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: Flavia Cogliati

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 Figino 39/41
22020 San Fermo della Battaglia (CO)

Registrazione del Tribunale di Milano

INDICE DEI CONTENUTI

PAG. 1 *Editoriale*
PAG. 5 *Verbale assemblea ordinaria*
PAG.6 *Giornata delle malattie rare*
PAG. 7 *Convegno associazioni amiche Telethon a Riva del Garda*
PAG. 9 *D-Days 2017 e 24° congresso annuale Dystonia Europe*
PAG. 15 *Presentazione libro "Distorie: storie di distonia"*
PAG. 16 *Festeggiamenti per il 25° anniversario ARD*
PAG. 17 *Impressioni di un membro del nuovo direttivo sul D-Day*
PAG. 18 *Congresso LIMPEDISMOV 2017*
PAG. 19 *Congresso SIN 2017*
PAG. 20 *Premio giovani ARD 2017*
PAG. 22 *Cecità clandestina*
PAG. 23 *Tesi di maturità sulla distonia*
PAG. 25 *App MyDistonia*
PAG. 26 *Notizie in breve*
PAG. 27 *Alcune informazioni utili*
PAG. 28 *Alcune cose utili da ricordare*

EDITORIALE

Cari amici,

il 2017 è stato un anno importante. Abbiamo festeggiato i 25 anni di fondazione dell'Associazione, un traguardo non indifferente per una realtà come la nostra.
Io, in qualità di Presidente di fresca nomina, ho avuto l'onore e l'onere di portare avanti, in collaborazione con il nuovo direttivo, i festeggiamenti dell'ARD durante il D-Day di Roma e di traghettare l'Associazione in una nuova fase della sua vita.
Se siamo arrivati a questo punto lo dobbiamo a chi, prima di noi, ha percorso un cammino, spesso travagliato, ma che ha lasciato basi solide su cui costruire il futuro di ARD.
Ringraziare tutti è impossibile. Le persone che si sono succedute nel corso degli anni sono state molte; alcune non sono più con noi, altre continuano a seguirci da lontano e il loro consiglio è sempre ben accetto.
Ripercorriamo insieme le fasi più importanti.
L'Associazione per la Ricerca sulla Distonia - ARD - fu costituita a Roma nel 1992, ad opera di un gruppo di medici e di pazienti affetti da distonia, con lo scopo di promuovere la ricerca, la conoscenza della malattia e di favorire l'assistenza ai malati.
A Roma, l'Associazione nacque grazie all'iniziativa del prof. Alberto Albanese e della dott.ssa Annarita Bentivoglio, in un primo momento appoggiandosi presso l'Istituto di Neurologia del Policlinico Gemelli, in seguito trovando una sede propria, a titolo gratuito, in via Colautti.
Nei primi anni furono realizzate alcune pubblicazioni con le varie pa-

tologie distoniche destinate a medici e operatori sanitari, e fu stilato un primo elenco di centri diagnostici e terapici sul territorio nazionale, selezionati dal Comitato scientifico.
In Toscana, l'evoluzione di un gruppo di autoaiuto, formato da pazienti che si raccoglievano intorno al Centro per lo studio e la terapia dei Disturbi del Movimento della Clinica Neurologica Universitaria diretta dal prof. Barontini a Firenze, portò alla formazione di una vera e propria Delegazione, nel 1997, con la presidenza di Filomena Simone e il prezioso sostegno della dott.ssa Brogelli e del dott. Maurri.
In Lombardia Laura Latini, forte del contatto avuto con associazioni negli Stati Uniti, dove si recava in un primo tempo per il trattamento della sua disfonia, si impegnò con entusiasmo e determinazione nella creazione di un gruppo che, grazie anche al sostegno del dott. Giuseppe Galardi, poté presto trasformarsi in Delegazione Lombardia e svolgere attività di divulgazione della malattia tramite contatti con i principali istituti clinici.
Queste due realtà hanno fatto sì che si cominciasse, anche in Italia, a parlare di Distonia, una malattia ai più sconosciuta.
Purtroppo, agli inizi degli anni 2000, la perdita della disponibilità di una sede gratuita e le difficoltà economiche imposero la chiusura dell'ufficio di Roma. La sede nazionale fu trasferita a Milano presso l'abitazione di Claudia Rinaldoni, che offrì una stanza del suo appartamento dove fu trasferito tutto l'archivio dell'Associazione.
L'ARD non potrà mai ringraziare adeguatamente Claudia per questa estrema generosità, oltre che per il suo impegno in qualità di segretaria e tesoriera.
Questo avveniva nel 2004 e la sede è tuttora situata a Segrate.
Il numero esiguo di soci attivi non impedì il raggiungimento di obiettivi; sicuramente, il più importante, è stato il completamento della pratica per l'estensione a tutte le distonie focali e segmentarie dell'indicazione per la tossina botulinica come farmaco erogabile a totale carico del Servizio Sanitario, un traguardo raggiunto grazie alla tenacia e al costante impegno di Paolo Corsi.
Altro obiettivo è stato l'ottenimento, tramite la "Fabbrica del Sorriso", di un finanziamento di 100.000 euro, destinati all'acquisizione di apparecchiature per la DBS (stimolazione cerebrale profonda), donate all'Unità di Neuropsichiatria Infantile dell'Istituto Neurologico Besta di Milano e all'Ospedale Bambin Gesù di Roma.
Questi due prestigiosi risultati sono stati raggiunti grazie alla tenacia, intelligenza e determinazione di Paolo Corsi che, nonostante i limiti impostigli dalla malattia, ha saputo percorrere con fermezza, grande apertura mentale e sensibilità tutte le vie che potessero portare l'Associazione al raggiungimento dei propri obiettivi, senza trascurare il contatto costante con i malati. La sua professionalità gli ha permesso di stabilire relazioni durature con i singoli medici, come pure con tutti i rappresentanti di case farmaceutiche, sempre perseguendo gli scopi di ARD, a beneficio di tutti i malati di distonia. A lui vanno i sentiti ringraziamenti miei, come Presidente, del Consiglio Direttivo e di tutti i soci che hanno avuto modo di apprezzarne le numerose doti e la vicinanza umana.
A partire dal 2012, l'ARD elargisce due premi in denaro per i due migliori studi sulla distonia presentati, sotto forma di poster, al convegno annuale della SIN (Società Italiana di Neurologia).
Nell'ambito delle relazioni internazionali, l'ARD partecipa da sempre agli incontri annuali di Dystonia Europe – che fu costituita come European Dystonia Federation nel 1993 proprio in Italia – inviando una propria rappresentante alle assemblee e ai convegni, nei primi anni con Laura Latini, poi con Anna Moiana, costruendo così rapporti con realtà internazionali.
L'Associazione è sempre stata attenta alla divulgazione della conoscenza della distonia tra i medici e i pazienti, con la traduzione e la stampa di brochure informative sui diversi tipi di distonia.
Come dicevo all'inizio, sono tante le persone che hanno offerto il loro impegno per la costruzione e il mantenimento in vita dell'Associazione.
Con il contributo della memoria storica di Anna Moiana cercherò di citarle tutte.
Vorrei sottolineare in particolare l'attività di Ester Miano in Sicilia, e di Anna Mansutti (che per qualche tempo ha svolto anche la funzione di Presidente nazionale) in Friuli.
Daniele Fontani, che da anni cura con puntualità gli aggiornamenti del nostro sito web.
Annalisa Sironi, che fu anche presidente della Delegazione Lombardia, e la sua meravigliosa famiglia, che tanto ha sostenuto lei e l'Associazione.
Anna Argiolas, Cinzia Ceccanti, Luigi Corna, Graziella Gaeta, Ute Hahn, Laura Latini, , Anna Moiana, Marcello Parolini, Annamaria Puggioni in Sardegna, che devolve all'Associazione parte del ricavato della vendita di suoi CD, Maria Carla Tarocchi, Clara Mariotti ed altri ancora.

Vorrei ricordare anche i presidenti passati: Arnaldo Giusti, Emidio Bianconi, Gilda Pompei, Luciano Barillaro, Filomena Simone, Paolo Corsi, Anna Mansutti.
Una menzione particolare va al dott. Galardi, la cui disponibilità e tenacia favorirono lo sviluppo e la crescita della Delegazione Lombardia.
La maggior parte di queste persone erano, sono, malati di distonia che hanno dato un contributo, piccolo o grande che sia, alla vita dell'Associazione, ognuno con le proprie capacità, con i propri limiti. Non si sono chiuse in se stesse, assecondando la malattia, ma hanno sentito la responsabilità di dover fare la propria parte perché la distonia fosse più conosciuta.
Il cammino percorso in questi 25 anni non è stato breve: tanti passi, piccoli e grandi, sulla via della conoscenza della distonia e della ricerca di una cura e di un miglior sostegno per i malati. Ma la strada è ancora lunga e necessita della collaborazione di tanti, perché l'ARD diventi più forte e possa far sentire sempre con maggior vigore la voce delle persone con distonia.

E per il futuro?

Il futuro sono i gruppi nati nei social media dall'impegno costante di alcune persone che tengono vivo l'interesse sulla malattia, fanno auto-aiuto sostenendosi a vicenda.
Il futuro sono giovani donne coraggiose come Marta Favini, Erika Alaimo, Monica Chiarli, Patrizia Favaro, Chiara Ferrari, che si sono messe in gioco raccontando la loro storia di sofferenza e malattia all'interno di un libro: "Distorie, Storie di Distonia". E ne ho citate solo alcune. Il libro è un importante progetto voluto intensamente dalla Past President Anna Mansutti che ne ha permesso la pubblicazione grazie al contributo di ARD.
Quest'anno ne sono state pubblicate 300 copie, di cui circa 200 sono state vendute, mentre le rimanenti sono state donate a medici, ex membri di direttivo e persone che sono state vicine all'Associazione in questi 25 anni. A gennaio è prevista la seconda ristampa.
Il futuro sono i figli, le figlie, i mariti, le mogli che appoggiano e sostengono noi malati nel nostro difficile cammino.
Il futuro è la collaborazione tra la pagina Facebook "ARD – Associazione Italiana per la Ricerca sulla Distonia" e il sito storico www.distonia.it che è in fase di riaggiornamento. La pagina è stata creata il 7 gennaio 2017 e sta attualmente raggiungendo più di 1000 persone.
Il futuro è il Consiglio Direttivo di cui sono Presidente, che è composto da Giada Magnani, Beatrice Pozzoli, Maria Carla Tarocchi, Alvaro Turci, Sandra Valenzuela.
Non abbiamo intenzione di fare grandi progetti che poi non saremo in grado di realizzare, perché siamo consapevoli dei nostri limiti.
Abbiamo cominciato con piccoli obiettivi. Il primo è stato l'aggiornamento dei contatti con i vari Centri neurologici italiani che si occupano di distonie e di tossina botulinica, di DBS e terapie chirurgiche, così da avere nel nostro sito un elenco attendibile e affidabile delle strutture a cui rivolgersi e dei medici referenti per i vari tipi di distonia.
Abbiamo aggiornato il "Telefono Amico".
Un altro progetto che ci sta a cuore è la realizzazione di una rete di fisioterapisti che, conoscendo bene la distonia, sappiano trattarla in modo adeguato, in modo tale da poter avere almeno un centro di riferimento in ogni regione italiana, affinché i pazienti non siano costretti a viaggi lunghi e dispendiosi per usufruire di una cura tanto importante per la nostra patologia. Per porre le basi di questo progetto abbiamo lanciato una raccolta fondi sulla "Rete del Dono". Chi volesse fare una donazione può collegarsi al sito www.retedeldono.it e cercare "run for distonia" .
Vorremmo occuparci di più delle distonie pediatriche, che sono ancor meno conosciute e seguite di quelle degli adulti, ma che hanno un impatto ancora più rilevante sulla vita quotidiana del piccolo paziente e dei genitori che lo accudiscono, e che hanno bisogni diversi rispetto a quelli degli adulti, essendo spesso piuttosto gravi.
Riteniamo che sia importante aprire un dialogo tra noi Associazione, Comitato scientifico e chi propone terapie che possano essere di supporto alle infiltrazioni di tossina botulinica e che spesso vengono "presentate" ai malati che non se la sentono di continuare con un trattamento farmacologico che non porta agli effetti sperati, ma che, nello stesso tempo, provano un giustificato timore verso strade alternative che non sono chiare.
Credo sia uno dei doveri di un'Associazione di pazienti tutelare i propri soci e i malati in generale nella scelta delle cure e incentivare lo studio di nuove terapie.
Accanto alle novità la vita associativa ha continuato sulla sua strada tracciata negli anni precedenti. Nell'Assemblea di febbraio 2017 sono stati approvati i bilanci del 2016. L'Associazio-

