



# DISTONIA OGGI

Editore:

**A.R.D. - Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia**  
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 Claudia Rinaldoni  
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 2013**

## EDITORIALE

**PAG. 1**

*Editoriale*

**PAG. 3**

*Significativi eventi in Sicilia nel 2013*

**PAG. 4**

*L'attività del gruppo ARD del Friuli Venezia Giulia*

**PAG. 6**

*Prosegue l'iniziativa ARD al congresso Sin 2013: premiati i due migliori poster sulla Distonia*

**PAG. 7**

*Variazioni del movimento distonico sonno-indotte in pazienti con distonia focale primaria*

**PAG. 8**

*L'illusione di Aristotele nei disordini del movimento: un nuovo strumento per indagare la percezione tattile.*

**PAG. 9**

*Si è concluso il progetto realizzato con i fondi raccolti da "La Fabbrica del Sorriso 2010"*

**PAG. 10**

*Notizie dalla Dystonia Medical Research Foundation (DMRF)*

*La mia battaglia contro la distonia*

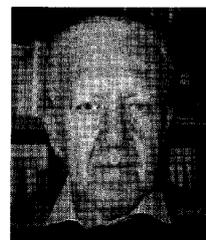
**PAG. 12**

*La Distonia su Internet  
Alcune cose utili da ricordare*

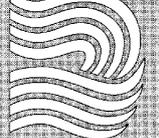
### **Care amiche e cari amici,**

*forse sarete sorpresi del fatto che ancora una volta mi rivolgo a Voi. Già da due anni, infatti, avevo espresso l'intenzione di lasciare alla scadenza del secondo mandato ma, né nell'Assemblea di Ferrara in giugno, né in quella di Milano in novembre, siamo riusciti a raccogliere adesioni che consentissero di strutturare un nuovo Consiglio Direttivo in grado di assicurare la giusta operatività futura. Pertanto, nel corso dell'Assemblea di Milano, ho accettato di ricoprire il mandato di Presidente ancora per un anno, affiancato da Anna Mansutti, da Anna Moiana, Maria Claudia Rinaldoni e dalla new entry Paola Irsonti. Anna Mansutti e Paola Irsonti hanno confermato di volere garantire la continuità in questo periodo di difficoltà per l'Associazione con la speranza, ci auguriamo più fondata di quanto sia stato finora, che in questi pochi mesi altre persone di buona volontà si decidano a fare un passo (magari anche due) in avanti.*

*Cominciamo dalla situazione economica, che ha continuato ad avere un trend positivo: il 18 dicembre del 2012 era stato accreditato il 5 per mille dell'anno 2010 (€ 6797,98 derivanti da 235 scelte) che è stato impiegato per attività statutarie (tra cui un contributo liberale al Consorzio Ferrara Ricerche) ed è stata effettuata la relativa rendicontazione, mentre il 20 agosto 2013 è stato accreditato il 5 per mille dell'anno 2011 (€ 8323,01 derivanti da 295*



INDICE DEI CONTENUTI



scelte). È proseguito il rinnovo delle brochure sui differenti tipi di distonia (quella relativa alla Disfonia Spasmodica, in particolare) ed è stata stampata quella sulla Distonia in età pediatrica, accompagnata dalla ristampa di quella sulla Distonia nei musicisti, che ha incontrato notevole interesse.

Sul fronte delle raccolte fondi, siamo ancora riusciti (con enorme sacrificio personale, anche a causa del tempo inclemente) ad avere un modesto introito dal tradizionale mercatino benefico di Vimodrone nel mese di maggio.

Sul piatto positivo della bilancia, oltre al successo dell'annuale convegno, svoltosi nel mese di maggio a Ferrara con la preziosa collaborazione della dott.ssa Maria Chiara Sensi e del dott. Michele Cavallo, la seconda edizione del premio A.R.D. ai due migliori poster sulla distonia presentati al 44° Congresso della Società Italiana di Neurologia a Milano, evento di cui si parla più ampiamente a parte.

Purtroppo nel 2013 non è stato possibile partecipare all'annuale convegno organizzato a Edimburgo da Dystonia Europe, mentre sono state mantenute le tradizionali partecipazioni al 44° Congresso della Società Italiana di Neurologia dal 2 al 5 novembre a Milano, al II Congresso Congiunto LIMPE/DISMOV-SIN (XL Congresso Nazionale LIMPE e VII Convegno Nazionale DISMOV-SIN) dal 9 all'11 ottobre a Roma, alla manifestazione Idea Solidale in Friuli (quarto anno consecutivo) ed è stato avviato un censimento sui Centri di Riferimento e sul numero di pazienti, al fine di indirizzare in maniera più mirata le persone che si rivolgono a noi e di determinare, seppure in maniera approssimata, il numero dei distonici in Italia.

Grazie al fondamentale contributo di Ester Miano e al supporto di numerosi medici della regione, particolarmente nutrita è stata l'attività in Sicilia, come viene descritto in dettaglio in un apposito articolo.

Cominciando a parlare di cose meno positive, devo purtroppo sottolineare per l'ennesima volta che, pur mantenendo invariata a € 20,00 la quota di iscrizione annuale, non si sono avute variazioni significative nel numero di soci, che sono leggermente aumentati da 120 nel 2012 a 128 nel 2013.

