

# 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:**

Via Roma, 39 - 23855 Pescate (LC).  
Tel.: 333-2956056  
E-mail: info@distonia.it  
Sito web: [www.distonia.it](http://www.distonia.it)  
Codice fiscale: 97085660583

**Direttore Responsabile:**  
Claudio Somazzi

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

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

**PAG. 1**

**Editoriale**

**PAG. 4**

**Convegno annuale ARD 2018**

**PAG. 6**

**La presa in carico  
multidisciplinare del paziente  
con distonia**

**PAG. 9**

**D-Days 2018 a Bruxelles**

**PAG. 11**

**ARD e European Dystonia  
Federation**

**PAG. 13**

**IV Congresso Limpe Dismov**

**PAG. 15**

**Premio ARD-Limpe Giovani**

**PAG. 19**

**Congresso SIN 2018**

**PAG. 20**

**Premio ARD-SIN Giovani 2018**

**PAG. 23**

**Incontri di primavera con le  
associazioni amiche di Telethon**

**PAG. 24**

**Update sulle distonie, Palermo**

**PAG. 26**

**Vivere con la distonia: il ruolo  
delle associazioni dei pazienti**

**PAG. 28**

**Maratona di Milano**

**PAG. 29**

**Incontro di Inverio**

**A proposito di Marta**

**PAG. 31**

**ARD su Facebook**

**PAG. 32**

**Info Flash**

## EDITORIALE

**Carissimi,**

*il 2018 è stato un anno importante per l'Associazione. Si è aperto a febbraio con il Convegno Nazionale ARD, tenuto a Rozzano nella prestigiosa sede della sala congressi dell'Humanitas, grazie alla collaborazione del professor Albanese, Presidente del Comitato Scientifico. L'evento ha visto la partecipazione numerosa sia di soci, vecchi e nuovi, che di operatori. Erano presenti medici neurologi, fisiatristi e fisioterapisti, che operano nel campo della diagnosi e cura della distonia.*

*Il Consiglio Direttivo, in questa occasione, ha potuto allacciare nuovi rapporti e consolidarne altri molto preziosi per gli obiettivi futuri che ci siamo posti. I pazienti hanno avuto la possibilità di interagire con i medici e trovare risposte che si ponevano da tempo. Credo che questi momenti di condivisione possano essere una buona cosa sia per i malati che per chi li cura.*

*Durante l'Assemblea Straordinaria, che si è svolta nel pomeriggio, è stato approvato il cambio di sede da Segrate – presso Claudia Rinaldoni, della cui generosa ospitalità l'ARD rimarrà per sempre debitrice – a Pescate (provincia di Lecco), in Via Roma 39, presso lo studio dell'Avvocato Lavinia Freddi.*

*Nella stessa Assemblea è stato approvato il nuovo Statuto dell'Associazione, che è stato riscritto a cura del Direttivo e dell'Avvoca-*





to Freddi, per renderlo più snello e introdurre nuove regole, come ad esempio la possibilità di tenere i Consigli Direttivi via Skype, in modo da agevolare la comunicazione all'interno dell'Associazione stessa, che sappiamo essere composta da soci su tutto il territorio nazionale.

Nel mese di gennaio si sono aperti i "webinar" in collaborazione con la Limpe, grazie all'interessamento della prof.ssa Morgante e del prof. Cortelli.

Si tratta di video conferenze in cui un medico tratta l'argomento prescelto e un moderatore pone domande che i partecipanti possono chiedere in diretta attraverso una chat.

Quest'anno ne sono stati proposti tre:

- Che cosa sono le distonie? (quadri clinici e diagnosi), tenuto dal dott. Erro.
- Terapie delle distonie (orali, tossina, chirurgia), tenuto dalla dott.ssa Sensi.
- Le Distonie funzionali, tenuto dalla prof.ssa Morgante.

Questa iniziativa è stata seguita da molti pazienti che, senza doversi muovere da casa, hanno avuto la possibilità di interagire con i medici e porre le proprie domande.

