



DISTONIA OGGI

Editore:

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

Presidente: Anna Mansutti

Sede: c/o Claudia Rinaldoni
Via Amendola 6/11 - 20090 Segrate (MI).
Tel.: 340-2668831 333-2956056
E-mail: claudiarinaldoni@libero.it;
info@dystonia.it
Sito web: www.dystonia.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 2015

EDITORIALE

INDICE DEI CONTENUTI

PAG. 1

Editoriale

PAG. 3

L'esperienza
della delegazione Toscana

PAG. 4

La storia
della delegazione Toscana

PAG. 6

L'attività del gruppo ARD
del Friuli Venezia Giulia

PAG. 8

4ª Edizione Premio ARD
al Congresso SIN 2015

PAG. 9

Convegno Dystonia Europe
a Rotterdam

PAG. 11

Un nuovo modo di monitorare
la propria dystonia:
MyDystonia

Una tesi di laurea
sulla tossina botulinica

PAG. 13

Testimonianze:
Flavia

PAG. 14

Testimonianze:
Daniele

PAG. 15

Testimonianze:
Paola

PAG. 16

Alcune cose utili da ricordare

Cari amici,

a conclusione di un altro anno di attività rivolgo un cordiale saluto a tutti voi, un sincero apprezzamento per la fiducia che avete dimostrato confermando l'adesione all'ARD e un vivo ringraziamento al presidente uscente Paolo Corsi per i risultati importanti conseguiti durante la sua presidenza, la collaborazione e il prezioso sostegno prestato che continua a rivolgere a tutti noi nel Consiglio direttivo.

Desidero aggiornarvi sull'attività svolta dall'Associazione nell'anno trascorso.

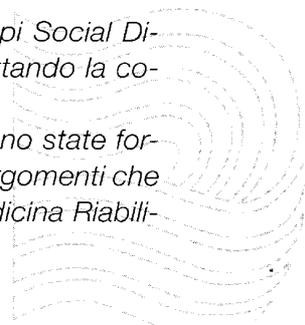
Per la carenza di soci e volontari attivi si è mirato soprattutto a mantenere ciò che abbiamo, anche se nel frattempo sono nati alcuni progetti che sono in preparazione (Progetto giovani, programma ARD in relazione al Piano nazionale per le malattie rare).

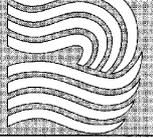
Per quanto riguarda la comunicazione è proseguita l'attività di promozione della conoscenza della malattia attraverso la distribuzione di brochure sui diversi tipi di dystonia. Su iniziativa di un nostro socio, e con il sostegno della Banca Popolare di Bergamo, sono stati stampati 1.500 opuscoli informativi da diffondere a tale scopo.

Contiamo di potenziare il giornalino per tenervi sempre più aggiornati.

Stiamo cercando di essere più presenti nei Gruppi Social Dystonia che si sono attivati su Facebook e Google+ adattando la comunicazione agli stili di vita attuali.

A Telethon (di cui siamo "associazione amica") sono state fornite nell'ambito dei "Progetti Esplorativi" indicazioni su argomenti che riteniamo non ancora studiati adeguatamente quali Medicina Riabili-





tativa, ricerca e sviluppo di nuovi farmaci, metodi per il riconoscimento e la valutazione corretta della malattia da parte delle Commissioni Mediche per l'invalidità civile. A questi argomenti si è aggiunta l'indicazione di sostenere un Progetto informativo per i malati e loro familiari aperto anche all'associazione, in collaborazione con Centri Specialistici e Università.

Il Convegno scientifico a due voci medico-paziente è stato organizzato a Verona presso il Policlinico Borgo Roma con il supporto della dottoressa Laura Bertolasi ed è stato dedicato alle nuove frontiere terapeutiche non farmacologiche per la Distonia. Sono state presentate e dimostrate la "Stimolazione transcranica a correnti dirette" e la teoria ed applicazioni pratiche del dispositivo Equistasi.

E' in fase di completamento sul nostro Sito ufficiale il progetto "Il medico risponde" alle domande dei malati e familiari sulla Distonia grazie alla collaborazione di due noti neurologi dell'AOU "Santa Maria della Misericordia" di Udine e del curatore del Sito Daniele Fontani.

Stiamo collaborando alla realizzazione di un libro di testimonianze di persone ammalate raccolte dalle referenti dei Gruppi Distonia nell'ambito del "Progetto Libro" che intende allargare la conoscenza della malattia.

Abbiamo partecipato ai Congressi delle Società scientifiche con cui manteniamo relazioni: 46° Congresso SIN e 1° Congresso Accademia LIMPE- DISMOV.

Siamo stati invitati a presentare l'attività dell'ARD in occasione dei Convegni: "Trattamento del Torcicollo spastico" a Firenze, "Distonie e altri Disturbi del movimento" a Cagliari, "Attuali aspetti terapeutici della tossina botulinica" a San Giovanni Rotondo.

Sono stati stabiliti contatti di collaborazione con altre associazioni presenti al IV Convegno delle Associazioni amiche di Telethon tenutosi a Riva del Garda (TN).

Nel mese di Novembre 2015 ha chiuso la sua attività la Delegazione Toscana dell'ARD, che ha operato per promuovere la ricerca, offrire informazioni e migliorare l'assistenza ospedaliera alla persona con distonia. A nome di tutto il Consiglio Direttivo, interpretando il pensiero di molti malati accolti e "accompagnati", porgiamo sentiti ringraziamenti a tutti i volontari che hanno consentito nel corso degli anni di

svolgere le attività della Delegazione.

Guardando al futuro, nel 2017 l'Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia fondata nel 1992 compirà 25 anni. Questa ricorrenza è un grande evento, com'è stata grande la storia dell'Associazione, che riteniamo fin d'ora di festeggiare adeguatamente.

Aggiungiamo una considerazione finale: negli ultimi anni abbiamo rilevato un affievolimento della partecipazione alla vita dell'Associazione, comprensibile tenuto conto dei cambiamenti avvenuti nella nostra realtà sociale, ma di fronte ai quali possiamo provare a ricompattarci rivalutando l'importanza di far parte di un'associazione che ha la sua ragione di esistere nella rappresentanza delle persone con la distonia. Ci sono nuove forme di aggregazione, si sono trovate nuove strade per la solidarietà e nuove amicizie basate su valori comuni, anche per merito dei social network. Come possiamo riconoscerci membri appartenenti alla "grande famiglia" dell'ARD senza sedi e luoghi d'incontro formali in una realtà in cui sembra che tutto debba dividerci a partire dalle distanze geografiche? Mi piace immaginare che per superare questo delicato momento storico ognuno di voi voglia piantare un fiore o un alberello rappresentati dalla Vostra partecipazione e dai Vostri suggerimenti nel piccolo giardino della nostra associazione per renderla un nuovo e accogliente spazio d'incontro come auspicato da uno dei nostri soci più affezionati.

Prepariamo tutti assieme questo futuro!

La presidente
Anna Mansutti
(annamansutti@katamail.com)

L'ESPERIENZA DELLA DELEGAZIONE TOSCANA

■ **Anna Mansutti**

annamansutti@katamail.com

■ Nello scrivere su questo argomento che mi sta a cuore desidero raccontare come sono arrivata a conoscere la Delegazione Toscana dell'ARD

Il 24 novembre 2007 ho partecipato al Convegno "La presa in carico della persona con distonia. Recenti acquisizioni in neurologia, fisioterapia e psicologia clinica per un'assistenza qualificata", tenutosi a Firenze. Tra gli obiettivi del Convegno la sensibilizzazione delle Istituzioni sanitarie della Regione Toscana verso le malattie rare e croniche, per ottenere un'assistenza integrata alla malattia in collaborazione con i medici.

