



# DISTONIA OGGI

**Editore:**

**A.R.D. - Associazione italiana per la Ricerca sulla Dystonia**  
Associazione di promozione sociale senza fini di lucro per promuovere la conoscenza della distonia e favorire l'assistenza ai malati

**Presidente:** Paolo Corsi

**Sede:** c/o Rinaldoni Claudia  
Via Amendola 6/11 - 20090 Segrate (MI).  
Tel.: 340-2668831 333-2956056  
E-mail: claudiarinaldoni@libero.it;  
info@distonia.it  
Sito web: [www.distonia.it](http://www.distonia.it)  
Codice fiscale: 97085660583

**Direttore Responsabile:**  
Claudio Somazzi

**Stampa:** Brunati Artigrafiche s.r.l.  
Via Figino 39/41  
22020 San Fermo della Battaglia (CO)

Registrazione del Tribunale di Milano n. 417 del 28 settembre 2009

**Dicembre 2009**

**PAG. 1**

**Editoriale**

**PAG. 3**

Bice Simone  
**Notizie**  
dalla *Delegazione Toscana*

**PAG. 4**

Anna Moiana  
**Assemblea generale**  
dell'*European Dystonia Federation*

**PAG. 5**

Dott. Tom Warner  
**La causa della distonia:**  
che cosa avviene  
nelle cellule nervose?

**PAG. 6**

Dott. Mark Edwards  
**Fattori Psicologici**  
nella distonia

**PAG. 7**

Prof. Eckart Altenmüller,  
Dott. Hans-Christian Jabusch  
**La distonia focale nei musicisti:**  
risultati recenti e nuovi sviluppi

**PAG. 8**

Alcune cose  
utili da ricordare

**PAG. 8**

Appello ai lettori

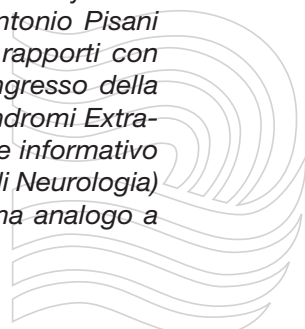
## EDITORIALE

**Cari Amici,**

ho il piacere di rivolgermi ancora a Voi come Presidente dell'Associazione italiana per la Ricerca sulla Dystonia per informarVi, seppure sinteticamente, sulle attività svolte nel corso di questo 2009 e sui tanti problemi che restano ancora da risolvere.

Sul lato istituzionale, sono stati espletati, anche quest'anno, i necessari adempimenti amministrativi richiesti dalla Provincia di Milano (presentazione di una relazione sull'attività dell'anno 2008 e del relativo bilancio consuntivo, che ha registrato un rilevante avanzo positivo) per il mantenimento dell'iscrizione dell'A.R.D. nel Registro delle Associazioni di Promozione Sociale della Provincia di Milano. E' proseguita la fruttuosa collaborazione con il Comune di Segrate e con la Consulta del Volontariato Sociale all'interno dello stesso territorio. Inoltre, per il secondo anno consecutivo, cioè da quando l'Associazione soddisfa le necessarie condizioni per l'iscrizione negli appositi elenchi, abbiamo presentato la documentazione per partecipare al riparto del 5 per mille dell'imposta sul reddito e ci auguriamo di ricevere il prezioso contributo economico di tanti soci e amici.

