

Associazione Italiana per la Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita

(Sindrome di Ondine), A.I.S.I.C.C. = O.N.L.U.S.

Via Ungheria 8, 50126 Firenze = Cell. 333 7976176

Codice Fiscale 94110360487 = Conto Corrente Postale 71744825

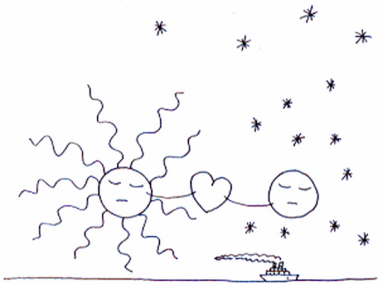
Banca Nazionale del Lavoro ag. 6 = Fi

IBAN IT 96 A 01005 02804 000000005385

Cassa di Risparmio di Firenze ag. 38 = Viale Europa FI

IBAN IT 61 L 06160 02834 000001045C00

e-mail: [aisicc.cchs@virgilio.it](mailto:aisicc.cchs@virgilio.it) = sito web: [www.sindromediondine.it](http://www.sindromediondine.it)



... respirare ... per vivere!

Firenze, 25 marzo 2011

**A: Regioni tutte**

**CC: ISS, Ministero Salute**

**OGGETTO: riconoscimento della SINDROME DA IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA (SICC)- SINDROME DI ONDINE come malattia rara anche in Italia.**

**La presente fa seguito alla Lettera comune alle Regioni, inviata il 4 marzo, avente per oggetto "Richiesta di riconoscimento e di attribuzione di un Codice di Esenzione Regionale per le Malattie Rare non ancora inserite nell'Allegato 1 del DM 279/01". Abbiamo infatti aderito all'iniziativa promossa da Diritti Non Regali per i Malati Rari.**

**A.I.S.I.C.C. Onlus** (Associazione Italiana per la Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita- Sindrome di Ondine) [www.sindromediondine.it](http://www.sindromediondine.it) è l'associazione delle famiglie e dei pazienti affetti dalla malattia rara denominata:

**SINDROME DA IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA (SICC)**, nota anche come SINDROME DI ONDINE (tale terminologia è da considerarsi superata).

**Segnaliamo ora nello specifico, la nostra patologia, fornendo le informazioni del caso, comprovanti anche la rarità della medesima.**

**Tale patologia comporta:**

la mancanza del controllo automatico della respirazione che condiziona uno stato di ipoventilazione alveolare durante il sonno, e talvolta anche in stato di veglia, e la presenza di una disregolazione generalizzata del sistema nervoso autonomo. Quest'ultimo ha la funzione di regolare l'**omeostasi** dell'**organismo** ed è un sistema neuromotorio non influenzabile dalla volontà che opera con meccanismi appunto autonomi, relativi a riflessi periferici sottoposti al controllo centrale. Il sistema nervoso autonomo controlla soprattutto il movimento della **muscolatura liscia**, l'attività **cardiaca** e l'attività **secretoria ghiandolare**.

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. Inoltre negli anni successivi alla scoperta del difetto genetico responsabile della malattia è stata dimostrata una relazione fra il genotipo PHOX2B e il fenotipo della SICC rispetto alla dipendenza dalla ventilazione assistita, alla dismorfologia facciale, all'asistolia cardiaca, alla malattia di Hirschsprung e al neuroblastoma. Sebbene l'esordio della malattia sia più comunemente in epoca neonatale, sono state identificate mutazioni del gene PHOX2B anche in adulti e in bambini la cui diagnosi è "sfuggita" o non era apparente nel periodo neonatale e nell'infanzia.

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. Alle attuali conoscenze non esiste una terapia risolutiva del difetto di base e pertanto la sindrome è da considerarsi curabile, ma non gua-



Campagna per le Malattie Rare non riconosciute

**Diritti Non Regali per i Malati Rari**

[dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com](mailto:dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com)

Diritti non regali per i malati rari

Associazione Italiana per la Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita

(Sindrome di Ondine), A.I.S.I.C.C. = O.N.L.U.S.