Il progetto della Delegazione Toscana comportava la stesura e l'ottenimento per ogni assistito affetto da distonia di un piano terapeutico comprendente le infiltrazioni di tossina, cure fisioterapiche e sostegno psicologico. Lo scopo era una presa in carico globale della persona al fine di intervenire su alcuni aspetti importanti per la gestione della distonia: la centralità della persona nell'intervento di cura, la riflessione sull'ascolto dei vissuti e il percorso emotivo della persona durante le fasi della malattia.

Era stata presentata una proposta di ricerca sulla "Qualità della vita ed i suoi correlati nella distonia" promossa dal Dipartimento di Psicologia dell'Università di Firenze in collaborazione con l'ARD Delegazione Toscana.

Nello spazio "La voce dei pazienti" alcune persone narravano la loro esperienza personale, stimolando un'attenzione consapevole e concreta. Nelle loro parole coglievo il senso di un percorso di vita ricco

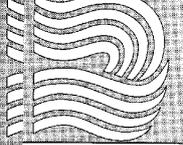
di sensibilità. Dal dibattito successivo nella tavola rotonda dal titolo "Il paziente: bisogni e obiettivi" emergeva tra altre considerazioni che le difficoltà e le barriere incontrate nell'ambito sociale e lavorativo necessitavano di ulteriori divulgazioni per far conoscere la distonia.

Inoltre si sarebbe dovuto prevedere in un Centro clinico un approccio multidisciplinare con la presenza di diverse professionalità che formassero un'unica squadra: esperti in neurologia, neurofisiologia clinica psicologia e fisioterapia.

Da subito l'impostazione data dall'Associazione alla cura della malattia, in un percorso che andava dalla ricerca all'attenzione verso la quotidianità per realizzare alcuni degli elementi centrali nel modello delle cronicità, cioè la gestione integrata e multidisciplinare della malattia, mi appariva molto all'avanguardia.

Tale impostazione era dovuta alla particolare disposizione e attenzione all'accoglienza da parte dei volontari, alle loro competenze e alla collaborazione con i medici e le Istituzioni Ospedaliere. Questa impressione veniva rafforzata dall'incontro, in occasione del Convegno, con alcune persone dell'Associazione ben determinate nel loro impegno, con le quali anche in seguito ho scambiato preziose esperienze.

Il conseguente passo successivo dopo quell'incontro è stato entrare a far parte dell'ARD come volontaria per condividere assieme ad altri volontari obiettivi concreti e valori comuni.



LA STORIA DELLA DELEGAZIONE TOSCANA

■ **Silvia Brogelli**

sibrogel@alice.it

■ Il Servizio Sanitario Nazionale che ha, nella Regione Toscana, una delle sue espressioni meglio realizzate e più avanzate socialmente, riconosce l'importanza delle Associazioni di pazienti e familiari di pazienti per le scelte di politica sanitaria. Lo ha fatto fin dai suoi inizi del 1978 per le malattie sociali, mentre per le malattie meno comuni, come la distonia, il percorso verso la partecipazione alla gestione pubblica delle scelte per la salute è stato più lungo. Quando, in ambito nazionale, fu costituita ufficialmente l'ARD, il Sistema Sanitario della Toscana ne prese subito atto e spronò i soggetti interessati al problema della distonia a costituire una delegazione toscana dell'ARD, per dare più agevolmente accesso a una serie di tutele ed aiuti predisposti su base regionale. Così fra il 1992 e il 1997 i malati di distonia che si raccoglievano attorno al Centro per lo studio e la terapia dei disturbi del Movimento della Clinica Neurologica Universitaria diretta dal professor Barontini di Firenze si riunirono in un gruppo di auto-aiuto collegato con gli organi di governo delle politiche sociosanitarie di allora e, poco dopo, costituirono la delegazione Toscana dell'Associazione Italiana per la Ricerca sulla Distonia. Anche noi medici fummo invitati ad iscriverci e a partecipare alle attività. Ricordo con grande nostalgia l'arrivo a Firenze del Presidente Bianconi, nel 1997, accompagnato da grossi pacchi di materiale cartaceo divulgativo con il bellissimo logo di ARD e l'assemblea fondante, con lui e Filomena Simone alla cattedra in un'importante aula universitaria con, nei banchi, tante care persone che si trovavano affratellate dalla sofferenza per la stessa malattia e dall'entusiasmo per la ricerca scientifica sulle possibili cause e sui rimedi. Ricordo i nostri spostamenti verso il Policlinico di Siena e verso l'Ospedale di Pisa, sedi dove ritenevamo fosse possibile trovare la sensibilità adatta per divulgare la consapevolezza della distonia fra operatori sanitari e popolazione.

Le finalità dell'Associazione e le modalità di com-

portamento dei soci vennero concordate con le delegazioni già presenti in Italia, in particolare con gli amici della Lombardia e con quelli del Lazio. Avevamo il sogno di andare verso la creazione di una delegazione in ciascuna regione italiana.

Oggi abbiamo rinunciato a quell'ambizioso obiettivo, non solo perché le energie non ci hanno permesso di realizzarlo ma anche, e direi soprattutto, perché la sanità pubblica è cambiata e ci permette di rapportarci ad essa a livello nazionale ed europeo con maggiore efficacia. Probabilmente la fase delle delegazioni regionali è stata superata e ARD, impegnandosi come sempre in tutti i modi possibili, inizierà un periodo di vita nuovo e altrettanto entusiasmante.

Per chi è informatizzato è diventato possibile conseguire un ampio ascolto tramite i nuovi mezzi di comunicazione, i social network. Intanto la rete predisposta su Internet dal Ministero della Salute, il Sistema Tessera Sanitaria, comincia a dare qualche interessante prospettiva di miglioramento nell'accessibilità all'assistenza e alle cure. Rimane ancora tanto lavoro da fare e la strada da seguire è diversa perché il mondo è diverso. Sappiamo che occorrerà trovare una compattezza maggiore fra noi, individuare pochi obiettivi chiari e presentare richieste precise, motivate da studi seri. Nello stesso tempo occorrerà lasciare spazio alle espressioni spontanee di disagio che rappresentano un sollievo nel momento stesso in cui vengono alla luce, capire quali sono gli elementi più condivisi e collegarli con le nuove scoperte scientifiche del settore che verranno inserite in proposte e richieste. Oggi, insomma, occorre lavorare in modo moderno perché i cittadini esercitino il diritto di avvalersi della medicina traslazionale, quella parte dell'attività sanitaria che abbrevia i passaggi fra innovazione scientifica e tecnologica e applicazione pratica, senza far correre ai malati rischi indebiti. La responsabilità del Comitato Scientifico nazionale quindi rimane enorme e

anzi cresce perché vengono a mancare i comitati scientifici regionali.

In questo momento così delicato di chiusura della Delegazione Toscana e di apertura di una nuova fase di vita associativa, ho accolto con grande gioia l'invito rivoltomi da Paolo Corsi a raccontare, su *Distonia Oggi*, la storia della Delegazione Toscana dell'ARD.

L'inizio ufficiale, come ho ricordato, va fatto risalire al 1997, ma come in tutte le belle storie esiste un "Prequel".

Nel lontano 1985, il gruppo di medici dell'Università di Firenze, cui appartenevo, faceva ricerca scientifica clinica in Neurologia e in Oculistica. Prendemmo consapevolezza dell'esistenza di alcune patologie di interesse interdisciplinare che potevano essere curate con un farmaco sperimentale, la tossina botulinica purificata, che in quel momento veniva prodotta in laboratori di ricerca non industriali in California. Applicando tutte le regole di buona pratica clinica che allora erano disponibili, raccogliendo i dati su sintomi e risposte terapeutiche, partecipammo a uno studio clinico multicentrico internazionale che ci permise di iniziare a curare tante persone: tanti distonici. Cinque anni dopo non eravamo più soli a studiare la terapia botulinica della distonia ed avevamo ben presente l'importanza di terapie diverse dal botolino che si affiancavano o si ponevano come totale alternativa ad esso.

