

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
Codice fiscale: 97085660583

Direttore Responsabile:
Claudio Somazzi

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

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

Dicembre 2014

PAG. 1

Editoriale

PAG. 3

Editoriale di salute

Un saluto

Appello

PAG. 4

Estensione di indicazione
per la tossina botulinica

3ª edizione Premio ARD
al Congresso SIN 2014

PAG. 5

Alterazioni della sostanza bianca
e della sostanza grigia
nel crampo dello scrivano

PAG. 6

Impatto del trattamento
con tossina botulinica
su pazienti con distonia linguale

PAG. 7

Convegno Dystonia Europe
a Parigi

PAG. 10

Assemblea Dystonia Europe

PAG. 11

Jump for Dystonia

PAG. 12

Il Convegno su E-Rare

ARD al congresso della Limpe

PAG. 13

L'ARD del Friuli Venezia Giulia

PAG. 15

Vivere con la Distonia:
trucchi sensoriali e altro

PAG. 16

Ricordo di Anna Maria Molteni

Alcune cose utili da ricordare

EDITORIALE

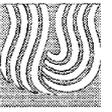
Care amiche e cari amici,

eccomi giunto all'ultimo Editoriale dopo che, nel corso dell'Assemblea tenuta a Milano il 13 dicembre 2014, ho rassegnato le mie dimissioni e Anna Mansutti è stata eletta Presidente, affiancata da un Direttivo del quale fanno parte Paola Irsonti come Vice Presidente, Anna Moiana, Maria Carla Tarocchi e il sottoscritto come segretario/tesoriere. Quanto segue, pertanto, non fa riferimento al solo anno appena trascorso ma sintetizza i più rilevanti risultati raggiunti sotto la mia Presidenza.

Sono passati oltre 7 anni dal lontano 24 novembre 2007 quando, a Firenze, fui eletto Presidente Nazionale. Sette anni difficili per l'Associazione, ma bellissimi per quanto ho personalmente ricevuto. Permettetemi innanzitutto di ringraziare i membri dei tre Consigli Direttivi che si sono succeduti (Luigi Corna, Anna Moiana, Maria Claudia Rinaldoni, Filomena Simone e Annalisa Sironi dal 2007 al 2010; Luigi Corna, Anna Mansutti, Anna Moiana, Maria Claudia Rinaldoni e Annalisa Sironi dal 2010 al 2013; Paola Irsonti, Anna Mansutti, Anna Moiana e Maria Claudia Rinaldoni dal 2013 a oggi).

Un ringraziamento particolare (mi perdonino le altre e gli altri) va a Maria Claudia Rinaldoni che ha dedicato all'Associazione fondamentali energie materiali (a partire dal suo appartamento, che per lungo tempo è stata sede non solo legale ma anche operativa dell'ARD) e morali, anche quando si è trovata in situazioni nelle quali l'ARD avrebbe dovuto essere l'ultimo dei suoi pensieri, e ad Anna Moiana, che ha dato un contributo determinante nella traduzione, preparazione e stampa delle nuove brochure e del periodico "Distonia Oggi". Anche se rischio di dimenticare qualcuno, credo di dovere rivolgere un affettuoso ringraziamento anche a Daniele Fontani (che ha curato e sta curando gratuitamente il sito con professionalità e intelligenza), a Laura Latini, sempre pronta ad aiutarci con traduzioni e notizie importanti, e a Maria Carla Tarocchi, che a Roma è sempre disponibile a supportare l'attività dell'ARD. Infine, un grazie anche ai Revisori dei Conti e ai Proviviri (questi ultimi, fortunatamente mai chiamati in causa in questi anni).





Lasletatemi ricordare in sintesi i momenti principali del mio mandato.

Sono stati finanziati cinque progetti, da quello per la Fabbrica del Sorriso (che ha consentito di donare oltre € 100.000,00 alla Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano e all'I.R.C.C.S. Bambino Gesù di Roma per l'acquisto di sofisticate apparecchiature mediche) al progetto per la Fondazione Medtronic (che ha consentito con € 15.000,00 una vasta campagna di informazione sulla Distonia), al progetto per la Provincia di Milano (€ 5.000,00 per l'acquisto di apparecchiature informatiche e la stampa di brochure) e al due per il Comune di Segrate (€ 3.000,00 per un blog sulle malattie rare ed € 500,00 per un depliant dedicato ai cittadini del Comune).

Abbiamo rinnovato (senza l'intervento di alcuno sponsor) tutte le brochure sui diversi tipi di distonia, producendone di nuove su "La distonia nei musicisti", "La distonia in età pediatrica" e "La stimolazione cerebrale profonda per la distonia". Anche in questo caso, devono essere ringraziati alcuni medici, come il Dott. Michele Cavallo e il Dott. Nardo Nardocci, per il lavoro di revisione dei testi, oltre che la Dystonia Medical Research Foundation, Dystonia Europe, Dystonia Society e ALDEC (l'associazione dei pazienti distonici della Catalogna) che ci hanno consentito di utilizzare i loro materiali.

Dopo una lunga battaglia, grazie all'aiuto del Prof. Leonardo Provinciali siamo riusciti a ottenere dall'AlFA (Agenzia Italiana per il Farmaco) l'estensione dell'utilizzo della tossina (prima limitata al blefarospasmo e alla distonia cervicale) a tutte le forme di distonia. Una nuova determina AlFA, della quale si scrive più in dettaglio altrove, specifica ulteriormente gli aspetti di questa importante conquista. Abbiamo partecipato al gruppo di lavoro che, in Lombardia, ha prodotto il P.D.T.A. (Parcorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale) per la Distonia, nel quale si stabilisce che tutte le distonie primarie sono malattie rare e quindi esentabili con codice RF0090.

Abbiamo regolarizzato il nostro accesso al 5 per mille (siamo passati da € 6.216,09 fruito di 163 scelte nel 2008 a € 9.386,14 fruito di 365 scelte nel 2012), siamo stati invitati e abbiamo partecipato ai Congressi della Società Italiana di Neurologia e della LIMPE/DISMOV-SIN. A partire dal 2012 (ventennale della fondazione dell'ARD) premiamo con € 2.000,00 ciascuno i due migliori poster di giovani ricercatori sulla distonia presentati alla SIN.

Abbiamo mantenuto la quota di adesione a € 20,00 dopo averla diminuita da € 25,00, abbiamo ripreso la ricerca psicologica dell'Università di Firenze, i cui risultati saranno disponibili a breve. Abbiamo regolarizzato la pubblicazione di "Distonia Oggi".

Tutto bene quindi? Personalmente, al momento di abbandonare la carica, ho tre crucci: a) il numero dei soci che, nonostante tutti gli sforzi e tutte le iniziative (specialmente in alcune regioni, come il Friuli, dove Anna Mansutti ha lavorato con passione e tenacia, realizzando una importante serie di iniziative, la Sardegna dove Anna Maria Puggioni ha realizzato un Musical su CD, narrazione musicale-teatrale in lingua sarda sulle musiche sacre popolari della Settimana Santa, favorendo la conoscenza della malattia, e la Sicilia, dove Ester Milano ha tenuto in maniera esemplare i rapporti con i pazienti da un lato e con i medici dall'altro), non supera la cifra di 150 in tutta Italia;

b) i rapporti non buoni con la Delegazione Toscana, delle cui attività e decisioni non siamo informati da tempo;

c) i rapporti con il Comitato Scientifico che non sono continui e pratici come personalmente auspicherei.