Chi li volesse rivedere lo può fare sul sito [www.osservatorionazionaleparkinson.it](http://www.osservatorionazionaleparkinson.it).

Contiamo di poterne organizzare altri nel 2019, grazie alla sempre più proficua collaborazione con l'Accademia Limpe.

Un altro appuntamento che sta diventando ormai usuale nella nostra agenda è la Staffetta per la Milano Marathon. Quest'anno i team che hanno partecipato erano ben 10. Nelle pagine seguenti troverete un resoconto dettagliato.

Legata alla staffetta c'è una raccolta fondi su [www.retedeldono.it](http://www.retedeldono.it) per poter organizzare workshop per fisioterapisti, allo scopo di formarli al trattamento delle varie forme di distonia.

Anche quest'anno è proseguita la collaborazione con Dystonia Europe, culminata nei D-Days che si sono svolti a maggio a Bruxelles, al Parlamento europeo.

Ci tengo a citare anche la campagna Facebook "Under the umbrella for dystonia" con le numerose foto di amici che si sono fatti

fotografare sotto l'ombrello per richiamare l'attenzione sulla Distonia, e la campagna di settembre "Dystonia Awareness", sempre in collaborazione con Dystonia Europe, per raggiungere attraverso i social sempre più persone.

A maggio ho avuto l'onore di premiare due giovani studiosi al Convegno Nazionale dell'Accademia Limpe con il "Premio ARD giovani" che abbiamo istituito quest'anno.

La Limpe studia da anni i Disturbi del Movimento e promuove la ricerca sulla distonia.

La crescente collaborazione con ARD ha avuto nel 2018 una spinta notevole, sia grazie ai "webinar" che con questi due premi.

Qui apro una piccola parentesi: la nostra Associazione vive grazie alla quota di venti euro che i soci versano all'atto dell'iscrizione o del rinnovo annuale (nel 2018 i soci paganti sono stati 120) e grazie al 5 per mille che viene donato in sede di dichiarazione dei redditi.

Ad agosto 2018 l'Agenzia delle Entrate ci ha accreditato 12.032,28 euro (frutto della dichiarazione del 2017 per redditi 2016), che potranno essere spesi e rendicontati entro agosto 2019.

Queste somme vengono utilizzate dall'ARD per realizzare le proprie iniziative: stampa della rivista "Distonia Oggi", convegno annuale, premi a lavori sulla distonia presentati al Congresso SIN e Limpe, partecipazione del Direttivo per promuovere l'Associazione nei più importanti Congressi medici nonché ai D-Days organizzati da Dystonia Europe, spedizione di materiale informativo a chi ne fa richiesta, medici o pazienti, stampa del libro di testimonianze e spese di ordinaria amministrazione, quali affitto box per contenere l'archivio dell'Associazione e il materiale informativo, posta elettronica e sito.

Certamente possiamo contare, al momento, su entrate sufficienti per portare avanti le iniziative presenti, ma si potrebbe fare di più se i soci aumentassero e lo stesso vale per il 5 per mille.

Il numero dei soci è uno dei principali punti deboli dell'Associazione. Nel nostro registro ci sono circa 300 iscritti, ma solo poco più di 100 rinnovano la quota associativa.

Il numero dei soci è molto importante, non tanto per le quote ma soprattutto per dare più forza all'Associazione.

La pagina ARD di Facebook è seguita da 1200 persone: se tutti fossero iscritti all'Associazione, è evidente che il nostro peso di fronte alle Istituzioni aumenterebbe di conseguenza.

Dallo scorso novembre ARD collabora con FABLAB SRL, con il contributo non condizionato di IPSEN, promuovendo un progetto di "Disease Awareness" sui disturbi del movimento: il focus in particolare è su distonia cervicale e spasticità.

Il progetto prevede l'accesso on-line al sito [www.medicitalia.it](https://www.medicitalia.it), ad una sezione "Speciale Salute" dedicata ai disturbi del movimento: <https://www.medicitalia.it/progetti-salute/6-disturbi-del-movimento/>.