Sul piatto negativo: i rapporti abbastanza scarsi con il Comitato Scientifico; le difficilissime relazioni con la Delegazione Toscana, la cui Presidente ha espresso l'intenzione di chiudere l'attività; i problemi persistenti in alcune regioni, soprattutto del meridione, dove la somministrazione della tossina non è consentita in regime ambulatoriale.

Nonostante queste situazioni, che dovrebbero spingere pazienti e familiari a stringersi attorno all'Associazione, siamo riusciti a concludere positivamente il progetto finanziato dalla Fondazione Medtronic, che mirava ad allargare la base associativa e a diffondere la conoscenza sull'attività dell'Associazione.

In particolare, è stato possibile completare la stampa e la diffusione delle brochure sulle varie forme di distonia (come dettagliato in precedenza) e presentare l'Associazione e le sue attività su due prestigiose riviste a larga diffusione, quali "AboutPharma and Medical Devices" (rivista di riferimento del settore farmaceutico, numero di dicembre 2013) e "OK Salute e Benessere" (mensile a larga diffusione in edicola, fascicolo di gennaio 2014).

Per concludere, a tutti il mio più sincero e affettuoso augurio per un 2014 sereno e pieno di soddisfazioni, con l'appuntamento all'annuale incontro Medico-Paziente la cui sede non è stata ancora fissata, ma che sarà sicuramente un evento prestigioso e importante come quelli che lo hanno preceduto.

**Paolo Corsi**  
Presidente

# SIGNIFICATIVI EVENTI IN SICILIA NEL 2013

■ Nel corso dell'anno 2013, in Sicilia si sono verificati una serie di eventi che hanno coinvolto in misura significativa l'ARD.

Il 17-18 aprile, a Palermo, nell'ambito del Congresso Regionale SNO 2013 - Sezione Siciliana, è stata organizzata una sessione sulle Distonie che ha visto la partecipazione di qualificati studiosi della Regione. Si sono succeduti interventi del prof. Paolo Girlanda (Messina), del prof. Angelo Quartarone (Messina), del dott. Giuseppe Galardi (Cefalù), della dott.ssa Francesca Morgante (Messina), del dott. Marcello Romano (Palermo) e di altri qualificati specialisti. Il Presidente dell'Associazione ha tenuto una relazione sulla presenza e sull'attività dell'ARD in Sicilia. Nella stessa occasione, grazie alla collaborazione della dott.ssa Marina Rizzo, è stato possibile organizzare una riuscita iniziativa di diffusione della conoscenza dell'ARD, iniziativa concretizzata su quotidiani, settimanali, siti Internet e TV che è culminata in una intervista nella trasmissione "Buongiorno Regione" di Rai3 Sicilia.

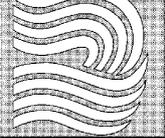
In data 19 novembre, sempre a Palermo, il Presidente (insieme a Ester Miano) ha partecipato con specialisti (prof. Paolo Girlanda, dott. Marcello Romano), funzionari pubblici e altri esperti del settore al "Forum di riflessione e conoscenza sulla gestione e allocazione delle risorse nell'ambito della distonia in Sicilia"

convocato per contribuire attivamente alla soluzione dell'annosa difficoltà della disponibilità di tossina negli ambulatori dell'isola. Il documento finale verrà pubblicato a breve sul sito [www.iHPB.it](http://www.iHPB.it) (Italian Health Policy Brief) a cura di Altis s.r.l..

Il giorno 20 novembre, grazie alla disponibilità e alla squisita ospitalità di Ester Miano, si è svolto un incontro con il Direttore del Centro Servizi del Volontariato di Messina per avviare le procedure formali per giungere in tempi brevi alla costituzione di ARD - Sicilia.

Infine, in data 21 novembre presso l'Aula Magna dell'A.O.U. "G. Martino" di Messina, è stato organizzato il Convegno "Le distonie: dalla diagnosi alla terapia, dal medico al paziente". Oltre a numerosi e prestigiosi oratori dell'Università di Messina, il Presidente Paolo Corsi, nell'ambito della sessione "Vivere con la distonia: L'ARD come strumento di collaborazione medico-paziente" ha nuovamente illustrato l'attività dell'ARD con un'attenzione particolare alle sinergie tra medico e paziente distonico. È seguito l'intervento del prof. Ignazio Licciardi, paziente distonico di Palermo.

Un ultimo aspetto che merita di essere sottolineato è che nel 2013, per la prima volta, l'ARD è stata coinvolta e ha partecipato a due eventi con crediti ECM (il convegno di Ferrara e questo appena menzionato di Messina)



# L'ATTIVITÀ DEL GRUPPO A.R.D. DEL FRIULI VENEZIA GIULIA

**Anna Mansutti**

ardfvg@katamail.com

Il giorno 28 febbraio 2013 un piccolo gruppo di soci ha partecipato al Convegno sulle Malattie Rare presso il Centro Balducci a Rugliano, in Provincia di Udine, in occasione della Giornata Nazionale ad esse dedicata. In preparazione a tale evento le associazioni che aderiscono al Centro Malattie Rare dell'A.O.U. di Udine diretto dal dott. Bembi hanno preso parte ad alcuni incontri organizzativi per definirne i temi e gli interventi. La segnalazione dell'ARD nazionale al Centro è stata fatta il giorno 2 gennaio 2013.