Il prof. Barontini e il dottor Maurri fecero le prime uscite sul territorio della Regione con piccole conferenze rivolte ai Medici di Famiglia per far conoscere la distonia, e il territorio rispose inviandoci molti casi clinici. Il lavoro di assistenza nel Centro per i disturbi del movimento aumentava continuamente e le visite oculistiche per blefarospasmo crescevano di numero di mese in mese. Il prof. Alfieri ottenne l'inclusione della tossina botulinica A nel prontuario dell'Ospedale. Io affinaì le conoscenze sulla fisiologia e la patologia del film lacrimale per aiutare quanto più possibile i pazienti affetti da blefarospasmo. Nacquero delle sincere amicizie fra medici e pazienti. Iniziammo a vederci anche fuori dall'Ospedale. I pazienti formarono il gruppo di auto-aiuto e il movimento di opinione delle persone affette da distonia. Formulavano richieste e anche proteste, perché in quel momento c'era bisogno di più spazio per le loro cure: gli utenti del Servizio infatti crescevano di numero di mese in mese.

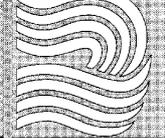
Il mio racconto ritorna ora al punto di partenza: la nascita ufficiale di ARD-Delegazione Toscana.

Furono definiti uno Statuto e un Regolamento, furono fatte regolari assemblee amministrative, si presero regolari contatti con le altre Delegazioni e con la Sede Nazionale. Furono nominati consiglio direttivo e comitato scientifico regionali.

Nel periodo 1997-2004 ARD-Delegazione Toscana rivolse il massimo interesse alla ricerca su temi neuromotori. Furono anni fervidi per la vita associativa di ARD in Toscana. L'opera di Filomena Simone, detta Bice, che serviva l'Associazione sia a livello regionale che a livello nazionale col suo calore umano, il suo sorriso sempre pronto a schiudersi e la sua grande capacità di comunicare è stata il filo conduttore di questa storia ma io ricordo vivamente anche i volti di moltissimi altri, socie e soci ARD, che hanno dato importanti contributi alle discussioni sulla normativa e valido aiuto pratico ai malati con le problematiche più pesanti. Non posso ricordare tutti i loro nomi e mi scuso con tutti quelli che non nomino e che hanno fatto tanto bene, tanto lavoro di volontariato: i loro nomi non si perderanno perché sono stati scritti con grande diligenza nei documenti dell'Associazione e vengono conservati con cura a livello nazionale. Un'esperienza breve ma intensa per l'importanza di risultati medici conseguiti sul campo fu quella di Anna Moiana e del Dottor Galardi che vennero dalla Lombardia in Toscana a lavorare in un centro di neuroriabilitazione nella nostra città di Volterra.

Nel periodo 2005-2015 furono implementate in modo particolare le ricerche di ambito psicologico, con l'attività di Kitergiata Jannelli, ma furono promossi anche studi nei reparti di fisioterapia, neurologia e neuroriabilitazione della Regione. Un momento di grande commozione fu il matrimonio della socia Cinzia Ceccanti, che raccolse nella storica chiesa Badia Fiesolana molti membri di ARD, arrivati da tutta l'Italia. Il convegno fiorentino del 2010 fu impreziosito da un concerto tenuto dalla maestra Virginia Ceri e da alcuni musicisti da lei convocati. Le ultime novità sulle tecniche neurochirurgiche di denervazione selettiva per il torcicollo spasmodico sono state argomento di un incontro fiorentino del 2015 in cui ARD non era organizzatrice ufficiale ma partecipava con la presenza di molti soci fra cui la presidentessa nazionale Anna Mansutti e Daniele Fontani.

I lavori scientifici che ARD-Delegazione Toscana ha promosso e sostenuto sono stati collocati in



posizioni di spicco nei curricula di molti medici specialisti in disturbi del movimento e di psicologi e di fisioterapisti affermati negli Ospedali, nelle Università e nelle Cliniche Private.

La formula del convegno a due voci medico-paziente, che è tipica di ARD, è stata applicata in Toscana in molte occasioni, e diversi di questi convegni hanno ricevuto dignità di corsi accreditati per l'educazione continua dei medici.

La Delegazione Toscana ha ricevuto in più occasioni i membri del Comitato Scientifico nazionale di ARD, che hanno parlato di fronte a nutrite assemblee di pazienti distonici a Firenze, Siena e Pisa. ARD-Delegazione Toscana ha partecipato a

manifestazioni internazionali memorabili come la riunione del 2000 di Venezia sulle Malattie Rare e ha ricevuto a Firenze ospiti internazionali di grande prestigio come Elston, che venne a presentarci una lunga e bella relazione sulle distonie e discinesie cranio-facciali nel 2004.

Un elenco ordinato dei convegni organizzati da ARD - Delegazione Toscana si può reperire all'indirizzo Internet:

<http://www.distonia.it/toscana/index.html>.

Cliccando su ciascun titolo si possono trovare i resoconti, con i contenuti che magicamente rimangono sempre interessanti e freschi, come se lo spirito salutare e solidale di ARD li mantenesse giovani e nuovi per sempre.

L'ATTIVITÀ DEL GRUPPO ARD DEL FRIULI VENEZIA GIULIA

Anna Mansutti

annamansutti@katamail.com

Il 24 febbraio 2015, in occasione della VIII Giornata Internazionale delle Malattie Rare, un piccolo gruppo di soci ha partecipato alla serata "Numeri rari, Musica Rara" presso il Cinema Visionario di Udine, una conferenza-aperitivo organizzata dal Centro Malattie Rare FVG in collaborazione con Associazioni di pazienti tra le quali l'A.R.D. che hanno supportato l'incontro ed esposto materiale informativo. Sono intervenuti Moni Ovadia (con un contributo video) e Furio Honsell, sindaco di Udine con una conversazione sui "numeri rari"; è seguita musica dal vivo con il trio jazz Giuseppe Carbone e il gruppo Klezmer Balkan folk Maxmaber Orkestar. Un'occasione per aumentare la sensibilizzazione e l'informazione sul tema delle Malattie Rare nella società in generale e tra i decisori pubblici in particolare, per riflettere sui molti aspetti dell'essere raro e per condividere un momento di "raro" divertimento. La Giornata poneva l'accento sulla vita quotidiana dei pa-

zienti, sulle loro famiglie e sugli operatori sanitari che assistono chi vive tale esperienza. Un tema, uno slogan: Vivere con una malattia rara, "Giorno per Giorno, Mano nella Mano".

Durante il 2015 è proseguita la collaborazione con "Città Sane" Udine, progetto O.M.S. che ha come scopo centrale la promozione della salute nelle varie fasi di età e la qualità della vita. I temi prioritari individuati in questi anni sono suddivisi in tre aree: Ambienti capaci di cura e supporto; Vivere sano; Ambiente e design urbano favorevoli alla salute. Grazie al sostegno di "Città Sane" abbiamo illustrato al pubblico la distonia in occasione di eventi aperti alle associazioni.

Il 28 ottobre 2015 ci è stata offerta l'opportunità di partecipare a una conferenza medica sulla Malattia di Parkinson portando all'attenzione della comunità anche la distonia, La serata è stata organizzata da Auser Insieme - Università dell'Età Libera di Passignano di Prato (Udine). Il

tema “cosa prova la persona in relazione a questa malattia?” è stato particolarmente sentito. Al termine della relazione sono state presentate le attività dell'associazione nazionale ed è stato rivolto un appello per una presenza più viva e incisiva nel territorio.

Il 7 e 8 novembre, su invito dell'Associazione Italiana Sindrome di Williams, abbiamo preso parte al percorso “Corpi Sessuati. Disabilità e Sessualità” presso il Palazzo della Regione FVG a Udine, organizzato in collaborazione con il Centro Malattie Rare FVG che dal 2012 organizza corsi di Educazione alla Sessualità e alla Affettività nella persona con disabilità per operatori, educatori e familiari. I corsi forniscono conoscenze e linee guida su questo tema, favoriscono l'incontro tra le famiglie e tra i familiari e gli operatori, consentono di superare gli stereotipi presenti nella società promuovendo processi educativi. La narrazione delle proprie storie da parte delle persone disabili consente di riconoscere desideri e bisogni che fanno parte del naturale sviluppo dell'essere umano a prescindere da particolari e spesso invalidanti forme di disabilità.