ne ha un attivo di circa 30000 euro grazie alle quote di iscrizione dei soci, al 5 per mille, che si assesta da alcuni anni sui 10000 euro, frutto di 120 scelte, più o meno, e sulle varie donazioni. Si può fare sempre di più e meglio. In Italia abbiamo circa 120 soci a fronte di circa 2000 malati (cifra che non è attendibile non essendo completo il registro delle distonie).
Sono continuati i rapporti con la SIN - Società Italiana di Neurologia - e con l'Accademia Limpe-Dismov che studia il Parkinson e i Disturbi del Movimento.
Il nostro rapporto con l'Accademia si fa via via più saldo, e a partire dal 2018 si terranno dei webinair, aperti ai pazienti, in cui si parlerà di distonia. Affiancheremo al premio ARD, che da qualche anno assegniamo alla SIN, anche un "Premio Giovani ARD" rivolto a giovani ricercatori che si dedicano a studi sulla distonia, che verrà assegnato nel corso del Congresso annuale Limpe.
Come Presidente cercherò, insieme al direttivo, di portare avanti queste proposte un passo alla volta, confidando nell'aiuto del Comitato Scientifico, dei soci, delle famiglie dei pazienti, dei medici e degli operatori. L'ARD da sola è ben poca cosa, ma contando sull'aiuto di nuove forze, sull'entusiasmo di amici che ci stanno appoggiando e consigliando e seguendo la strada che è stata tracciata dai precedenti direttivi, sono sicura che ce la potremo fare. La cura della distonia non è dietro l'angolo, ma l'Associazione è pronta a sostenere ed aiutare i malati oggi, come ieri e nel prossimo futuro.
Vorrei concludere citando alcune frasi, scritte nel 1999 da Laura Latini, e che condivido pienamente: "Impegnarsi in una associazione vuol dire lavorare; lavorare per raggiungere le finalità che motivarono la sua stessa costituzione. Questo impegno non deve esaurirsi nel versamento della quota associativa, ma deve esprimersi anche con una effettiva partecipazione, attraverso proposte, suggerimenti ed appoggio a diverse attività ed iniziative, magari scrivendo per incoraggiare gli altri, comunicare le proprie esperienze e sensazioni, presentare una critica positiva o trasmettere parole di sostegno. Se facciamo parte dell'ARD è perché vogliamo che la distonia non costituisca più un problema e perché questo accada dobbiamo tutti impegnarci maggiormente. Quanto più numerosi saremo, tanto più efficace sarà la nostra azione."
E allora "Avanti, a testa alta, anche se storta!"

Flavia Cogliati

RINGRAZIAMENTO E NOMINA A SOCIO ONORARIO: ING. PAOLO CORSI

L'Associazione Italiana per la Ricerca sulla Distonia è profondamente grata all'Ing. Paolo Corsi per il prezioso lavoro svolto nel ruolo di Consigliere prima e di Presidente poi.

Come Presidente, dal 2008 al 2014, ha saputo condurre l'Associazione con dedizione e rispetto di tutti, ottenendo risultati di grande rilievo.

Ha interpretato il suo ruolo con rigore e passione, promuovendo incontri e convegni tra medici di base, specialisti (neurologi, fisioterapisti, psicologi) e pazienti per approfondire e migliorare la diffusione della conoscenza della distonia.

Consapevole che, senza tutto il lavoro svolto da Paolo, l'Associazione non avrebbe potuto arrivare a compiere i suoi 25 anni, il Direttivo, certo di intrepretare il pensiero di tutti i soci, nomina l'Ing. Paolo Corsi Socio Onorario dell'A.R.D., quale segno di riconoscenza e ringraziamento.

VERBALE ASSEMBLEA ORDINARIA A.R.D. DEL 18 FEBBRAIO 2017

L'anno 2017 il giorno 18 del mese di febbraio alle ore 11.00 presso l'aula Magna della Società d'Incoraggiamento d'Arti e Mestieri (SIAM1838) in Via Santa Marta n.18 a Milano, essendo andata deserta la prima convocazione, si è riunita in seconda convocazione l'Assemblea Ordinaria dell'A.R.D. come da avviso inviato con lettera agli associati in data 25 gennaio 2017, per discutere e deliberare sul seguente Ordine del Giorno:

1. Comunicazioni del Presidente.
2. Presentazione e Approvazione del Bilancio Consuntivo 2016
3. Presentazione e Approvazione del Bilancio Preventivo 2017
4. Elezioni per il rinnovo degli organi statutari (Presidente, Consiglio Direttivo, Collegio dei Probiviri, Collegio dei Revisori dei Conti).
5. Varie ed eventuali.

Sono presenti di persona i Soci: Corna Luigi, Tarocchi Maria Carla, Cogliati Flavia, Corsi Paolo, Rinaldoni Maria Claudia, Sironi Aurelio, Latini Laura, Moiana Anna, Corbetta Maria Luisa, Pozzoli Beatrice, Turci Dafne, Magnani Giada, Turci Alvaro, Cattaneo Monica, Valenzuela Sandra Mabel, Pacinico Rosangela. Sono presenti per delega n. 27 Soci. Il Past President Paolo Corsi, dopo aver constatato la validità della riunione, dichiara aperta l'Assemblea e chiede alla Socia Flavia Cogliati di fungere da segretaria verbalizzante. La Socia Maria Carla Tarocchi legge gli argomenti all'Ordine del Giorno e si apre la discussione.

Punto 1. Il Past President Paolo Corsi chiede l'approvazione del verbale di Assemblea del 10 giugno 2016 che viene dato per approvato. Paolo Corsi comunica ai soci le dimissioni della Presidente Anna Mansutti e della Vice Presidente Maria Paola Irsonti per motivi di salute. Tali dimissioni portano all'Assemblea dei Soci del 18 febbraio 2017 per eleggere il nuovo Consiglio Direttivo in vista degli impegni a cui l'A.R.D. è chiamata a partecipare in questo anno. In primis il D-Days organizzato a Roma da Dystonia Europe, l'Associazione a cui fa capo l'A.R.D stessa in Europa, ma anche il 25° anniversario di fondazione della nostra Associazione.

Punto 2. La socia Maria Carla Tarocchi legge i dati del Bilancio Consuntivo 2016 che presenta un avanzo positivo di € 3889,41 dovuto a entrate pari a € 15937,42 e uscite pari a € 12048,01. Al 31 dicembre 2016 il patrimonio netto era pari a € 36185,32 di cui € 35903,11 su c/c postale ed € 282,21 in cassa. Luigi Corna legge la relazione dei Revisori dei Conti che invita ad approvare il Bilancio Consuntivo 2016. L'Assemblea approva all'unanimità il Bilancio Consuntivo 2016.

Punto 3. La Socia Maria Carla Tarocchi legge il Bilancio Preventivo 2017 che prevede pareggio tra entrate e uscite a € 13750,00 (euro tredicimilasettecentocinquanta/00). Dopo la lettura, la socia Maria Carla Tarocchi dà la parola a Luigi Corna che illustra brevemente la relazione dei Revisori dei Conti che invitano ad approvare il Bilancio Preventivo 2017. L'Assemblea, per votazione, approva all'unanimità.

Punto 4. Si passa all'elezione del Consiglio Direttivo che avviene per alzata di mano. Dopo la votazione il Consiglio Direttivo è così composto: Cogliati Flavia (Presidente) Tarocchi Maria Carla (Vice Presidente) Magnani Giada (Tesoriere) Turci Alvaro (Segretario) Pozzoli Beatrice (Consigliere) Valenzuela Sandra Mabel (Consigliere).Si passa all'elezione del Collegio dei Probiviri che risulta così composto: Lorenzoni Fiorella, Sironi Annalisa, Tozzo Lorenzo. Da ultimo si elegge il Collegio dei Revisori dei Conti: Corna Luigi, Duratti Giovanni, Latini Raimondo.

Punto 5. Al termine della votazione i Soci presenti scambiano alcune impressioni con il nuovo Consiglio Direttivo. Il Socio Luigi Corna propone l'istituzione di Borse di Studio da parte dell'Associazione per incentivare la Ricerca sulla Distonia. Il Consigliere Beatrice Pozzoli lamenta la scarsa attenzione da parte dei media e dei social riguardo a questa malattia. La Socia Maria Luisa Corbetta suggerisce al Presidente di valutare l'ipotesi di affidare ad uno studio di marketing la valutazione dell'eventuale rilancio dell'Associazione.

La seduta è tolta alle 12.50

GIORNATA DELLE MALATTIE RARE ROMA, 28 FEBBRAIO 2017

Maria Carla Tarocchi

Il 28 febbraio 2017 ha avuto luogo al Palazzo del Quirinale, alla presenza del Presidente della Repubblica Sergio Mattarella, la celebrazione della X Giornata Mondiale delle Malattie Rare.

Anche la nostra Associazione è stata invitata a partecipare a questo importate evento, ed è stata rappresentata dalla Presidente Flavia Cogliati e da Maria Carla Tarocchi

Hanno preso la parola la Presidente di UNIAMO – Federazione Italiana Malattie Rare, Tommasina Iorno; il Presidente della Hopen Fondazione Onlus per le malattie genetiche rare senza nome, Federico Maspes, e la Presidente del Comitato Malati Invisibili, Deborah Capanna.

Nei tre interventi sono state evidenziate le difficoltà e talvolta l'impossibilità di avere una diagnosi della malattia, con conseguenti difficoltà o impossibilità a trovarne una cura.

Il Direttore scientifico dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Bruno Dallapiccola, ha parlato delle problematiche ancora maggiori che si manifestano per le malattie rare in campo pediatrico.

È seguito l'intervento della Ministra della Salute, Beatrice Lorenzin, che ha detto di voler accendere un faro su cosa significa avere una malattia rara e sulla necessità di dare dignità ai pazienti e loro familiari, auspicando che in tutte le regioni sia possibile avere accesso a pari cure, con un adeguato impegno istituzionale.