EDITORIALE DI SALUTO

Il 13 dicembre 2014, presso la Biblioteca Storica della Società d'Incoraggiamento d'Arti e Mestieri a Milano, l'Assemblea dell'ARD ha rinnovato il Consiglio Direttivo e nominato la scrivente alla presidenza. Ringrazio l'Assemblea per la fiduciosa concessione. Sono Terapista della Riabilitazione e nell'associazione mi sono occupata di fare informazione, tenere i contatti con ospedali e istituzioni, distonia, malattie rare e difetti, fisioterapia. Ringrazio questo mio primo saluto a tutti i gentili soci, partner, sostenitori e amici dell'ARD. Una grazie dal cuore a chi mi ha preceduto, a Paolo Corsi, con il quale ho condiviso i quattro anni della mia presenza nel Consiglio Direttivo. Ne ho apprezzato le doti umane ed il grande attaccamento all'associazione. Sarà certamente ancora con noi in modo attento come da sua indole, per far sì che l'ARD prosegua il suo cammino nel solco del lavoro già tracciato insieme al nuovo Consiglio Direttivo con Paola Isoni, Anna Molana e Maria Carla Tarocchi. Un grazie dal cuore anche a Filomena Simone e Claudia Rinaldoni che hanno accompagnato i miei primi passi nell'associazione, due donne che sono oggi testimoni di un impegno generoso ed esemplare per le nuove generazioni.

Anna Mansutti
Presidente

UN SALUTO

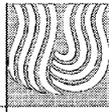
Claudia Rinaldoni

Sono affetta da distonia spasmodica da tantissimi anni, prima che mi venisse diagnosticata, ho consultato tantissimi specialisti e nessuno ha capito la causa della mia voce strozzata. Di conseguenza mi ero chiusa in me stessa, parlavo lo stretto necessario, e neanche l'anore della mia famiglia e delle persone che mi volevano bene riusciva a darmi pace. Mi chiedevo: "Perché non parlo? Cosa mi succede?". Poi, finalmente, un giorno trovò un articolo, sul Corriere della Salute, intitolato: "Con una dose di veleno ritorna la parola". Con molto scetticismo vado all'ospedale San Raffaele di Milano dove c'è il medico ciano nell'articolo, faccio la prima iniezione di tossina botulinica e... stentavo a crederci: **MI era tornata la parola!** Il mio problema aveva un nome: **"DISTONIA"**. Ora chiacchiero fin troppo e non mi nascondo più nemmeno quando finisco l'effetto della tossina; gestisco la frequenza delle infiltrazioni. Per anni mi sentivo inadeguata, timorosa a parlare in pubblico per non attirare l'attenzione. Mi è servito molto anche partecipare agli incontri indetti dall'Associazione: conoscere altre persone con i miei stessi problemi mi ha reso più forte e meno timorosa ad affrontare gli "altri". Quando mi è stato proposto di entrare a far parte del Direttivo ho accettato con gioia; l'Associazione mi aveva dato tanto ed era giusto poter essere d'aiuto agli altri. Dopo tanti anni a contatto con persone capaci con cui ho visto crescere l'ARD, ora, per motivi familiari, sono costretta a rassegnare le dimissioni. Voglio ringraziare tutti i membri del Direttivo per la fiducia concessami e auspico che l'Associazione possa mettere sempre maggiori successi da aggiungere agli straordinari obiettivi già ottenuti.

APPELLO A TUTTI I SOCI, PAZIENTI E FAMILIARI

Cari amici, come certo sapete, l'Associazione attraverso un periodo molto difficile. Siamo riusciti a garantire la continuità della attività grazie ad Anna Mansutti, a Paola Isoni e a Maria Carla Tarocchi, oltre ad Anna Molana, Claudia Rinaldoni e al sottoscritto. 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 altrettanti rambari), 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 "tracollare" moralmente alcuna persona, ma sono fermamente convinto che se non riusciremo a dare una vigorosa risposta, a coinvolgere tanti altri amici, il destino dell'Associazione sarà tutt'altro che roseo.

Paolo Corsi



ESTENSIONE DI INDICAZIONE PER LA TOSSINA BOTULINICA PER LE DISTONIE FOCALI E SEGMENTARIE

Come si ricorderà sulla Gazzetta Ufficiale n. 118 del 23/05/2011 era uscita la determinazione AIFA 18/05/2011 in merito all'aggiornamento dei medicinali erogabili a totale carico del Servizio Sanitario ai sensi della legge n. 648. In particolare, era stata approvata l'estensione di indicazione per la tossina botulinica per le **distonie focali e segmentarie**. Nel corso dell'anno passato, con determina del 17 luglio 2014, l'AIFA ha disposto che a partire dal 29 luglio 2014 il medicinale tossina botulinica di tipo A sia inserito nell'elenco di cui all'art. 1, comma 4, del decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536 convertito dalla legge 23 dicembre 1996, N. 648 e che il medicinale tossina botulinica di tipo A sia erogabile a totale carico del Servizio sanitario nazionale per alcune indicazioni terapeutiche, tra cui distonie focali e segmentarie, limitatamente alle forme non incluse nelle indicazioni autorizzate nel rispetto delle condizioni per esso indicate nell'allegato 1 che fa parte integrante della determinazione in oggetto.

AIFA ha individuato come prescrittori:

- **neurologo con esperienza nell'uso della tossina botulinica**
- **fisiatra con esperienza nell'uso della tossina botulinica**
- **ortopedico con esperienza nell'uso della tossina botulinica**
- **oculista con esperienza nell'uso della tossina botulinica**.

Pertanto, in ottemperanza a quanto disposto dalla Determinazione AIFA, al fine di dare idonei strumenti di verifica e monitoraggio dell'appropriatezza per il farmaco si individuano come prescrittori:

- I Medici specialisti delle U.O. (degenza - day hospital - ambulatori) di neurologia delle strutture sanitarie, di ricovero e cura pubbliche e private accreditate;
- I Medici specialisti delle U.O. (degenza - day hospital - ambulatori) di fisioterapia delle strutture sanitarie, di ricovero e cura pubbliche e private accreditate;
- I Medici specialisti delle U.O. (degenza - day hospital - ambulatori) di ortopedia delle strutture sanitarie, di ricovero e cura pubbliche e private accreditate;
- I Medici specialisti delle U.O. (degenza - day hospital - ambulatori) di oculistica delle strutture sanitarie, di ricovero e cura pubbliche e private accreditate.

Considerato che la classificazione ai fini della fornitura del medicinale Tossina Botulinica di tipo A è "uso riservato agli ospedali, alle cliniche e alle case di cura, vietata la vendita al pubblico (OSP)", l'AIFA precisa che la somministrazione è limitata all'ambito ospedaliero e la rendicontazione del farmaco deve essere in tipologia 3 del File F. Sulla Gazzetta Ufficiale Serie generale n. 173 del 28 luglio 2014, insieme alla determina, è stato pubblicato anche lo schema del PIANO TERAPEUTICO AIFA PER LA PRESCRIZIONE DI TOSSINA BOTULINICA DI TIPO A (valido per un singolo trattamento con obbligo di rivalutazione dopo 3 mesi).

3ª EDIZIONE PREMIO ARD AL CONGRESSO SIN 2014

Anna Mansutti

Il 45° Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia - SIN è stato ospitato a Cagliari, per la prima volta in Sardegna, dall'11 al 14 ottobre 2014. L'importante evento scientifico, che ha richiamato circa 2 mila neurologi ha dedicato un forte interesse, straordinario il supporto organizzativo da parte delle maggiori istituzioni del territorio, generosa l'accoglienza.