Dal 26 al 29 novembre si è svolta l'edizione 2015 di “Idea Solidale” organizzata da Udine e Gorizia Fiere all'interno della rassegna “Idea Natale”. La Fondazione Crup e la Provincia di Udine hanno concretamente sostenuto la parte espositiva per circa una cinquantina di associazioni presenti che hanno avuto la possibilità di far conoscere la loro attività incontrando il pubblico. Il nostro gruppo ha esposto e consegnato alle persone che volevano informarsi sulla distonia i giornalini e le brochure pubblicate dall'associazione.

A dicembre un volontario dell'ARD (che fa parte

delle Associazioni amiche di Telethon), in seguito ai contatti già avviati con il coordinatore FVG, si è unito ai volontari Telethon nei banchetti che hanno proposto i regali solidali pensati per Natale, condividendo l'obiettivo di far progredire la ricerca scientifica verso le terapie e migliorare la qualità di vita.

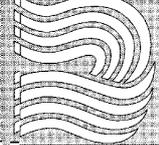
Il 19 e 20 Dicembre 2015 si è svolta la “Campagna di Piazza” per sensibilizzare e raccogliere nuovi fondi. Su cortese invito della Fondazione Telethon, abbiamo aderito alla campagna aiutando a distribuire il cuore di cioccolato, un dono che rappresenta il grande cuore di tutti coloro che aderiscono alla missione di Telethon. Infine il nostro gruppo ha preso parte al progetto “Alberi di tutti” organizzato dall'assessore alle Politiche sociali della Provincia di Udine Elisa Asia Battaglia, che consisteva nell'allestimento di quattro alberi di Natale dedicati alle associazioni che hanno partecipato a “Idea Solidale” 2015 e collocati nell'atrio del Palazzo della Provincia.

In conclusione in questi anni il nostro gruppo ha consolidato la collaborazione con alcuni Enti e associazioni con cui siamo in rete sul territorio. Comprendiamo che occorre tempo per riuscire ad allargarsi a forze nuove che possano unirsi a noi al fine di sviluppare programmi vicini alle persone e alle famiglie, auspichiamo che ciò possa avvenire in prossimo futuro.

Ringraziamo per la collaborazione e la partecipazione alle nostre iniziative i soci Maria Bencich, Sonia Forabosco e Giovanni Duratti, la dottoressa Stefania Pascut e il dott. Riccardo Riva di “Città Sane” del Comune di Udine, Giuliano Carlassare, Luciano Calò presidente ANDI, l'associazione Sindrome di Williams e l'associazione “Progetto Mielina”.



Llo stand A.R.D. a Idea Solidale



4^A EDIZIONE PREMIO ARD AL CONGRESSO SIN 2015

■ **Anna Mansutti**

■ Il 46° Congresso nazionale della Società italiana di Neurologia-SIN è stato ospitato a Genova dal 10 al 13 ottobre 2015 presso il Centro Congressi Magazzini del Cotone nel Porto Antico.

In questa edizione sono stati affrontati diversi e complessi aspetti della Neurologia comprendenti argomenti di grande attualità quali malattie cerebrovascolari, sclerosi multipla, disordini del movimento. Sulla "distonia" sono stati presentati studi scientifici e poster illustrativi. A seguito di cortese invito degli organizzatori la presidente ha partecipato al convegno assieme ai rappresentanti di altre associazioni di pazienti, distribuendo il materiale informativo dell'Associazione e avviando contatti di collaborazione con gli interessati. In occasione del Congresso è proseguita l'iniziativa promossa dall'ARD per il ventennale di fondazione, di erogare due premi in denaro di 2000 € cia-

scuno da assegnare ai due migliori poster sulla distonia. Il Premio ARD tra le altre finalità intende riconoscere il contributo alla ricerca specifica sulla malattia da parte di giovani specialisti neurologi. I lavori pervenuti leggermente più numerosi rispetto all'anno precedente sono stati valutati e selezionati da una commissione scientifica costituita dai professori Albanese e Berardelli.

La cerimonia di premiazione è avvenuta domenica 11 ottobre durante la sessione plenaria presso l'Auditorium del Centro Congressi. Il prof. Berardelli dell'Accademia LIMPE-DISMOV ha consegnato il riconoscimento alla dottoressa Giulia Paparella e al dott. Alessandro Rocco.

Riportiamo nella parte sottostante della pubblicazione la traduzione dell'abstract di uno dei due lavori premiati, non essendoci pervenuto l'altro.

EFFETTI DELLA STIMOLAZIONE CEREBELLARE THETA-BURST E STUDIO CINEMATICO DEI MOVIMENTI DELL'ARTO SUPERIORE E DEL COLLO NEI PAZIENTI CON DISTONIA FOCALE

■ Giulia Paparella¹, Matteo Bologna², Andrea Fabbrini¹, Giorgio Leodori¹, Giovanni Fabbrini¹⁻² & Alfredo Berardelli¹⁻².

¹ Dipartimento di Neurologia e Psichiatria, Università La Sapienza, Roma

² IRCCS Neuromed, Pozzilli (IS).

Introduzione

La distonia è storicamente considerata un disordine dei gangli della base.

Recenti studi sulla fisiopatologia della distonia suggeriscono tuttavia un possibile coinvolgimento del cervelletto, il cui ruolo non è ad oggi del tutto chiaro.

Obiettivi

Nel presente studio abbiamo valutato possibi-

li alterazioni delle influenze inibitorie esercitate dal cervelletto sull'area motoria primaria in pazienti con distonia focale dell'arto superiore e con distonia cervicale, utilizzando la tecnica della stimolazione cerebellare theta-burst continua (cTBS).

Abbiamo inoltre effettuato una valutazione clinica della distonia ed una quantificazione oggettiva dei movimenti dell'arto superiore e dei movimenti cervicali nei pazienti.

Metodi

Sono stati coinvolti nello studio 13 pazienti con distonia focale dell'arto superiore, 13 pazienti con distonia cervicale e 13 soggetti sani. I partecipanti allo studio sono stati sottoposti a due sessioni sperimentali: (i) cTBS erogata sull'emisfero cerebellare (sessione cTBS "vera") e (ii) cTBS erogata in corrispondenza dei muscoli cervicali (sessione cTBS "controllo"). Le due sessioni sono state effettuate a distanza di almeno una settimana. L'eccitabilità della corteccia motoria primaria contro-laterale all'emisfero cerebellare stimolato è stata valutata mediante stimolazione magnetica transcranica e studio della curva di reclutamento dei potenziali evocati motori. L'analisi dei movimenti dell'arto superiore e dei movimenti cervicali è stata effettuata mediante tecniche cinematiche.

Risultati

La cTBS cerebellare "vera" riduceva l'eccitabilità dell'area motoria primaria nei soggetti sani e nei pazienti con distonia cervicale, ma non in pazienti con distonia focale dell'arto superiore. Non sono state osservate correlazioni tra

le modificazioni dell'eccitabilità dell'area motoria primaria e le alterazioni motorie nei pazienti. Infine, non sono stati osservati significative modificazioni della distonia, dei movimenti dell'arto superiore e dei movimenti cervicali dopo stimolazione cerebellare.

Conclusioni

L'alterata influenza inibitoria esercitata dal cervello sull'area motoria primaria caratterizza in maniera diversa le varie forme di distonia focale. Essa potrebbe perciò rappresentare un meccanismo fisiopatologico in relazione alla distribuzione topografica della distonia.