I medici presenti al convegno hanno riportato le loro testimonianze al fine di far emergere le esperienze positive di collaborazione tra specialisti e associazioni nella presa in carico dei pazienti affetti da Malattia Rara.

La tavola rotonda a cura delle associazioni ha sviluppato i seguenti temi:

- Prevenzione e terapie farmacologiche: criticità relative all'accesso ai farmaci e presidi/ausili.
- "La banalità della quotidianità" Qualità della vita: criticità nell'assistenza per quanto riguarda terapia del dolore, terapie psicologiche.
- Integrazione tra Ospedale e territorio nell'erogazione di servizi e nella presa in carico:
- necessità di una sensibilizzazione delle figure professionali coinvolte,
- necessità di coordinamento fra Associazioni/Presidi/Istituzioni.

Tre Referenti per tutte le Associazioni hanno sintetizzato per il pubblico in sala i contributi di riflessione inviati dalle stesse per ognuno dei tre temi.

Il gruppo ARD Fvg, condividendo i percorsi comuni e partecipando ai progetti per il miglioramento della qualità della vita, ha richiesto cure riabilitative e sostegno psicologico presso i Centri di Riferimento in cui si effettuano le cure mediche per la Distonia. Ha richiesto attenzione per il percorso di riconoscimento dell'invalidità civile della persona affetta da Ma-

lattia Rara. Alcuni soci infatti hanno segnalato alla nostra associazione situazioni di disagio durante l'iter per l'accertamento, pur avendo presentato la documentazione appropriata.

L'esperienza dell'adesione del nostro gruppo alla Giornata Nazionale 2013 è stata proficua e costruttiva. Un bel clima di dialogo e rispetto ha consentito di condividere insieme agli operatori del Centro Malattie Rare valori importanti al fine di coinvolgere le strutture pubbliche in una migliore assistenza ai malati e alle loro famiglie. Infatti uno dei problemi che toccano i malati consiste nella difficoltà e nella disparità di trattamento da regione a regione, nell'accesso alle prestazioni diagnostiche, terapeutiche ed assistenziali.

Il Disegno di Legge sulle Malattie Rare presentato nel giugno 2013 alla Camera e al Senato - in attesa di approvazione - ha lo scopo di integrare e migliorare il D.M. n. 279/2001 colmando le lacune legislative e introducendo tra i vari punti misure innovative a sostegno della diagnosi, della cura e assistenza al malato. Durante la discussione un relatore ha parlato dell'opportunità di non frammentare troppo le associazioni e di riunirsi in Confederazioni se si hanno obiettivi comuni. Tuttavia, senza perdere di vista percorsi condivisi, in base al nostro statuto, alla storia dell'associazione, al dibattito sulle Malattie Rare nel corso degli anni, noi pensiamo che i gruppi ARD attivi sui territori regionali debbano essere valorizzati, consentendo la collaborazione con il Servizio Sanitario. Riteniamo che il loro sviluppo debba essere sostenuto superando le complicità burocratiche che di fatto ne negano l'esistenza e il riconoscimento.

Dal 12 al 15 settembre si è svolta a Udine la manifestazione "Friuli Doc" (19ª edizione), la kermesse enogastronomica e culturale più importante della Regione. Il Comune di Udine aderisce al Progetto O.M.S. "Città Sane" che ha come tema centrale la promozione della salute e la qualità della vita tramite iniziative culturali che consentono la partecipazione dei

cittadini, dei gruppi sociali affinché possano esprimere interessi ed esigenze. Nell'ambito di tale progetto sono state messe a disposizione delle associazioni che collaborano allo stesso alcuni spazi espositivi nel centro della città, al fine di far conoscere le proprie attività sociali. L'opportunità offertaci di portare all'attenzione del pubblico una malattia poco conosciuta come la Distonia è stata preziosa; buona l'affluenza dei visitatori che hanno mostrato interesse verso la nostra associazione e le Malattie Rare. I volontari hanno distribuito il materiale informativo e incontrato il pubblico interessato.

Da giovedì 14 a domenica 17 novembre 2013 si è svolto l'evento "Idea Solidale" promosso come ogni anno dalla Provincia di Udine all'interno della rassegna "Idea Natale".

Circa 60 le associazioni di volontariato presenti, operative in diversi contesti: dallo sport alla lotta alle dipendenze, dalla donazione degli organi all'assistenza ai giovani, agli anziani, ai minori, alle Malattie Rare. Presenti anche Enti Pubblici, Aziende Sanitarie e cooperative sociali. Tutte le associazioni hanno ricevuto il ringraziamento ufficiale da parte dell'Assessore provinciale alla Cooperazione Sociale e al Volontariato Elisa Battaglia che, rendendo noto il bilancio della manifestazione 2013, ha dichiarato: "Vi ringrazio perché con il vostro impegno riuscite a rendere il mondo e il nostro territorio un po' migliore. ... L'intendimento della Provincia è quello di continuare a sostenere questo mondo che ha una funzione fondamentale per il nostro territorio".