Cagliari è sede di una vivace Università che ha contribuito nel corso degli anni ad arricchire le conoscenze scientifiche e l'insegnamento di illustri professori di neurologia viene oggi portato avanti con passione. Il Congresso ha presentato numerose sessioni di aggiornamento e confronto sulle tematiche neurologiche e si è ripetuta anche nell'edizione 2014 la consegna di 5 premi alle mi-



La cerimonia di premiazione della dottoressa Lidia Sarro al Congresso SIN 2014...

gliori pubblicazioni scientifiche dell'ultimo anno di giovani specialisti neurologi e di 4 premi alla ricerca sulla distonia e neuroepidemiologia. Nella sessione dedicata ai disordini del movimento sull'argomento "distonia" sono stati presentati studi scientifici, esperienze di Centri di cura e poster illustrativi. La nostra partecipazione aveva l'obiettivo di consolidare il dialogo e la collaborazione con le società scientifiche, per il compito sociale e culturale che esse hanno nella nostra società di migliorare l'assistenza al malato. A tale scopo abbiamo assegnato il premio ARD che, istituito nel 2012 in collaborazione con la SIN nella ricorrenza del ventennale di fondazione della nostra Associazione, è arrivato così alla 3ª edizione.

Nel corso degli anni ha acquisito benemerita nella conoscenza dei disordini del movimento generando e diffondendo una serie di lavori che promuovono la cultura della distonia, la ricerca e il ruolo delle nuove generazioni di neurologi. Sono stati erogati 2 premi in denaro di 2000 € ciascuno, assegnati ai 2 migliori contributi scientifici sul tema della distonia. I lavori pervenuti sono stati valutati e selezionati da una commissione scientifica costi-

ALTERAZIONI DELLA SOSTANZA BIANCA E DELLA SOSTANZA GRIGIA NEL CRAMPO DELLO SCRIVANO, UNO STUDIO DI IMAGING MULTIMODALE

Lidia Sarro^{1,2}, Federica Agosta¹, Aleksandra Tomić³, Marina Svetel⁴, Alessandro Soderò¹, Nikola Kresojewić⁵, Giancarlo Comi⁶, Vladimir S. Kostić⁶, Massimo Filippi^{1,2}, *Neuroimaging Research Unit, e ²Dipartimento di Neurologia, Istituto di Neurologia Sperimentale, Divisione di Neuroscienze, IRCCS San Raffaele, Università Vita-Salute San Raffaele, Milano, Italia; ³Neurologia Clinica, Facoltà di Medicina, Università di Belgrado, Belgrado, Serbia.*

Introduzione e obiettivi

Tradizionalmente la distonia viene inquadrata come un disturbo del circuito motorio media-

taria dai professori Albanese, Defazio e Quattrone. La cerimonia di premiazione è avvenuta il giorno 14 ottobre 2014 al Palazzo Congressi Fiera Internazionale della Sardegna. Il prof. Ferraresse segretario della SIN e la vice presidente dell'ARD Anna Mansutti hanno consegnato il riconoscimento alle dottoresse Lidia Sarro e Laura Nastasi.

La tradizione italiana dei 2 lavori premiati è riportata nella parte sottostante della pubblicazione.

Il convegno è stato anche occasione di incontro con altre associazioni di volontariato presenti che non vorrebbero limitarsi all'esposizione di materiale informativo. Si è discusso di un progetto per interventi in maniera più specifica, richiedendo uno spazio congressuale aperto alle associazioni. E' inoltre indispensabile che alcune richieste vengano presentate e sostenute da tutte le organizzazioni scientifiche che di rappresentanza di ammalati facendo un gioco di squadra.

Si ringraziano tutti i medici che hanno aderito all'iniziativa del "Premio ARD" 2014, la commissione selezionatrice nominata dalla SIN, la sig.ra Barbara Frati e collaboratori della Segreteria SIN per l'organizzazione e la buona riuscita dell'evento che ha riscosso molto successo.



... e della dottoressa Laura Nastasi



la presenza di alterazioni strutturali che coinvolgono lo spessore del manto corticale, così come la Sostanza Bianca (SB), sia all'interno che all'esterno del circuito sensorimotorio. Ciò suggerisce che il meccanismo patogenetico sottostante la distonia sia frutto del malinnalzamento di un complesso network neurale. L'obiettivo di questo studio è identificare alterazioni dello spessore del manto corticale e della sostanza bianca encefalica in un gruppo di pazienti affetti da crampo dello scrivano (Writers' Cramp-WC) posto a confronto con un gruppo di soggetti essenti da malattia.

Materiali e Metodi

Sono state acquisite sequenze di RM 1.5T pesate in diffusione (DT MRI) e pesate in T1 relative a 19 pazienti con distonia focale idiopatica crampo dello scrivano e 30 controlli. Utilizzando il software FreeSurfer sono stati calcolati lo spessore, il volume e l'area del manto corticale. I suddetti valori sono stati poi confrontati fra gruppi sia mediante un algoritmo 'vertex-wise' che 'voxel-wise'. Tramite TBSS in FSL sono stati ricavati i valori di anisotropia frazionaria (FA), diffusività media (MD), diffusività assiale (axD) e radiale (radD). Le differenze tra gruppi sono state stimate tramite T-test ($p < 0.05$ FWE) mentre le correlazioni con le variabili cliniche tramite modelli di regressione in FSL.

Risultati

I pazienti con crampo dello scrivano hanno mo-

strato, rispetto ai controlli, aumento dell'area e del volume del manto corticale localizzato bilateralmente nei giri precentrali, postcentrali, sopramarginali e tempo-occipitali. Per quanto concerne l'analisi del danno microstrutturale della SB, nel WC rispetto ai controlli, è stato rilevato aumento della MD così come della axD e radD in regioni quali il corpo calloso, le radiazioni talamiche bilaterali e tutti i principali tratti associativi dell'emisfero destro, così come il tratto corticospinale destro. Non è stata rilevata alcuna associazione tra le misure di superficie corticale e le variabili cliniche dei pazienti. Emerse una correlazione tra gravità di malattia misurata tramite WCRS (Writers Cramp Rating Scale) ed aumento di radD nel corpo calloso e nel giro del cingolo sinistro dei pazienti.

Conclusioni

Lo studio condotto mostra la presenza di alterazioni strutturali encefaliche diffuse e non confinate ai soli gangli della base in un gruppo di pazienti affetti da crampo dello scrivano. In particolare, tali alterazioni comprendono il circuito sensitivo parietale così come il circuito visivo. Questi reperti rafforzano l'ipotesi che la distonia focale sia un disturbo complesso, risultante dal coinvolgimento di molteplici circuiti neurali. Questo studio suggerisce inoltre che tecniche avanzate di RM possano rappresentare un valido strumento per approfondire e chiarire l'ancora incompleta conoscenza eziologica di questa patologia.

IMPATTO DEL TRATTAMENTO CON TOSSINA BOTULINICA

SULLA QUALITÀ DELLA VITA DEI PAZIENTI CON DISTONIA LINGUALE

Laura Nastasi¹, Alessandra Nicoletti¹, Ester Reggio¹, Mario Zappia, Santiago Catania².

¹Dipartimento GF Ingrassia, Area di Scienze di Neuroscienze, Università di Catania, Italia
²Department of clinical neurophysiology, National Hospital of Neurology and Neurosurgery, Queen Square, London, UK.

Obiettivi

La distonia linguale (DL) è una rara forma disabilitante di distonia craniale che ha un forte impatto sulle attività del vivere quotidiano come il parlare, masticare e deglutire, e causa disabilità sociale. Pochi lavori in letteratura descrivono esperienze sul trattamento con tossina botulinica per la DL.^{1,2} Lo scopo di questo studio è quello di determinare l'impatto del trattamento con tossina botulinica sulla qualità della vita dei pazienti con DL usando

un questionario recentemente validato, specifico per lo studio della distonia oro-mandibolare (OMDQ-25)³.