46° Congresso SIN Genova 2015

Premio A.R.D. 2015

al miglior contributo accettato come poster
sull'argomento *distonia*

"Effects of cerebellar theta-burst stimulation on arm and neck movement kinematics in patients with primary dystonia"

G. PAPARELLA, M. BOLOGNA, A. FABBRINI, G. LEODORI, G. FABBRINI, A. BERARDELLI (Roma)

CONVEGNO DYSTONIA EUROPE A ROTTERDAM

Dystonia Europe è la Federazione europea delle associazioni di pazienti con distonia; sono 20 le organizzazioni nazionali associate (da 17 paesi) e rappresentano gli interessi di più di 500.000 cittadini europei e loro familiari che convivono con questa malattia.

Dystonia Europe ha sede a Bruxelles e annualmente organizza un convegno chiamato "D Days" (giorni della distonia) a cui partecipano medici specializzati e rappresentanti delle associazioni europee.

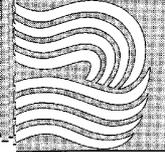
Il convegno 2015 si è tenuto a Rotterdam dal 2 al 4 ottobre, in collaborazione con l'associazione olandese Dystonie Vereniging, che nell'occasione ha festeggiato i suoi 30 anni.

Segnaliamo alcuni degli interventi medici del

convegno:

La dottoressa Paola Bonsi della Fondazione Santa Lucia e 2° Università Tor Vergata di Roma ha parlato di "Potenziali nuovi farmaci per la distonia" evidenziando come ad oggi solo per la distonia causata da alterata sintesi della dopamina sia disponibile uno specifico trattamento farmacologico; sono in corso sperimentazioni soprattutto per il parkinsonismo e questo fa sperare che terapie mirate alla patogenesi della malattia siano possibili e non lontane.

La dottoressa Martje van Egmond dell'Università di Groningen (Paesi Bassi) ha trattato il tema "Strategie diagnostiche in distonie ad insorgenza giovanile"; in queste distonie possono essere presenti numerose cause genetiche, per



lo studio delle quali è ora possibile un'analisi simultanea di centinaia di geni, che permette una diagnosi precoce evitando ulteriori ricerche non necessarie e abbreviando i tempi per raggiungere una diagnosi definitiva.

La dottoressa Marina de Konig Tijssen dell'Università di Groningen ha presentato " Sintomi non motori nella distonia". Questi sintomi sono soprattutto psicologici e psichiatrici, come ansia, depressione, disordini del sonno e disordini ossessivo-compulsivi. Si è cercato di capire se questi sintomi siano dipendenti dai sintomi motori oppure siano intrinseci alla neurobiologia della distonia e dopo vari studi si è concluso che essi sono una componente integrante del fenotipo distonia.

La dottoressa Maja Relja dell'Ospedale Universitario di Zagabria (Croazia) ha parlato di " Tossina botulinica - a che punto siamo?". Fin dalla sua introduzione negli anni '80 la tossina botulinica è stata il trattamento standard per pazienti con la maggior parte di tipi di distonia focale. Sono disponibili varie formulazioni di tossina A (non intercambiabili tra loro) mentre ne esiste solo una di tossina B. Il meccanismo di azione della tossina inibisce il rilascio di acetilcolina nel muscolo infiltrato e di conseguenza la trasmissione neuromuscolare, producendo rilassamento; dopo trent'anni di utilizzo però non sono molti gli studi pubblicati su meccanismi di azione del botulino ed effetti clinici successivi. Si stanno studiando nuove neurotossine con diverse proprietà terapeutiche che possano estendere i benefici ad un maggior numero di malattie e di pazienti.

Il dottor Hans Koelman del Centro Medico Accademico di Amsterdam nel suo intervento "Quali sono gli aspetti della distonia?" ha evidenziato come negli ultimi 40 anni la consapevolezza delle varie forme di distonia sia notevolmente aumentata, grazie in primis ai lavori del dottor David Marsden che ne ha catalogato i vari tipi e del dottor Alan Scott che ha reso disponibile ai pazienti il trattamento botulinico. Si va dalla forma generalizzata di distonia con continui movimenti involontari in tutto il corpo a distonie limitate a certi movimenti come suonare uno strumento o scrivere.

"Genetica e registro di nuovi pazienti" è stato

l'argomento del professor Alexander Münchau dell'istituto di Neurogenetica dell'Università di Lubeca (Germania), che ha presentato la ricerca in corso di DysTract, un consorzio di istituzioni tedesche patrocinato dal Ministero per l'Educazione e la Ricerca; circa 3000 pazienti sono stati inseriti nel loro registro coprendo circa un quarto dei 13.000 distonici tedeschi. Finora 9 geni sono stati identificati come causa inequivocabile di forme di distonia isolata o combinata con altri disordini come parkinsonismo. Il consorzio DysTract mira a esplorare la frequenza di mutazioni nei geni conosciuti e identificare di nuovi. Durante il convegno è stato consegnato il premio David Marsden, istituito da Dystonia Europe nel 2003 in ricordo del professor Marsden (1938-1998) importante neurologo che ha avuto un enorme ruolo nella conoscenza della distonia; il premio di 10.000€ viene attribuito ogni 2 anni a giovani ricercatori che presentano uno studio su eziologia, patogenesi, diagnosi o terapie della distonia, oppure sui suoi effetti psico-sociali.

Il premio 2015 è stato dato alla dottoressa Catherine Delnooz del Centro Medico Universitario di Groningen per la sua ricerca su "Modifiche della rete neuronale parzialmente normalizzate dalla tossina botulinica nella distonia cervicale, esaminate tramite risonanza magnetica funzionale in stato di riposo". Sotto ponendo a risonanza magnetica alcuni pazienti con distonia cervicale e confrontandoli con altri sani si nota una ridotta connettività in alcune zone del cervello (rete sensoriale e motoria), ed una maggiore connettività in altre zone (rete di controllo esecutivo). Dopo l'infiltrazione di botulino la risonanza magnetica mostra un ripristino di connettività nella rete sensoriale e motoria. L'accresciuta connettività nella rete di controllo esecutivo può essere una funzione compensatoria per ridurre le conseguenze di altre anomalie della rete neuronale. Queste scoperte dimostrano il coinvolgimento di varie reti neuronali nella distonia cervicale.

Dystonia Europe ha organizzato Il prossimo convegno D Days a Oslo dall'8 al 10 aprile 2016 in collaborazione con Norwegian Dystonia Association.

UN NUOVO MODO DI MONITORARE LA PROPRIA DISTONIA: MYDYSTONIA

■ MyDystonia è un diario elettronico accessibile al sito www.mydystonia.com oppure tramite la app MyDystonia, che rende semplice ai malati di distonia registrare e analizzare l'impatto della malattia sulla propria vita di tutti i giorni.

Nel diario personale si possono documentare le condizioni di salute, le attività e sensazioni giornaliere, i miglioramenti avuti o non avuti dopo i trattamenti medici, rispondendo a domande predefinite o create autonomamente. Si prende nota ad esempio della frequenza degli spasmi, dell'attività fisica, della sensazione di meno-mazione, dei sintomi dolorosi, degli alti e bassi dell'umore. Questo registro può essere molto utile per avere nel tempo una memoria scritta della propria situazione fisica e psicologica, e confrontarla a distanza di settimane/mesi. Si può inoltre creare un grafico che indica l'anda-

mento dei sintomi nel tempo.

Sono previsti anche dei "premi" alla propria partecipazione: medaglia di bronzo dopo 1 settimana di risposte nel diario, medaglia d'argento dopo un mese e medaglia d'oro dopo 3 mesi.

Tutti i dati possono essere sincronizzati in varie apparecchiature (cellulare o web) per avere sempre e ovunque un registro aggiornato.

I dati richiesti e utilizzati (nome, indirizzo, informazioni circa la propria distonia e i relativi trattamenti) sono protetti e tutelati, essendo dati sensibili, e sono trasmessi attraverso una connessione criptata usando procedure e tecnologia all'avanguardia.

MyDystonia è una iniziativa di Dystonia Europe ed è in inglese, ma a breve questo diario sarà disponibile anche in italiano.