Le Associazioni sono state ospitate all'interno di "bancarelle" decorate con materiali propri, tutte vicine. Un progetto espositivo innovativo che ha consentito alle associazioni di conoscersi, evitando di fare ghetto, creando rete e di avvicinare un pubblico più numeroso rispetto agli altri anni (circa 70 contatti).che ha accolto con attenzione i nuovi depliant tra i quali particolarmente apprezzato "La Distonia". A proposito di "Distonia e il grande pubblico" le domande più frequenti hanno riguardato la malattia, chi colpisce, come e dove si cura, se comporta disabilità e problemi sociali. Stenta a passare però l'informazione e l'appello a unirsi a noi: "La maniera migliore per aiutarci consiste nel diffondere questo progetto al maggior numero di persone possibile al fine di raggiungere qualche familiare o qualche persona affetta dalla malattia." non ha di fatto

avuto seguito.

In futuro si potrebbe pensare di rinnovare le locandine dell'associazione, migliorare la presentazione del progetto e dell'offerta con manifesti e pubblicazioni.

Continua purtroppo il silenzio delle Istituzioni Ospedaliere nonostante la nostra disponibilità a favore dei malati del nostro territorio. Non è stato possibile fare azioni comuni a partire dalla distribuzione di dépliant per far conoscere l'associazione agli ammalati.

Nel corso del 2013 sono proseguiti gli incontri con il CSV di Udine al fine di migliorare la presenza territoriale del gruppo ARD per un'azione più decisa e incisiva verso le Istituzioni, operando nel rispetto della normativa Regionale. A tutti i soci della regione è stata inviata una lettera d'invito a partecipare alle attività del gruppo per condivisione delle esperienze, suggerimenti e proposte.

Siamo lieti di formulare a tutti gli amici dell'ARD l'auspicio di un nuovo anno sociale più ricco di iniziative per le persone e le famiglie e di un miglioramento della condizione e qualità della vita.

Esprimiamo sentiti ringraziamenti per la solidarietà e la collaborazione per la buona riuscita delle nostre manifestazioni alla dott.ssa Mila Ciammaichella del CSV FVG, alla dott.ssa Stefania Pascut e al dott. Riccardo Riva dell'Ufficio "Città Sane" del Comune di Udine, a tutti i soci dell'ARD con cui siamo in contatto, a Giovanni Duratti, Diana Mansutti, Innocentino Chiandetti dell'UILDM, Giuliano Carlassarre dell'ANMIC, Luciano Calò presidente ANDI, all'Associazione Friulclaud, all'Associazione Sindrome di Williams

*Anna Mansutti davanti allo stand ARD di Idea Solidale 2013*





# PROSEGUE L'INIZIATIVA ARD AL CONGRESSO SIN 2013: PREMIATI I DUE MIGLIORI POSTER SULLA DISTONIA

Dopo il successo dell'iniziativa intrapresa nel 2012, in occasione del ventennale della costituzione dell'ARD, anche quest'anno, in occasione del 44° Congresso della Società Italiana di Neurologia (SIN), sono stati consegnati due premi del valore di € 2.000 ciascuno ai due migliori poster sul tema della distonia. Dopo un'attenta valutazione da parte della commissione nominata dalla SIN e composta dai proff. Antonio Albanese, Giovanni Abbruzzese e Carlo Colosimo, i premi sono stati assegnati ai due lavori:

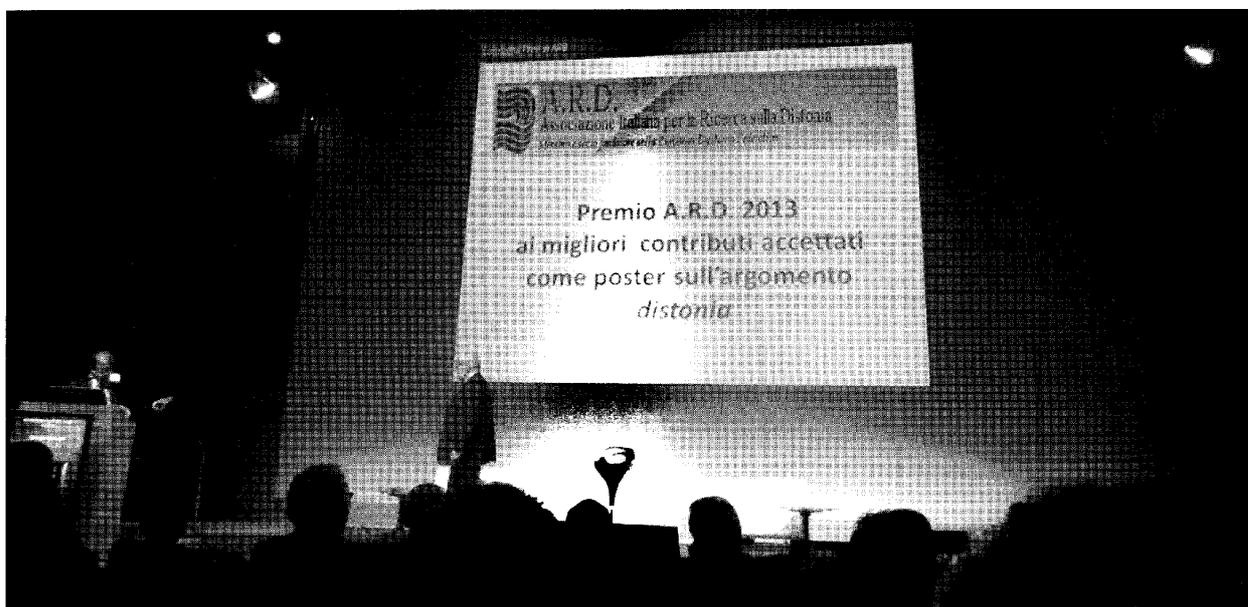
- "VARIAZIONI DEL MOVIMENTO DISTONICO SONNO-INDOTTE IN PAZIENTI CON DISTONIA FOCALE PRIMARIA", *E. Antelmi, F. Provini, C. Scaglione, M. Fabbri, P. Martinelli, R. Liguori, IRCCS, Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie ed Istituto delle Scienze Neurologiche, Bologna.*
- "L'ILLUSIONE DI ARISTOTELE NEI DISORDINI DEL MOVIMENTO: UN NUOVO STRUMENTO PER INDAGARE LA PERCEZIONE TATTILE", *Mirta Fiorio<sup>1</sup>, Angela Marotta<sup>1</sup>, Lara Pozzer<sup>1</sup>, Alfonso Fasano<sup>2</sup>, Giovanna Squintani<sup>3</sup>, Sarah Ottaviani<sup>3</sup>, Michele Tinazzi<sup>1</sup>.* <sup>1</sup>Dipartimento di Scienze Neurologiche e