Infine il Presidente Sergio Mattarella ha riaffermato l'importanza di questa Giornata Mondiale, citando l'articolo 32 della nostra Costituzione che tutela la salute come diritto della persona e della società; ha elogiato le associazioni di malati per il loro insostituibile ruolo nel dare visibilità alle malattie rare e diffondere conoscenza e condivisione; ha concluso esortando a progredire ancora insieme affinché nessuno si senta invisibile o dimenticato.

La prossima Giornata Mondiale delle Malattie Rare sarà celebrata il 28 febbraio 2018.

CONVEGNO ASSOCIAZIONI AMICHE TELETHON A RIVA DEL GARDA

Beatrice Pozzoli

Durante il primo giorno del V Congresso Associazioni amiche di Fondazione Telethon, il 13 marzo 2017, si è trattato l'importantissimo tema dei Registri delle associazioni e di una "bacheca dei registri", come ha sottolineato la dott.ssa Lucia Monaco. Nel discorso di apertura del dott. Yann Le Cam di Eurordis – (un'organizzazione non governativa che rappresenta associazioni di pazienti di malattie rare di 69 paesi) si è naturalmente evidenziata l'importanza di mettere il paziente al centro dell'attenzione (*patient first*). Durante il workshop con le associazioni, moderato dalla dott.ssa Alessia Daturi, si è parlato in modo approfondito dei registri di patologia e di quanto, come sottolineato dalla dott.ssa Ambrosini, essi siano preziosi per la ricerca e per i pazienti. La dott.ssa Domenica Taruscio del Centro Nazionale delle Malattie rare presso l'Istituto Superiore di Sanità ha presentato il *RegistRare*, che è una nuova piattaforma nazionale dedicata ai registri di patologie rare, sottolineando l'importanza di avere un registro per ogni patologia. Il sig. Piero Santantonio, presidente della Mitocon Onlus, ha parlato dell'esperienza della sua associazione. Durante il dibattito si è evidenziata la difficoltà di convincere i pazienti ad entrare nell'associazione e poi a dare il consenso per utilizzare i loro dati sensibili, e quella dei medici di visionare ogni singola scheda del paziente. Tutti si sono resi disponibili per fare più workshop per sensibilizzare le associazioni e i medici.

Con i saluti finali il dott. Omero Toso, vicepresidente Fondazione Telethon, ha auspicato che si vada avanti sempre in crescendo, e ha fatto gli auguri a tutte le associazioni. Durante il coffee-break e poi il buffet dopo la sessione dei poster è stato entusiasmante potersi confrontare con i rappresentanti delle altre associazioni, disponibili, generosi e molto affabili, tanto che poi con alcuni abbiamo deciso di uscire ed andare a parlare tra di noi fuori dal palazzo dei congressi. Una giornata conclusa con molta convivialità.

Nel secondo giorno di Convegno, il 14 marzo, il dott. William A. Gahl ha parlato del programma del NIH (*National Institutes of Health*) per le malattie non diagnosticate. Nel 2008 è stato lanciato il programma *Undiagnosed Diseases Program* (UDP) dell'NIH per fornire risposte a pazienti con condizioni cliniche misteriose che sfuggono alla diagnosi e per scoprire nuovi percorsi biologici e cellulari. I pazienti ammessi al programma UDP-NIH sono sottoposti ad una ospedalizzazione di cinque giorni per un'estensiva valutazione clinica. Varianti geniche selezionate vengono valutate da collaboratori del programma mediante l'utilizzo di analisi bioinformatiche, studi cellulari in-vitro, e saggi funzionali in organismi modello (Drosophila, Zebrafish, C. Elegans o modelli murini). Con questa procedura sono stati valutati circa 1000 pazienti con malattie misteriose. L'obiettivo è quello di raggiungere più diagnosi di malattie rare ed identificare dei "*second cases*" di malati rari o unici nel mondo mediante l'associazione del fenotipo e delle varianti geniche nella scoperta di nuove malattie.

La dott.ssa Filocamo ha parlato del Network Telethon per le Biobanche Genetiche: condivisione di materiali biologici per la ricerca. In questo ambito, le biobanche genetiche rappresentano una risorsa inestimabile, poiché mettono a disposizione un grande numero di campioni e dati che vengono raccolti, elaborati, conservati e distribuiti per diagnosi e/o ricerca attraverso un sistema disciplinato e standardizzato che garantisce il buon uso del materiale biologico, la tutela della riservatezza e dei diritti delle persone e, allo stesso tempo, la qualità del campioni.

Nasce così nel 2008, nell'ambito di un progetto Telethon, la prima rete italiana di biobanche

genetiche "*Telethon Network of Genetic Biobanks*" (TNGB), che è attualmente composta da 11 biobanche (alcune operative già dagli anni '70-'80) e che conserva oltre 90.000 campioni per circa 850 diverse malattie rare. La rete TNGB, ora al 10° anno di attività, ha raggiunto importanti obiettivi principalmente grazie all'adozione e alla condivisione di un'infrastruttura informatica, coordinata centralmente, che ha permesso:

1. la centralizzazione di campioni rari e la creazione di un catalogo condiviso costantemente aggiornato e disponibile online;
2. lo sviluppo di procedure operative standard per garantire la qualità dei campioni;
3. la definizione di politiche condivise per regolare l'accesso ai campioni a garanzia della trasparenza e dell'imparzialità.

Un altro importante obiettivo di TNGB è stato da sempre la promozione dei servizi delle biobanche nell'ambito delle Associazioni di Pazienti allo scopo di aumentare i livelli di conoscenza, fiducia e interesse e, nello stesso tempo, di coinvolgere le Associazioni nell'elaborazione di procedure con implicazioni etiche, giuridiche e sociali, quali trasparenza delle attività, privacy, consenso e informativa, uso e trasferimento di campioni e dati, restituzione dei risultati. Tutte queste attività sono state rese possibili anche dalla costante partecipazione di un rappresentante delle associazioni all'Organo Consultivo del TNGB ("*Advisory Board*"), sin dalla sua istituzione.

La dott.ssa Tomasi ha illustrato le implicazioni pratiche per la ricerca scientifica alla luce del nuovo Regolamento generale UE sulla protezione dei dati.

L'impiego di dati personali e la possibilità di condividerli e renderli accessibili rappresentano alcune delle caratteristiche che garantiscono oggi la qualità e l'affidabilità della ricerca scientifica. Il nuovo Regolamento (UE) 2016/679 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 27 aprile 2016, relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali, nonché alla libera circolazione di tali dati (Regolamento generale sulla protezione dei dati), che abroga la direttiva 95/46/CE, mira a realizzare un'armonizzazione delle regole per la protezione dei diritti e delle libertà relative alla privacy degli individui. Si ritiene opportuno fornire un quadro generale delle nuove regole introdotte in riferimento al trattamento di dati relativi alla salute e, nello specifico, di dati genetici e alla possibilità di condividerli. Un focus specifico riguarderà la normativa italiana in materia, al fine di verificare il suo livello di adeguatezza rispetto al nuovo quadro europeo che diverrà pienamente efficace a partire dal mese di maggio 2018.

La dott.ssa Alessia Daturi ha concluso con una dichiarazione sulla Fondazione Telethon, che ha creato al proprio interno un gruppo di lavoro espressamente dedicato allo sviluppo e alla gestione di progetti, sia nuovi sia preesistenti, dedicati alla comunità di pazienti.

L'obiettivo dell'unità è quello di porsi "in ascolto" dei pazienti, conoscerne i bisogni e dare vita ad attività e programmi condivisi con essi.

Ad oggi le attività dell'Unità sono:

- *Info_rare*: un servizio di consulenza on line che fornisce informazioni sulle malattie genetiche rare, sulla presa in carico dei pazienti e sui progressi della ricerca.
- *Rete delle Associazioni amiche*: ne fanno parte organizzazioni senza scopo di lucro che si occupano di una o più malattie genetiche e che condividono con Fondazione Telethon un unico obiettivo: far progredire la ricerca scientifica verso la terapia e, al contempo, elevare la qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie.
- *Come a casa*: un progetto finalizzato a rendere realmente fruibili le terapie identificate da Fondazione Telethon, attraverso un supporto alle famiglie di tipo logistico, organizzativo, psicologico e di mediazione.
- *Volontariato*: un progetto che mira alla costruzione di una rete di volontari dell'accoglienza nell'area milanese, per creare relazioni e incontri con le famiglie nella fase delicata del trattamento.

D-DAYS 2017 E 24° CONGRESSO ANNUALE DI DYSTONIA EUROPE

Maria Carla Tarocchi

Nei giorni 12, 13 e 14 maggio 2017 si è tenuto a Roma il 24° Congresso annuale di Dystonia Europe, collegato all'evento chiamato "D-Days" (ovvero Giorni della Distonia) alla sua quarta edizione. Abbiamo anche festeggiato il 25° anniversario della nostra Associazione, che è stata fondata nel marzo 1992. Il congresso si è svolto presso l'Hotel Ibis Styles, nel quartiere EUR. Nel pomeriggio del 12 maggio ha avuto luogo l'Assemblea Generale annuale di Dystonia Europe, alla quale hanno partecipato 28 rappresentanti di associazioni nazionali, provenienti da 13 nazioni europee. È seguito un tour di Roma, con una sosta particolare davanti al Colosseo, dove sono state scattate varie foto in cui tutti insieme abbiamo saltato con la nostra maglietta arancione "Jump for Dystonia".

Sabato 13 è iniziata la parte scientifica del congresso, con la partecipazione di circa 100 persone, più della metà delle quali erano soci ARD arrivati soprattutto da regioni del Nord Italia, ma anche dal Centro e dalla Sardegna. Per molti di loro questo è stato il primo convegno del genere a cui hanno assistito, e ne sono rimasti molto soddisfatti.

Gli interventi della mattinata hanno interessato i vari aspetti legati alla distonia, dalla diagnosi, alle terapie, senza tralasciare gli sviluppi della ricerca.

Il premio David Marsden (in ricordo del neurologo inglese che ha avuto un enorme ruolo nello sviluppo della conoscenza della malattia) viene attribuito ogni 2 anni da Dystonia Europe a giovani ricercatori che si occupano di distonia. È stato dato quest'anno al dott.Niccolò Mencacci per il suo studio su "Una mutazione in senso sbagliato di KCTD17 causa Distonia Mioclonica". Il dott. Mencacci è nato a Milano ed è attualmente neurologo presso la Northwestern University di Chicago; siamo orgogliosi che questo premio sia stato attribuito ad un medico italiano, anche se attualmente lavora negli USA.

Nel pomeriggio è seguita una discussione in cui i medici relatori hanno risposto a domande poste dai partecipanti sulla distonia in generale; casi più specifici o personali sono stati trattati separatamente.

La Presidente ARD Flavia Cogliati (in carica da Febbraio 2017) ha poi illustrato passato, presente e futuro della nostra Associazione; il suo intervento è stato seguito da quello di Beatrice Pozzoli che ha presentato il libro "DiStorie" che era appena stato pubblicato. Ad oggi tutte le 300 copie della prima edizione sono state vendute o donate ed è in corso una seconda ristampa.

Il Congresso si è concluso verso le 18; per festeggiare il suo 25° anniversario ARD ha offerto a tutti i partecipanti una cena, culminata con il taglio di una grande torta decorata con la scritta "ARD 25 anni" e con brindisi ai D-Days, a Dystonia Europe e alla nostra Associazione.