Materiali e Metodi

Questo è uno studio osservazionale di una coorte di 24 pazienti trattati con iniezioni di tossina botulinica per DL. Venivano su 24 pazienti presentavano concomitante distonia dei muscoli mandibolari. Dieci pazienti hanno ricevuto una dose media di 16,5±9,5 UI di tossina botulinica

ca (Dysport) nel muscolo genioiugoso (gruppo GG-BTX), mentre 14 pazienti sono stati iniettati in muscoli elevatori o depressori della mandibola (dose media: 180,3±91,9 UI) (gruppo OMMs-BTX). Il OMDQ-25 veniva usato per quantificare il beneficio del trattamento in termini di qualità della vita in generale, psicologici, cosmetici, comunicazione e alimentazione. Ai pazienti veniva richiesto di compilare il OMDQ-25 alle baseline, a 4 e a 8 settimane dopo il trattamento con tossina botulinica. Inoltre, a ogni visita di follow-up, i pazienti venivano interrogati riguardo la presenza di eventuali effetti avversi. La differenza delle medie standardizzata tra baseline e post-trattamento veniva analizzata per il punteggio totale del OMDQ-25. La differenza media (dm) del punteggio totale dei due gruppi e gli intervalli di confidenza (IC) sono stati calcolati al fine di determinare se vi fosse una differenza tra i due gruppi in termini di benefici.

Risultati

In totale 24 pazienti (10 GG-BTX e 14 OMMs-BTX) hanno completato il questionario. Non è stata osservata una differenza nel punteggio medio totale alle baseline tra i due gruppi (48,8 ± 20,9 vs

47,4 ± 17,8; $p=0,854$) (range 0-100). La differenza delle medie standardizzata per l'intero campione è risultata pari a 0,6 (valori: 0,2 piccolo; 0,5 = moderato; 0,8 = largo cambiamento) sia a 4 che a 8 settimane dopo il trattamento. Il gruppo trattato nel muscolo genioiugoso ha riportato un beneficio maggiore, ma statisticamente non significativo rispetto al gruppo trattato nei muscoli elevatori/depressori della mandibola (dm -1,90; IC: -18,23 a 14,43; $p=0,82$). Solo un paziente per gruppo ha riportato una minima distagia.

Referenze

- Schneider SA, Aggarwal A, Bhatti M, et al. Severe tongue protrusion dystonia: clinical syndromes and possible treatments. *Neurology* 2006;67:940-943.
- Esper CD, Freeman A, Factor SA. Lingual protrusion dystonia: frequency, etiology and botulinum toxin therapy. *Parkinsonism Relat Disord* 2010;16:438-441.
- Mez R, Deakin J, Hawthorne MR. Oromandibular dystonia questionnaire (OMDQ-25): a valid and reliable instrument for measuring health-related quality of life. *Clin Otolaryngol* 2010;35:390-396.

CONVEGNO DYSTONIA EUROPE A PARIGI

Anna Moiana

Lo scorso ottobre si è tenuto a Parigi un convegno scientifico organizzato dalla Federazione europea delle associazioni di pazienti con distonia, Dystonia Europe, in collaborazione con l'associazione francese Amadys. L'incontro ha fornito l'occasione per fare il punto sulla ricerca e sulla terapia della distonia, grazie all'intervento di vari specialisti del settore.

Il professor **Bhatia**, da Londra, ha esordito sottolineando come in questi ultimi anni si siano fatti molti passi avanti: in particolare, in 2 anni sono stati scoperti 4 nuovi geni associati a forme di distonia, e sono ora disponibili tecniche più sofisticate sia per lo studio della genetica che per lo sviluppo di modelli animali. Tra le terapie, c'è molta attenzione per la TMS - stimolazione magnetica transcranica - che ha dato buoni risultati, anche se solo temporanei. Ha inoltre parlato dell'esistenza di vari studi e collaborazioni euro-

pee (v. progetto finanziato da COST, con la direzione del prof. Albanese, di cui abbiamo parlato negli ultimi numeri di *Distonia Oggi*), per la costituzione dei risultati della ricerca e la formazione di giovani neurologi.

Il professor **Stéphane Lehericy** ha parlato di come le tecniche di *neuroimaging* (cioè le tecniche di acquisizione di immagini del cervello) abbiano apportato nuove conoscenze alla comprensione dell'anatomia della distonia. Gli approcci più utilizzati ora includono lo studio del cervello intero o di regioni specifiche con risonanza magnetica strutturale (fMRI) o tomografia ad emissione di positroni (PET) e metabolica usando la PET con iniezione di fluorodesossiglucosio. Queste tecniche hanno dimostrato come la distonia primaria possa essere considerata un malfunzionamento dei circuiti cerebrali che



riguardano gangli della base-talamo-corteccia e cervelletto-talamo-corteccia. Trattare queste tecniche, è accertata l'esistenza di una connettività funzionale ridotta nella rete senso-motoria, di una perdita di selettività nella rappresentazione neuronale ecc.

Sul tema della distonia oromandibolare, la dottoressa **Myriam Cohen** ne ha rammentato la classificazione in due tipi: distonia di apertura mandibolare, responsabile di un abbassamento con deviazione laterale della mandibola, chiusura labiale compensatoria e tremito del mento; distonia di chiusura mandibolare che provoca il trisma (contrattura dei muscoli della mandibola) e morsicatura della mucosa orale.

Le terapie possibili si avvalgono di farmaci (anticolinergici e miorelassanti), che però sono solitamente poco efficaci, e infiltrazioni di tossina botulinica con guida elettromiografica nei muscoli plerigoidei (della masticazione) ogni 3/6 mesi. Le infiltrazioni possono dar luogo nei primi giorni ad alcuni effetti collaterali come difficoltà di deglutizione e temporanee paresi, che possono essere minimizzate riducendo la dose e valutando accuratamente il rapporto rischi-benefici. Le cure dentarie permettono invece di limitare le contratture muscolari aggravate da vuoti dentari. La specialista ha inoltre ricordato come in Francia l'uso della tossina non sia ufficialmente riconosciuto per la distonia oromandibolare e quindi sia a totale carico del paziente.

A proposito del Bletarospasmo, la professoressa **Brigitte Girard** ha ripetuto come questa patologia colpisca più frequentemente il sesso femminile (2/3) e la prevalenza sia stimata intorno a 1 caso su 33.000 persone. La tossina botulinica resta la terapia di prima scelta e la più efficace. In alcuni casi si ricorre all'opzione chirurgica (miotomia del muscolo orbicolare o sospensione del muscolo frontale), che tuttavia non elimina la necessità di continuare con il trattamento botulinico, seppur a dosi ridotte.

Un excursus sui trattamenti farmacologici è stato presentato dal professor **Alberto Albanese**, che ha citato tra gli altri il Trihexyphenidyl (Atane) efficace, ma con effetti collaterali (sonnolenza ecc.) che spesso rendono necessaria una riduzione delle dosi; il baclofen, usato principalmente per spasticità, la tetrabenazina (benché l'uso per la distonia non sia ufficialmente riconosciuto, questo farmaco viene tuttavia utilizzata in alcuni casi con risultati accettabili). Il trattamento viene infiltrata anche con l'ausilio dell'ecografia,

che permette di controllare il volume di tossina iniettata.