All'interno dello Speciale Salute i pazienti possono trovare utili articoli e video preparati da medici specializzati in queste patologie. Dallo stesso link si può accedere direttamente al sito ARD nella sezione "Centri di Cura e Diagnosi" in modo che pazienti e medici possano trovare riferimenti per la diagnosi e la cura della distonia.

Inoltre, nella sezione dedicata ai Medici di Medicina Generale, è stato realizzato un mini sito di approfondimento dove il medico può trovare informazioni aggiuntive sulle due patologie.

A dicembre abbiamo avuto l'onore di essere invitati ad un congresso organizzato a Mondello dalla prof.ssa Morgante e dal dott. Romano.

Per me è stata un'occasione unica, che mi ha permesso di incontrare tanti giovani medici che studiano la distonia e che si adoperano in ogni modo per ottenere diagnosi sempre più precise e cure alla portata di tutti.

Ho respirato un entusiasmo che raramente avevo riscontrato in altre occasioni.

Sta nascendo un team che, anche se dislocato in regioni diverse se non addirittura all'estero, ha un obiettivo comune: avvicinarsi sempre di più al bandolo della matassa Distonia. Un team di medici che ha voglia di ascoltare il paziente e di aiutarlo a trovare la strategia migliore per combattere la malattia.

I complimenti che ci sono stati rivolti come Associazione ci hanno fatto capire che anche noi siamo sulla strada giusta. Una strada in salita, certamente, ma che sta portando da qualche parte.

Tutti noi del Direttivo ci impegneremo anche nel prossimo anno per raggiungere, speriamo almeno in parte, gli obiettivi che ci siamo proposti. Abbiamo naturalmente bisogno del vostro aiuto e di forze giovani che ci affianchino per portare avanti i progetti che ho esposto nel mio discorso di Mondello.

Auguro a tutti un sereno 2019 e vi aspetto il 23 marzo a Firenze per il Convegno annuale.

Un caro saluto a tutti.

**Flavia Cogliati**  
Presidente ARD



# CONVEGNO ANNUALE ARD 2018

■ **Maria Carla Tarocchi**

Il 3 febbraio 2018 si è svolto il consueto convegno annuale dell'ARD; siamo stati ospitati dal prof. Alberto Albanese nell'Istituto Ospedaliero Humanitas a Rozzano, vicino a Milano.

Come sempre, il convegno era diviso in due parti: durante la prima ci sono stati vari interventi medici, seguiti dalle testimonianze di due signore con distonia; dopo il pranzo ha avuto luogo l'assemblea ARD.

Il titolo del convegno era "Distonia oltre il disturbo motorio" in quanto abbiamo voluto focalizzarci su alcune terapie o punti di vista alternativi per affrontare la malattia.

Dopo il saluto della Presidente Flavia Cogliati e del prof. Albanese, la dott.ssa Antoniangela Cocco dell'Istituto Humanitas ha presentato il suo studio "Effetti della stimolazione magnetica transcranica ripetitiva nella distonia cervicale". Questa stimolazione viene prodotta tramite una calotta di plastica, posta sulla testa, che conduce una leggera corrente elettrica alla corteccia cerebrale e può ridurre l'eccessiva eccitabilità connessa alla distonia.

La dott.ssa Anna Castagna dell'Istituto Don Gnocchi di Milano ha illustrato "La presa in carico multidisciplinare del paziente con distonia", di cui riferiamo a parte.

Lo psicologo del team, il dott. Wolfgang Ulrich, ha illustrato "Una terapia mente-corpo per stimolare il processo di un nuovo apprendimento nei distonici", partendo da noi stessi come fonte di autostima.

Barbara Meda della Casa Farmaceutica Merz ha quindi parlato della app "MyDystonia" creata dalla Merz tre anni fa come diario per monitorare la propria distonia. Purtroppo questa app viene usata molto di più all'estero che in Italia, malgrado la facilità di gestione

e la sua utilità per avere un quadro giornaliero/settimanale/mensile dei propri sintomi fisici e psicologici; grazie all'uso di questa app, infatti, è più facile informare correttamente il medico sull'evoluzione della malattia.