I lavori di Dystonia Europe sono proseguiti domenica 14 con due sessioni riservate ai rappresentanti delle Associazioni nazionali europee; la mattina alcuni di loro hanno raccontato loro progetti nazionali, poi una docente ha illustrato come pianificare una campagna di raccolta fondi e come fare accrescere la conoscenza della distonia; il pomeriggio è stato dedicato alla app MyDystonia e alle esperienze circa la sua diffusione e il suo utilizzo in vari paesi.

La Presidente di Dystonia Europe Merete Avery (norvegese) e Monika Benson (svedese), direttore esecutivo, hanno sentitamente ringraziato ARD per l'eccellente collaborazione

fornita nell'organizzazione del congresso e per la nutrita partecipazione di soci.
Per alcuni rappresentati stranieri è stata l'occasione per visitare Roma per la prima volta, e tutti hanno gradito molto questa esperienza.
Anche Dystonia Europe (precedentemente chiamata *European Dystonia Federation*) è stata fondata in Italia, precisamente a Spoleto, nel 1993.
Il suo 25° anniversario verrà festeggiato a Bruxelles in occasione del 25° Congresso annuale e della 5° edizione di D-Days, che avranno luogo il 12,13 e 14 Aprile 2018 e inizieranno con un incontro al Parlamento Europeo.

Segue una sintesi dei principali interventi scientifici del 13 maggio.

Che cos'è la distonia?

Prof. Alberto Albanese (Unità di Neurologia, Istituto Clinico Humanitas, Milano)

Il prof. Alberto Albanese è stato uno dei fondatori della nostra Associazione 25 anni fa.
Nel suo intervento ha parlato di nuove classificazioni e definizioni della malattia.
La distonia è un disordine del movimento, spesso sotto diagnosticato. In casi con sintomi lievi spesso la distonia non è diagnosticata come tale, poiché i pazienti non cercano un parere medico oppure perché i medici non hanno elementi per riconoscerla. Tuttavia anche quando i sintomi sono marcati può accadere che non si abbia una diagnosi di distonia, ma piuttosto di tremore essenziale oppure di Parkinson.
Una migliore conoscenza della distonia dipende da una migliore definizione e classificazione, e da maggiori criteri di diagnosi. La distonia unisce posture e movimenti distonici; questi possono apparire come tremori. Il tremore distonico è spesso non riconosciuto e classificato invece come tremore essenziale.
Le distonie vengono distinte in generalizzate (che interessano tutto il corpo) segmentali (due o più parti del corpo contigue) e focali (una singola parte del corpo).
La recente classificazione di distonia si basa su 2 assi: il primo descrive la fenomenologia mentre il secondo descrive l'eziologia, cioè le cause. L'asse 1 (caratteristiche cliniche) riguarda l'età di esordio, la distribuzione corporea, la sequenza temporale e le caratteristiche associate. L'asse 2 (eziologia) riguarda le alterazioni del sistema nervoso, l'ereditarietà o l'acquisizione (in seguito a traumi, infezioni, effetti collaterali di farmaci ecc.) della malattia.
Questo tipo di classificazione include molti aspetti che non trovavano una collocazione nelle descrizioni precedenti e fornisce così un servizio innovativo a medici e pazienti.
Manca ancora tuttavia un insieme di criteri sicuri per l'identificazione delle varie sindromi distoniche; la definizione di questi criteri diagnostici è la prossima priorità per la Task Force della Società Internazionale della Malattia di Parkinson e dei Disordini del Movimento.

Cause e meccanismi fisiopatologici della distonia

Prof. Alfredo Berardelli (Dipartimento di Neurologia e Psichiatria dell'Università La Sapienza di Roma)

La distonia è caratterizzata da contrazioni muscolari involontarie che causano posture anomale; le forme più frequenti in soggetti adulti sono quelle che interessano una singola parte del corpo.
La distonia è eterogenea sia per causalità che per fenomenologia.
Nella distonia idiopatica non si rileva nessuna degenerazione neuronale. Nei casi secondari il sito della lesione può fornire alcune indicazioni sulla struttura neuronale coinvolta nella fisiopatologia della malattia. La distonia ha anche una distribuzione variabile dei sintomi motori (dalle forme focali a quelle generalizzate che interessano parecchie zone del corpo). Le strutture dei gangli della base e le loro connessioni con le aree corticali sono coinvolte nella fisiopatologia della malattia. Lesioni strutturali nel tronco cerebrale e nel cervelletto, come evidenziato da accertamenti clinici, patologici

e di neuro-immagini, sono presenti nelle forme secondarie di distonie focali. Questa malattia era considerata precedentemente un mero disordine dei gangli della base, ma molti studi hanno ora indicato che debba essere considerata un disordine della rete sensomotoria.
Alcuni studi che hanno utilizzato la stimolazione magnetica transcranica hanno dimostrato un'aumentata eccitabilità e plasticità della corteccia motoria primaria e delle cortecce sensomotorie. Altri studi hanno rilevato una mancanza di riduzione di inibizione a vari livelli del sistema nervoso centrale. Nella distonia è presente anche una abnorme integrazione sensomotoria e sensoriale, come dimostrato da studi che hanno riguardato i meccanismi sensoriali tattili. I risultati di alcuni studi neurofisiologici supportano la tesi che una combinazione di questi elementi: riduzione anomala dell'inibizione, plasticità maladattativa, anomalie sensoriali e anomalie nel cervelletto, abbia un ruolo nella fisiopatologia della distonia primaria.
Sebbene le varie forme di distonia condividano meccanismi fisiopatologici comuni, il ruolo giocato da ogni meccanismo può differire nelle singole forme.

Blefarospasmo

Dott.ssa Annarita Bentivoglio (Ambulatorio Malattia Parkinson e Disturbi del Movimento, Policlinico Gemelli)

Il blefarospasmo è una delle distonie più diffuse. La natura del disturbo è riconoscibile nei due termini che compongono questo nome. Il primo, *blefaro* è la radice di origine greca che si usa in medicina per indicare le patologie o gli interventi legati alle palpebre; il secondo *spasmo*, indica una contrazione involontaria. Il blefarospasmo quindi è la contrazione involontaria dei muscoli della palpebra, un disturbo che nei casi più gravi può portare alla cecità.
Identificare questa patologia nei casi iniziali è davvero difficile, perché i sintomi possono essere molto leggeri e poco riconoscibili. L'aumento incontrollato degli ammiccamenti (chiusura e apertura veloce delle palpebre) o battiti è uno dei primi sintomi del blefarospasmo, che colpisce entrambi gli occhi, e i movimenti sono sincroni. Tra le prime avvisaglie di questo disturbo è possibile inoltre annoverare irritazione o stanchezza degli occhi, sintomi che possono essere collegati a uno stato d'ansia e di tensione emotiva. È proprio in quei momenti di esposizione a luce intensa o stress che compaiono i disturbi, mentre nei movimenti di riposo gli spasmi si riducono fino a cessare del tutto.
La tossina è un valido aiuto per i pazienti con blefarospasmo. I benefici possono iniziare subito o qualche giorno dopo la somministrazione, durano per qualche mese e si possono ripetere nel tempo. Nei casi in cui il disturbo persiste e peggiora si può optare per un intervento chiamato miectomia, ossia la rimozione di una parte dei muscoli responsabili degli spasmi. La causa esatta di tali disturbi non è del tutto nota, ma vi è un coinvolgimento dei gangli della base, strutture nervose alla base del cervello, che hanno un ruolo nella coordinazione del movimento. In ambito farmaceutico spesso si impiegano dei sedativi e dei miorilassanti, per alleviare i sintomi.

Riabilitazione nella distonia

Dott.ssa Anna Castagna (Irccs Santa Maria Nascente, Fondazione Don Gnocchi, Milano)

La distonia è un disturbo del movimento di tipo ipercinetico, caratterizzato da posture anomale e movimenti che coinvolgono diverse parti del corpo, che ha diverse eziologie.
La fisiopatologia della distonia è ancora poco chiara, ma sono state dimostrate anomalie nei meccanismi senso-motori di integrazione a livello corticale e subcorticale, associate ad una plasticità maladattiva, che determinano una compromissione del controllo e della pianificazione motoria. È in corso di studio il coinvolgimento di reti neurali multiple (corteccia, cervelletto e gangli basali), anche con tecniche di neuroimaging. Mentre l'efficacia del trattamento con la tossina botulinica (BoNT) è stata approvata per la distonia, nella pratica clinica

non c'è una prova sostanziale dell'efficacia della terapia fisica e non è stato raggiunto un consenso sulla validità dei diversi approcci riabilitativi. Certamente un approccio multidisciplinare personalizzato è necessario per definire le diverse strategie e gli interventi per ogni tipo specifico di distonia e ogni singolo paziente. Tuttavia due recenti revisioni sistematiche della letteratura scientifica hanno fornito alcuni dati incoraggianti sugli effetti di diverse strategie di riabilitazione in varie forme di distonia idiopatica e distonia cervicale prese singolarmente, suggerendo che programmi di riabilitazione multimodale (stretching, esercizi attivi, riqualificazione dell'approccio bio-feedback e tecniche di rilassamento muscolare), assieme all'iniezione di BoNT, migliorano ulteriormente la disabilità e il dolore con un buon effetto sulla qualità della vita. È quindi difficile identificare l'intervento o la combinazione di interventi più efficaci. Attualmente si stanno studiando protocolli focalizzati sulla percezione sensoriale e sui processi di riapprendimento del movimento associati a bio-feedback e riabilitazione spaziale. Sarebbe necessario rivolgere particolare attenzione all'autogestione dei sintomi e alla capacità dei pazienti di migliorare le loro attività giornaliere.

Terapia con tossina botulinica per la distonia

Prof. Carlo Colosimo (Dipartimento di Neurologia dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Santa Maria di Terni)

Le neurotossine botuliniche si sono dimostrate un'opzione terapeutica sicura ed efficace per la maggior parte delle forme di distonia focale, e attualmente sono considerate il trattamento migliore per i sintomi di questi disturbi. Tuttavia vi sono solo pochi articoli scientifici che riguardano l'efficacia a lungo termine e la sicurezza di trattamenti ripetuti con questa terapia. Recentemente abbiamo rivisto i dati di tutti i test clinici che hanno valutato i risultati a lungo termine delle neurotossine botuliniche A (BoNT-A) e B nel trattamento di diverse forme di distonie cranio-cervicali focali, inclusa la distonia cervicale (CD), blefarospasmo, distonia oromandibolare e laringea. Questi studi a lungo termine hanno dimostrato che la maggior parte dei pazienti aderisce a questo trattamento ripetuto perché ottiene un effetto positivo e stabile nel tempo. Nonostante l'ampio spettro di effetti collaterali riportati in associazione al trattamento BoNT-A, non c'è prova di specifici effetti collaterali dovuti esclusivamente all'uso a lungo termine di tali farmaci. L'unica eccezione a questi risultati positivi a lungo termine è la presenza di un sottogruppo di pazienti con CD che non riescono a mantenere un risposta costante dopo il primo o il secondo trattamento efficace (i cosiddetti non rispondenti secondari), solo in parte a causa dello sviluppo di anticorpi che neutralizzano la tossina. Studi longitudinali, che puntano a definire i fattori di rischio per questa risposta anomala alla tossina botulinica, sono attualmente in corso.

Terapia occupazionale nella distonia.