La professoressa **Maja Relja** ha trattato il tema del dolore nella distonia. Nei casi in cui il dolore si accompagna alla distonia, si ritiene che ciò sia determinato dall'eccessiva contrazione dei muscoli. Le infiltrazioni riducono il dolore e le contrazioni, ma alcuni studi hanno dimostrato che l'effetto antidolorifico compare prima e si prolunga nel tempo rispetto a quello sulla contrazione muscolare. Sembra quindi che la tossina abbia un effetto antinocicettivo distinto da quello della riduzione degli spasmi muscolari.

La tecnica di stimolazione cerebrale profonda - DBS - i suoi risultati e i limiti sono stati illustrati dalla professoressa **Marie Vidallinet**. Una buona risposta si è ottenuta con pazienti con distonia primaria, specialmente giovani (con meno di 21 anni), nella distonia primaria segmentale e nella distonia mioclonica. Non è indicata nella distonia che riguarda i movimenti fini (es. crampo dello scrivano). I benefici non sono costanti; tra i motivi c'è il fatto che in alcuni pazienti la distonia non è stabile (ha citato l'esempio di una fige: si può addomesticare ma non trasformare in un gatto). Esiste una certa variabilità tra paziente e paziente: alcuni dopo 5 anni hanno ridotto i vantaggi a meno del 25%. A causa dell'eterogeneità della distonia non si riesce a spiegare il motivo di questi risultati. I fattori negativi che influenzano la risposta a DBS sono le deformazioni ortopediche. Le motivazioni e la percezione da parte dei pazienti sottoposti a stimolazione cerebrale profonda costituiscono l'oggetto della presentazione della dottoressa **Gun-Marie Hartz**.

In particolare la dottoressa ha riferito di uno studio condotto su 13 pazienti tra i 27 e 74 anni operati di DBS. Otto avevano distonia generalizzata, 1 mioclonica e 4 cervicale. I pazienti sono stati interrogati da 8 a 60 mesi dopo l'operazione: tutti hanno riferito di essersi decisi all'operazione a causa delle gravi ricorrenze che la malattia aveva sulla loro vita, a tal punto che sentivano di non avere nulla da perdere. Dopo la DBS i cambiamenti fisici, come una postura più dritta, la riduzione degli spasmi e del dolore hanno contribuito a semplificare la loro vita e a permettere loro di pianificare le attività quotidiane. I pazienti hanno acquisito maggior fiducia in se stessi e una miglior vita sociale. Sul lato delle difficoltà, hanno dovuto affrontare problemi dovuti alla presenza di un pacemaker, a effetti collaterali, e alla necessità di doversi adattare a una nuova postura, cambiamenti ecc. In breve

tempo. Hanno espresso quindi la necessità di ricevere sostegno psicologico per affrontare la vita dopo la DBS.

La professoressa **Marian Jahanshahi** ha rammentato come l'Organizzazione Mondiale della Sanità raccomandi di assicurare la miglior qualità di vita alle persone con malattie croniche. La salute non è l'unico fattore: caratteristiche personali e ambiente sociale giocano un ruolo importante.

Ha presentato una serie di "comandamenti" per affrontare e gestire al meglio la malattia.

- Acquisire informazioni sulla malattia.
- Diventare partner attivi nella gestione della malattia, nei rapporti con il proprio neurologo, medico di famiglia ecc.

- Aumentare il proprio controllo, non sulla malattia, ma sui pensieri, sui sentimenti, sulle interazioni sociali, ecc.
- Mantenere autosima e senso di identità. Noi non siamo la nostra malattia; la distonia non ci trasforma: *sense of humour*, bontà d'animo, altre caratteristiche rimangono. Bisogna combattere la sensazione di vergogna.
- Mantenere prospettive positive - tener viva la speranza.
- Curare depressione e ansia.
- Stabilire delle mete e cercare di raggiungerle.

(Piccole cose: evadere la corrispondenza entro oggi, dipingere la cucina entro la settimana ecc.)

- Usare modalità diverse per affrontare le cose (non riesco più a fare in un modo, cerco modi diversi...)
- Superare ostacoli fisici e mentali all'indipendenza. Se non riesci a cambiare qualcosa, cambia il modo di affrontarlo, il tuo atteggiamento.

- Mantenere una rete sociale di sostegno, non farsi sopraffare dall'imbarazzo.
- Comunicare coi familiari per evitare risentimento e frustrazione.
- Evitare i segreti con amici e colleghi.
- Cercare aiuto da tutte le fonti disponibili: fisioterapista, terapeuta occupazionale, assistente sociale, psicologo.
- Pianificare con attenzione gli aspetti finanziari.
- Ricordarsi di prevedere del tempo per il divertimento e il piacere. Il piacere non è un lusso, ma una necessità, va messo tra le proprie priorità, non in fondo alla lista!
- Assicurarsi che il processo di adattamento sia costante e continuo.
- Impegnarsi in campagne che sollecitano servizi migliori per i pazienti con distonia.

(segue a pag. 10)



Jean-Pierre Bleton al convegno di Parigi



Jean-Pierre Bléton, il fisioterapista che si occupa da molti anni di riabilitazione, soprattutto rivolta a persone con distonia cervicale, ha spiegato che non esiste un programma di riabilitazione standard applicabile a tutte le forme di distonia cervicale, ma è possibile proporre alcune raccomandazioni che rispondano ai diversi tipi. Per la forma mobile, l'obiettivo principale è l'immobilità della testa, mentre per la forma tonica si privilegia il rinforzo dei muscoli correttori. I muscoli riconosciuti responsabili della distonia cervicale sono al centro del programma di educazione.

- Le tappe del programma di riabilitazione sono di norma le seguenti:
- Mantenimento di una corretta ampiezza dei movimenti cervicali
- Rafforzamento dell'azione dei muscoli correttori antagonisti
- Diminuzione dell'intensità degli spasmi distonici utilizzando il rilassamento
- Orientamento del controllo volontario, in seguito automatico, della posizione neutra della testa
- Diminuzione del dolore

La pratica degli esercizi di riabilitazione da parte delle persone con distonia cervicale, se realizzata con una costanza, dà buoni risultati e non comporta effetti indesiderati. Vari studi hanno dimostrato come l'effetto combinato di tossina e fisioterapia sia molto positivo. I due trattamenti si completano, consentendo una durata maggiore dell'effetto della tossina, una riduzione delle dosi, una diminuzione del dolore e maggior capacità di realizzare le attività quotidiane. Le settimane seguenti l'infiltrazione sono il periodo più favorevole per la pratica degli esercizi. L'efficacia dipende dal modo in cui gli esercizi sono praticati, dal tempo consacrato loro e dalla capacità di correggere la distonia nelle attività quotidiane. Risultati positivi sono in generale osservati dopo qualche mese di riabilitazione (raramente prima di tre mesi).

ASSEMBLEA DYSTONIA EUROPE

Anna Moiana

A margine del convegno di Parigi si è svolta l'annuale assemblea dei delegati delle associazioni europee. Alcuni gruppi nazionali hanno parlato di attività specifiche nella sessione "Best practice" (Buone prassi).

Grazie ad un finanziamento ricevuto dalla Fondazione per la Salute e la Riabilitazione, l'associazione norvegese sta realizzando un progetto che nell'arco di 3 anni formerà fisioterapisti che si occupino della riabilitazione della distonia cervicale. L'idea è di preparare 60 fisioterapisti, tramite un corso di 2 giorni (tecnica) + 2 giorni (pratica). Il corso è già stato realizzato in una località, e verrà poi ripetuto in altri centri della Norvegia.

La Germania ha presentato il gruppo giovanile tedesco, un gruppo di auto-aiuto per giovani che hanno la distonia di Segawa (rispondeva a lavoro dopa); in occasione del congresso annuale dei neurologi tedeschi nel 2015 verrà realizzata una tavola rotonda.