Per quanto riguarda l'attività operativa dell'Associazione, ricordo che quest'anno il tradizionale Convegno Scientifico a due voci medico-paziente è stato organizzato a Mestre (VE), con il prezioso supporto dell'équipe diretta dal Dott. Roberto Eleopra e il contributo della società Medtronic, che ha generosamente garantito la copertura delle spese organizzative (sala riunioni e pranzo di lavoro). Il Convegno ha riscontrato una buonissima partecipazione in termini numerici e un'elevata qualità delle relazioni, che ci auguriamo di ospitare a breve sul nostro sito [www.distonia.it](http://www.distonia.it). Grazie al lavoro costante di tutto il Direttivo, abbiamo potuto allargare la rete di relazioni con il territorio, con altri Centri di Riferimento e con altre Associazioni di pazienti che operano in aree non lontane da quelle di nostro interesse. In particolare, sono stato invitato (sia per presentare l'attività dell'A.R.D che per partecipare a Tavole Rotonde) a numerosi convegni e congressi. Ricordo i più importanti: durante il XLIX Congresso Nazionale della SNO (Scienze Neurologiche Ospedaliere), svoltosi a Palermo, ho partecipato alla Tavola Rotonda "Ripensare le certificazioni di invalidità e rivedere la riabilitazione in neurologia. Sinergie tra FIAN e SNO", organizzata a cura della Federazione Italiana Associazioni Neurologiche; all'Ospedale Luigi Sacco di Milano (in occasione del Convegno su "15 anni di tossina botulinica all'Ospedale Luigi Sacco: passato presente e futuro") ho presentato le attività dell'Associazione; al "2nd Biennial Workshop on Dystonia - Neural Plasticity in Dystonia", (organizzato dal Prof. Antonio Pisani dell'Università Roma Torvergata), ho stabilito importanti rapporti con la Dystonia Medical Research Foundation; al XXXVI Congresso della Limpe (Lega Italiana contro la Malattia di Parkinson, le Sindromi Extra-piramidali e le Demenze) a Genova ho distribuito materiale informativo sulla distonia; al XL Congresso della SIN (Società Italiana di Neurologia) a Padova ho partecipato a una tavola rotonda su un tema analogo a





quello del Congresso SNO di Palermo).

Oltre a citare la presenza di Anna Moiana alle riunioni dell'European Dystonia Federation (di cui si parla più dettagliatamente in altra parte di questo periodico), ricordo che ho partecipato (in occasione della Prima Giornata Mondiale delle Malattie Rare) al Convegno di Milano su "La rete regionale per le malattie rare: un cantiere aperto" e al primo Convegno delle Associazioni Amiche di Telethon nell'ambito della XV Convention Scientifica Telethon a Riva del Garda (TN). Nel corso del Convegno, al quale è intervenuto anche il Presidente del Senato, Renato Schifani, sono state esaminate le problematiche relative alle malattie rare genetiche ed è stata sottolineata la necessità di una più incisiva azione a livello legislativo. A questa occasione è seguita la mia partecipazione a un gruppo di lavoro che sta preparando le raccomandazioni da sottoporre al Presidente Schifani.

Mi sembra giusto ricordare, con la dovuta enfasi e con legittimo orgoglio, il completamento del progetto "Malattie rare e ricerca genetica", che ha ottenuto il prestigioso riconoscimento come Premio Progetto Sociale 2007 dal Comune di Segrate per le Associazioni che operano sul suo territorio. Il progetto si è concretizzato, oltre che in un'ampia relazione sul tema, nella realizzazione del sito [ard.abtm.org](http://ard.abtm.org). Il relativo contributo economico è stato ovviamente destinato alle attività previste dallo Statuto.

Nel corso dell'anno, in collaborazione con l'Associazione Italiana Neuropatie Periferiche, abbiamo anche preparato e presentato a Mediafriends ("La Fabbrica del sorriso 2010") un importante progetto che mira a dotare la Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta di nuove e più moderne apparecchiature per il monitoraggio intraoperatorio e per il sistema di videoregistrazione, stoccaggio ed editing documentazione video al fine di migliorare la qualità e incrementare la quantità degli interventi chirurgici nell'ambito dell'ormai ultradecennale attività sulla distonia primaria generalizzata in età pediatrica.

Infine mi piace sottolineare, tra le tante, due occasioni importanti dal punto di vista dei risultati raggiunti (conoscenza dell'Associazione e raccolta di fondi). Da gennaio a marzo, l'Associazione Culturale "La Lampada" e il Cinema Teatro Delfino di Milano hanno organizzato, nell'ambito della prima edizione di "Zona Palco", concorso teatrale nazionale per compagnie amatoriali, sei serate di spettacoli. Con estrema sensibilità, gli organizzatori hanno voluto appoggiare la causa della nostra Associazione, che ha avuto la possibilità di distribuire materiale sulla distonia e di informare direttamente i numerosissimi spettato-

