenuto**

Ivana Paola Da Re

**15:30- 16:20 Telethon e le Associazioni di malati rari: possibili sinergie al servizio della ricerca**

Alessia Daturi

**16:30- 19:15 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.

Chiara Ferraioli, Giovanni Fontana, Rosario Montiroso, Francesco Morandi

**19:15- 19:30 Conclusioni e Fine dei Lavori**

**20:00 Cena sociale**

**Sabato 5 Ottobre**

**9:00-9:10 Accoglienza dei partecipanti  
introduzione e benvenuto**

Ivana Paola Da Re

**9:10-11:30 Tavola Rotonda "i primi dieci anni di cammino insieme"**

obiettivi raggiunti, progetti per il futuro...

**11:30-11:45 Pausa caffè**

**11:45-13:00 Ripresa dei lavori**

**13:00-15:00 Pranzo**

**15:00-15:30 La qualità del sonno nella CCHS**

Rosario Montiroso

**15:30-16:00 Aggiornamento sullo "Studio degli effetti del progestinico Desogestrel sull'espressione del gene PHOX2B e dei suoi geni bersaglio"**

Diego Fornasari

**16:00- 16:30 L'esperienza dei campi estivi CCHS**

Francesco Morandi

**16:30- 17:00 Pausa caffè**

**17:00- 17:30 Aggiornamento del progetto "dispositivo di risveglio forzato - un passo avanti verso l'indipendenza"**

Alessandro Carcano, Caterina Piazza

**17:30- 17:45 Conclusioni e Fine dei Lavori**

**20:30 Cena sociale**

**Sabato 5 Ottobre**

**17:45-19:30 Assemblea Straordinaria dei Soci  
A.I.S.I.C.C.**

\*Lettura ed approvazione nuovo Statuto

\*registrazione dei candidati (Consiglio, Presidente, Vice Presidente, Tesoriere, Segretario)

\*varie ed eventuali

**19:30-19:45 Conclusioni e Fine dei Lavori**

**20:30 Cena sociale**

**Domenica 6 Ottobre**

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

\*elezioni delle cariche sociali previste dal nuovo statuto (Consiglio, Presidente, Vice Presidente, Tesoriere, Segretario)

\*Programmazione attività future  
raccolta idee/proposte

\*Varie ed eventuali

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

**13:00 Pranzo e Commiato**

**Venerdì 4 Ottobre 2013 ore 9:30-13:00  
presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer  
Aula Magna 1° piano  
Giornata Inaugurale del Centro per la Diagnosi e la Cura della  
sindrome da ipoventilazione centrale congenita (CCHS)  
informazioni :  
Segreteria organizzativa Dott. Nicolò Nassi  
e-mail: centrosids@meyer.it**

## La Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita è una malattia rara

comunemente nota col nome di **Sindrome di Ondine**, è una patologia caratterizzata da una disfunzione del sistema nervoso autonomo e, in particolare, da un grave difetto dei meccanismi automatici di controllo della respirazione. I pazienti che soffrono di questo disturbo si trovano a dover dipendere per tutta la vita da dispositivi meccanici per la respirazione indotta, a causa degli episodi di ipoventilazione, ossia di mancanza di ossigeno, a cui vanno incontro durante il sonno.

La CCHS nel 90% dei casi è associata ad una mutazione eterozigote del gene PHOX-2B.