

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 80 casi e si registra un incremento annuo di 2-3 neonati affetti.

È una **malattia congenita** (si manifesta nella maggior parte dei casi alla nascita o nei primi mesi di vita, raramente a 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...

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

**sede del
convegno 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/>**



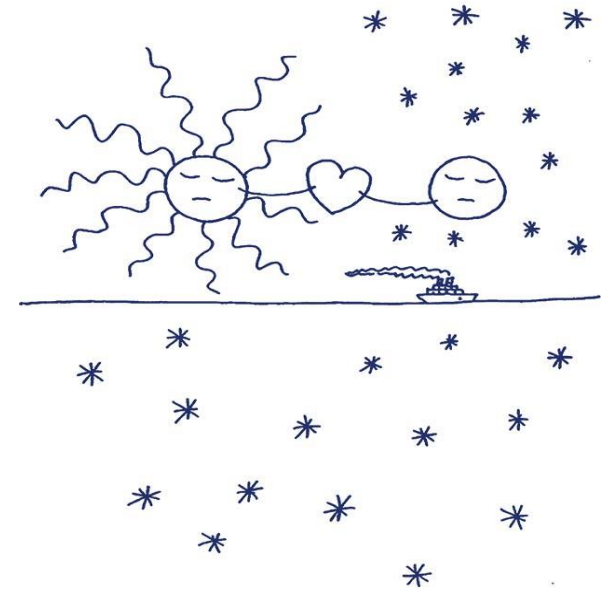
Disegni di Giampaolo Talani
gentilmente concessi da Oltremare Arte (LI)

**18° convegno delle famiglie
A.I.S.I.C.C.**

**Associazione Italiana per la
Sindrome da
Ipoventilazione Centrale
Congenita**

SINDROME DI ONDINE

**FIRENZE
5-6 ottobre 2024**



...respirare...per vivere!

**A.I.S.I.C.C. O.d.V.
Via Ungheria 8, 50126 Firenze - C.F.:
94110360487
+39 333 7976176**

e-mail: aisicc@sindromediondine.it

sito web: www.sindromediondine.it

SABATO 5 OTTOBRE 2024

11.00-12:30

Accoglienza famiglie / registrazione / pratiche burocratiche / pagamento quote sociali

12.30-13:30

Pranzo a buffet

14:00

Saluti / relazione attività associazione / accoglienza nuove famiglie

14:30

Dott.ssa Degli Innocenti

Caratterizzazione del microbiota intestinale in pazienti affetti da CCHS

15:00

Spazio libero alle famiglie

Le nostre storie: quest'anno è successo...

16:00

Avv. Lina Avigliano

aggiornamenti Normativa L.104

Carta Europea per la disabilità

Agevolazioni fiscali disabili 2024

16:45

Dott.ssa Meazzini Costanza

Ortodonzista

Dott. Mazzoleni Fabio

Chirurgo Maxillofacciale

Dott. Mattia Moretti

Chirurgo Maxillofacciale

Relazione intervento chirurgico eseguito al San

Gerardo di Monza

17:30

Dott. Nikolas Neuhaus

Pediatra e specialista del sonno

Klinikum Dritter Order - Monaco

Come funziona il pace-maker diaframmatico, come viene impiantato e come si svolgono il follow-up e i controlli

18:30

Spazio libero alle domande ai nostri dottori

19:30

Cena

21:00

Serata intorno al fuoco

a cura di Luca Nicoli

Dott. in Psicologia e Psicoterapeuta

DOMENICA 6 OTTOBRE 2024

Colazione e check-out entro le ore 10:00

9:30

Spazio dedicato alle relazioni dei progetti di ricerca in corso

Prof. Diego Fornasari

Dott.ssa Roberta Benfante

Dott.ssa Isabella Ceccherini

Dott.ssa Chiara Africano

11:45

Dott. Francesco Morandi

Relazione sul camp estivo 2024 a Monte Barro

Dott. Emilia Biffi

Progetto monitoraggio Ondine

13.00

Pranzo a buffet e commiato

Animazione

Nelle giornate di sabato pomeriggio e domenica mattina verranno organizzate delle attività di animazione per bambini e ragazzi.

Sabato pomeriggio, per il gruppo 'grandi':

VISITA A PALAZZO DAVANZATI A FIRENZE

Andranno insieme a Sara Papini alla scoperta della casa di una ricca famiglia di mercanti fiorentini. Il nome del Palazzo deriva dalla famiglia Davanzati che qui ha abitato per trecento anni a partire dal 1500 ma il palazzo, è molto più antico ed è oggi l'unico esempio di questo genere nella nostra città.

Sabato pomeriggio, per il gruppo bambini:

LABORATORIO DI STENCIL

I bambini creeranno un piccolo libretto illustrato con la tecnica dello stencil. Potranno scegliere tra più tipi di mascherine per inventare la loro storia fantastica ricca di immagini e divertirsi a colorare lasciando spazio alla fantasia.

Domenica, per il gruppo bambini:

LABORATORIO DI CARTA PESTA

I bambini realizzeranno un vasetto/lampada in carta pesta con carta di riciclo e colla che potranno abbellire con foglie o fiori oppure colorare con tempere a loro piacimento