Via Ungheria 8, 50126 Firenze = Cell. 333 7976176

Codice Fiscale 94110360487 = Conto Corrente Postale 71744825

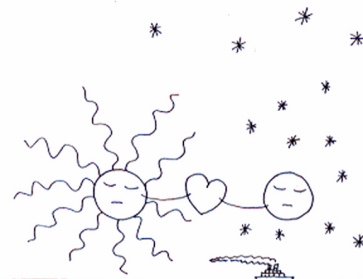
Banca Nazionale del Lavoro ag. 6 = Fi

IBAN IT 96 A 01005 02804 000000005385

Cassa di Risparmio di Firenze ag. 38 = Viale Europa FI

IBAN IT 61 L 06160 02834 000001045C00

e-mail: [aisicc.cchs@virgilio.it](mailto:aisicc.cchs@virgilio.it) = sito web: [www.sindromediondine.it](http://www.sindromediondine.it)



... respirare ... per vivere!

ribile. L'intensità delle cure è correlata alla gravità della malattia, ma l'assistenza ventilatoria durante il sonno è sempre necessaria per garantire la sopravvivenza e una qualità accettabile della vita. L'assistenza ventilatoria può essere erogata con la ventilazione invasiva con tracheostomia, con la ventilazione non invasiva con maschera nasale e/o facciale e con lo stimolatore diaframmatico. Nei pazienti con dipendenza dall'assistenza ventilatoria 24 ore su 24 ore è indicato associare l'utilizzo dello stimolatore diaframmatico durante il giorno e della ventilazione invasiva con tracheostomia durante la notte.

Inoltre i pazienti con SICC possono associare all'ipoventilazione alveolare di origine centrale condizionante grave ipossiemia e ipercapnia specialmente durante il sonno, che se non trattate conducono a severe disfunzioni a livello cardio-vascolare (ipertensione polmonare, cuore polmonare, scompenso cardiaco) e neurologico (danni da ipossiemia), più o meno severe disregolazioni del sistema nervoso autonomo sia sul piano anatomico (malattia di Hirschprung) che sul piano funzionale (dismotilità esofagea, ridotta risposta pupillare alla luce, spasmi affettivi, ridotta temperatura corporea basale, sporadiche profuse sudorazioni, mancanza di percezione della dispnea, alterata percezione dell'ansietà). In più alcuni genotipi si associano ad un aumentato rischio di sviluppare tumori ad origine dalla cresta neurale (ganglioneuroma, ganglioneuroblastoma, neuroblastoma).

La sindrome all'esordio richiede una prolungata ospedalizzazione per la diagnosi, l'impostazione degli accertamenti mirati a definire il fenotipo, l'educazione terapeutica dei genitori, l'organizzazione della domiciliazione che richiede un complesso lavoro di rete fra ospedale e servizi territoriali. Dopo la dimissione è necessario seguire un impegnativo programma di follow-up che richiede, soprattutto nei primi anni di vita, frequenti controlli clinico-strumentali anche per individuare le problematiche legate allo sviluppo psico-motorio che sono frequenti in questa sindrome e per sostenere lo stress per le famiglie che è particolarmente alto data la complessità assistenziale. La situazione di stress familiare si associa ad elevato rischio di separazione genitoriale e alla frequente perdita del lavoro per la madre che è costantemente impegnata nell'accudimento e nell'assistenza al proprio figlio/a.

#### Bibliografia scientifica:

Weese-Mayer DE, Shannon CD, Keens GT and Silvestri JM. Idiopathic congenital hypoventilation syndrome diagnosis and management. *Am J Respir Crit Care Med* 160:368-373, 1999.

Vanderlaan M, Holbrook CR, Wang M, Tuell A and Gozal D. Epidemiologic survey of 196 patients with congenital central hypoventilation syndrome. *Pediatr Pulmonol* 37:217-229, 2004.