ri nel corso della serata conclusiva. Nel mese di maggio, grazie alla cortese ospitalità dell'Associazione Commercianti e Artigiani di Vimodrone (MI), abbiamo organizzato il nostro mercatino in occasione della loro tradizionale XXII Sagra del Commercio e dell'Artigianato (patrocinata dal Comune di Vimodrone). La generosità di numerosi amici, che ci hanno donato numerosi oggetti, e l'impegno di Barbara Cipelletti, Anna Maria Molteni, Gianfranca Molteni, Claudia Rinaldoni e Aurelio Sironi, ci hanno consentito di raccogliere la cospicua cifra di circa € 600,00. Il Consiglio Direttivo ha deciso all'unanimità di devolvere il 20% di tale cifra a favore della ricostruzione di un Centro Civico a Castelnuovo in Abruzzo, sulla base di un progetto sostenuto dal Comune di Segrate.

Concludendo, se posso dire con soddisfazione che molto è stato fatto, non posso fare a meno di ammettere che molto, troppo, resta ancora da fare. La collaborazione con il Comitato Scientifico non sempre è stata efficiente ed efficace come avremmo desiderato e come sarebbe stato auspicabile per la difesa dei legittimi interessi dei nostri soci e, soprattutto, degli ammalati. Il problema dei farmaci off-label non ha visto ancora una soluzione equa e soddisfacente, in alcune regioni vengono segnalate situazioni ancora più preoccupanti in termini di disponibilità della tossina botulinica (terapia di prima scelta in moltissimi casi). Inoltre, mancano all'Associazione competenze in vari settori (legale e finanziario, soprattutto), manca una sede idonea, mancano altre persone di buona volontà che si facciano avanti e sollevino, almeno parzialmente, i pochi che riescono a dedicare energie e tempo prezioso all'Associazione.

Potrei usare, senza alcuna modifica, le parole che impiegai nell'editoriale dello scorso anno, aggiornandole alla data attuale e ricordando che, tra breve, occorrerà procedere al rinnovo delle cariche sociali: è assolutamente necessario trovare nuove risorse umane desiderose di dare il loro contributo di azione e di idee e di garantire la continuità operativa dell'ARD. In caso contrario, anche se con enorme rammarico (e con altrettanta rabbia), ci potremmo trovare, tra non molto, a lamentare la scomparsa dell'Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia.

Non ho scritto quest'ultimo capoverso né per spaventare né per "ricattare" moralmente alcuna persona, ma sono fermamente convinto che, se non riusciremo a dare una vigorosa sferzata, a coinvolgere tanti altri amici, il destino dell'Associazione sarà tutt'altro che roseo.

**Paolo Corsi**, Presidente

## NOTIZIE

## DALLA DELEGAZIONE TOSCANA

■ **Bice Simone**

Presidente Delegazione Toscana

■ Nel 2010 ricorre il decennale della fondazione dell'ARD - Delegazione Toscana che, dopo un triennio di attività ufficiose (1997-1999), ha ottenuto il riconoscimento ufficiale con l'attribuzione del codice fiscale da parte dell'Agenzia delle Entrate (C.F. 94067700487) e con l'iscrizione nel Registro Regionale toscano delle associazioni di volontariato nell'anno 2000.

In occasione di questa ricorrenza abbiamo progettato un convegno e un piccolo concerto per il prossimo mese di marzo, il cui invito invieremo prossimamente a tutti i soci e i simpatizzanti dell'ARD.

La Delegazione, inoltre, promuove incontri di gruppi di persone che vogliono discutere sulle criticità e sulle problematiche della distonia presso la sede di Firenze alla presenza della psicoterapeuta clinica Kitergiata Iannelli. Si tratta di incontri amichevoli, in cui ciascuno ha la possibilità di esporre e ascoltare esperienze di vita nell'affrontare la malattia e metterle a confronto con le storie degli altri per migliorare la qualità della vita.

La richiesta da parte di diversi soci di poter usufruire di sedute di fisioterapia è stata presentata al Forum toscano delle malattie rare, che si fa portavoce delle esigenze dei malati presso l'Assessorato alla Sanità toscana, con l'obiettivo di far entrare nel piano terapeutico anche la fisioterapia.

Sin dall'inizio la Delegazione è stata a contatto diretto con le persone affette da distonia con incontri programmati o sostando presso gli ambulatori dove vengono o venivano praticate le infiltrazioni di tossina botulinica a Careggi, all'IOT, all'Ospedale di Cisanello di Pisa, a "Le Scotte" di Siena, per prestare attenzione ai problemi dei malati.

