

Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita

Congenital Central
Hypoventilation Syndrome (CCHS)

Un paradigma di malattia rara

17 aprile 2020

Villa La Quiete

Via Di Boldrone, 2
50141 Firenze

Programma

8.30 Registrazione dei partecipanti

9.00 Introduzione ai lavori:

A. Zanobini, F. Bellini, C. Berni, F. Trabalzini,
A. Vaglio, A. Carcano

9.30 R. Piumelli: *Che cos'è e come si affronta la
"Sindrome di Ondine": un PDTA per la CCHS*

10.00 Presentazione del cortometraggio "Our Curse":
T. Sliwinski e M. Hueckel

Proiezione del cortometraggio

• **10.40 Coffee Break**

11.00 Oltre la "Maledizione di Ondine": ricerca e
assistenza nella CCHS

Moderata: G. Donzelli

I. Ceccherini: *Aspetti genetici e trascrittomici
della CCHS*

D. Fornasari: *Meccanismi molecolari nella
patogenesi della CCHS: possibili approcci
terapeutici*

D. Degl'Innocenti: *Valutazione dello stress
ossidativo in pazienti con CCHS*

C. Arzilli: *Sonno e memoria nella CCHS*

N. Nassi: *Il "respiro dimenticato": strategie
ventilatorie nella CCHS*

12.40 Discussione

• **13.20 Lunch**

14.20 La Sindrome di Ondine tra realtà e fiction:
proiezione del film "Ondine"
Introducono: T. Sliwinski e M. Hueckel

15.00 Discussione

Moderano: A. Carcano, R. Piumelli

15.30 Compilazione del questionario di
gradimento e del test di apprendimento

• Saranno attribuiti 5 crediti ECM

• L'iscrizione è gratuita, online sul sito
www.meyer.it formazione - calendario.

Relatori / Moderatori

C. Arzilli

SOSA Disturbi Respiratori nel Sonno - SIDS, AOU Meyer Firenze

F. Bellini

Direttore Sanitario AOU Meyer Firenze

C. Berni

Responsabile P.O. Programmazione e monitoraggio della
rete regionale delle malattie rare e dei difetti congeniti
e della rete dei punti nascita e della pediatria specialistica,
Regione Toscana

A. Carcano

Presidente AISICC (Associazione Italiana per la Sindrome
da Ipoventilazione Centrale Congenita o Sindrome di
Ondine)

I. Ceccherini

Responsabile U.O.S.D. Laboratorio Genetica e Genomica
delle Malattie Rare Istituto Giannina Gaslini Genova

D. Degl'Innocenti

Dipartimento di Scienze Biomediche, Sperimentali e
Cliniche "Mario Serio", Università degli Studi di Firenze

G. Donzelli

Presidente Fondazione Meyer

D. Fornasari

Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina
Traslazionale, Università degli Studi di Milano

M. Hueckel

Attrice e sceneggiatrice

N. Nassi

SOSA Disturbi Respiratori nel Sonno - SIDS, AOU Meyer Firenze

R. Piumelli

Responsabile SOSA Disturbi Respiratori nel Sonno - SIDS,
AOU Meyer Firenze

T. Sliwinski

Regista e sceneggiatore

F. Trabalzini

Direttore Centro di Eccellenza di Endoscopia Respiratoria
AOU Meyer Firenze

A. Vaglio

Coordinatore del Centro Malattie Rare Pediatriche e del
Comitato Aziendale Malattie Rare, AOU Meyer Firenze

A. Zanobini

Direttore Generale AOU Meyer Firenze