Infine due giovani ricercatori hanno presentato i loro studi.

Il dott. Giovanni Flamma, dell'Ospedale Civile di Senigallia, ci ha illustrato il lavoro con cui ha vinto il premio ARD 2017 come "Miglior studio di giovane medico sulla distonia", che gli è stato consegnato durante il Congresso della Società Neurologica Italiana a Napoli nell'ottobre 2017. Il titolo è "Dimensione neuropsichiatrica delle distonie focali: un'analisi qualitativa" e lo studio esamina i sintomi psichiatrici di 63 persone con distonia, evidenziando quanto la loro qualità di vita sia influenzata dalla malattia; le infiltrazioni di botulino non sembrano essere in grado di influire sui disturbi psichiatrici dei pazienti.

La dott.ssa Chiara Scaratti, psicologa dell'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano, ha presentato il suo progetto "Esperienza di malattia, qualità della vita e immagine corporea in pazienti affetti da distonia primaria



*La giornalista scientifica e scrittrice Paola Emilia Cicerone*





*Il direttivo ARD con alcuni dei relatori*

sottoposti a DBS in età pediatrica: il progetto "DBS Story". La DBS (Deep Brain Stimulation: Stimolazione Cerebrale Profonda) prevede l'impianto, in sede permanente, di vari elettrodi nel subtalamo, grazie all'innesto di un pacemaker che invia impulsi al cervello. Questo studio pilota si è occupato di un piccolo numero di pazienti con distonia, che hanno avuto un intervento di DBS in età giovanile. Ora che sono cresciuti e sono adolescenti o adulti, si è voluto esaminare l'impatto che questo intervento ha avuto ed ha sulla loro qualità di vita e sulla loro esperienza di crescita.

Ci sono pochissimi studi sulla distonia pediatrica, e quello della dott.ssa Scaratti la prende in esame da un punto di vista particolare e mirato.

Dopo gli interventi dei medici abbiamo presentato le testimonianze di persone con distonia, che hanno affrontato la malattia in modo meno convenzionale e con buoni risultati.

La sig.ra Paola Emilia Cicerone, giornalista scientifica e scrittrice, era stata colpita da blefarospasmo ma non voleva seguire la classica terapia con infiltrazioni di botulino; ha quindi utilizzato agopuntura, psicoterapia e meditazione e al momento non ha più sintomi, anche se non sa se sia completamente guarita oppure no. Ci ha presentato "Cecità clandestina", il

libro che ha scritto sulla sua esperienza di malata, raccontando dei rapporti spesso difficili con medici poco professionali, di diagnosi sbagliate o fuorvianti, e del suo fruttuoso approccio alternativo che le ha portato risultati positivi.

La nostra socia sig.ra Maria Gabriella Manfredini, affetta da una distonia grave all'arto superiore e del tratto cervicale, ha partecipato come testimonial dell'utilità della riabilitazione motoria. Poiché non riusciva più a usare

il braccio, si è rivolta all'Istituto Don Gnocchi di Milano, dove è stata seguita sia con infiltrazioni di botulino che con riabilitazione motoria. Ha iniziato a praticare il Tai Chi Chuan, uno stile delle arti marziali cinesi, nato come tecnica di combattimento e oggi conosciuto in occidente soprattutto come ginnastica e come tecnica di medicina preventiva. La pratica del Tai Chi consiste principalmente nell'esecuzione di una serie di movimenti lenti e circolari che ricordano una danza silenziosa, ma che in realtà mimano una lotta contro un avversario immaginario.

Dopo tre anni di pratica di Tai Chi la sig.ra Manfredini ha riacquisito il controllo dei suoi movimenti e ce lo ha dimostrato con



*Maria Gabriella Manfredini con la sua insegnante di Tai Chi, Elvira Scotti*



la sua insegnante Elvira Scotti (cintura nera 2°Chieh); per circa 10 minuti le due signore hanno eseguito davanti a noi alcuni movimenti di Tai Chi molto armoniosamente e con perfetto controllo di ogni parte del corpo: un grande successo per un distonico!