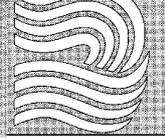
*del Movimento, Università di Verona; <sup>2</sup>Dipartimento di Neurologia, Università Cattolica di Roma; <sup>3</sup>Unità di Neurologia e Dipartimento di Neuroscienze, Ospedale Civile Borgo Trento, Verona.*

Nel corso della Cerimonia Inaugurale del Congresso (nell'Auditorium di MiCo - Milano Congressi, il 2 novembre 2013), il Presidente della Società Italiana di Neurologia Prof. Giancarlo Comi e il Presidente dell'ARD Paolo Corsi hanno consegnato il riconoscimento alla dott.ssa Elena Antelmi e alla dott.ssa Mirta Fiorio. Di seguito, la traduzione italiana dei due poster premiati.

L'iniziativa, che non sarebbe stata possibile senza la preziosa collaborazione della sig.ra Barbara Frati, della Segreteria SIN, ha riscosso un vivo successo e ha contribuito in maniera innovativa a porre il problema della nostra patologia all'attenzione di circa duemila neurologi, assicurando una visibilità particolarmente elevata nel mondo professionale. Visto il risultato estremamente positivo, è intenzione dell'Associazione ripetere in futuro l'iniziativa.

*Un momento della cerimonia di premiazione  
al congresso SIN 2013*





(segue da pag. 7)

La contrazione distonica, per quanto si riduca notevolmente, può persistere nelle fasi di sonno leggero e riattivarsi fasicamente con i microrisvegli infraipnici. Il movimento distonico sembra migliorare al mattino, dopo il riposo notturno (sleep benefit), e tale dato concorda con quanto percepito soggettivamente dal paziente.

Dati questi importanti risultati lo studio è ancora in corso con l'obiettivo di ampliare il numero di pazienti reclutati per confermare tali dati e di effettuare un'analisi computerizzata (mediante software Hypnolab®) volta a valutare in maniera più sensibile la stabilità del sonno notturno tramite la misurazione dei Cyclic Alternating Pattern (CAP) e a correlare il tracciato EMG con il tracciato EEG in modo da definire quale delle due variabili influenzi l'altra.

## L'ILLUSIONE DI ARISTOTELE NEI DISORDINI DEL MOVIMENTO: UN NUOVO STRUMENTO PER INDAGARE LA PERCEZIONE TATTILE

■ Mirta Fiorio<sup>1</sup>, Angela Marotta<sup>1</sup>, Lara Pozzer<sup>1</sup>, Alfonso Fasano<sup>2</sup>, Giovanna Squintani<sup>3</sup>, Sarah Ottaviani<sup>3</sup>, Michele Tinazzi<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Dipartimento di Scienze Neurologiche e del Movimento, Università di Verona; Dipartimento di Neurologia, Università Cattolica di Roma; <sup>3</sup>Unità di Neurologia e Dipartimento di Neuroscienze, Ospedale Civile Borgo Trento, Verona.

### ■ Introduzione

Alcune osservazioni filosofiche possono sollevare interessanti questioni scientifiche. Questo è il caso della cosiddetta "illusione di Aristotele". Nella Metafisica, Aristotele descrive un fenomeno illusorio che si verifica quando, ad occhi chiusi, incrociamo le dita e un stimolo sferico viene collocato nel punto di contatto tra le dita: in questo caso si ha la percezione illusoria di essere toccati con due stimoli. Questo tipo di illusione tattile si verifica perché una configurazione insolita del corpo (le dita incrociate) causa una distorsione nella percezione di uno stimolo fisico. Anche se è stata poco studiata dal punto di vista scientifico, questa illusione può dare informazioni importanti sul modo in cui le nostre mani (e le dita, in particolare) esplorano gli oggetti del mondo esterno e, così facendo, costruiscono mappe di rappresentazione nel nostro cervello.