Dott.ssa Hortensia Gimeno (terapista occupazionale, Clinica di ricerca sui Disturbi del Movimento, Evelina Children Hospital di Londra)

I bambini con distonia, inclusa la paralisi cerebrale discinetica, hanno grandi difficoltà a svolgere le attività quotidiane. La distonia infantile spesso è refrattaria agli interventi farmacologici e ad altre strategie mediche attuali. Nel migliore dei casi, i farmaci si concentrano sulla gestione dei sintomi, e nel peggiore dei casi si riscontra una mancanza di efficacia empirica. Gli scopi terapeutici del farmaco e i trattamenti chirurgici puntano in genere a possibili e importanti obiettivi biomedici - ad esempio, ridurre la distonia - ma non esiste ancora una valutazione sull'attività e l'abilità di partecipazione in modo funzionale nella vita reale. Probabilmente questo dovrebbe essere al centro di tutti i nostri sforzi, per comprendere appieno i risultati di interventi potenzialmente costosi e invasivi come la stimolazione profonda del cervello (DBS). Nella distonia infantile, le linee guida internazionali sulla distonia con paralisi cerebrale considerano la terapia occupazionale, la fisioterapia e la logopedia fondamentali per la riabilitazione. Quindi le raccomandazioni devono essere interpretate e applicate alla pratica clinica con attenzione. Attualmente vi è un solo studio condotto sulla riabilitazione nella distonia infantile dalla dott.ssa Gimeno, e i risultati sono stati presentati in questo incontro. Questo esperimento riabilitativo usa la terapia occupazionale e l'orientamento cognitivo in prestazioni occupazionali quotidiane per aumentare i risultati di DBS.

La dott.ssa Gimeno ha presentato un video relativo al caso clinico di una bimba con distonia che è stata sottoposta a DBS. Prima dell'intervento si poteva vedere la bambina completamente allettata, mentre dopo l'intervenuto, e in seguito alla terapia occupazionale, la bimba era in grado di bere e mangiare da sola. Le ultime immagini mostravano la bimba che ha imparato ad andare in bicicletta.

Ricerche sulla distonia nel mondo

Prof. Buz Jinnah (Dipartimento di Neurologia, Genetica Umana e Pediatria, Emory University di Atlanta)

Negli ultimi dieci anni, la ricerca condotta su tutti i tipi di distonia è aumentata grandemente in molte parti del mondo.
In generale, questa ricerca rientra in due ampie categorie: ricerca scientifica di base e ricerca clinica. La ricerca scientifica di base si concentra sui processi biologici che causano la distonia, che includono cambiamenti nei geni e nei processi biochimici da essi controllati, le aree del cervello responsabili per la distonia, l'attività dei neuroni in queste regioni. Questo tipo di ricerca punta a comprendere meglio le cause della distonia.
La ricerca clinica si concentra sulle persone che hanno la distonia; include studi che riguardano il modo in cui la distonia colpisce i pazienti, come i trattamenti esistenti possono essere ottimizzati, e la ricerca di nuovi trattamenti. Questo tipo di ricerca ha lo scopo di migliorare il modo in cui i pazienti possono essere curati.
Entrambi i tipi di ricerca sono fondamentali per trovare terapie migliori e, in ultima analisi, una cura. Il sostegno e l'impegno delle persone con la distonia è importante per entrambi i tipi di ricerca, sia che si tratti di scoprire un nuovo gene, capire quale parte del cervello è interessata, o contribuire a sperimentare un nuovo approccio terapeutico.

Farmaci per la distonia?

Dott. Antonio Pisani (Università di Roma Tor Vergata)

Anche se la conoscenza della distonia è notevolmente aumentata negli ultimi tempi, tuttavia ad oggi non esiste una terapia mirata alla patogenesi della malattia. La distonia "dopa responsive" è la sola sindrome per la quale è disponibile una cura specifica, poiché studi molecolari e biochimici hanno indicato che l'anomalia di base in questo tipo di distonia è un difetto nella sintesi della dopamina.
Il trattamento della maggior parte delle distonie mira a mitigare i sintomi ed è tuttora basato soprattutto su esperienze empiriche piuttosto che scientifiche. Sono stati usati vari tipi di farmaci, come ad esempio gli anticolinergici, tuttavia la terapia deve essere adattata alle specifiche necessità del paziente, e spesso richiede una combinazione di parecchie medicine.
L'identificazione di un comune meccanismo patogeno nelle varie forme di distonia fornirebbe un obiettivo comune e faciliterebbe gli interventi terapeutici. Prove genetiche, cliniche e sperimentali indicano che le mutazioni che causano la distonia, siano esse coinvolte nel metabolismo della dopamina direttamente, oppure indirettamente (DYT1,SGCE), convergono ad interessare la dopamina striatale, che quindi può avere un ruolo centrale nella distonia, anche quando i sintomi non traggono beneficio da terapie dopaminergiche.
In particolare, vari esperimenti hanno rivelato una significativa alterazione del recettore D2 della dopamina striatale in modelli murini di distonia DYT1. Purtroppo non è possibile intervenire direttamente su questi recettori; è pertanto necessario ricercare strategie alternative che possano normalizzarne la funzione.
Dati sperimentali indicano che le disfunzioni striatali possono essere almeno in parte recuperate modulando la funzione dei recettori D2 a livelli differenti, sia attraverso la proteina RGS9-2 che ne regola il funzionamento, sia attraverso altri recettori con cui interagiscono. In particolare sono stati individuati alcuni recettori specifici come potenziali obiettivi di interventi farmacologici.
Questi obiettivi sono stati raggiunti in test clinici per il parkinsonismo e hanno dimostrato

che lo sviluppo di terapie mirate alla patogenesi è possibile, in tempi non lontani.

Sintomi non motori nella distonia

Prof.ssa Maja Relja (Dipartimento di Neurologia dell'Università di Zagabria)

La distonia è caratterizzata da contrazioni muscolari involontarie, continue o intermittenti, che causano movimenti ripetitivi e posture anomale. Contrariamente al pensiero comune, nei pazienti distonici sono presenti anche sintomi non motori.
Per lungo tempo la maggior parte delle ricerche si sono concentrate sui sintomi motori, mentre quelli non motori venivano spesso non riconosciuti o ignorati. Tuttavia questi ultimi possono aggravare la presenza dei sintomi motori nella distonia. Sta emergendo l'evidenza che i disturbi non motori, ad esempio neuropsichiatrici, cognitivi, del sonno, sensoriali e del dolore svolgono un ruolo importante. I pazienti distonici possono avere sintomi non motori collegati alla principale fisiopatologia della distonia e/o come conseguenza secondaria della malattia. È noto che i sintomi non motori in diversi disturbi del movimento sono un elemento che condiziona la qualità della vita (QoL) più dei sintomi motori; nei pazienti con distonia possono essere considerati fattori chiave negli aspetti di qualità della vita legati alla salute. Un esame clinico di routine in pazienti con distonia dovrebbe includere sia l'osservazione della condizione motoria che di quella non motoria. È necessario pertanto che vi sia una maggiore consapevolezza dei sintomi non motori nei pazienti distonici.

Dott. Niccolò Mencacci, vincitore del premio David Marsden Award 2017.

Le nostre congratulazioni vanno al dott. Niccolò Mencacci per aver vinto il David Marsden Award 2017 per il suo lavoro: "*A Missense mutation in KCTD17 causes autosomal dominant Myoclonus-Dystonia*".
Il dott. Mencacci è originario di Milano dove si è laureato in medicina. Dal 2011 al 2016 è stato ricercatore presso l'Istituto di Neurologia, Queens Square, Londra.
Attualmente è ricercatore presso il Dipartimento di Neurologia della Facoltà di Medicina di Feinberg, alla Northwestern University di Chicago.
Lo studio dei geni che causano la distonia ereditaria ha fornito importanti indicazioni sul perché i neuroni non funzionano correttamente nella distonia. La distonia mioclonica (M-D) è un raro disturbo familiare del movimento caratterizzato da una combinazione di mioclono (brevi contrazioni di gruppi muscolari) e distonia. Mutazioni in un gene chiamato epsilon-sarcoglicano si trovano in circa il 30-50% dei casi familiari di M-D, il che suggerisce che le mutazioni negli altri geni responsabili di questa condizione siano ancora da scoprire. Per identificare una nuova causa genetica di M-D, il dott. Mencacci ha studiato una numerosa famiglia britannica con molti individui affetti da M-D, ma senza mutazioni in epsilon-sarcoglicano. Attraverso la combinazione di differenti tecniche genetiche, ha individuato una mutazione in un gene chiamato KCTD17 come l'unica possibile causa della malattia. Una successiva analisi di altri casi di familiari senza una diagnosi genetica ha rivelato la stessa mutazione in una diversa famiglia di origine tedesca, confermando KCTD17 come un nuovo gene della distonia. La funzione precisa di KCTD17 è sconosciuta, così come le mutazioni che causano effettivamente la distonia. KCTD17 è molto abbondante nel cervello e in particolare nel putamen, un'area cerebrale critica per le alterazioni dei circuiti neuronali presenti nei pazienti distonici.
Il lavoro preliminare per comprendere la funzione di KCTD17 ha mostrato che KCTD17 contribuisce a regolare: 1. l'effetto della dopamina (uno dei neurotrasmettitori critici nello sviluppo della distonia); 2. il turnover intracellulare di calcio (una delle più importanti molecole di trasmissione nei neuroni).
Studi futuri sono necessari per caratterizzare ulteriormente la funzione molecolare e i fattori che interagiscono con KCTD17, come ulteriore passo verso l'individuazione di nuovi obiettivi farmacologici per trattare efficacemente la distonia.

PRESENTAZIONE LIBRO "DISTORIE: STORIE DI DISTONIA"

Beatrice Pozzoli

Come è nata l'idea

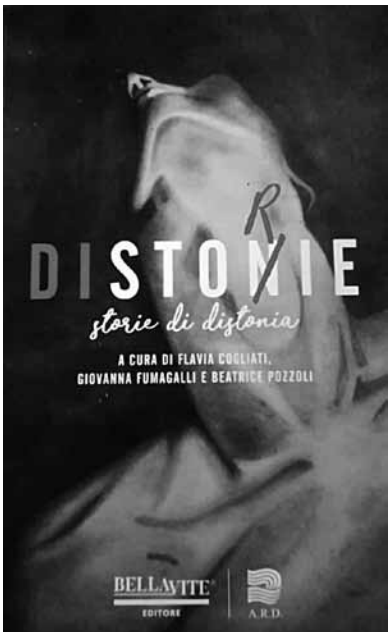
L'idea del libro è nata da un gruppo Facebook "Distonia: news, informazione e condivisione!". Così ci siamo conosciuti tutti e abbiamo iniziato l'avventura della stesura e della condivisione tra noi delle nostre storie poi volute fortemente da tutti in un libro che oggi ha visto la luce.

Di che si tratta?

Questo libro è la rappresentazione di un anno di lavoro per descrivere le vite dei distonici.
Flavia e io abbiamo raccolto i racconti dei malati che volevano partecipare; il materiale è stato inviato alla sig.ra Giovanna Fumagalli, scrittrice, per il lavoro di editing, mentre l'immagine di copertina è stata mirabilmente eseguita dalla sig.ra Nada Nuovo.
La Casa editrice BellaVite ci ha proposto una buonissima offerta per la pubblicazione e la distribuzione del libro, che è disponibile sul sito www.bellavite.it al costo di 18,90 euro.
Non è mancato inoltre l'apporto economico dell'ARD per poter pubblicare e diffondere il libro.

Perché comprare il libro?