L'intervento della Delegazione ha significato la risoluzione di alcuni problemi, sia quando la tossina venne a mancare all'ambulatorio di Careggi, sia quando recentemente ha dato sostegno ad un socio in sede di commissione legale per ottenere

l'invalidità.

Nel 2002 la Delegazione, assieme ad altre associazioni toscane, ha contribuito alla nascita del Forum delle malattie rare e croniche con sede operativa presso il Dipartimento per il diritto alla salute della Regione Toscana. Il Forum, del cui consiglio direttivo fa parte anche il presidente della Delegazione Toscana, ha gli stessi obiettivi dell'ARD e cioè la tutela dei diritti delle persone affette da malattie croniche, rare o rarissime, il miglioramento degli aspetti socio-sanitari, il diritto di informazione, comunicazione, accesso alla cura e sorveglianza.

La Delegazione collabora con enti ed organizzazioni nazionali come l'ISS (Istituto Superiore Sanità nazionale) e con la Federazione Uniamo. Dopo una costante partecipazione della Delegazione e di molte altre associazioni ai lavori, durante i numerosi incontri a Roma promossi dalla dott.sa Taruscio dell'ISS, è stato istituito il Registro Nazionale delle Malattie Rare e, grazie all'importante collaborazione di funzionari delle sanità regionali, in ogni regione è stato istituito quello regionale.

Il registro regionale toscano è affidato alla gestione del Creas-Cnr di Pisa. In esso sono raccolti tutti i dati relativi alle malattie rare a partire dal 1° gennaio 2000.

L'attenzione e la disponibilità della Sanità toscana a farsi carico delle malattie rare sono molto alte, tanto che le 109 nuove patologie riconosciute, ma non ancora ufficializzate con il loro inserimento nel registro nazionale, sono state iscritte nel registro toscano; fra di esse il codice RFG160, riferito alle distonie primarie, e il vecchio codice RF0090, riferito alla distonia idiopatica di torsione, rendono possibile in alcuni casi una cura gratuita.

L'ultimo incontro dell'anno 2009 delle associazioni del Forum con la sanità toscana risale al 18 dicembre 2009 per discutere sul progetto della "Carta Sanitaria Elettronica" per la quale si prevede un percorso preferenziale per i malati rari e cronici.

# ASSEMBLEA GENERALE DELL'EUROPEAN DYSTONIA FEDERATION

**Anna Moiana**

Delegata ARD presso la European Dystonia Federation

L'annuale incontro dei delegati delle associazioni di pazienti con distonia appartenenti alla European Dystonia Federation (EDF) si è tenuta a Bruxelles ai primi di ottobre. Con una formula ben collaudata, l'assemblea è stata preceduta da una sessione scientifica, cui hanno partecipato alcuni esperti europei. Tra di loro figuravano due giovani neurologhe tedesche - Ana Djarmati e Susanne Schneider di Lubecca - vincitrici del premio David Marsden, assegnato ogni due anni dall'EDF al miglior studio sulla distonia realizzato da ricercatori al di sotto dei quarant'anni (qualcuno di voi ricorderà che ne avevamo dato annuncio sul nostro sito [www.dystonia.it](http://www.dystonia.it)). La loro presentazione, molto tecnica, riguardava alcune mutazioni nel gene DYT6, riscontrate in persone con distonia generalizzata, esordita in età infantile come distonia laringea.

Una nota a proposito del premio David Marsden: dal 2005, anno di esordio, nel quale furono presentati in concorso 9 lavori, si è giunti ad un totale di 21 lavori inviati nel 2009. Ciò è indubbiamente attribuibile al crescente interesse per lo studio della malattia da parte di giovani ricercatori, ma probabilmente anche all'effetto volano di Europe 2008, il convegno pan-europeo svoltosi ad Amburgo lo scorso anno.