### ■ Obiettivo della ricerca

Valutare la percentuale di illusione tattile in diversi tipi di distonia focale (della mano, cervicale e blefarospasmo) e in un altro tipo di disturbo del movimento (malattia di Parkinson).

### ■ Materiali e metodi

In uno studio abbiamo arruolato 15 pazienti con distonia focale della mano, 17 pazienti con altri tipi di distonia focale (cervicale e blefarospasmo) e 15 soggetti di controllo, mentre

in un altro studio abbiamo arruolato 17 pazienti con malattia di Parkinson e 15 soggetti di controllo di pari età. Il paradigma dell'illusione di Aristotele consiste nell'applicare una sfera di plastica nel punto di contatto tra due dita incrociate (condizione illusoria) o parallele (condizione di controllo).

Abbiamo valutato la percentuale di illusione, chiedendo ai partecipanti di rimanere ad occhi chiusi e di riferire il numero di stimoli percepiti sulle dita (se uno o due) dopo ogni stimolazione applicata dallo sperimentatore.

L'illusione di Aristotele insorge solo nel caso in cui uno stimolo singolo viene applicato nel punto di contatto tra i polpastrelli di due dita incrociate.

Sono state valutate tre combinazioni di dita in posizione incrociata e parallela:

1. secondo e terzo dito, tipicamente affetti da sintomi motori nella distonia focale della mano;
2. secondo e quarto dito;
3. quarto e quinto dito, tipicamente non colpiti da sintomi motori.

Abbiamo valutato sia la mano destra (affetta dai sintomi motori) che la mano sinistra.

### ■ Risultati

L'analisi statistica ha dimostrato una ridotta percezione illusoria solo nei pazienti con distonia focale della mano. I pazienti con distonia

cervicale e i pazienti con malattia di Parkinson, invece, non hanno mostrato valori diversi dai controlli. Indagando più nel dettaglio il dato nei pazienti con distonia focale della mano, l'analisi ha mostrato che la ridotta illusione era presente esclusivamente nella mano affetta dai sintomi motori e più in particolare, nelle coppie di dita non-distoniche (quarto e quinto dito).

### Discussione e conclusioni

La riduzione dell'illusione percettiva è una caratteristica specifica della distonia della mano e può essere considerata come la conseguenza, evidente a livello comportamentale, di uno sbilanciamento di attivazione tra le aree corticali in cui i segnali sensoriali trasmessi dal quarto e quinto dito sono rappresentati.

## SI E' CONCLUSO IL PROGETTO REALIZZATO CON I FONDI RACCOLTI DA "LA FABBRICA DEL SORRISO 2010"

■ La distonia è un disturbo del movimento caratterizzato dalla presenza di movimenti e posture anomale che coinvolgono vari distretti del corpo e che possono determinare un grave disturbo della funzione motoria.

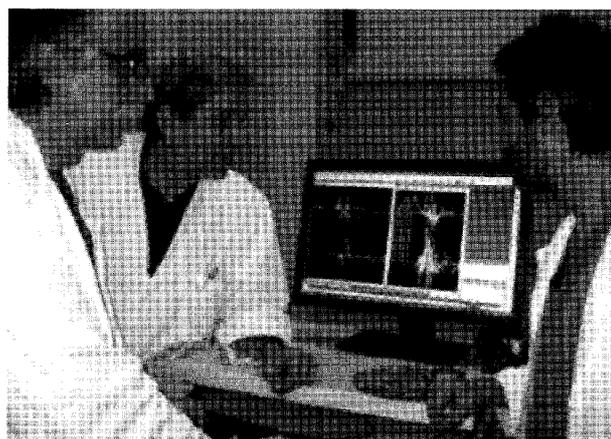
La distonia viene classificata sulla base dell'età di esordio, infanzia, adolescenza, età adulta, della causa, genetica o acquisita, e della distribuzione, focale, segmentaria, generalizzata ecc. Nella maggioranza dei casi, la distonia ad esordio pediatrico è la conseguenza di malattie geneticamente determinate e presenta un andamento progressivo determinando una severa limitazione delle autonomie dei pazienti. Il trattamento è purtroppo solo sintomatico, in grado cioè di ridurre la severità del sintomo ma non di assicurare la guarigione e si avvale di terapia farmacologica sistemica, focale, riabilitativa e neurochirurgica funzionale di stimolazione cerebrale del pallido.

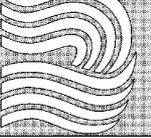
Negli ultimi anni lo studio di efficacia di questo tipo di trattamento, frutto della collaborazione tra l'Unità Operativa di Neuropsichiatria infantile e l'Unità Operativa di Neurochirurgia III della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano ha fornito, in accordo con i dati riportati nella letteratura internazionale, risultati molto incoraggianti in particolare nell'ambito della distonia primaria. Al momento tuttavia, per quanto riguarda il trattamento in età pediatrica, numerosi quesiti rimangono in discussione, in particolare quelli che riguardano la ottimale selezione dei pazienti candidabili al trattamento, la considerazione nella valutazione dell'outcome di aspetti non solo motori ma cognitivo-com-

portamentali, la persistenza del beneficio nel tempo e l'efficacia di questo trattamento in distonie progressive di altra eziologia.