Non si tratta di un percorso clinico sulla malattia neurologica di cui parla, ma di una raccolta di vere e proprie toccanti testimonianze di persone che vivono con la distonia tutti i giorni e di come sono arrivate a quel che sono ora. Un processo catartico per tutti gli autori, ma un percorso emozionale per il lettore.
Attraverso il percorso di lettura si possono comprendere le dinamiche psicologiche/emotive dei malati e di alcuni parenti che hanno convissuto anche loro con la malattia.
Un altro punto importante è che la divulgazione è uno strumento basilare di conoscenza. Se un bambino (figlio, nipote; parente o conoscente) comincia ad avere i sintomi della distonia (di qualsiasi genere), vorremmo che tramite questo libro le persone capissero a cosa va incontro.
Ma il libro vuol essere di utilità a chiunque, adolescente o adulto, si ritrovi in una situazione allarmante come quella in cui si sono trovati la maggior parte degli autori.
Ci auguriamo che possa dare una mano a migliorare il rapporto medico/paziente, che spesso è difficoltoso, e a promuovere l'Associazione per la Ricerca sulla Distonia.



Dove andranno i soldi ricavati dalle vendite?
Per giustizia abbiamo deciso di devolvere tutto all'ARD, a sostegno delle sue attività a favore dei soci e dei malati che hanno bisogno di supporto, e della diffusione della conoscenza della malattia.

Ringraziamenti

Vorrei innanzitutto ringraziare tutti gli autori che hanno avuto l'immenso coraggio di raccontarsi senza limitarsi per nulla, ma anche i medici che hanno partecipato alla parte scientifica, curata dalla dott.ssa Volonté e dal dott. Erro.
Per la parte pratica ringraziamo la scrittrice Giovanna Fumagalli che ha curato tutto lo scritto - 120 pagine di lavoro impegnativo - e per l'aspetto grafico ringraziamo Nada Nuovo che ha creato uno spettacolare dipinto solo per noi, come copertina.
Vorrei ringraziare personalmente anche la mia compagna di avventure in questo percorso, Flavia Cogliati.
Ringraziamo la casa editrice BellaVite che ci da l'opportunità di divulgare il manoscritto dopo averlo pubblicato.
E per ultima, ma non certo per importanza, l'Associazione per la Ricerca sulla Distonia, che ci ha sovvenzionato e ci ha supportato fin dall'inizio.

FESTEGGIAMENTI PER IL 25° ANNIVERSARIO ARD

Sandra Valenzuela

Quest'anno l'ARD ha festeggiato il suo 25° anniversario all'hotel Ibis Eur di Roma il 13 maggio 2017.

Durante il congresso, organizzato a Roma da Dystonia Europe, è stato possibile discutere sul passato, presente e soprattutto sul futuro della associazione, che è nata nel 1992 e da allora ha cercato di essere un punto di riferimento per una malattia multiforme e difficile da diagnosticare com'è la distonia.

Il festeggiamento del 25° anniversario è culminato con la cena all'Ibis di tutto il direttivo ARD e di alcuni soci che hanno partecipato a tutta la giornata.

È stato un momento molto conviviale e di

apertura tra persone che parlano la stessa lingua, il "distoniese".

Nonostante ci fossero molti stranieri ci siamo compresi a pieno e ci hanno festeggiato distonici da tutto il mondo.

Durante la serata abbiamo riso, scherzato, condiviso; ma abbiamo anche parlato ovviamente della giornata memorabile e dell'Associazione.

Abbiamo colto l'occasione per ringraziare Claudia Rinaldoni, che per tanti anni con diligenza è stata una bravissima ed affidabilissima tesoriera, e poi anche il Past President Paolo Corsi per aver lasciato un grande esempio di impegno, sacrificio e grandi doti comunicative.

A fine serata abbiamo tagliato tutti insieme la torta come simbolo di unione e augurio per collaborazioni nuove tra noi distonici.

Con la speranza di una lunga vita per l'ARD, ci auguriamo di poter raggiungere più persone possibili, di continuare ad essere un punto di riferimento per i malati e non solo, e mantenere vivo il nostro impegno fatto col cuore.

IMPRESSIONI DI UN MEMBRO DEL NUOVO DIRETTIVO SUL D-DAY

Beatrice Pozzoli

Il D-Day, la manifestazione per la Distonia organizzata da Dystonia Europe a Roma dal 12 al 14 maggio 2017, è stata un'esperienza elettrizzante. Si è potuto comunicare con altri distonici di altri paesi d'Europa ed anche tra noi distonici italiani provenienti da molte parti del nostro paese. La commistione di comprensione e apertura ha donato un volto estremamente piacevole al D-Day; si sono condivise sensazioni nuove, poiché la nostra malattia è del tutto compresa solo da noi stessi. Qui ho conosciuto persone che hanno le mie paure, le mie rabbie: insomma, le mie sensazioni, e poterne parlare anche in modo conviviale è stata un'enorme sorpresa.

La gita per Roma è stata meravigliosa ed è stato estremamente divertente fare le foto cercando di saltare, grazie alla creatività del fotografo Stephan Rohl, messo a disposizione da Dystonia Europe.

La serata del 25° anniversario è stata una meravigliosa esperienza condivisa con direttivo uscente e direttivo entrante oltre a tutti i distonici che hanno partecipato.

Per concludere vorrei solo dire: grazie a tutti, medici, distonici, organizzatori. Un ringraziamento particolare a Monika Benson, alla nostra presidente Flavia Cogliati, a tutto il direttivo e a tutti i partecipanti. È stata una grande esperienza formativa ed emotivamente forte.

CONGRESSO LIMPEDISMOV 2017

Sandra Valenzuela

Al Convegno dell'Accademia LimpeDismov, che si occupa di Parkinson e disturbi del movimento, inclusa la distonia, abbiamo assistito alla presentazione delle diverse teorie e terapie proposte dai ricercatori e dai dottori.
Il tema centrale era la malattia di Parkinson 200 anni dopo. Sebbene siano passati 200 anni ancora non c'è una cura certa, e come nella Distonia ci sono diverse sfumature nell'esordio della malattia, nell'evoluzione nel tempo, nei diversi tipi a seconda di quali parti del corpo vengono coinvolte. Con i nuovi criteri diagnostici, si arriva prima a identificare e proporre possibili cure. Tra le terapie, la levodopa è la più usata, vi è poi la DBS, e vi sono studi per l'utilizzo di cellule staminali in prima sperimentazione, con buoni risultati.

Quello che accomuna i pazienti di Parkinson è il tremore, e l'andatura incerta. Il tremore può essere focale, parziale o totale.
Si è inoltre parlato dell'uso della tossina botulinica nelle distonie focali e nel parkinsonismo.
Non va trascurato l'aspetto psicologico nei pazienti, che si vedono limitati nei movimenti e di conseguenza, non potendo svolgere le attività di tutti i giorni come prima, possono cadere in una spirale emotiva che porta molte volte alla depressione.
Attraverso i contatti stabiliti con la Limpe, l'ARD ha la possibilità di proporre ai propri soci la partecipazione a speciali webinair, dei brevi seminari divulgativi via web sulla distonia: Che cosa sono le Distonie? (Quadri clinici e diagnosi), l'11 gennaio e Terapie delle Distonie (orali, tossina e chirurgia) l'8 febbraio. Ulteriori informazioni e modalità di partecipazione saranno a breve disponibili sul profilo Facebook dell'ARD.

CONGRESSO SIN 2017

Flavia Cogliati e Maria Carla Tarocchi

Il 15 e 16 ottobre la Presidente Flavia Cogliati e Maria Carla Tarocchi hanno rappresentato l'Associazione al congresso SIN che si è svolto a Napoli. Hanno avuto l'onore di consegnare il Premio ARD al dott. Giovanni Flamma, che lavora alla Clinica Neurologica dell'Ospedale di Ancona. Durante l'evento vi è stata la possibilità di parlare con i medici che fanno parte del Comitato Scientifico e con medici che si occupano di Distonia in tutta Italia. Grazie a questi incontri si sono stabiliti dei contatti per poter avere una visione d'insieme su come è gestita la malattia sul territorio nazionale.
Secondo quanto è stato detto dal prof. De Fazio, che si occupa del "Registro Nazionale della Distonia", in Italia attualmente sono 1300 i casi di Distonia seguiti e registrati. Questo numero, però, non rappresenta ancora la situazione reale in quanto non tutti i centri di cura presenti sul territorio nazionale hanno trasmesso i loro dati.
Sono stati presi contatti con il dott. Bono che ha fondato la "Rete Tossina Botulinica", o più semplicemente RTB. Questa rete riunisce circa 200 centri che somministrano la Tossina Botulinica a scopo terapeutico, non solo per la cura della distonia ma anche per altre patologie quali l'emicrania. La rete è di fondamentale importanza, in quanto riunisce tutti i centri presenti sul territorio nazionale fornendo linee guida comuni e favorendo la comunicazione tra gli operatori del settore. La nostra associazione si è impegnata a seguire da vicino la RTB per una comunicazione migliore tra medico e paziente.

Flavia Cogliati e Maria Carla Tarocchi con il dr. Flamma

La prof.ssa Morgante si è resa disponibile per favorire un contatto tra ARD e la LimpeDismov che si occupa di Parkinson e Disturbi del Movimento: prossimamente i pazienti potranno avere accesso al loro sito per essere aggiornati sulla ricerca nel campo della distonia.
Il prof. Girlanda, Policlinico di Messina, ha esposto la difficile situazione della Regione Sicilia per avere accesso alle cure per la distonia. Questo problema era già stato segnalato da parecchi pazienti. Si cercherà di prendere contatti con la Regione per un tentativo di risoluzione.
La dott.ssa Castagna del Don Gnocchi di Milano ha invitato l'ARD ad un workshop, che si terrà il prossimo anno, su "Tecniche di riabilitazione nella distonia". I pazienti seguiti dal Don Gnocchi sono numerosi ma la mancanza di personale è il problema principale.
Si è pensato di organizzare, nel 2018, un con-

certo benefico a favore di ARD con la partecipazione dei musicisti che sono in cura presso il Centro di Milano.
Da ultimo, non certo per importanza, l'incontro con il prof. Albanese, Presidente del Comitato Scientifico. Il professore ha proposto di organizzare il Convegno ARD del 2018 presso l'Humanitas e ha ribadito il suo appoggio per il rilancio dell'Associazione.
Il fine settimana è stato ricco di incontri; da parte del Direttivo l'impegno è al massimo livello e si auspica di poter portare avanti quante più iniziative possibili.
I medici si sono dimostrati interessati e hanno dato il loro appoggio, ma l'ARD ha bisogno anche dei suoi soci, di persone che abbiano voglia di dare una mano per far conoscere la distonia.

PREMIO GIOVANI ARD 2017

Il dott. Giovanni Flamma, vincitore del Premio ARD 2017 e consegnato a Napoli durante il Congresso della Società Italiana di Neurologia ci illustra il suo studio.

DIMENSIONE NEUROPSICHIATRICA DELLE DISTONIE FOCALI: UN'ANALISI QUALITATIVA

G. Flamma, L. Compagnucci, M. Danni, S. Lattanzi, S. Savini , L. Provinciali

Introduzione

La Distonia focale ad insorgenza adulta è un disordine motorio caratterizzato da contrazioni muscolari involontarie e posture anomale in una singola parte del corpo. Le forme più comuni sono le distonie craniali [blefarospasmo (BPS) e distonia oromandibolare], distonia cervicale (CD), distonia dell'arto superiore (AD) e distonia laringea (LD). Queste condizioni spesso causano disabilità ed imbarazzo sociale. Solo un numero limitato di studi ha investigato se la distonia focale sia associata a disordini neuropsichiatrici. Diversi report hanno descritto depressione ed ansia in pazienti con CD e BPS. La presenza di disordini ossessivo-compulsivi (OCDs) invece è più controversa.