La sig.ra Manfredini ha concluso dicendo che il Tai Chi le ha permesso di recuperare tono muscolare, agilità, equilibrio e controllo del respiro.

Nel primo pomeriggio ha poi avuto luogo l'Assemblea annuale dell'Associazione, in cui sono stati approvati il bilancio consuntivo 2017 e quello preventivo 2018, e sono state presentate e approvate alcune variazioni dello statuto. Sono state inoltre illustrate le attività portate avanti nel corso del 2017 e quelle previste per il 2018.

Il convegno ha visto la partecipazione di circa 80 persone, per la maggior parte soci ARD, con una prevalenza di partecipanti dal Nord Italia. Alcuni erano nuovi soci che non avevano mai preso parte a questo tipo di evento, e tutti hanno espresso un giudizio positivo sull'organizzazione del convegno e sui suoi risultati; per molti è stata anche l'occasione per conoscerci di persona, dopo averci contattato sui social.

Il direttivo ARD ha lavorato molto per preparare un convegno interessante e utile e siamo orgogliose di aver raggiunto questo obiettivo. Il Convegno ARD 2019 si terrà a Firenze il 23 marzo. Invitiamo tutti quelli che possono a partecipare per conoscerci, fare il punto della situazione e trovare insieme nuove strade per affrontare la distonia.

## LA PRESA IN CARICO MULTIDISCIPLINARE DEL PAZIENTE CON DISTONIA

■ **Dr. ssa Anna Castagna**

■ La persona affetta da distonia necessita, a seconda della complessità del quadro clinico, di una presa in carico multidisciplinare da parte del neurologo e del fisiatra in associazione ad altri specialisti e a terapisti della riabilitazione e psicologi che possano collaborare per gestire al meglio un progetto di trattamento personalizzato per ogni singolo paziente (*tailored therapy*).

La finalità della "presa in carico" è di coinvolgere il paziente affetto da distonia nel percorso di trattamento effettuato dal team multidisciplinare, che si prenderà cura dei diversi aspetti clinici in modo specifico nelle diverse fasi di malattia, condividendo i *goals* da raggiungere. Si avvia un processo che porta nel tempo il paziente ad apprendere come gestire i sintomi motori e sensitivi o il dolore, inizialmente con l'aiuto delle persone specializzate, ma in seguito anche in autonomia. In questo modo può ottenere un positivo incremento della motivazione e della partecipazione alle cure farmacologiche o riabilitative, fino a raggiungere il *self empowering* (auto-potenziamento) nelle attività della vita quotidiana. Il "peso" che affligge la persona che soffre di distonia può

essere gestito e reso più leggero.

L'approccio multidisciplinare prevede appunto che al centro si trovi la persona che sarà trattata con progetti di cura personalizzati, dando rilievo al concetto di "terapia su misura". Lo specialista neurologo, che formula la diagnosi, ha un ruolo di "regia", ma a seconda delle zone anatomiche e degli apparati colpiti dalla distonia vi può essere una proficua interazione con altri medici specialisti o figure professionali che possono svolgere un ruolo importante: il neurofisiologo, il neurochirurgo, il fisiatra, l'ortopedico, il pneumologo, l'otorinolaringoiatra, il foniatra, il fisioterapista, il logopedista, lo psicologo. Infatti la distonia, ossia "*disturbo del movimento di tipo ipercinetico, caratterizzato da postura anomala, e da movimenti che coinvolgono diverse parti del corpo e che ha diverse eziologie*", può colpire vari distretti corporei ed anche gli organi del respiro, della deglutizione o della fonazione; vi possono essere anche problematiche di tipo psicologico da trattare. Tutte queste figure specialistiche interattive danno un valore aggiunto al progetto di cura.