Bachetti T, A Robbiano, S Parodi, I Matera, E Merello, V Capra, MP Baglietto, A Rossi, I Ceccherini and G Ottonello. Brainstem Anomalies in two Patients Affected by Congenital Central Hypoventilation Syndrome. *Am J Respir Crit Care Med* 174:706-709, 2006

Amiel J, Laudier B, Attiè-Bitach T, Trang H, De Pontual L, Gener B, Trochet D, Etchevers H, Ray P, Simonneau M, Vekemans M, Munnich A, Gaultier C and Lyonnet S. Polyalanine expansion and frameshift mutations of the paired-like homeobox gene PHOX2B in congenital central hypoventilation syndrome. *Nat Genet* 33:459-461, 2003.

Weese-Mayer DE, Berry-Kravis EM, Zhou L, Maher BS, Silvestri JM, Curran ME and Marazita ML. Idiopathic congenital central hypoventilation syndrome: analysis of genes pertinent to early autonomic nervous system embryologic development and identification of mutations in Phox2b. *Am J Med Genet* 123:267-278, 2003.

Matera I, Bachetti T, Puppo F, Di Duca M, Morandi F, Casiraghi GM, Cilio MR, Hennekam R, Hofstra R, Schober JG, Ravazzolo R, Ottonello G and Ceccherini I. PHOX2B mutations and polyalanine expansions correlate with the severity of



Campagna per le Malattie Rare non riconosciute

**Diritti Non Regali per i Malati Rari**

[dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com](mailto:dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com)

Associazione Italiana per la Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita

(Sindrome di Ondine), A.I.S.I.C.C. = O.N.L.U.S.

Via Ungheria 8, 50126 Firenze = Cell. 333 7976176

Codice Fiscale 94110360487 = Conto Corrente Postale 71744825

Banca Nazionale del Lavoro ag. 6 = Fi

IBAN IT 96 A 01005 02804 000000005385

Cassa di Risparmio di Firenze ag. 38 = Viale Europa FI

IBAN IT 61 L 06160 02834 000001045C00

e-mail: [aisicc.cchs@virgilio.it](mailto:aisicc.cchs@virgilio.it) = sito web: [www.sindromediondine.it](http://www.sindromediondine.it)



... respirare ... per vivere!

the respiratory phenotype and associated symptoms in both congenital and late onset Central Hypoventilation syndrome. *J Med Genet* 41:373-380, 2004.

Brunet JF, Pattyn A. Phox2 genes from patterning to connectivity. *Curr Opin Genet Dev* 12:435-440, 2002.

Trochet D, O'Brien LM, Gozal D, Trang H, Nordenskjold A, Laudier B, Svensson PJ, Uhrig S, Cole T, Niemann S, Munnich A, Gautier C, Lyonnet S and Amiel J. PHOX2B genotype allows for prediction of tumor risk in congenital central hypoventilation syndrome. *Am J Hum Genet* 76:421-426, 2005.

Berry-Kravis EM, Zhou L, Casey M, Rand BS, Weese-Mayer DE. Congenital central hypoventilation syndrome: PHOX2B mutations and phenotype. *Am J Respir Crit Care Med* 174:1139-1144, 2006.

Bachetti T, Borghini S, Ravazzolo R and Ceccherini I. An in vitro approach to test the possible role of candidate factors in the transcriptional regulation of the RET proto-oncogene. *Gene Expr* 12:137-149, 2005.

Borghini S, Bachetti T, Fava M, Di Duca M, Cargnin F, Fornasari D., Ravazzolo R and Ceccherini I. The TLX2 homeobox gene is a transcriptional target of PHOX2B in neural-crest derived cells. *Biochem J* 395:355-361, 2006

Flora A, Lucchetti H, Benfante R, Goridis C, Clementi F and Fornasari D. Sp proteins and Phox2b regulate the expression of the human Phox2a gene. *J Neurosci* 21:7037-7045, 2001.

Bachetti T, Matera I, Borghini S, Di Duca M, Ravazzolo R and Ceccherini I. Distinct pathogenetic mechanisms for PHOX2B associated polyalanine expansions and frameshift mutations in congenital central hypoventilation syndrome. *Hum Mol Genet* 14:1815-1824, 2005.