Obiettivo

L'obiettivo del presente studio consiste nell'elaborazione di un'analisi qualitativa dei principali disturbi neuropsichiatrici nei pazienti affetti da distonia focale, analizzando quali sono i disturbi cognitivo-comportamentali più frequenti; la modificazione della qualità della vita (QoL) a seguito del trattamento con tossina botulinica; se i disturbi psichiatrici sono intrinseci o reattivi alla problematica distonica e quali sono i fattori che incidono maggiormente sulla QoL.

Materiali e metodi

Abbiamo arruolato 63 pazienti afferenti all'Ambulatorio dei Disordini del Movimento della nostra Clinica Neurologica; li abbiamo poi suddivisi in due gruppi: uno formato da 40 pazienti (dei quali 23 erano affetti da Distonia cervicale, 14 da Blefarospasmo, 3 da Distonia cranio-facciale ed uno da Crampo dello scrivano) ed un altro, di controllo, costituito da 23 pazienti affetti da Emispasmo facciale (HFS). Ciascun paziente è stato sottoposto ad una duplice valutazione testistica: la prima valutazione veniva effettuata lo stesso giorno del trattamento con tossina botulinica; la seconda, a distanza di un mese. In ogni valutazione abbiamo analizzato la presenza e le caratteristiche dei seguenti disturbi neuropsichiatrici: ansia, depressione, dolore fisico e qualità di vita mediante la Beck Depression Inventory (BDI -II), la Hamilton Anxiety Rating

Scale (HAM-A), la Visual Analogic Scale (VAS) del dolore e lo Short Form-36 HealthSurvey (SF-36). Abbiamo inoltre sottoposto dieci pazienti distonici alla Yale-Brown Obsessive Compulsive Scale (Y-BOCS) al fine di rilevare l'eventuale presenza di disturbi ossessivo-compulsivi.

Risultati

Considerando il gruppo dei pazienti distonici del nostro studio, abbiamo potuto osservare un'alta percentuale di pazienti depressi sia in fase pre- (62.5%) che post-trattamento (60%) con tossina botulinica; una percentuale ancora più alta è relativa ai pazienti che presentano sintomi ansiosi sia in fase pre- (62.5%) che post- trattamento (70%); circa una metà dei pazienti presenta dolore (47.5 % in fase pre- e 55 % in fase post-trattamento); per quanto riguarda la qualità di vita, bassi punteggi (confrontati con i valori medi ottenuti dalla popolazione italiana) si ottengono, per indice di salute fisica (ISF: 80% in pre- e 72.5% in post-trattamento) e mentale (ISM: 67.5% in pre- e 62.5% in post-trattamento). Nel gruppo di controllo (pazienti affetti da emispasmo faciale), le percentuali presentano un trend in miglioramento passando dalla fase pre- alla fase post-trattamento (dal 60.8% % al 17.3% per la depressione e dal 69.5% al 17.3% per l'ansia); solo il 17.3% dei pazienti lamenta dolore in entrambe le fasi di valutazione; i pazienti con emispasmo faciale che presentano punteggi sia di ISF che di ISM più bassi nei confronti della media nazionale sono rispettivamente 73.9% in fase pre- e 26.08% in fase post-trattamento. Infine, sia nella fase pre- che in quella post-trattamento, il 50% dei pazienti distonici analizzati presenta una positività per disturbi ossessivo-compulsivi.

Discussione

Le problematiche psichiatriche nei pazienti affetti da distonia focale meritano una particolare attenzione, maggiore di quella che finora è stata loro dedicata; in particolare i disturbi ansiosi sembrano giocare il ruolo più importante nell'ambito della dimensione psicogena delle distonie focali.

Essendo presenti in percentuali più alte tra i distonici che non tra i pazienti con emispasmo, è verosimile che depressione ed ansia possano avere una natura intrinseca nelle patologie distoniche (al contrario della natura reattiva nell'emispasmo faciale); inoltre, come già osservato in letteratura, il trattamento con tossina botulinica, terapia esclusivamente sintomatica che agisce perifericamente, non sembra essere capace di influire su disturbi psichiatrici dei pazienti distonici (e sulla conseguente percezione della QoL); è lecito supporre che tali problematiche possano condividere con le distonie focali una base neurobiologica comune relativa ad una disfunzione cortico-basale.

Riferimenti bibliografici

1. Fabbrini et al. Psychiatric Dirorders in Adult-Onset Focal Dystonia: *A Case-Control Study*. Movement Disorders Vol. 25, No. 4, 2010, pp. 459-465

2. Zurowski et al. *Psychiatric Comorbidities in Dystonia: Emerging Concepts*. MovementDisorders, Vol. 28, No. 7, 2013, pp. 914, 920.

CECITÀ CLANDESTINA

Paola Emilia Cicerone

Faccio la giornalista, e la scrittura è la mia vita.
Per questo, quando ho dovuto fare i conti con il blefarospasmo, mentre fissavo visite mediche e facevo ricerche per capire cosa fosse lo strano disturbo che mi aveva colpito, ho cominciato a pensare che avevo voglia di raccontare quanto mi stava succedendo.
Perché il blefarospasmo che mi ha colpito era tanto fastidioso quanto bizzarro: gli occhi si aprivano e si chiudevano come volevano loro, la mia vita diventava sempre più complicata. E non era facile neanche spiegare a chi mi stava intorno che, spesso, non ci vedevo, e che nonostante questo riuscivo a fare cose per cui la vista sembrerebbe indispensabile, come uscire da casa da sola o scrivere una mail.
Senza contare che a volte – durante i sei mesi in cui il blefarospasmo ha fatto parte della mia vita – il disturbo è scomparso quasi miracolosamente per qualche ora, per poi ripresentarsi.
Ma soprattutto, mi sono resa conto, anche parlando con quella che sarebbe diventata poi il mio editore, che nella mia storia apparentemente così insolita c'erano elementi che potevano interessare a chiunque abbia dovuto fare i conti con un problema di salute.

Paola Emilia Cicerone (a sinistra) durante una presentazione del suo libro

In particolare se in una situazione simile alla mia, in cui l'origine del disturbo è tutt'altro che evidente, e i percorsi terapeutici non molto soddisfacenti: ma le malattie "misteriose", come ho scoperto quando ho cominciato a occuparmi di questo argomento, sono tutt'altro che rare.
Così è nato *Cecità Clandestina* (Maria Margherita Bulgarini Editore, 2017), un libro composto da tre parti separate: il diario in cui racconto i miei mesi di "buio", le testimonianze della psicologa e del medico agopuntore che mi hanno seguito. È un saggio, in cui analizzo da giornalista i problemi con cui ho dovuto fare i conti: dalla difficoltà di trovare in rete informazioni attendibili, a quella di stabilire una relazione con medici sicuramente preparati ma non sempre disposti al dialogo.
Quello che ho seguito io, dopo un incontro poco soddisfacente con il neurologo, è un percorso di cura molto personale, fatto di agopuntura, psicoterapia, meditazione e psicofarmaci. Ma anche del sostegno di quante e quanti mi sono stati vicini nei mesi di buio.
Oggi, a distanza di cinque anni, i miei occhi continuano a funzionare ragionevolmente bene: di quell'esperienza mi resta un bagaglio di emozioni e di ricordi, oltre alla sensazione di aver imparato ad apprezzare momenti che di solito passano inosservati.
Ma in questi mesi in cui ho portato *Cecità Clandestina* in giro per l'Italia, incontrando decine di persone, ho capito che questa esperienza poteva essere utile anche per chi con il blefarospasmo o con la distonia non ha niente a che fare. Perché di fronte alla malattia, e a una medicina sempre più tecnologica ma spesso non abbastanza umana, siamo tutti fragili, spaventati e pieni di dubbi: mentre è importante ricordare che un percorso di cura efficace nasce anche dal dialogo tra paziente e curante e dal rispetto per i malati e per le loro scelte.

TESI DI MATURITÀ SULLA DISTONIA

Dafne Turci

Quest'anno ho dovuto prendere un'importante decisione: quale argomento portare di fronte alla commissione d'esame di maturità? Le possibilità erano davvero molte, ma dopo tanto pensare ho deciso che la miglior tesi che potessi scrivere riguardava una cosa che mi toccava da vicino, cioè la malattia di mia madre. Una malattia della quale nessuno parla e quei pochi che la trattano non sanno a pieno che cosa fare per migliorare la vita di queste persone malate.

Non sapendo come spiegarvi a pieno tutta la mia tesina, visto che comprendeva più di 50 pagine, ho deciso che il modo migliore per raccontarvela fosse scrivervi una parte dell'introduzione che ho raccontato di fronte alla mia commissione d'esame, con grande emozione e commozione da parte mia e dei presenti in sala.

"Il mio argomento principale è la distonia, ma prima di dirvi che cos'è la distonia vorrei spiegarvi perché ho scelto questa tematica.

I motivi sono due: il primo per poterlo dedicare a mia madre la quale mi ha sostenuto in questi anni scolastici e non solo, infatti il nostro è un rapporto speciale, ci sosteniamo a vicenda negli aspetti di vita quotidiana e non solo ed è per questo che voglio dedicare la mia tesina a lei.

Nessuno potrebbe mai capire il rapporto che io ho con mia madre senza viverlo come facciamo noi giorno dopo giorno. Come scrisse Dacia Maraini: «Ci sono soltanto due donne che riescono a guardarsi negli occhi pensando che l'altra sia la più bella del mondo, che l'altra sia tutto quello che anche lei vorrebbe essere. Una mamma e una figlia, l'una lo specchio dell'altra. C'è una fisicità nel rapporto madre-figlia che nulla al mondo potrà modificare e lega i due corpi, quello più piccolo a quello più grande, in un abbraccio naturale, anche quando sono lontane e non si vedono».

Il secondo motivo per il quale ho voluto affrontare questa tematica è di dare voce a tutte quelle persone che ho avuto il piacere di

conoscere e che ancora non ho incontrato che soffrono di questa patologia. So che la mia è una piccola goccia in un oceano stracolmo di acqua, ma tante volte basta una goccia per far traboccare un vaso. Spero che il mio piccolo contributo possa invogliare altre persone a conoscere meglio questa malattia."

Questa è la prima parte dell'introduzione che ho detto di fronte alla mia commissione d'esame. L'emozione era davvero alle stelle, avevo un groppo in gola che mi dava quasi difficoltà nel parlare, ma quando ho iniziato tutto è andato liscio come l'olio.

Non è stato per niente facile riuscire a collegare le mie materie di corso con una patologia così sconosciuta, però alla fine sono riuscita nell'impresa.

Ho iniziato parlando della testimonianza di mia madre, sono passata a storia e quindi ai primi anni in cui si parlava di distonia spiegando nei minimi dettagli tutto quello che avevo trovato facendo le mie ricerche e ascoltando anche il convegno tenutosi a Roma.