L'inizio del percorso di cura può essere faticoso, come se si dovesse scalare una montagna; sono molto importanti i rapporti che si creano tra il paziente e il team multidisciplinare e con altri pazienti in cui i sintomi sono più lievi perché si trovano in stadi più avanzati del percorso di cura; il paziente si trova dunque a riprogrammare la sua reale vita personale e lavorativa dovendo affrontare le difficoltà della sua malattia, per ritrovare benessere e una qualità di vita migliore. Il paziente, dopo significativo miglioramento dei sintomi, può anche riprendere a praticare le attività sportive preferite, la danza o le arti marziali come il Tai Chi che possono svolgere anche funzione terapeutica; in questi casi figure importanti di supporto possono essere i maestri o gli allenatori che devono però collaborare al progetto di cura con i clinici per poter aiutare a raggiungere le finalità prefissate.

La letteratura scientifica propone una grande variabilità dei trattamenti della distonia ma vi è una notevole difficoltà nell'identificare il protocollo di maggior efficacia; è dimostrato da numerosi studi clinici svoltisi in tutto il mondo da circa trent'anni che la terapia con le infiltrazioni di tossina botulinica rappresenta il *gold standard* in particolare nelle forme focali o segmentarie. È stato più recentemente dimostrato dai ricercatori che la tossina botulinica ha, oltre al ben noto effetto periferico di blocco temporaneo della trasmissione dell'impulso a livello della giunzione neuromuscolare, anche un effetto centrale che porta a variare la plasticità a livello delle aree cerebrali, in particolare sensori-motorie.

Varie strategie riabilitative possono incrementare l'efficacia del trattamento con tossina botulinica e sono state anche in passato oggetto di studi clinici, ma non vi sono allo stato attuale linee guida internazionali. Qui possiamo elencare le tecniche più comunemente utilizzate che si possono affiancare al trattamento con tossina botulinica:

1. *Apprendimento sensori-motorio;*
2. *tecniche di biofeedback;*
3. *elettroterapia;*
4. *stretching;*
5. *stimolazione vibratoria e vestibolare;*
6. *manipolazione della colonna;*
7. *training di rilassamento;*

8. *terapia cognitivo comportamentale;*
9. *esercizi di rinforzo muscolare.*

### **Progetto distonia in Fondazione Don Gnocchi Milano**

Presso l'IRCCS Fondazione Don Gnocchi di Milano viene da alcuni anni proposta una presa in carico neurologica e riabilitativa appropriata ai vari casi di distonia focale o generalizzata

Inoltre è stato attivato un protocollo di ricerca specifico per i pazienti affetti da distonia cervicale idiopatica approvato dal Comitato Etico e registrato come trial clinico a livello internazionale della durata di sei mesi (24 settimane).

Il paziente viene sottoposto, dopo una valutazione iniziale clinica e strumentale, a terapia con tossina botulinica ogni tre mesi; si associa dopo il secondo trattamento un ciclo di riabilitazione specifico della durata di 6 settimane (trattamento combinato). Si verifica longitudinalmente per 5 volte l'andamento del disordine motorio con scale cliniche, analisi cinematica del capo/collo e con risonanza magnetica funzionale per constatare al *follow-up* dopo 6, 12, 18 e 24 settimane dalla prima valutazione l'effetto della terapia infiltrativa, da sola o combinata con la riabilitazione.

Quando l'effetto farmacologico della tossina botulinica tende a ridursi, generalmente verso i tre mesi dall'infiltrazione, il neurologo infiltratore può decidere, a seconda delle esigenze cliniche, di variare i muscoli target da infiltrare, di ritardare l'infiltrazione o anche di sospenderla qualora il paziente non ne abbia necessità. In questo caso il paziente sospende il protocollo di ricerca e viene seguito ambulatorialmente.

Le scale cliniche che si utilizzano per la valutazione del paziente in questi sei mesi sono:

1. TWSTRS (*Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale*);
2. SAS - *Self-rating Anxiety Scale* (scala dell'ansia);
3. BDI II - *Beck Depression Inventory II* (scala della depressione);
4. EQ-5D-5L - *EuroQoL- 5D - 5L* (scala della qualità della vita);

Le scale sono importanti per verificare i risultati raggiunti, i miglioramenti o gli effetti collaterali.