Bachetti T, Bocca P, Borghini S, Matera I, Prigione I, Ravazzolo R, Ceccherini I. Geldanamycin promotes nuclear localisation and clearance of PHOX2B misfolded proteins containing polyalanine expansions. *Int J Biochem Cell Biology*, 39:327-339, 2007

Parodi S, Bachetti T, Lantieri F, Di Duca M, Santamaria G, Ottonello G, Matera I, Ravazzolo R, Ceccherini I. Parental origin and somatic mosaicism of PHOX2B mutations in Congenital Central Hypoventilation Syndrome. *Hum Mutat*, in press

Antic NA, Malow BA, Lange N, McEvoy RD, Olson AL, Turkington P, Windisch W, Samuels M, Stevens CA, Berry-Kravis EM, Weese-Mayer DE. PHOX2B Mutation-confirmed Congenital Central Hypoventilation Syndrome. Presentation in Adulthood. *Am J Resp Crit Care Med* 174:923-927, 2006



Campagna per le Malattie Rare non riconosciute

**Diritti Non Regali per i Malati Rari**

[dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com](mailto:dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com)

Associazione Italiana per la Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita

(Sindrome di Ondine), A.I.S.I.C.C. = O.N.L.U.S.

Via Ungheria 8, 50126 Firenze = Cell. 333 7976176

Codice Fiscale 94110360487 = Conto Corrente Postale 71744825

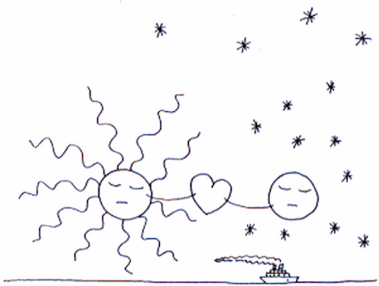
Banca Nazionale del Lavoro ag. 6 = Fi

IBAN IT 96 A 01005 02804 000000005385

Cassa di Risparmio di Firenze ag. 38 = Viale Europa FI

IBAN IT 61 L 06160 02834 000001045C00

e-mail: [aisicc.cchs@virgilio.it](mailto:aisicc.cchs@virgilio.it) = sito web: [www.sindromediondine.it](http://www.sindromediondine.it)



... respirare ... per vivere!

An Official ATS Clinical Policy Statement: Congenital Central Hypoventilation Syndrome Genetic Basis, Diagnosis, and Management

Debra E. Weese-Mayer, Elizabeth M. Berry-Kravis, Isabella Ceccherini, Thomas G. Keens, Darius A. Loghmanee, and Ha Trang, on behalf of the ATS Congenital Central Hypoventilation Syndrome Subcommittee. *Am J Respir Crit Care Med* Vol 181. pp 626–644, 2010

International Classification of Functioning, Disability and Health in children with congenital central hypoventilation syndrome

ROSARIO MONTIROSSO<sup>1</sup>, FRANCESCO MORANDI<sup>2</sup>, CHIARA D'ALOISIO<sup>1</sup>, ANNA BERNA<sup>2</sup>, LIVIO PROVENZI<sup>1</sup> & RENATO BORGATTI<sup>1</sup> *Disability and Rehabilitation*, 2009; 31(S1): S144–S152

#### La malattia è riconosciuta:

ORPHANET con il numero ORPHA661:

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=IT&Expert=661](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=IT&Expert=661)

OMIM (Ondine Mendelian Inheritance in Man) con il numero 209880:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/209880>

NORD, National Organization for Rare Disorders:

[http://www.rarediseases.org/search/rdbdetail\\_abstract.html?disname=Central%20Hypoventilation%20Syndrome%2C%20Congenital](http://www.rarediseases.org/search/rdbdetail_abstract.html?disname=Central%20Hypoventilation%20Syndrome%2C%20Congenital)

Nel 2006 è stata fatta richiesta all' Istituto Superiore Sanità che la Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita, nell'ambito della revisione dell'elenco delle malattie rare, già previste per l'esenzione dal DM 279/2001, venisse inserita.