La delegata francese ha riferito di un progetto di zata con una costanza, dà buoni risultati e non comporta effetti indesiderati. Vari studi hanno dimostrato come l'effetto combinato di tossina e fisioterapia sia molto positivo. I due trattamenti si completano, consentendo una durata maggiore dell'effetto della tossina, una riduzione delle dosi, una diminuzione del dolore e maggior capacità di realizzare le attività quotidiane. Le settimane seguenti l'infiltrazione sono il periodo più favorevole per la pratica degli esercizi. L'efficacia dipende dal modo in cui gli esercizi sono praticati, dal tempo consacrato loro e dalla capacità di correggere la distonia nelle attività quotidiane. Risultati positivi sono in generale osservati dopo qualche mese di riabilitazione (raramente prima di tre mesi).

Il tema della distonia spasmodica è stato trattato brevemente dal dottor **Pinto**, che ha ricordato come la malattia possa presentare diversi livelli di gravità, fino a portare ad una sostanziale perdita della capacità di comunicazione. La terapia di prima scelta risulta sempre la tossina, mentre per quanto riguarda l'intervento di DBS, non è indicato, dato che i disturbi del linguaggio non sembrano trarne beneficio. Ha inoltre sottolineato come non vi sia prova dell'efficacia della logopedia in questo tipo di disturbo.

schedatura (tipo distonia, attesa per diagnosi, trattamento, ecc.) delle persone che chiamano al call center. È stato realizzato un database in cui una segretaria pagata inserisce i dati. Su 600 chiamanti il 51% era costituito da soci, il 49% da non soci.

L'intenzione è di estendere questo tipo di raccolta dati anche per le chiamate che ricevono i delegati regionali. Inoltre è stata inserita sul sito dell'associazione la possibilità di effettuare pagamenti, tenendo così possibile la vendita on line del DVD di Bléton sulla riabilitazione della distonia cervicale. L'Olanda ha presentato una campagna con la quale l'associazione è riuscita ad aumentare dell'8% il numero dei soci, grazie ad un'azione capillare con i neurologi. A tutti è stato spedito un piccolo kit formato da un contenitore e cartoncini esplicativi, con una parte staccabile, da compilare e spedire da parte di chi desidera associarsi.

Il nuovo presidente di Dystonia Europe, l'olandese Robert Scholten, ha presentato le nuove atti-

vità. In particolare, è in fase di realizzazione una piattaforma digitale dove scambiarsi esperienze e informazioni tra persone con distonia. E inoltre in preparazione una "app" che servirà come diario della malattia. L'idea è di segnare giorno per giorno alcuni dati sulla propria condizione, risponden-

JUMP FOR DYSTONIA

Anna Moiana

Tra le novità proposte dalla nuova presidenza di Dystonia Europe, spicca per originalità e simpatia la campagna "Jump for dystonia", che si propone di suscitare curiosità e interesse nei confronti della distonia. Tutti possono partecipare, facendosi scattare una foto mentre eseguono un salto e caricandola sul profilo www.facebook.com/jumpfordystonia, dove potrà essere votata da amici e simpatizzanti.

Alcune foto sono state scattate durante il convegno di Parigi (sul profilo Facebook di Jump for Dystonia è visibile quella fatta su di un battello da tutti i delegati). Anche varie case farmaceutiche e specialisti, in occasione di convegni neurologici, hanno aderito sportivamente all'iniziativa.

In seguito al lancio di questa campagna, il 25 e il 26 novembre è stata organizzata una sessione

do a domande precise: la somma dei dati andrà a creare un grafico che riprodurrà l'andamento della malattia e potrà pertanto fornire ai neurologi uno strumento utile per valutare gli effetti della terapia. Sarà realizzata in inglese, ma in seguito verranno fatte versioni in francese e spagnolo.

fotografica, con un banco informativo, presso la sede del Parlamento Europeo a Strasburgo. Tutte le associazioni nazionali hanno invitato i loro europarlamentari a partecipare. Tra coloro che hanno risposto all'invito, tre parlamentari italiani le cui foto sono visibili sul profilo Jump for Dystonia.

Sul sito di Dystonia Europe <https://dystonia-europe.org> e sul profilo Facebook <https://www.facebook.com/dystonia.europe>, sono disponibili informazioni (in inglese) sulle attività della Federazione. Inoltre, al seguente indirizzo: <https://www.youtube.com/user/DystoniaEurope/videos> si trovano video in cui si parla di distonia sotto molteplici aspetti. I filmati sono in inglese, con sottotitoli in italiano.



Delegati europei al convegno di Parigi



IL CONVEGNO DELL'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITA SU E-RARE

Maria Carla Tarocchi

Nello scorso mese di ottobre, l'Istituto Superiore di Sanità ha organizzato a Roma una serie di convegni dedicati alle Malattie Rare, tra cui uno (dal titolo "E-RARE Symposium - Fostering collaborations in rare diseases research" su E-Rare, rete europea di programmi di ricerca sulle MR. Questa rete è nata nel 2006 con 6 paesi membri, che ora sono saliti a 15: Italia, Portogallo, Spagna, Francia, Belgio, Olanda, Lettonia, Polonia, Germania, Austria, Ungheria, Romania, Grecia, Turchia, e Israele. Le Malattie Rare sono malattie che interessano meno di 5 persone su 10.000, secondo la definizione dell'Unione Europea; esistono circa 7000 malattie rare, che colpiscono tra il 6% e l'8% della popolazione, per cui si stima che attualmente circa 30 milioni di europei siano affetti da MR. La cooperazione europea in questi'area può essere estremamente utile. I maggiori obiettivi di E-Rare sono: incoraggiare un sistematico scambio di informazioni e costruire programmi transnazionali di ricerche sulle MR. Il consorzio E-Rare raccoglie 17 organizzazioni di finanziamento da 13 paesi associati. Finora sono state organizzate 6 campagne transna-

zionali per progetti di ricerca sulle MR (eccetto tumori rari e malattie infettive rare). La quarta campagna (2012) è stata dedicata specificamente alla collaborazione tra giovani ricercatori indipendenti.

A oggi, 45 milioni di Euro sono stati investiti in 65 progetti multinazionali con 287 gruppi di ricerca; il 54% dei progetti ha avuto un ulteriore finanziamento. E-Rare è socio chiave di IFRDRC (International Rare Diseases Research Consortium) che mira a sviluppare mezzi diagnostici per tutte le MR; i soci fondatori hanno raccolto 1010 milioni di dollari, ora i fondi superano 18 milioni di dollari e i soci sono 40.

Ecco alcuni risultati ottenuti: sono stati diagnosticati 3200 geni di MR (erano 2400 nel 2010), 3100 MR hanno ora un test disponibile (erano 2200 nel 2010). In Italia solo il Ministero della Salute finanzia progetti ricerca, non il Ministero delle Finanze come invece accade in altri paesi. La cooperazione tra scienziati, ricercatori, finanziatori di progetti e associazioni di pazienti può dare eccellenti risultati nel portare avanti lo studio delle MR, con beneficio per i malati che potranno così essere adeguatamente curati.

L'ARD AL CONGRESSO DELLA LIMPE/DISMOV-SIN

Paola Irsonti

Il 13 e 14 novembre si è svolto a Salerno il XI convegno medico-scientifico congiunto della LIMPE/DISMOV-SIN sulla malattia di Parkinson e disordini del Movimento.

Nel comitato scientifico erano presenti il dottor Calabresi, il Dottor Colosimo, il Dottor Vitale, per citarne alcuni e, in veste di moderatrice, la Dottoressa Mancini. Per testimoniare l'attività dell'ARD ho esposto il materiale informativo dell'Associazione, purtroppo, data la presenza di soli medici, ho potuto divulgare a pochi.