Il prof. Albanese ha riferito come negli ultimi anni le pubblicazioni sulla distonia si siano moltiplicate. Gli Stati Uniti rappresentano il paese più prolifico in fatto di studi pubblicati; tuttavia, considerando tutti i paesi europei, si riscontra come l'Europa, nel suo insieme, detenga il primato della produzione scientifica. Ora la formazione di un gruppo di studio denominato "Eurodystonia", composto da noti esperti europei, dovrebbe favorire una più stretta collaborazione internazionale. Si propone infatti di realizzare un database su internet, in cui siano elencati studi e sperimentazioni, prevalentemente riguardanti genetica e interventi chirurgici di stimolazione profonda, offrendo in tal modo agli studiosi che lo desiderano la possibilità di partecipare, condividendo dati e informazioni sulle ricerche.

Una parte della sessione è stata dedicata allo scambio di esperienze tra i delegati. La sottoscritta ha brevemente parlato dell'ARD, con un accen-

no ad un progetto a favore della distonia infantile, con cui l'associazione ha partecipato ad un bando indetto da Mediafriends (se ne parla nell'editoriale del Presidente).

Tra le iniziative illustrate dai delegati figura un concerto, organizzato dall'associazione svizzera, per sensibilizzare l'opinione pubblica sul tema del crampo del musicista e raccogliere fondi, che sono stati utilizzati per la stampa di un opuscolo informativo. I delegati austriaci hanno riferito di un progetto "itinerante", in fase di svolgimento, che prevede una serie di incontri, in ospedali situati in varie località del Paese, per promuovere la conoscenza della malattia e favorire il dialogo tra pazienti, neurologi e medici generici. L'associazione norvegese ha programmato un lavoro di mappatura di bambini e adolescenti con distonia, che svolgerà in collaborazione con Svezia e Danimarca. Va sottolineato come i norvegesi ricevano finanziamenti dal Dipartimento della Salute e della riabilitazione del governo, che finanzia circa 160 associazioni di pazienti.

L'incontro si è chiuso domenica 4 ottobre, con l'assemblea generale, durante la quale la sottoscritta, a causa di accresciuti impegni familiari e professionali, ha rassegnato le dimissioni dal Consiglio Direttivo dell'EDF, pur restando delegata dell'ARD presso la Federazione.

Nel corso dell'assemblea si è discusso il tema della settimana della distonia, che dovrebbe cadere a novembre, ma al momento viene celebrata in periodi diversi - e in alcuni casi non viene celebrata affatto - nei paesi aderenti all'EDF. Da un lato si è espresso l'auspicio di farla diventare una ricorrenza europea, come avviene per altre malattie, d'altro canto si è rilevato come le differenze di usi, di clima, di risorse, dettino agende diverse nei vari paesi. L'ARD, di fatto, non è mai stata in grado di organizzare eventi particolari in questo senso, soprattutto per mancanza di risorse umane.

Un altro tema trattato è la prossima edizione di Dystonia Europe, il convegno pan-europeo sulla distonia. L'intento è di realizzarlo a Barcellona nel 2011, a condizione di ottenere garanzie sicure di finanziamento da parte dei possibili sponsor.

*Seguono i sunti delle presentazioni del Dott. Tom Warner, del Dott. Mark Edwards e del Prof. Altenmuüller, fornito dagli interessati in inglese e da noi tradotto.*

# DISTONIA: CHE COSA AVVIENE NEI NEURONI

■ **Dott. Tom Warner**

Institute of Neurology, Londra

*Traduzione di Anna Moiana*

■ La maggior parte dei casi di distonia riguarda la forma “primaria” della malattia: questo significa che la causa non è evidente, né vi è perdita o morte delle cellule cerebrali.

Ciò contrasta con quanto avviene in altre malattie neurologiche, come la malattia di Parkinson e la Corea di Huntington, dove la morte di alcuni specifici gruppi di cellule porta alla comparsa dei sintomi. Nella distonia invece, è un errato funzionamento di alcune cellule cerebrali a provocare alterazioni nell’elaborazione dei segnali che originano i movimenti.

Un esempio efficace di quanto si è appena detto è la distonia responsiva a levodopa, una forma genetica molto rara, in cui un’anomalia genetica comporta una ridotta produzione del neurotrasmettitore dopamina (una sorta di messaggero chimico), e di conseguenza i movimenti distonici.

Nella maggior parte degli altri casi tuttavia il problema non è altrettanto chiaro.