Con il D.P.C.M. Del 23 aprile 2008 (Nuovi LEA) <http://www.iss.it/cnrm/news/cont.php?id=976&lang=1&tipo=3>

la SICC viene inserita nell' elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo (ALLEGATO 7)

[http://www.iss.it/binary/cnrm/cont/C\\_17\\_normativa\\_1618\\_ulterioriallegati\\_ulterioreallegato\\_14\\_alleg.1209031793.pdf](http://www.iss.it/binary/cnrm/cont/C_17_normativa_1618_ulterioriallegati_ulterioreallegato_14_alleg.1209031793.pdf)

con il codice RH0010

però il D.P.C.M. Del 23 aprile 2008 è stato revocato per mancanza di copertura finanziaria.

La Regione Toscana, con delibera G.R.Toscana n. 90 del 9 febbraio 2009 ha esteso, ai residenti toscani, l'elenco delle malattie rare già previste dal D.M. 279/2001 e incluso anche la SICC

Con codice RH0010

[http://www.usl5.toscana.it/images/stories/farma/grt\\_90\\_08.pdf](http://www.usl5.toscana.it/images/stories/farma/grt_90_08.pdf)



Campagna per le Malattie Rare non riconosciute

**Diritti Non Regali per i Malati Rari**

[dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com](mailto:dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com)

Associazione Italiana per la Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita

(Sindrome di Ondine), A.I.S.I.C.C. = O.N.L.U.S.

Via Ungheria 8, 50126 Firenze = Cell. 333 7976176

Codice Fiscale 94110360487 = Conto Corrente Postale 71744825

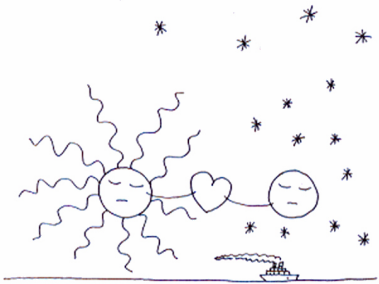
Banca Nazionale del Lavoro ag. 6 = Fi

IBAN IT 96 A 01005 02804 000000005385

Cassa di Risparmio di Firenze ag. 38 = Viale Europa FI

IBAN IT 61 L 06160 02834 000001045C00

e-mail: aisc.cchs@virgilio.it = sito web: www.sindromediondine.it



... respirare ... per vivere!

[Allegato A](#) alla delibera G.R.T. n. 90 del 9 febbraio 2009

[http://www.usl5.toscana.it/images/stories/farma/grt%2090\\_08\\_all\\_a.pdf](http://www.usl5.toscana.it/images/stories/farma/grt%2090_08_all_a.pdf)

[http://www.usl5.toscana.it/index.php?option=com\\_content&view=article&id=9488%3Adipartimento-del-farmaco&catid=150%3Adipartimento-del-farmaco-&Itemid=6430](http://www.usl5.toscana.it/index.php?option=com_content&view=article&id=9488%3Adipartimento-del-farmaco&catid=150%3Adipartimento-del-farmaco-&Itemid=6430)

#### I centri di riferimento:

##### **ITALIA Istituto Giannina Gaslini – Genova**

(ricerca scientifica, indagini diagnostiche e ospedalizzazione)

ventilazione invasiva con tracheostomia, ventilazione non invasiva con maschera nasale e/o facciale

##### **GERMANIA Klinikum Dritter Orden – Monaco**

la sindrome qui viene trattata con impianto chirurgico di pace-macker diaframmatico, sono seguiti circa una cinquantina di pazienti provenienti da vari paesi europei anche dall' Italia

##### **FRANCIA Hôpital Robert Debré – Parigi**

ventilazione invasiva con tracheostomia, ventilazione non invasiva con maschera nasale e/o facciale

#### Gravità clinica:

**la sindrome da ipoventilazione centrale congenita è una patologia severa, limitante la vita se non trattata adeguatamente, cronica e senza possibilità di guarigione.**

**Non esiste una terapia farmacologica di documentata efficacia (sono in corso sperimentazioni), ma solo terapia di supporto e sostegno delle funzioni vitali.** Richiede un prolungato ricovero iniziale nella fase diagnostica e di impostazione terapeutica e possibili frequenti ricoveri, soprattutto nei primi anni di vita, in relazione alla gestione delle possibili malattie intercorrenti che hanno un'evoluzione molto più grave e complessa rispetto alla popolazione generale. La gestione della malattia richiede un monitoraggio continuo durante il sonno ed in alcuni casi 24 ore al giorno.