Ho voluto ascoltare alcuni interventi medici, ma dato che l'argomento era molto tecnico e rivolto ai neurologi, posso riferire che dagli interventi ascoltati è emerso che ci sia l'esigenza di un confronto tra i vari specialisti dislocati in vari ambiti ospeda-

lieri per diffondere in rete, a più livelli, gli studi di vari casi di distonia, nel tentativo di mettere a disposizione, anche a livello nazionale, le ricerche e risultati ottenuti.

Ho seguito l'intervento della dottoressa Valente dell'università di Salerno sull'aspetto genetico e clinico della distonia focalizzata sulle distonie primarie. La dottoressa ha classificato la distonia partendo da un asse clinico e da un asse eziologico (che studia le cause dei disturbi), nel quale di distinguono le forme ereditarie (genetiche), le forme acquisite e forme idiopatiche. Si è soffermata sulle distonie ad esordio adulto di tipo segmentario che possono nascere tra i 40/50 anni, a prevalenza con sintomi oro-mandibolari, cervicale-spasmodici. Soprattutto nella fase iniziale e nella fase tardiva, il

problema è costituito anche dalla sottovalutazione dei sintomi da parte della famiglia. Spesso paziente e famiglia non sono consapevoli di essere distonici. Il 3,25% di soggetti hanno familiarità con PTD (Primary Torsion Dystonia) in cui si riscontra che i muscoli si torcono, i tremori possono essere ad esordio adulto oppure verificarsi parkinsonismi in età giovanile (20/25 anni).

Nell'esordio adulto c'è una certa familiarità di tipo genetico che si manifesta con sintomi atipici (non riscontrabili anche per portatori sani).

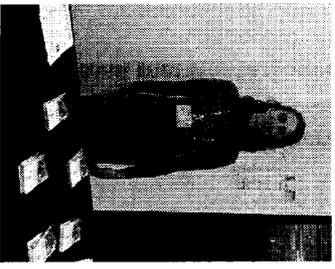
Lo studio della distonia vista dal profilo genetico ha fatto grandi progressi. Studiando anche la nascita della malattia, sempre a livello genetico, sono stati individuati 6 nuovi geni.

Effettuando test genetici su pazienti distonici si sono potuti individuare numerosi geni corrispondenti, tra i quali il C1Z1-DYT13, l'ANO-DYT5, individuato in pazienti caratterizzati da tremori del capo, ad esordio in età giovanile, il GNAI gene-DYT5 individuato come gene responsabile in pazienti con distonia cranio cervicale, focale o con diffusione in altri distretti, il DYT4, l'ARPTD in forme che possono avere esordio adulto, in parkinsonismi giovanili che hanno esordio distonico, l'AG6B individuato nella distonia di tipo parkinsoniano che può essere responsabile di deterioramento cognitivo.

Ho poi seguito l'intervento di Matteo Bologna dell'università di Roma che si è occupato della fisiopatologia nelle distonie primarie. È stato un discorso articolato e complesso. Gli studi fino ad ora

conseguiti propongono modelli e tecniche molto diversi. Esistono modelli sperimentali compiuti su animali. Le tecniche odierne neurofisiologiche non sono invasive, possono essere eseguite ambulatorialmente, sono a basso costo ed inoltre sono importanti perché permettono di valutare il sistema nervoso centrale nella sua complessità in relazione alla manifestazioni degli episodi distonici e individuare i molteplici meccanismi neurofisiologici con possibilità di intervenire a diversi livelli. La stimolazione magnetica transcranica a diversi livelli ovvero con stimolazioni che possono essere erogate con protocolli diversi per posizionamento, per maggior o minore frequenza della stimolazione permette di stabilire la soglia di discriminazione temporale e tattile. Ho

potuto recepire come dagli studi di neuropatologia emerge che una combinazione di ridotta inibizione e anomalie sensoriali svolge un ruolo importante nella fisiopatologia della distonia.



Paola Irsonti al convegno Limpe

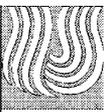
L'ATTIVITÀ DEL GRUPPO ARD DEL FRUOLI VENEZIA GIULIA

Anna Mansutti

ardvlg@katamail.com

Il 28 febbraio 2014, in occasione della VII Giornata Internazionale delle Malattie Rare, un piccolo gruppo di soci ha partecipato al concerto benfico presso il Centro E. Baldacci di Zugliano, in provincia di Udine organizzato dal Centro di Coordinamento regionale malattie rare diretto dal Dott. Bambi. La Giornata puntava al tema dell'assistenza con lo slogan "Uniti per un'assistenza migliore". Una video-favola raccontata da bambini guidati da un gruppo di esperti, progetto realizzato dal CNMFR, è stato proposto come materiale didattico a scuola per l'integrazione dei bambini affetti da malattia rara. Lo scopo dell'evento consisteva nel sensibilizzare

la cittadinanza sul tema della diagnosi, cura e gestione delle malattie rare, ma anche come circostanza per fare festa insieme: "un evento rilevante per la solidarietà". Tutte le associazioni che hanno aderito all'iniziativa hanno avuto l'opportunità di esporre materiale informativo. Nella riunione di preparazione, partecipare attento e stata rivolta alla presa in carico dall'età pediatrica all'età adulta dei malati rari. Sono state evidenziate, da parte di associazioni che hanno organizzato incontri e proposto questionari, carenze nel sistema sanitario a supporto della cura. Facendo il punto della situazione, il direttore del Centro di Coordina-



mento osservava che si stirmano fra 7 mila e 8 mila malattie rare, la legge ne riconosce 500, la diagnosi corretta non sempre è facile, non hanno una terapia specifica, necessitano spesso di supporto, di apparecchiature a domicilio, di aiuto nell'inserimento scolastico.

Il 7 marzo 2014 si è tenuto a Roma il "Convegno Stati Generali della Salute: Art.32" promosso dall'Associazione Dossenti che ha coinvolto politici, medici, associazioni e industrie farmaceutiche. Per il gruppo Friuli Venezia Giulia ha partecipato Anna Mansutti. Il Convegno aveva lo scopo di promuovere riflessioni e dibattiti sul federalismo sanitario nato nel 2001 con la riforma del Titolo V della Costituzione e la delega alle Regioni della gestione della Sanità. Il settore sanitario maggiormente colpito da questo stato di cose è quello delle malattie rare. La disuguaglianza assistenziale tra le Regioni e il mancato aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (109 le malattie rare da inserire) sono tra i punti più significativi emersi nel corso della giornata. Tra le associazioni che hanno fatto sentire la loro voce ed evidenziato poca uniformità da regione ricordiamo l'Associazione Italiana Malattia di Alzheimer di Milano: "L'unico diritto per i malati è quello della diagnosi". Particolarmente toccante è stata la testimonianza di un genitore della Calabria, che ha comunicato quanto siano colpite le persone più fragili e vulnerabili.

Il 13 maggio si è svolta a Tricesimo su proposta di un socio una "serata insieme" in cui si sono ritrovati i soci regionali che hanno aderito per mangiare una pizza. E' stata una serata piacevole in un clima di simpatia e confidenza che si è conclusa dandosi appuntamento ad un prossimo incontro.