Molti studi sono stati condotti sulla distonia DYT1, un’altra forma genetica di distonia primaria alla base di distonia con familiarità ad esordio infantile, distonia generalizzata, ma anche distonia focale con esordio in età adulta.

Il gene DYT1 codifica la proteina torsina A. Studi cellulari hanno dimostrato che questa proteina è molto diffusa, specialmente a livello della membrana nucleare e del reticolo endoplasmatico (dove

vengono prodotte le proteine) all’interno delle cellule. La torsina A alterata (o mutante) viene ridistribuita nelle spirali, o inclusioni della membrana nucleare. Inclusioni di questo tipo sono state identificate al microscopio nel cervello di persone con DYT1 dopo la morte.

Un’altra via per comprendere la funzione di una proteina nelle cellule consiste nella ricerca di altre proteine con cui interagisce. E’ stata identificata una proteina chiamata Snapin che interagisce con la torsina A. Snapin gioca un ruolo importante nella fusione delle vescicole sinaptiche (piccoli involucri di messaggeri chimici) con la membrana cellulare. Le cellule comunicano tra loro grazie al rilascio di neurotrasmettitori dalle vescicole. I nostri studi hanno mostrato che, in situazioni normali, la torsina A regola il ricambio delle vescicole sinaptiche. In presenza di torsina A mutante, la regolazione non viene effettuata ed il ricambio è alterato. Questo si ripercuote sulla comunicazione tra le cellule nervose, e noi crediamo che questa perdita di regolazione sia alla base, a livello cellulare, dell’errato funzionamento dei circuiti motori e quindi dei movimenti distonici. Lo studio delle cellule nervose sta cominciando a svelare i misteri della distonia, ma sono necessari ulteriori ricerche per chiarire i meccanismi che determinano la patologia. Questo è il primo passo per poter contrastare i problemi causati dalla malattia e identificare nuove terapie.



# FATTORI PSICOLOGICI NELLA DISTONIA

■ **Dott. Mark Edwards**

Londra (già vincitore della prima edizione del premio Marsden nel 2005)

*Traduzione di Anna Moiana*

■ Molta parte del pensiero scientifico sulla medicina durante gli ultimi secoli è stato caratterizzato da uno strano presupposto, e cioè che mente e corpo siano entità separate e, come tali, debbano essere studiate individualmente.

In realtà sono in costante aumento le prove di come mente e corpo siano intimamente collegati, cosa che non è affatto sorprendente. Per chi si interessa ai meccanismi di controllo del movimento da parte del cervello (e alle alterazioni che avvengono nei pazienti con disturbi del movimento), la “cognizione motoria”, cioè il modo in cui il movimento è integrato nella mente, rappresenta un’area di studio in continua evoluzione. Alcune ricerche hanno provato che il semplice fatto di pensare a un movimento, (ad esempio suonare il piano), può produrre nel cervello attività simili a quelle riscontrate quando il movimento viene eseguito nella pratica. Ci si è resi conto che alla base di normali esperienze, come l’intenzione di effettuare un movimento o la sensazione che un determinato movimento sia stato prodotto da noi e non da un agente esterno, vi sono specifici meccanismi cerebrali. In presenza di alterazioni di questi meccanismi insorgono sindromi insolite, come avviene ad esempio in pazienti che, in seguito ad ictus, sono impossibilitati a muovere un lato del corpo, ma tuttavia negano di avere qualsiasi problema di movimento. Vi sono persone che sviluppano sintomi fisici (ad esempio movimenti anomali come

tremori, scatti o posture distoniche) in seguito a traumi psicologici, e nelle quali l’intervento di psicoterapia sul disturbo psicologico rimuove il sintomo fisico. Questi cosiddetti disturbi del movimento “psicogeni” dimostrano quanto sia forte l’influenza della mente sul controllo del movimento.