Nella SICC possono subentrare con il passare del tempo patologie correlate alla disregolazione del sistema nervoso autonomo che possono condizionare ad esempio gravi episodi sincopali secondari ad asistolie prolungate necessitanti l'impianto di un pace-maker cardiaco.



Campagna per le Malattie Rare non riconosciute

**Diritti Non Regali per i Malati Rari**

[dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com](mailto:dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com)

Associazione Italiana per la Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita

(Sindrome di Ondine), A.I.S.I.C.C. = O.N.L.U.S.

Via Ungheria 8, 50126 Firenze = Cell. 333 7976176

Codice Fiscale 94110360487 = Conto Corrente Postale 71744825

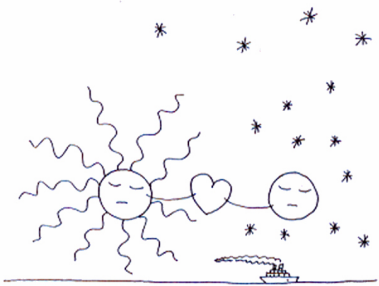
Banca Nazionale del Lavoro ag. 6 = Fi

IBAN IT 96 A 01005 02804 000000005385

Cassa di Risparmio di Firenze ag. 38 = Viale Europa FI

IBAN IT 61 L 06160 02834 000001045C00

e-mail: [aisicc.cchs@virgilio.it](mailto:aisicc.cchs@virgilio.it) = sito web: [www.sindromediondine.it](http://www.sindromediondine.it)



... respirare ... per vivere!

Nella maggior parte dei casi la malattia insorge per un difetto genetico de-novo, ma è stata documentata la possibilità di un mosaicismo nel 5-10% dei genitori dei bambini affetti dalla SICC.

**Non esistono opzioni chirurgiche per trattare il difetto di base della sindrome**, ma solo per la correzione dell'eventuale associata malattia di Hirschsprung e per l'asportazione dei possibili tumori associati (ganglioneuroma, ganglioneuroblastoma, neuroblastoma).

#### **Prevalenza:**

viene stimata un'incidenza di 1 caso ogni circa 200.000 nati vivi e quindi in Italia vengono attesi 2-3 nuovi casi ogni anno.

In Italia si conoscono attualmente circa 50 casi che sono quelli afferenti all'Associazione Italiana Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita.

#### **Onerosità costo del trattamento:**

è equiparabile ai trattamenti già previsti per altre patologie. Questo, dal punto di vista della "presa in carico" da parte istituzionale.

Per quanto attiene, invece, ai costi attualmente a carico dei pazienti, questi sono molteplici:

**La Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita è estremamente onerosa per le famiglie che hanno figli affetti per i seguenti motivi:**

-il costante impegno (nei primi anni di vita è di 24 ore su 24) di almeno uno dei genitori che quindi è spesso costretto ad abbandonare la propria attività lavorativa con conseguente riduzione delle entrate economiche per il sostentamento familiare.

**-l'impegno per le famiglie dura per tutta la vita trattandosi di malattia cronica senza possibilità di remissione e attualmente non guaribile. L'impegno per le famiglie si prolunga anche alla maggiore età dei pazienti necessitando questi della presenza costante di un adulto che possa intervenire in caso di bisogno assistenziale durante le fasi di sonno notturno e le malattie intercorrenti.**

-l'impegno economico per le famiglie è anche direttamente gravato dalla necessità di portare i propri figli a fare frequenti controlli clinici, anche con ospedalizzazioni, talvolta anche a notevole distanza dalle sedi di residenza trattandosi di malattia ad elevata complessità assistenziale.