Durante il 2014 è proseguita la collaborazione del Gruppo ARD - Fvg con l'Ufficio di Progetto OMS "Città Sane" del Comune di Udine nel campo della promozione della salute. La nostra associazione ha avuto il piacere di essere invitata a vari eventi tra i quali "Friuli Doc" dall'11 al 14 settembre, kermesse enogastronomica e culturale giunta alla 20° edizione. Alle associazioni di volontariato che operano sul territorio sono state riservate le casette di Friuli Doc per essere utilizzate per la promozione delle proprie finalità: attività fisica, ambiente, prevenzione e alimentazione. Nella casetta "Prevenzione" i volontari hanno esposto il materiale informativo dell'ARD e incontrato persone interessate ad approfondire l'argomento "distonia e malattie

rare" disponibili ad essere informate. Dal 13 al 16 Novembre si è svolta la 16° edizione di "Idea Solidale", promossa dalla Provincia di Udine all'interno della rassegna "Idea Natale". La parte della Fiera rivolta ai volontariato ha subito nel 2014 le conseguenze di un drastico calo delle risorse a disposizione, anche se da parte della Provincia come ha osservato l'assessore alle Politiche sociali Elisa Battaglia: "Abbiamo comunque fatto degli sforzi per contribuire a un progetto solido in cui crediamo".

La manifestazione ha di conseguenza visto una minore partecipazione da parte delle associazioni, presenti una trentina circa. La soluzione espositiva "pancaletta" riproposta anche quest'anno per esporre il materiale informativo è sembrata positiva consentendo di incontrare un pubblico numeroso, di conoscersi e fare rete con altre associazioni. Circa 60 sono stati i contatti con le persone che hanno richiesto informazioni sulla distonia e su alcune delle forme, a cui sono state consegnate le brochure pubblicate dall'ARD.

Per i volontari del nostro gruppo "Idea Solidale" è stata un'esperienza interessante, non è mancato l'entusiasmo per sostenere l'iniziativa che ci ha visto crescere nel nostro territorio in modo discreto al servizio dei malati. Ringraziamo per la collaborazione e la partecipazione alle nostre manifestazioni i soci Maria Benicchi, Sonia Forabosco e Giovanni Durati, la dot.ssa Stefania Pasotti e il dott. Riccardo Riva dell'Ufficio "Città Sane" del Comune di Udine, Diana Mansutti, Giuliano Carlassarre, Luciano Calò presidente ANDI e l'Associazione Sindrome di Williams.

Anna Mansutti davanti allo stand ARD a Idea Solidale



VIVERE CON LA DISTONIA: TRUCCHI SENSORIALI E ALTRO

■ Anna Molana

Malgrado le terapie disponibili, convivere con una forma di distonia comporta spesso notevoli difficoltà. Molti di noi hanno sperimentato però piccoli accorgimenti che, in alcuni casi, possono alleviare i sintomi e rendere meno faticose le attività quotidiane. I trucchi sensoriali sono gesti (come ad esempio toccarsi il mento) o posizioni che possono servire ad interrompere temporaneamente i sintomi distonici.

L'elenco che segue è preso dal sito della Dystonia Society (UK), che a suo volta fa riferimento anche ad altri siti di associazioni americane. Non pretendiamo di coprire tutte le possibilità, né di garantire l'efficacia per tutti: si tratta di una serie di accorgimenti che scaturiscono dall'esperienza di molti pazienti e possono essere di utilità anche ad altri.

Distonia cervicale

- Toccarsi il mento, la nuca, il collo, la guancia o la parte superiore del viso; il gesto è di solito (ma non sempre) più efficace se si tocca il lato del capo interessato dalla distonia
- Sdraiarsi o sedersi con un sostegno per la testa
- Appoggiare il capo ad una parete
- Usare supporti mobili per la schiena o il collo
- Indossare un corsetto per la postura
- Guardare un punto fisso o guardare nello specchio

Blefarospasmo

- Esercitare una pressione con le dita sulle tempie, la punta del naso o un'altra parte del viso (cercando di trovare il punto che vi dà sollievo)
- Usare un berretto calzante con visiera, un nastro per i capelli o una fascia per la fronte
- Recitare il capo all'indietro, chiudere gli occhi, oppure guardare in basso
- Andare in una stanza buia e cercare di rilassarsi
- Masticare gomma, fischiare, cantucchiare a bocca chiusa, succhiare da una cannuccia o cantare può aiutare a tenere gli occhi aperti mentre si svolgono altre attività
- Leggere ad alta voce
- Guardare in basso (alcuni trovano utile fare ghirandaggio o cucinare, perché comporta tenere lo sguardo verso il basso)

Per ridurre le difficoltà legate alla luce, tipiche di chi soffre di blefarospasmo, il consiglio è di schermare le lampade, usare un berretto da baseball, una visiera da golf, occhiali da sole (specialmente quelli con protezione laterale).

Distonia spasmodica

- Esercizi vocali (cantucchiare a bocca chiusa, parlare lentamente, recitare filastrocche)
- Controllo del volume della voce (parlare sottovoce oppure a voce molto alta)
- Rilassarsi
- Inspirare profondamente, espirare prima di parlare, senza trattenere il respiro
- Parlare con una persona per volta, evitare di essere interrotti
- Usare la voce la mattina presto
- Coprirsi gli occhi, pizzicare il naso
- Bere bevande calde, ridere

La qualità della voce peggiora nelle seguenti circostanze: situazioni stressanti, conversazioni telefoniche, conversazioni in spazi molto vasti o rumorosi, mancanza di sonno, pensieri negativi, cambiamenti del tempo, eccessivo uso della voce.

Distonia oromandibolare

- Alcuni trovano giovamento parlando o masticando (per altri invece i sintomi peggiorano)
- Per gli spasmi mandibolari:
 - tenere in bocca uno sizzaccanti,
 - masticare gomma
 - succhiare una caramella

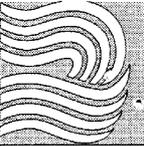
In caso di bocca secca, alcuni trovano utile usare un gel sostitutivo della saliva che lubrifica la bocca ed aiuta a prevenire le infezioni. Viene prescritto da un medico o da un dentista.

Crampo dello scrivano

- Cambiare il modo di impugnare la penna o il tipo di penna
- Fare esercizi di rilassamento prima di scrivere
- Scrivere su una superficie in pendenza può ridurre la pressione del polso

Distonia generalizzata/del tronco

- Battere il piede lentamente in modo ritmico e utile per alcune persone con distonia generalizzata
- Tenersi il mento, il lobo dell'orecchio e il collo può recare sollievo alle persone con distonia del tronco



RICORDO DI ANNA MARIA MOLTENI

Durante la preparazione di questo numero di *Distonia Oggi*, siamo stati raggiunti dalla triste notizia della scomparsa della Sig.ra Anna Maria Molteni.

Anna Maria, moglie di Aurelio Sironi, era madre di Annalisa Sironi, a lungo Presidente della Delegazione Lombardia dell'Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia e attiva da sempre sia a livello nazionale che nella Delegazione Toscana, dopo il suo trasferimento in provincia di Pisa.

Anna Maria, oltre a essere stata per molti anni socia dell'ARD, ha rappresentato uno dei motori che hanno consentito di raccogliere fondi per l'Associazione, partecipando per molti anni (anche quando le gravi condizioni di salute Le rendevano estremamente gravoso il compito) all'organizzazione di mercatini benefici, in particolare a Vimodrone (MI).

La Sua cortese efficienza e il Suo garbo nei rapporti umani sono stati elementi costanti della Sua presenza e resteranno a lungo nel ricordo di quanti La hanno conosciuta.

Alla figlia Annalisa, al marito Aurelio, alla sorella Gianfranca e a tutti i parenti, le più affettuose condoglianze dell'ARD.

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'ARD 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 2015, la quota sociale è fissata in € 20,00 (venti/00) e deve essere versata entro il 31 marzo 2015. 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 ARD 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.