Lo studio di alcuni di questi aspetti è stato l'oggetto di un progetto presentato e finanziato nell'ambito dell'iniziativa "La Fabbrica del Sorriso 2010" dall'Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia - A.R.D. e dall'Associazione Italiana Neuropatie Periferiche - A.I.N.P. Questo ha permesso sia l'acquisizione, presso l'Unità Operativa di Neurochirurgia, di un sofisticato sistema utile nella procedura neurochirurgica di targeting e di monitoraggio intraoperatorio (il dispositivo Protector della XLTEK) e di un sistema di videoregistrazione e storage della documentazione filmata dei pazienti, sia il cofinanziamento di un progetto finalizzato alla caratterizzazione degli aspetti cognitivo-comportamentali dei soggetti in età pediatrica affetti da distonia sottoposti a trattamento di stimolazione cerebrale profonda del pallido.

*Da sinistra: il prof. Angelo Franzini, il dott. Nardo Nardocci e il dott. Roberto Cordella*





## NOTIZIE

# DALLA DYSTONIA MEDICAL RESEARCH FOUNDATION (DMRF)

■ Uno studio finanziato dalla DMRF e recentemente pubblicato sulla rivista *Movement Disorders* aggiunge un ulteriore tassello alla tesi che attribuisce un fondamento genetico all'esordio della distonia cervicale. I risultati, ancora preliminari, indicano la possibilità che alcuni problemi nei canali del sodio all'interno dei neuroni possano contribuire alla comparsa della distonia cervicale. Il sodio gioca un ruolo importante nella capacità dei neuroni di condurre i segnali elettrici.

Questa scoperta è coerente con teorie già formulate secondo le quali una disfunzione nei canali del sodio potrebbe causare l'esordio della distonia. Studi precedenti avevano evidenziato che i canali proteici addizionali svolgono un ruolo importante in alcune manifestazioni specifiche della distonia, come ad

esempio le mutazioni recentemente identificate nei geni ANO3-DYT23 relative alla distonia cranio-cervicale.

Gli autori della studio sottolineano come sia necessario proseguire nella ricerca al fine di confermare i risultati, e rendono pubblici i propri dati per incoraggiare ulteriori analisi.

La DMRF è orgogliosa di aver sostenuto questo importante lavoro ed esprime la propria gratitudine e le proprie congratulazioni agli autori. Un ringraziamento speciale a tutte le persone affette da distonia e ai volontari sani che hanno generosamente partecipato a questo studio.

Per maggiori e più dettagliate informazioni, si può consultare la sintesi dell'articolo (in inglese) all'indirizzo: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24227479>

## LA MIA BATTAGLIA CONTRO LA DISTONIA

■ Francesca Piterà

■ Il 1° agosto 2013, su diversi siti internet e su alcuni giornali, è uscita questa notizia: "Torino: curata con due elettrodi nel cervello una paziente affetta da distonia, presso l'Ospedale Molinette".

Ed eccomi, a distanza di sei mesi dall'operazione sono pronta a presentarmi.

Mi chiamo Francesca, ho 25 anni, vivo a Venaria Reale, in provincia di Torino e anch'io da pochi mesi faccio parte dell'Associazione Italiana per la Ricerca sulla Distonia.

Da quando ho 15 anni soffro di distonia primaria generalizzata, una malattia genetica e dunque ereditaria. Ci tengo a sottolineare che l'ho ereditata dal ramo paterno della mia famiglia, ma nessuno prima di me ha sviluppato i sintomi.

I primi tremori sono comparsi quando avevo 15 anni, ma per ben tre anni sono riuscita a controllarli e a non farne parola con nessuno, neanche con i miei genitori.

Non riuscivo a trovare il coraggio di farmi visitare da un medico, un po' per paura di sapere cosa avevo, un po' per vergogna, ma all'età di 18 anni i tremori si sono accentuati e lì è iniziata la mia battaglia.

Ho visto negli anni numerosi dottori, dagli ortopedici agli omeopati, perché la distonia è spesso difficile da diagnosticare, finché mi sono messa in contatto con un bravissimo neurologo, il dott. Oddenino dell'Ospedale Gradenigo di Torino, il quale mi ha consigliato una cura farmacologica, che però non ha dato i risultati sperati.

A quel punto il dottore mi ha indirizzata verso l'IRCCS Carlo Besta di Milano, dove, in seguito a un test del DNA, mi è stata diagnosticata una distonia primaria generalizzata. Era il 2010.

Finalmente potevo dare un nome a quello contro cui stavo lottando e, in un modo o nell'altro, questo mi ha dato un po' di speranza. Se conosci il tuo nemico, trovi anche il modo di combatterlo!

Poiché la cura farmacologica non aveva funzionato, al Besta mi hanno sottoposto a infiltrazioni di tossina botulinica nel braccio sinistro, che negli anni era diventato praticamente inutilizzabile, fatto che mi aveva creato diversi problemi a livello psicologico, poiché all'epoca ero una studentessa universitaria e per di più mancina, quindi il fatto di non poter tenere in mano una penna per più di un minuto mi creava molti complessi.