La distonia ha avuto una storia difficile, costellata di miriadi di casi di pazienti che si sono sentiti dire che il problema era “nella loro testa”, prima che questa patologia fosse riconosciuta come malattia neurologica. Tuttavia, sulla base di quanto sopra esposto, dobbiamo riconoscere che, come avviene per tutte le malattie neurologiche, i fattori psicologici influenzano il modo in cui i sintomi fisici si manifestano, e la gestione dei primi può essere di ausilio per migliorare la qualità generale della vita di questi pazienti. Se tralasciamo di curare i pazienti da un punto di vista olistico e ci limitiamo ad occuparci dei sintomi fisici, non riusciremo a prendercene cura nel modo migliore. Non solo, ma questo porrà dei limiti alla piena comprensione di come malattie neurologiche come la distonia influenzino sia gli aspetti cognitivi che quelli fisici della vita dei pazienti. Con tutta probabilità, sarà proprio grazie ad una conoscenza più profonda, che abbracci la complessità degli aspetti a cui si è accennato, che si giungerà a scoprire la vera natura della disfunzione cerebrale che causa la distonia e si compiranno significativi progressi nella cura della malattia.

# LA DISTONIA FOCALE NEI MUSICISTI: RISULTATI RECENTI E NUOVI SVILUPPI

■ **Prof. Eckart Altenmüller,**  
**Dott. Hans-Christian Jabusch**

Institut für Musikphysiologie und Musikermedizin, Hannover

*Traduzione di Annalisa Sironi*

■ La distonia del musicista è un disordine del movimento che colpisce i muscoli della mano e/o del braccio soggetti alla ripetizione di uno specifico compito, e che si presenta come una perdita del controllo volontario degli stessi movimenti ripetuti in modo estensivo. In molti casi il disturbo mette fine alla carriera dei musicisti che ne vengono colpiti. Il primo documento storico relativo alla distonia del musicista risale al 1830 e compare nei diari del pianista e compositore Robert Schumann. Come fu probabilmente per Schumann, l'esercizio prolungato e il dolore causato dall'uso eccessivo degli stessi muscoli può far insorgere la distonia, che si sviluppa nell'1% circa dei musicisti professionisti e in molti casi termina la loro carriera. Da studi di "neuroimaging" (risonanza magnetica, TAC ecc.) emerge che la neuroplasticità disfunzionale può essere uno dei meccanismi patologici più importanti.

Dati epidemiologici hanno dimostrato un rischio più alto in quei musicisti che suonano strumenti che richiedono il massimo di abilità nei movimenti fini. Per strumenti che richiedono un carico di lavoro diverso per ognuna delle due mani, la distonia focale appare più spesso nella mano maggiormente usata. Questi dati rafforzano l'idea che i fattori comportamentali possono essere coinvolti nell'eziologia della distonia del musicista. Dati recenti suggeriscono che i fattori ereditari possano avere un ruolo maggiore rispetto a quanto si pensava in precedenza. In uno studio pilota sono state prese in considerazione tre famiglie con tre pazienti colpiti dalla distonia del musicista e con un totale di sette parenti affetti da altre forme di distonia focale. I risultati preliminari sostengono l'ipotesi di un contributo genetico in questo tipo di distonia focale, inclusa la distonia del musicista, con variazioni fenotipiche.

I trattamenti della distonia del musicista comprendono interventi farmacologici, come la somministrazione di triexifenidile o tossina botulinica A, e

programmi di rieducazione con modifiche ergonomiche agli strumenti.

Nella fase di verifica di uno studio a lungo termine, sono apparsi i primi risultati in media 8,4 anni dopo la comparsa dei sintomi in 144 pazienti con distonia del musicista. Il protocollo del trattamento includeva le seguenti linee-guida: il triexifenidile utilizzato come primo trattamento in pazienti senza possibili controindicazioni, le iniezioni di tossina botulinica usate in pazienti nei quali i movimenti distonici potevano essere chiaramente distinti dai movimenti compensatori, la rieducazione per tutti i pazienti con diverse forme di distonia del musicista, che comprendeva una grande varietà di approcci comportamentali supervisionati. Le modifiche ergonomiche sono state consigliate laddove applicabili e il loro scopo era quello di bloccare o evitare l'insorgere dei movimenti distonici, ad esempio attraverso modifiche apportate allo strumento. I risultati sono stati valutati in base al miglioramento apportato da tutti i trattamenti ed espresso soggettivamente dai pazienti e dai miglioramenti ottenuti nelle terapie individuali. Settantasette pazienti (il 54%) hanno riportato un alleviamento dei sintomi: il 33% dei pazienti trattati con il triexifenidile, il 49% con la tossina botulinica, il 50% con la rieducazione, il 56% con esercizi tecnici non supervisionati e il 63% con modifiche ergonomiche allo strumento. Nella distonia dell'imboccatura (che affligge i musicisti di strumenti a fiato) solo il 15% dei pazienti ha riportato un miglioramento.