UNA TESI DI LAUREA SULLA TOSSINA BOTULINICA

■ **Alessandra Incarbone**

■ Il 21 Ottobre 2015, presso l'Università degli studi di Pavia - Dipartimento di Scienze del Farmaco, Alessandra Incarbone si è laureata in Farmacia con tesi dal titolo:

La tossina botulinica: un "veleno" benefico. Aspetti farmacologici e utilizzo per la cura del blefarospasmo." Relatore: professorssa Luigia Favalli; Correlatore: Paolo Corsi.

Riportiamo di seguito un breve sunto del lavoro della dott.ssa Incarbone.

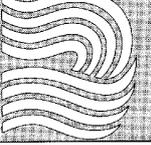
Inizialmente nel lavoro di tesi ho ritenuto opportuno dare spazio agli aspetti storici che hanno portato alla scoperta della tossina botulinica, il successivo utilizzo bellico, fino alla sua graduale introduzione in terapia. Ho preso poi in considerazione gli aspetti microbiologici, biochimici, e il meccanismo d'azione con il quale la tossina agisce sul sistema nervoso dell'uomo. Si prosegue con l'applicazione e gli effetti collaterali della tossina botulinica per

curare le distonie ed in particolare, il suo impiego nel blefarospasmo. Una breve riflessione sarà anche fatta sugli aspetti psicologici e sullo stato d'animo del paziente che convive con questa patologia che, pur non essendo gravemente invalidante, porta a dei cambiamenti caratteriali, sociali e lavorativi.

La scelta di concludere i miei studi portando come tesi la tossina botulinica è per il fatto che mia mamma è affetta da blefarospasmo da circa sette anni. Con questo lavoro ho potuto documentarmi sulla sua patologia, e spero di aver fatto capire a parenti e amici il disturbo invalidante che spesso viene sottovalutato.

Se provassimo a domandare a cosa serve il botulino, molti farebbero riferimento al solo utilizzo estetico, per rimuovere i classici inestetismi dovuti all'invecchiamento. L'aspetto meno conosciuto di questa importante tossina è il suo grande contributo in campo medico e non solo estetico.

Il termine tossina però farebbe pensare a qualcosa



di pericoloso, allora ci chiederemo: perché chiamarlo "veleno benefico"?

Veleno perché la tossina è il prodotto tossico del batterio *Clostridium botulinum* che risulta essere l'agente di una grave intossicazione che può portare ad esito anche mortale. Proprio per questo, fin dai tempi della Seconda Guerra Mondiale, la tossicità della tossina fu utilizzata come potente arma batteriologica.

Benefico perché l'azione paralizzante indotta dalla tossina, conseguente all'iniezione della tossina, è sfruttata oggi in terapia per il trattamento di almeno una cinquantina di patologie, tutte caratterizzate da iperattività colinergica, sia a livello muscolare che ghiandolare.

Esistono sette diversi sierotipi di neurotossine botuliniche, ognuno dei quali contraddistinto da una lettera dell'alfabeto. Pertanto abbiamo TB-A, TB-B, TB-C, TB-D, TB-E, TB-F e TB-G.

Le tossine botuliniche sono delle metallo-proteine, più precisamente delle zinco-proteine, ad attività endopeptidasi. La struttura generale si presenta come una doppia catena del peso complessivo di circa 150 kDa. Si riconoscono, infatti, una catena pesante H del peso di 100 kDa ed una leggera L del peso di 50 kDa unite tra loro da un ponte disolfuro e da interazioni non covalenti.

Una volta entrata in un organismo ed immessa nei fluidi corporei, è in grado di raggiungere le giunzioni neuromuscolari. Si lega al recettore presinaptico e viene endocitata passando poi nel citoplasma dove svolgerà l'attività tossica. Nello specifico la tossina agisce a livello presinaptico, bloccando in maniera reversibile il rilascio del neurotrasmettitore acetilcolina, responsabile della contrazione muscolare.

La tossina botulinica è, a dosi terapeutiche, un farmaco per iniezioni intramuscolari o sottocutanee ad effetto locale; in questo modo si ha una maggiore probabilità di "colpire" le giunzioni neuromuscolari di interesse evitando l'eccessiva diffusione nelle zone circostanti.

Generalmente i disturbi muscolari come ad esempio le distonie e, in particolare il blefarospasmo, colpiscono un muscolo o un ristretto gruppo di muscoli. Poiché i muscoli da trattare, quindi, sono pochi o addirittura singoli, la caratteristica più importante è che il farmaco somministrato rimanga localizzato al sito di iniezione e che non diffonda causando spiacevoli o pericolosi effetti collaterali in regioni adiacenti alla zona trattata. Proprio per limitare al minimo la diffusione, vengono somministrate dosi controllate di farmaco, ad una concentrazione prestabilita e con pratica di iniezione sicura (singola iniezione, ago sottile, ecc.).

Le somministrazioni di tossina botulinica hanno una durata che varia in base al soggetto, al sito di somministrazione e soprattutto al disturbo da trattare. Bisogna specificare che la tossina però non è in grado di impedire il decorso naturale della malattia e, poiché gli effetti sono temporanei, è indispensabile che il trattamento sia ripetuto nel tempo a intervalli regolari per il mantenimento del beneficio.

A scopo terapeutico viene utilizzata la tossina botulinica di tipo A, che possiede maggior potenza e durata di azione. Una volta iniettata, l'effetto terapeutico non è immediato: i primi effetti compaiono dopo 1-3 giorni, raggiungono un picco di massima efficacia dopo 1-3 settimane e rimangono stabili per 30-45 giorni per poi gradualmente ridursi.

In generale le controindicazioni per l'uso delle TB a scopo terapeutico riguardano fondamentalmente l'uso durante la gravidanza ed in soggetti che assumono aminoglicosidi, che sembrano limitare l'efficacia della tossina botulinica.

Le dosi utilizzate nei trattamenti non sono tali da poter provocare effetti indesiderati importanti; la dose letale per un essere umano è tra le 3.000 e le 30.000 unità, quelle utilizzate dai medici non superano mai le 200 unità. Comunque, seppur rari, gli effetti collaterali possono essere locali o sistemici. Gli effetti indesiderati "locali" sono localizzati nei distretti trattati o nei punti vicini al sito di iniezione della tossina; le manifestazioni più evidenti sono: dolore nel sito dell'iniezione, ecchimosi, edema. Possono portare alla conseguenza di un'eccessiva paralisi muscolare.

Quelli sistemici sono rappresentati da dolenzia dei muscoli prossimali e cefalea.

Si tratta comunque di effetti sempre transitori che regrediscono in modo spontaneo e di durata relativamente breve.

Un altro effetto collaterale può essere lo sviluppo di anticorpi causando così resistenza al trattamento. C'è da dire che la produzione di anticorpi si verifica più facilmente se le iniezioni sono effettuate troppo spesso e in dosaggio molto elevato.

Ad oggi, possiamo dire che la tossina botulinica è un farmaco che ha rivoluzionato la terapia in diversi settori della medicina, spesso migliorando anche la qualità della vita di pazienti affetti da gravi patologie croniche invalidanti. Negli ultimi decenni è aumentato il numero di pazienti trattati con la tossina.

Tutt'ora la ricerca si sta impegnando per ampliare le conoscenze finora raggiunte sull'azione delle tossine botuliniche, sulle loro caratteristiche e i loro effetti al fine di migliorare ulteriormente il loro impiego e renderle farmaci ancora più efficaci e sicuri di quanto non lo siano già.

TESTIMONIANZE

■ Flavia

■ La distonia è entrata in punta di piedi nella mia vita. Tra il 2009 e il 2011 ho subito due interventi al cervello per rimuovere un tumore benigno che si chiama "neurinoma del nervo acustico".

Era molto grande e aveva circondato sia il nervo facciale che il nervo acustico, lasciandomi, a 42 anni, con la paresi facciale e completamente sorda dall'orecchio destro.