-la gestione della SICC richiede un'elevata dipendenza tecnologica (respiratori domiciliari e/o pacemaker diaframmatico, aspiratore, interfacce respiratore-paziente, sistemi di monitoraggio non invasivo dei gas ematici, materiale per la rianimazione cardio-polmonare, pacemaker cardiaco, materiale per la gestione di colostomia) che non sempre viene garantita dal Servizio Sanitario Nazionale con la dovuta tempestività e completezza.

-la frequente presenza di disabilità neurocognitive, che si evidenziano soprattutto durante il corso degli studi, possono richiedere interventi di sostegno che vanno oltre quelli offerti durante le ore curricolari e che quindi sono a totale carico delle famiglie.



Campagna per le Malattie Rare non riconosciute

**Diritti Non Regali per i Malati Rari**

[dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com](mailto:dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com)

Associazione Italiana per la Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita

(Sindrome di Ondine), A.I.S.I.C.C. = O.N.L.U.S.

Via Ungheria 8, 50126 Firenze = Cell. 333 7976176

Codice Fiscale 94110360487 = Conto Corrente Postale 71744825

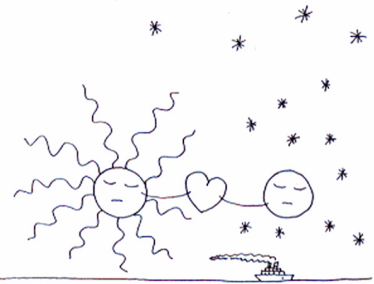
Banca Nazionale del Lavoro ag. 6 = Fi

IBAN IT 96 A 01005 02804 000000005385

Cassa di Risparmio di Firenze ag. 38 = Viale Europa FI

IBAN IT 61 L 06160 02834 000001045C00

e-mail: [aisicc.cchs@virgilio.it](mailto:aisicc.cchs@virgilio.it) = sito web: [www.sindromediondine.it](http://www.sindromediondine.it)



... respirare ... per vivere!

**Quanto sopra è lesivo del diritto alla tutela della salute, costituzionalmente sancito.**

**La mancanza di Centri di riferimento diffusi sul territorio, produce un nomadismo diagnostico estenuante per i pazienti e corrosivo per i costi di sistema (reiterazione esami/prestazioni, assenza di coordinamento).**

**L' assenza di riconoscimento della patologia, comporta anche gravi problemi sul piano dei rapporti di lavoro e – per quanti sono in età scolare- sul piano dell' assistenza scolastica, in quanto vengono a mancare tutele e diritti di norma connessi ai portatori di patologie codificate.**

**Questo crea discriminazione rispetto ai portatori di patologia riconosciuta.**

**La mancanza di riconoscimento penalizza inoltre la patologia riguardo alle possibilità di finanziamento dedicate nell' ambito della ricerca.**

**Penalizza altresì la formazione, iniziale ed in itinere, degli operatori sanitari, con inevitabili ricadute negative sul paziente e sui costi di sistema.**

**Non essendo in previsione l' aggiornamento del Registro Nazionale Rare, poiché il relativo provvedimento di contesto (la revisione dei LEA) è da tempo bloccato presso il ministero del Tesoro, ci rivolgiamo alle Regioni, quale realtà territoriale ed istituzionale di riferimento per la tutela della salute dei cittadini, per chiedere l' inserimento della Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita nei rispettivi Registri Regionali delle Malattie Rare, con uno specifico Codice di Esenzione Regionale, affinché i pazienti che ne sono afflitti ottengano il medesimo trattamento e le medesime tutele dei portatori di patologia rara riconosciuta.**

**Restiamo a disposizione per approfondimenti.**

**Distinti saluti,**

**Ivana Paola Da Re**

Presidente [A.I.S.I.C.C.](http://A.I.S.I.C.C.)

[ivanapaola.dare@gmail.com](mailto:ivanapaola.dare@gmail.com)

**Dott. Francesco Morandi**

medico referente [A.I.S.I.C.C.](http://A.I.S.I.C.C.)

[morandi.francesco@teletu.it](mailto:morandi.francesco@teletu.it)



Campagna per le Malattie Rare non riconosciute

**Diritti Non Regali per i Malati Rari**

[dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com](mailto:dirittinonregaliperimalatirari@gmail.com)