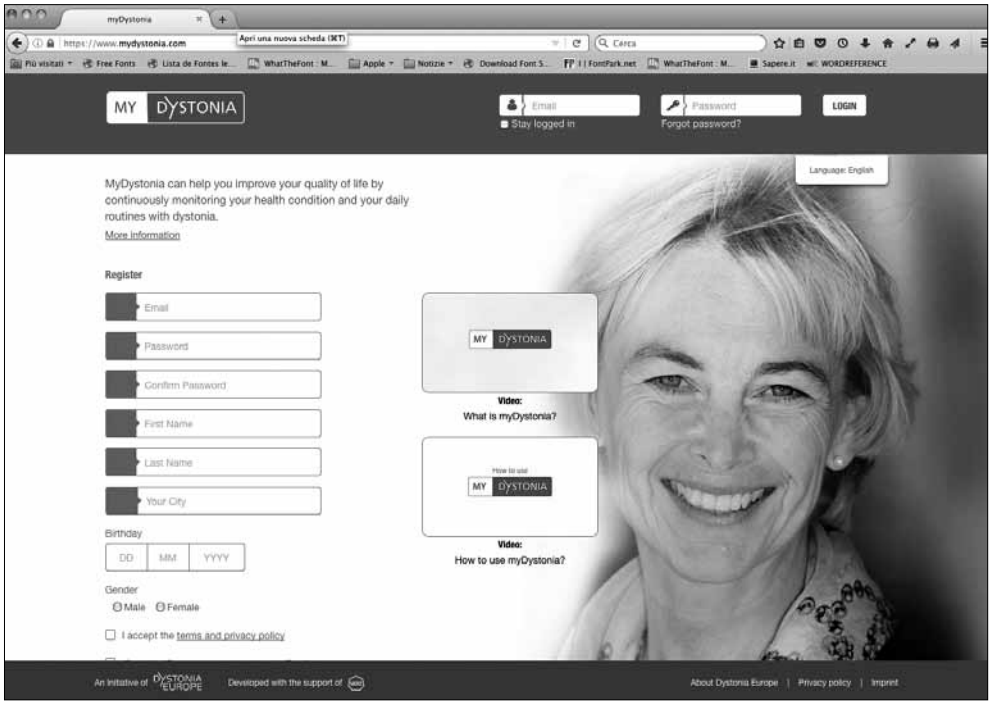
Avendo una materia come igiene medico sanitaria è stato molto arduo spiegare in parole semplici, ma tenendo conto dei termini medici, che cos'è la distonia e le varie forme

che esistono e che sono state diagnosticate, parlando anche di cure, terapie e nuove ricerche. Tutte informazioni prese dal sito ARD e moltissime altre dal convegno tenutosi a Roma.
Il problema più grosso è stato trovare argomenti che potessi collegare in francese e inglese; alla fine ho optato per un collegamento con il Parkinson in francese, spiegando in lingua perché queste due patologie si collegano fra loro, e in inglese ho parlato della testimonianza di Federico Bitti sempre in lingua.
In psicologia non potevo non parlare della resilienza e del modo in cui tutte le persone che ho conosciuto, ma in primis mia madre, affrontano questa malattia ogni giorno. Di resilienza ne occorre davvero molta, per affrontare giorno dopo giorno le sofferenze di questa patologia.
Ho parlato anche del diritto, partendo dal diritto alla salute, del regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzioni, di come si possa ottenere l'invalidità, spiegando cosa significa avere una malattia rara a livello di diritti e legislazione sanitaria.
Ho spiegato con quanto lavoro e costanza l'associazione ARD è riuscita ad ottenere l'esenzione RF0090, grande traguardo per tutti i malati di distonia. In Italia a livello di esenzioni e prestazioni sanitarie abbiamo ancora problemi riguardo alla distonia, ma sono sicura che il progresso porterà miglioramenti anche per questa malattia.
Non potevo non parlare anche del libro *Distorie* pubblicato quest'anno.
Sono stata davvero felice di poter dire quanto coraggio e quanto impegno ci hanno messo le persone a raccontare nero su bianco la loro battaglia contro questa malattia e quanta forza ci mettano ogni giorno ad alzarsi dal letto e vivere la giornata.
Per economia aziendale sono andata sul sicuro parlando dell'ARD, che è un'associazione di promozione sociale, appartiene cioè al registro di associazioni costituite al fine di svolgere attività di utilità sociale a favore di associati o terzi, senza finalità di lucro (*no profit*).
Ho spiegato le leggi che regolano questi tipi di associazione, le responsabilità sussidiarie e ho usato appunto come esempio concreto l'ARD, spiegandone le attività.
Questa a grandi linee è la mia tesina, dedicata alla meravigliosa donna che mi ha creato e che è impegnata in tante associazioni, soprattutto nell'ARD all'interno del consiglio direttivo.
La strada è lunga davanti a noi ma lei sa che io sarò sempre al suo fianco per sostenerla. Ecco perché ho voluto dedicare la mia tesina a lei, alla donna più importante della mia vita. La donna che mi ha donato la vita e che aiuterò sempre in ogni modo a me possibile, per affrontare insieme questo lungo cammino.

APP MYDYSTONIA

Beatrice Pozzoli

L'AppMyDystonia è un diario elettronico creato dai pazienti per i pazienti, scaricabile dal sito: www.dystonia-europe.org
Può aiutarti a migliorare la qualità della tua vita monitorando la distonia e documentando i sintomi e l'impatto della malattia in accordo con la terapia medica.
Registrati a MyDystonia e crea il tuo account personale.
Nel tuo diario personale puoi documentare le tue condizioni di salute, le tue attività e sensazioni giornaliere rispondendo a domande predefinite o create da te.
Puoi monitorare le tue condizioni e il risultato della terapia per creare nel tempo un quadro accurato.
Tutti i valori possono essere sincronizzati su diversi dispositivi (cellulare o web) per darti un registro aggiornato ovunque tu sia.
Ogni domanda a cui rispondi nel diario è documentata nel report.
Puoi selezionare i dati da mostrare nel report ed il periodo di tempo per cui il report è creato.
Ogni report può essere salvato come file PDF su qualsiasi dispositivo; di conseguenza puoi più facilmente ricordare e registrare i tuoi sintomi e l'impatto della malattia nei mesi passati.
I report possono essere usati per condividere punti di vista con il tuo medico e discutere come ottimizzare il tuo approccio alla terapia.



NOTIZIE IN BREVE

Aggiornamento del Sito

E'in corso un aggiornamento del sito dell'Associazione, per offrire un servizio migliore ai nostri soci. Saremo lieti di ricevere vostri suggerimenti o richieste.

Under The Umbrella 2017

Ogni anno per ricordare la "settimana del cervello" si manifesta tramite la campagna "Under The Umbrella" per sensibilizzare il pubblico sui disturbi del movimento che coinvolgono migliaia di persone nel mondo.
Anche la nostra Associazione ha partecipato alla campagna. Si trattava di farsi una foto sotto un ombrello il 22 luglio, per testimoniare che la distonia è una malattia, i malati ci sono e non siamo pochi.

Intervista per Italia 7 Gold Emilia Romagna alla Presidente

La nostra presidente Flavia Cogliati è stata intervistata il 25 giugno 2017 sul programma televisivo *Aria Pulita* Emilia Romagna sull'emittente Italia 7 Gold.
Grazie Flavia, ci rendi orgogliosi nella divulgazione della distonia. Ringraziamo anche l'emittente e il giornalista Alberto Maio.

#UnderTheUmbrella

NUOVI RECAPITI TELEFONICI ASSOCIAZIONE

Recapiti telefonici aggiornati:

Presidente Flavia Cogliati 3341109050
Vicepresidente Maria Carla Tarocchi 3332956056

ALCUNE INFORMAZIONI UTILI: TELEFONO AMICO

L'Associazione, grazie ad alcuni volontari, offre da anni un servizio di ascolto. Chi ha bisogno di parlare, sfogarsi e avere una parola di conforto può rivolgersi a queste persone che, gentilmente, hanno offerto la loro disponibilità. Non verranno dati consigli di tipo medico.
La responsabile per questo servizio è **Giada Magnani**, consigliere del direttivo ARD, numero di cellulare 3489114528.

I nomi dei volontari sono i seguenti:

Piemonte:

Giada Magnani (*distonia cervicale*):
3489114528 lunedì dalle 15.00 alle 18.00.

Evelina Passafiume
(*distonia cervicale*)
338 9842476 tutti i giorni

Lombardia:

Anna Moiana (*blefarospasmo*):
031 342191 mercoledì dalle 20.30 alle 21.30.

Laura Rubessi (*distonia cervicale*):
331 7718271
Lunedì tutto il giorno; martedì, mercoledì e giovedì dopo le 20.00.

Beatrice Pozzoli (*distonia generalizzata e distonia infantile*):
3476551197
giovedì dalle 15.00 alle 19.00.

Liguria:

Agostina Albino Pizzo (*distonia cervicale*):
339 6286793
Tutti i giorni dalle 15.30 alle 17.30.

Rossella Bortot (*distonia primaria generalizzata mutazione gene DYT1*):
3293234181
martedì dalle 15.00 alle 17.00.

Lazio:

Graziella Gaeta (*distonia cervicale*):
06 9424824
Tutti i giorni dalle 19.00 alle 21.00 .

Toscana:

Annalisa Sironi (*distonia cervicale*):
0587 697509
martedì dalle 9.00 alle 10.00
e dalle 18.00 alle 19.00.

Triveneto:

Sonia Forabosco (*blefarospasmo*):
0433 51837
da lunedi a venerdi ore serali.

Sandra Valenzuela *(distonia di torsione e tremore agli arti superiori*):
3495701393
martedì dalle 15.00 alle 19.00.

Sardegna:

Manuela Murrocu (*blefarospasmo*):
3293171672
su Whatsapp martedì e giovedì dalle 15.30 alle 20.00, oppure al numero 3381378597 martedì dalle 15.30 alle 20.00. (*Questa precisazione per una questione di copertura telefonica).*

Molise:

Mariano Gioia (*tutti i tipi di distonia*):
3286367326
lunedì, martedì e venerdì dalle 10.00 alle 12.30 e dalle 15.30 alle 18.00..

Svizzera:

Miky Merlo Oggero (*distonia pediatrica generalizzata*): 0041766806841
(da contattare su Whatsapp) il mercoledì e il venerdì dalle 17.00 alle 19.00, il martedì dalle 9.00 alle 11.00.

RICHIESTA DI COLLABORAZIONE

La nostra Associazione negli ultimi anni ha avuto qualche difficoltà, anche nella formazione del direttivo, che si è rinnovato, mantenendo sempre l'aiuto del consiglio precedente.
Mentre vi invitiamo a rinnovare la quota (€ 20,00) per sostenere le nostre attività, chiediamo anche, a chi ha la possibilità di farlo, che sia malato, familiare o simpatizzante, di aiutarci e sostenerci nel concreto. E' sufficiente la volontà di dare un po'del nostro tempo (come e quando vogliamo) per la nostra causa comune: "migliorare la condizione dei distonici in tutte le sue forme".
Il direttivo al completo vi augura un Buon 2018 e "lunga vita all'ARD", perché noi ci crediamo. Grazie a chi ci crede con noi ed a chi deciderà di credere in questa Associazione e in tutte le sue iniziative.

ALCUNE COSE UTILI DA RICORDARE

Cari amiche e 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'Associazionismo 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 2018, la quota sociale è fissata in € 20,00 (venti/00) e deve essere versata entro il 31 marzo 2018. Per semplificare le procedure amministrative, è molto importante, specie quando un versamento viene effettuato nel periodo a cavallo tra la fine di un anno e l'inizio dell'anno successivo, specificare, sul bollettino di conto corrente postale 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.