Considerato che le scale cliniche come la TWSTRS possono essere imprecise nel descrivere il quadro motorio, sono stati proposti in associazione test strumentali quantitativi come l'analisi cinematica dei movimenti del rachide cervicale.

Il programma riabilitativo proposto è chiamato SPRInt (*Sensorimotor – Perceptive – Rehabilitation – Integrated*); prevede una serie di esercizi specifici per ogni paziente (tailored) con l'utilizzo di *feedback* sensoriali ed ispirati alla riabilitazione spaziale che vengono somministrati secondo i principi del *motor learning* (*Schmidt*); si passa dalla fase iniziale cognitiva guidata, alla seconda fase associativa “*task oriented*”, alla fase finale di acquisizione e generalizzazione del gesto che diventa automatico in un contesto di vita quotidiana.

Il paziente viene invitato a percepire la posizione a riposo ed il movimento patologico e fisiologico di capo, collo, spalle e tronco con la guida del fisioterapista che propone esercizi utilizzando dei laser e degli inclinometri cioè dei *feedback* visivi, acustici o vibrazionali: la finalità del programma di esercizi è l'apprendimento di nuove strategie di movimento, il recupero di un più corretto controllo motorio del movimento cervicale e la riacquisizione dello schema corporeo all'interno della finestra temporale in cui la tossina botulinica riduce l'iperattività muscolare ed il dolore. Vi sono diversi modi di eseguire gli esercizi (occhi aperti, chiusi, sdraiati, seduti o in piedi) che devono essere sempre motivanti e adattabili al paziente, e che, comunque non devono essere troppo facili, ma neanche così stressanti da causare frustrazione.

Il paziente svolge dunque con il fisioterapista un lavoro molto impegnativo presso l'ambulatorio per 6 settimane, con sedute di 45 minuti per 18 volte. Si consiglia poi di continuare a domicilio con gli esercizi appresi, ma si lascia una certa libertà.

Le scale di valutazione clinica TWSTRS, SAS, BDI II, EQ-5D-5L, tenendo conto del dolore e del miglioramento della qualità della vita nel suo andamento quotidiano, aiutano a capire se *la presa in carico* è efficace e se vi sono differenze a breve e lungo termine del trattamento con sola tossina botulinica, e del trattamento combinato, e principalmente se e quanto tempo viene mantenuto il miglioramento raggiunto.

Ai pazienti che hanno svolto il trattamento ri-

abilitativo SPRInt è stato somministrato un questionario di gradimento/apprendimento, di tipo sondaggio (*Survey*).

Dall'analisi di questi sondaggi emerge che quasi la totalità dei pazienti che hanno svolto il programma di esercizi SPRInt ha avuto beneficio dal trattamento. La maggioranza dei pazienti riferisce di aver migliorato la percezione del proprio corpo e del disturbo del movimento, di aver trovato nuove strategie compensatorie anche nei momenti di stress sociale o durante l'attività lavorativa o domestica, migliorando la qualità di vita.

Si riscontra inoltre che l'utilizzo dei “gesti antagonisti” da parte del paziente, a volte utili per ridurre le posture distoniche, si riduce drasticamente dopo l'esecuzione dello SPRInt in quanto il paziente ha acquisito strategie più fisiologiche di controllo motorio.

Si riscontra ancora che l'utilizzo al domicilio o il solo “ripensamento” degli esercizi appresi può influenzare positivamente la qualità di vita e far sì che si arrivi addirittura a modificare l'utilizzo di ansiolitici, e/o antidepressivi, sino a volte alla completa sospensione.

I risultati preliminari delle risonanze magnetiche cerebrali dei primi 11 pazienti studiati per 6 mesi e sottoposti alle 5 valutazioni mostrano un significativo incremento delle connessioni a livello delle cortecce sensori-motorie e tra le aree motorie e le aree pericallosali dei due emisferi dopo il trattamento combinato di tossina botulinica con il programma SPRInt.