Le iniezioni di tossina botulinica non ebbero i risultati sperati (e potete comprendere il mio umore al secondo fallimento!), ma nel frattempo venni a conoscenza della possibilità di un'operazione: la cosiddetta DBS, deep brain stimulation (elettrostimolazione cerebrale profonda) e mi misi subito in contatto con l'Ospedale Molinette e in particolare con il dott. Rizzone, uno dei neurologi dell'ospedale che si occupa di questi casi.

Il percorso che da quel momento mi ha portato all'operazione è stato lungo e faticoso: è durato più di due anni, ma in tutto questo tempo non ho mai perso la speranza, anche se ogni tanto mi balenava l'idea che non ne sarei mai uscita, ma alla fine ce l'ho fatta!

Il 7 e l'8 maggio sono stata operata dal prof. Michele La Notte e dalla sua équipe. Mi hanno posizionato, grazie alla tecnica stereotassica, due elettrodi del diametro di poco più di 1 mm nel cervello, precisamente nel nucleo pallido interno.

Gli elettrodi, con una seconda operazione, sono stati poi collegati ad un piccolo pacemaker posizionato in regione toracica (sotto la clavicola destra) e fornito di una batteria ricaricabile che ricarico io più o meno ogni 10 giorni.

È una tecnica di neuro-modulazione: gli elettrodi alimentati dal pacemaker producono uno stimolo elettrico sul nucleo pallido ripristinando un corretto funzionamento dei circuiti neurologici alterati dalla malattia.

In Italia, circa 25.000 persone sono affet-

te da distonia. Questa malattia può essere fortemente invalidante e può pregiudicare in maniera sostanziale la qualità della vita di noi distonici. Laddove le terapie mediche si rivelino insufficienti, l'intervento chirurgico rappresenta l'unica strada percorribile.

A distanza di sei mesi la mia distonia è notevolmente migliorata, poiché ultimamente aveva colpito entrambe le braccia, il piede sinistro e il collo. Ora non ho più dolori e mi sto riabituando a svolgere compiti elementari che prima dell'intervento non riuscivo più a svolgere con le mani.

Anche a livello psicologico è tutta un'altra cosa: non ho più complessi, anche grazie all'aiuto di una psicologa che mi ha seguito in tutto il mio percorso, e ora affronto la vita e la malattia con più sicurezza e voglia di andare avanti.

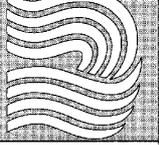
Quello che mi preme dire, poiché vorrei evitare ad altri di evitare i miei sbagli, è che è importante parlarne con familiari e amici fidati, e farsi seguire dai dottori.

Io non ne parlavo poiché non volevo essere ricordata come "quella a cui tremano le mani", ma col senno di poi sono convinta che queste siano solo nostre barriere mentali che creano e alimentano problemi più che migliorare la situazione, e la stessa cosa vale per i controlli medici: se avessi parlato prima forse sarei stata operata prima e avrei risolto anni fa questo problema.

Finalmente, dopo 10 anni dalla comparsa della malattia, conduco una vita normalissima e senza preoccupazioni aggiuntive a quelle che vivono costantemente i giovani nel nostro paese al momento, ma – grazie all'intervento – oggi affronto il tutto con un'ottica diversa.

Per concludere, vorrei ringraziare tutte le persone che mi sono state vicine in questo lungo percorso, a partire dai miei genitori - i quali hanno vissuto con me in questi anni le mie ansie, le mie debolezze e i miei successi - i miei amici, la mia psicologa, e l'équipe medica che mi ha ridato la vita e a cui sarò riconoscente per sempre; in particolare, il prof. La Notte, i dottori Rizzone e Zibetti.

Un ringraziamento particolare va a due giovani dottori dell'équipe del prof. La Notte, i quali hanno sopportato le mie paure e mi hanno "tenuto la mano" durante il mio periodo di ricovero: il dott. Riccardo Fornero e la dott.ssa Chiara Fronda.



# LA DISTONIA SU INTERNET

Dystonia Europe (ex European Dystonia Federation), in occasione del ventennale della sua fondazione, ha prodotto 20 video informativi sulla distonia.

I video sono disponibili in inglese sul sito <http://dystonia-europe.org/>, ma anche in versione sottotitolata in italiano al seguente indirizzo:

<http://www.youtube.com/user/DystoniaEurope/videos>

Dystonia Europe ha anche un profilo su Facebook:

<https://www.facebook.com/dystonia.europe>

## 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 anche quest'anno 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) Anche per l'anno 2014, la quota sociale è fissata in € 20,00 (venti/00) e deve essere versata entro il 31 marzo 2014. Per semplificare le procedure amministrative, è molto impor-

tante, 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 o nel bonifico, l'anno per il quale si intende versare la quota associativa.

c) Il versamento della quota potrà essere effettuato:

1. Tramite bollettino di conto corrente postale n. 13839279 intestato a A.R.D. c/o Claudia Rinaldoni.
2. Tramite bonifico (IBAN: IT24C0760101600000013839279 presso Ufficio Postale di Segrate (MI), Via Conte Suardi, n. 69).
3. In contanti, con contestuale rilascio di ricevuta da parte dell'Associazione.

Ricordiamo che il bonifico comporta, per l'Associazione, minori costi di gestione rispetto al bollettino di conto corrente postale.