I risultati dimostrano che la condizione dei musicisti affetti da distonia focale alla mano può essere significativamente migliorata. I risultati positivi, ottenuti in seguito alla rieducazione e all'esecuzione di esercizi tecnici non supervisionati, evidenziano il beneficio di un coinvolgimento attivo dei pazienti nelle diverse terapie. Comunque solo in casi eccezionali i musicisti con distonia focale tornano ad avere un normale controllo dei movimenti con le terapie disponibili oggi.



## ALCUNE COSE UTILI DA RICORDARE

■ Cari amici, certi di fare cosa utile e gradita a tutti, approfittiamo della pubblicazione di questo numero di "Distonia Oggi" per ricordare alcuni importanti aspetti della nostra vita associativa.

- a) Essendo l'A.R.D. iscritta nel Registro dell'Associazione della Provincia di Milano al numero 42 della "Sezione F - Associazioni di Promozione Sociale", è possibile, in sede di dichiarazione annuale dei redditi delle persone fisiche, indicare (nel riquadro relativo al "*Sostegno del volontariato e delle altre organizzazioni non lucrative di utilità sociale, delle associazioni di promozione sociale ...*") il Codice Fiscale 97085660583 e destinare all'Associazione la propria quota del 5 per mille.
- b) Non essendo, al momento, l'A.R.D. iscritta all'Anagrafe Unica delle ONLUS, non è possibile detrarre/dedurre né le quote associative né eventuali donazioni erogate in via di liberalità.
- c) La quota sociale per l'anno 2010 è fissata in € 25,00 (venticinque/00) e deve essere versata entro il 31 marzo del 2010. Per semplificare le procedure amministrative, è molto importante, specie quando un versamento viene effettuato nel periodo a cavallo tra la fine di un anno e l'inizio dell'anno successivo, specificare, sul bollettino di conto corrente postale, l'anno per il quale si intende versare la quota associativa.
- d) In sede di Assemblea (sia Ordinaria che Straordinaria) saranno ammessi alle votazioni (sia di persona che per delega) solo i soci in regola con il pagamento della quota associativa al momento dello svolgimento dell'Assemblea.
- e) Eventuali versamenti di importo inferiore a € 25,00 dovranno (a norma di Statuto) essere considerati come erogazioni liberali e non come quote sociali e, pertanto, non daranno diritto alla qualifica di Socio né diritto di voto in Assemblea.
- f) Per tutti i versamenti di importo superiore a € 25,00, la cifra eccedente l'importo della quota sociale sarà anch'essa considerata come erogazione liberale.
- g) Nel corso del 2009, l'Associazione, al fine di limitare le spese di gestione, ha chiuso il proprio Conto Corrente Bancario presso la filiale di Cernusco sul Naviglio (MI) della Banca di Roma. Pertanto, ogni versamento dovrà essere effettuato tramite Conto Corrente Postale n. 13839279 intestato a A.R.D. c/o Claudia Rinaldoni (IBAN: IT24C0760101600000013839279 presso Ufficio Postale di Segrate (MI), Via Conte Suardi, n. 69) o in contanti con contestuale rilascio di ricevuta da parte dell'Associazione.

## APPELLO AI LETTORI

■ Cari Soci, Amici e Simpatizzanti,

Ancora una volta siamo a chiedere la vostra collaborazione, affinché la nostra associazione possa mantenersi viva ed essere il più possibile efficace nell'aiutare tutti quelli che si rivolgono a noi. Noi siamo come Voi: distonici che dedicano, chi un po' e chi tanto, tempo all'ARD; non abbiamo capacità particolari, ma solo voglia di aiutare noi stessi e coloro che sono colpiti dalla distonia a convivere con essa.

Se avete tempo, idee, domande o notizie che possano essere utili, Vi preghiamo di contattarci via Internet tramite il sito o tramite i numeri del nostro Telefono Amico.

Grazie in anticipo e a tutti i migliori auguri per un proficuo 2010.