In seguito agli interventi la mia testa ha cominciato a piegarsi verso destra; all'inizio pensavo fosse abbastanza normale perché, avendo un'evidente asimmetria al volto, tendevo a nascondere la vergogna di farmi vedere. Mi accorgevo anche che non riusciva a stare ferma. All'inizio era una cosa blanda, poi via via sempre più evidente fino ad arrivare a non riuscire a fare più nulla, dalle cose semplici tipo bere, mangiare, e leggere, cosa che adoravo e che ancora oggi non riesco a fare.

Dopo un altro ricovero, ho iniziato il 2014 con una nuova diagnosi: "Distonia focale cervicale".

Non mi dilungo a descrivere quello che ho provato in quei giorni terribili, penso di averlo raccontato non so quante volte...

Ma c'è un luogo nel quale mi sono raccontata, filmata, fotografata, superando così il mio "essere invisibile". Questo luogo è un gruppo Facebook che si chiama: "DISTONIA: news, informazioni, condivisione!". In questo gruppo ho incontrato tante persone, ciascuna con il proprio vissuto, ma tutti con la stessa malattia, quella che noi chiamiamo simpaticamente (anche se in realtà di simpatico non ha nulla) "la bestia".

All'inizio sono entrata in punta di piedi, come ha fatto la distonia con me, poi sempre più convinta. Raccontarsi ad altri è stato liberatorio perché mi sono resa conto che non ero più sola. Ho incontrato uomini e donne che provavano la mia stessa sofferenza, che sapevano e ancora sanno cosa significa vivere con un dolore che ti accompagna tutto il santo giorno, che ti rende anche "cattiva", che non ti molla mai, facendo cadere a pezzi il tuo mondo, la tua famiglia che, seppur presente, non ti capisce perché non ha mai provato ciò che provi tu. In questo gruppo ci sono persone affette da varie forme di distonia, ma anche amici, parenti, simpatizzanti che sono coloro che vogliono capire se quel sintomo, quel tremore, quella voce che non esce più, quegli occhi che non vogliono aprirsi, quelle gambe che fanno tutto tranne che camminare, sono segni di una malattia "sconosciuta", ma

che forse ha un nome. All'inizio del 2015 il gruppo contava circa 200 iscritti e, quando aprivi la pagina, ti dava un senso di vuoto, come se nessuno avesse il coraggio di farsi vedere. Poi, poco alla volta, un amico ha invitato un altro amico, una figlia lo ha mostrato alla mamma, un marito lo ha condiviso con la moglie e il gruppo è divenuto via via sempre più numeroso, più forte, più accogliente. Ad oggi, (15 gennaio 2016), contiamo 575 membri e abbiamo contatti con altri gruppi facebook: "Gruppo interesse Distonia", "I malati invisibili", "Ora conosco il tuo nome: Distonia", "Musicisti con la distonia focale Italia", "Indiana Dystonia Awareness", "DISTONIA(Tucuman-Argentina)".

Del gruppo fanno parte anche persone provenienti da altri Paesi e ci condividono informazioni su nuove cure, nuove scoperte, immagini, filmati. Chi entra nel gruppo, che è pubblico, trova di tutto: un semplice "Buongiorno e buonanotte", testimonianze, consigli riguardo centri di cura e medici, filmati, riflessioni, condivisione di sentimenti come angoscia, paura, ma anche serenità, risate, amicizia. Qui si diventa amici, anche se non ci si è mai incontrati di persona e forse non ci si incontrerà mai. Mi capita di sentire più spesso persone del gruppo "Fb" che non cari amici che vivono vicini, perché qui, a qualsiasi ora del giorno e della notte, trovi sempre qualcuno che ha voglia di fare quattro chiacchiere o che mette un semplice "Mi piace" al tuo post.

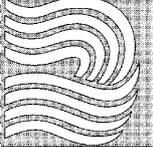
Che dire? L'obiettivo di tutti è far conoscere questa sconosciuta che è la Distonia.

I progetti sono tanti, tra i quali ad esempio un libro di testimonianze di componenti del gruppo, oppure riuscire a incontrarsi di persona magari creando una giornata per la ricerca sulla distonia a livello nazionale, cosa che ancora non esiste e che aiuterebbe tutti noi malati a renderci meno invisibili.

La buona volontà non manca, le persone ci sono, bisogna trovare il modo più adeguato per agire e interagire con i medici, con la sanità, persino con la previdenza perché, ad oggi, si fa ben poco per i distonici e di aiuto ne serve tanto, anche solo per arrivare a stabilire una diagnosi.

Nel gruppo si lavora anche per questo: chi si iscrive, spesso, non sa nemmeno cosa abbia, va a tentativi e qui trova una strada, ma soprattutto trova comprensione.

Allora, come mi piace ripetere spesso "Avanti, sempre a testa alta, anche se storta".



■ Daniele

■ Il mio nome è Daniele Schiavone, sono un chitarrista che ha sofferto per 10 lunghi anni di quella che viene chiamata distonia focale del musicista o crampo del musicista, che ad oggi ha completamente recuperato la naturale condizione. Sono lusingato che mi sia stato chiesto di scrivere un breve articolo sull'argomento e cercherò di poter essere il più possibile esaustivo su quanto ho vissuto ripercorrendo le linee generali del mio percorso di recupero. Ero appena maggiorenne quando, da ingenuo studente di ottavo anno di conservatorio, mi accingevo a preparare il mio esame di compimento medio con un programma molto impegnativo. Ben presto però, cominciai a percepire una leggera ed inusuale mancanza di controllo e tensione sull'anulare e mignolo della mano sinistra. Inizialmente, come tutti quelli che tristemente ed inconsapevolmente si apprestano a soffrire di questo problema, pensai immediatamente ad una carenza di riposo o a qualche problema legato ad una mancanza di quantità di ore di studio costante, anche se in quel frangente le mie sessioni di pratica non erano mai inferiori a quattro ore giornaliere.

Decisi dunque di prendermi un piccolo periodo di riposo anche se in cuor mio sapevo già non sarebbe servito a molto, ma volli comunque provare.

Dopo qualche giorno di pausa purtroppo notai che la tensione, sempre senza nessun tipo di dolore fisico, non andava affatto via, anzi, era nettamente peggiorata. Decisi allora di cercare una soluzione isolando il problema, dedicandomi ad uno studio tecnico più circoscritto. Questa pratica presto si rivelò un vero e proprio fallimento, che nel giro di qualche mese non solo vanificò completamente la mia tecnica, ma dopo sessioni interminabili arrivai anche al punto di non poter più suonare neanche la canzone del sole.

Da qui la mia vita cambiò decisamente direzione: fui costretto, ahimè, a lasciare i miei studi e cominciare a cercare chi potesse darmi una mano... nuova.

Negli anni a venire cercai un aiuto medico per risolvere il problema, imbattendomi purtroppo in chi neanche sapeva quale fosse la mia situazione, in chi mi disse che non avrei mai più suonato, in chi mi propose un intervento chirurgico al polso per esportare una piccola cisti sottocutanea che a suo giudizio era la causa del problema (la cisti c'è ancora), in chi mi dis-

se che bastava fare degli esercizi utilizzando una spugna ed una bacinella piena d'acqua, in chi mi sottopose a delle sessioni di laser per eliminare quella che secondo lui era una tendinite, in chi mi prescrisse una pomata da applicare sulle dita affette da distonia.

Una dottoressa, ipotizzando una tenosinovite, oltre a prescrivermi degli antinfiammatori mi fece indossare per più di un mese una stecca bloccante su anulare e mignolo, col risultato che, dopo averla rimossa, non solo il problema non era assolutamente andato via, ma dovette anche fare della fisioterapia per ripristinare il tono muscolare...

Il morale a quel punto non era dei migliori, oltre al notevole dispendio fisico ed economico, ma nonostante ciò non mi arresi e cercai attraverso internet informazioni che mi potessero aiutare. In poco tempo riuscii a ricavare tramite internet (strumento senza il quale ad oggi non sarei mai guarito) qualche notizia in più, e finalmente arrivai a dare un nome a quello che molto probabilmente era il mio problema: la distonia focale del musicista.

Le uniche notizie trovate in rete non erano affatto incoraggianti, in quanto veniva descritto come un problema dalle cause sconosciute e per il quale gli unici rimedi al momento attuabili, senza risultati certi, consistevano in infiltrazioni di tossina botulinica.

Grazie al dott. Marcello Romano, primario di Neurofisiopatologia dell'ospedale Villa Sofia di Palermo, feci le infiltrazioni che purtroppo non diedero risultati incoraggianti. Per sei mesi diminuirono notevolmente la forza delle dita mignolo e anulare non consentendomi stavolta di usare la mano per gesti della vita quotidiana come legare i lacci delle scarpe, scrivere sulla tastiera di un computer o sfogliare le pagine di un libro. Grazie allo stesso medico, con il quale si è da subito instaurato un rapporto di amicizia e di fiducia, venni a conoscenza di una clinica spagnola specializzata in patologie e disturbi dei musicisti tra i quali anche la distonia focale.

A quel punto decisi di lavorare e trasferirmi lì per un mese, sperando anche questa volta di non fare un buco nell'acqua. Intrapresi dunque questa esperienza con enorme entusiasmo, energia e pazienza, cercando di cancellare tutti gli sforzi precedenti, considerandoli come facenti parte di un percorso che alla fine comunque mi aveva portato a qualcosa di buono fino

a quel momento. Durante il mese frequentai la clinica in Spagna, dove imparai la loro terapia consistente nell'uso di un tutore personalizzato, che ha l'obiettivo di bloccare alcune dita rispetto ad altre durante la pratica strumentale di alcuni esercizi e sequenze da loro creati.

La cosa andò avanti per anni, e nonostante cominciai finalmente a percepire che qualcosa stesse migliorando, da un altro punto di vista iniziavo a sentirmi veramente stanco ed insoddisfatto; da troppo tempo privato del piacere di suonare il mio strumento, non vidi mai, né ebbi l'impressione che sarei tornato ad una situazione "normale". Arrivai dunque ad un picco. Anche se in una prima fase di cura nell'arco di anni avevo avuto dei risultati incoraggianti seppur discontinui, non mi ritrovai mai a sentirmi completamente guarito e non riuscii a suonare come prima: ancora non ero in grado di suonare un facile esercizio senza che si presentasse la distonia. Pensai allora di rassegnarmi ed accettare la mia situazione come un handicap.

Un giorno quasi per caso trovai su internet un filmato di un certo Joaquin Fabra, un trombonista di Madrid che nei suoi video spiegava come vent'anni prima fosse riuscito completamente da solo a guarire da una brutta distonia alla bocca. Incredulo e stanco, a quel punto cominciai ad ascoltare e tradurre dall'inglese quello che lui spiegava nei suoi video. Nonostante il mio iniziale scetticismo, ben presto trovai degli aspetti molto interessanti e soprattutto mi rispecchiai parecchio nel suo modo di considerare la distonia. Per la prima volta dopo anni sentivo che qualcuno stava parlando un linguaggio nuovo, mi rividi parecchio nella sua storia e trovai parecchi punti comuni.

Mi misi immediatamente in contatto con lui, ed ebbi la possibilità di comprendere diversi aspetti negativi del mio precedente modo di suonare. Imparai un nuovo approccio che da lì a circa un anno e mezzo mi permise, con mia infinita gioia, di tornare ad una forma perfetta e successivamente concludere brillantemente i miei studi in conservatorio.

Ciò che compresi è impossibile spiegarlo in poche righe.

Sostanzialmente capii che, in un certo momento della mia vita, nella mia pratica di studio si erano instaurati certi pattern errati, la cui sedimentazione in interminabili ore di lavoro errato aveva lentamente creato il problema della distonia.

L'approccio si basò principalmente su due aspetti: quello tecnico, attraverso il ricordo del gesto corretto e l'accettazione della tensione senza mai più controllarla, e quello emotivo, attraverso un approccio libero da ansia e da altri tipi di condizionamenti.

Liberandomi e prendendo consapevolezza di certi schemi mentali, vidi che durante le sessioni di lavoro tecnico più stavo bene e più le tensioni lentamente ed incredibilmente scomparivano.

Adesso posso dire non di avere una mano nuova, ma di essere una persona nuova e di poter nuovamente gioire e godere del mio strumento e della musica.

Nella speranza che la mia esperienza possa essere in qualche modo d'aiuto a chi soffre di questo problema segnalò il sito internet del professor Fabra dove potrete trovare video dimostrativi e sue considerazioni sulla distonia del musicista: http://www.embouchuredystonia.com/Distonia_del_musico/inicio.html.

■ Paola

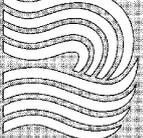
■ Mi chiamo Paola Irsonti e ora vi racconto la mia storia.

Di tanto in tanto mi ritengo fortunata quando penso a due eventi della mia vita; il primo, la nascita e il secondo, da me chiamato la rinascita, quando ho scoperto il trattamento con la tossina botulinica.

Certo poteva andare peggio, quando hanno usato il forcipe per farmi nascere, perché le conseguenze sono state tante. Subito, fin da bimba ho accusato problemi d'equilibrio, primo linguaggio rallentato, ma soprattutto alla

scuola elementare, un tremore intenzionale alla mano destra. Questo ha sempre reso più difficoltoso gestirmi anche nei confronti degli altri, non solo a livello fisico, ma anche emotivo.

Fin da piccola ero in cura all'Istituto Neurologico Besta di Milano dove, a 14 anni, mi hanno sottoposta ad un intervento di talamotomia stereotassica. Questo intervento, a cervello aperto, ha eliminato il tremore, ma ha causato una tresparesi destra che mi bloccava braccio, gamba e, cosa per me stranissima,



quando sono stanca o stressata, rende ancor oggi il comunicare più difficoltoso.

Emozioni negative, blocchi e chiusure mi hanno condizionato molto durante il Liceo; migliore la vita nel periodo universitario e finalmente, nel 2003, ho conosciuto la dottoressa Mancini che mi ha reso la vita più facile. In precedenza, in effetti, veramente poche persone avevano dato una spiegazione non solo scientifica dei miei disturbi, limitandosi a dire che dovevo accettare le cose così com'erano. Ad esempio una fisioterapista che mi disse che, per ovviare alla rigidità del braccio, avrei dovuto tenerlo fermo. Al contrario, la dottoressa Mancini chiarì tutto parlando di Distonia e mi fece capire quanto, per chi è operato al cervello, ci siano dei legami molto sottili ma evidentissimi tra mente/cervello e movimento, linguaggio e la percezione di sé.

Ciò che definisco la rinascita è stata l'infiltrazione di tossina, che mi ha regalato una vita più serena. La tossina è una mia alléata da 13 anni. Mi sottopongo ogni 3 o 4 mesi ad

infiltrazione all'avambraccio destro, nella zona dei flessori delle dita e al piede per ovviare alle dita rattrappite, ed alla bocca non perfettamente in asse. Questo "magico veleno" deve essere supportato dall'esercizio manuale inteso anche come uso dell'arto nella vita quotidiana. Questo spesso implica che io debba pensare a usare la mano, ed è a volte complicato se non sono pienamente rilassata.

Per ottenere un relax manuale e mentale da 5 o 6 anni dipingo, e questo mi appaga unendo l'utile al dilettevole.

Non contenta di quanto raggiunto, l'anno scorso ho provato presso l'Istituto Neurologico di Pavia l'elettrostimolazione cerebrale profonda che mi ha rilassato e ha reso più fluidi i movimenti nell'immediato, ma mi ha scompensato un poco a livello di umore.

Nonostante le mie difficoltà mi ritengo ora, a 42 anni, una donna che sa come reagire, abbastanza attiva per capire che si può accettare questo con volontà, non subendo, ma reagendo anche a livello psicologico.

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 2016, la quota sociale è fissata in € 20,00 (venti/00) e deve essere versata entro il 31 marzo 2016. Per semplificare le procedure amministrative, è molto impor-

ante, 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.