Questi dati dimostrano che la riabilitazione basata sul riapprendimento sensori-motorio va ad agire sulla plasticità cerebrale modificando la connettività tra le varie aree cerebrali sensori-motorie, visuo-spaziali, attentive e della memoria. È però necessario per raggiungere una significatività statistica e la rilevanza scientifica studiare un più ampio campione di pazienti affetti da distonia cervicale. Lo studio è pertanto in corso.

Questo studio è stato sottoposto per pubblicazione a livello internazionale e vi è l'obiettivo che la dimostrazione scientifica dell'utilità dei trattamenti riabilitativi integrati all'uso della tossina botulinica abbia ricadute sulla pratica clinica e li renda accessibili come strumento di supporto al trattamento standard per ridurre la disabilità dei pazienti.



# D-DAYS 2018 A BRUXELLES

■ **Maria Carla Tarocchi**

■ Dal 12 al 14 aprile Dystonia Europe ha tenuto il suo convegno annuale a Bruxelles (nel maggio 2017 la sede era Roma); hanno partecipato i rappresentanti di 16 Associazioni nazionali, provenienti da Danimarca, Finlandia, Svezia, Norvegia, Francia, Belgio, Irlanda, Italia, Croazia, Svizzera, Romania, Germania e Polonia.

L'evento principale è stato l'incontro al Parlamento Europeo tra le associazioni dei pazienti e alcuni europarlamentari, per coinvolgerli nell'impegno di dare maggiore visibilità alla malattia e di stimolare la ricerca medica al riguardo. A questo evento del 12 aprile erano presenti circa 70 persone, rappresentanti di Dystonia Europe e delle 16 associazioni partecipanti; sono intervenuti 8 europarlamentari di varie nazioni e per l'Italia ha accettato il nostro invito l'on. Brando Benifei, che si occupa particolarmente di problematiche legate alla malattia e alla disabilità.

La prof.ssa Maja Relja dell'Università di Zagabria ha illustrato i primi risultati di una ricerca su scala europea iniziata a dicembre 2017, in cui si chiede a persone con distonia di indicare i problemi incontrati per avere una diagnosi, accedere a trattamenti medici e beneficiare delle cure ricevute.

L'on. Benifei ha preso la parola indicando che

il progetto comune deve essere l'impegno da parte delle istituzioni per avere più aiuti per la ricerca, per trovare nuovi trattamenti e per migliorare quelli già esistenti; è necessario anche un maggiore supporto sociale per non lasciare soli i malati a fronteggiare la malattia cercando dei piani minimi comuni, anche su scala europea, che possano garantire a tutti i distonici una uniformità di accesso alle cure. Ha evidenziato il suo impegno in questi programmi e ha dato la sua disponibilità per futuri contatti.

Anche gli altri europarlamentari intervenuti hanno concordato sulla necessità di essere vicini alle persone con queste problematiche e sulla difficoltà di avere l'attenzione dei politici al riguardo.

Alla pagina <https://dystonia-europe.org/activities/events/dystonia-europe-2018-brussels/eu-lunch-event/> si può leggere un riassunto di tutti gli interventi della giornata.

Il 13 aprile mattina ha avuto luogo l'Assemblea generale di Dystonia Europe, riservata ai rappresentanti delle Associazioni europee, in cui è stato fatto il punto sulle attività svolte tra giugno 2017 e marzo 2018 e sono state pianificate quelle fino a marzo 2019.

Nel pomeriggio è iniziato il Convegno aperto anche al pubblico, a cui hanno partecipato anche molti soci dell'Associazione belga "Belgische Vereniging voor Dystoniepatiënten". Il convegno è continuato anche nella giornata di sabato 14 aprile con vari interventi di medici e con testimonianze di pazienti. Riportiamo in breve alcune delle molte relazioni mediche presentate, che è possibile trovare alla pagina <https://dystonia-europe.org/activities/events/dystonia-europe-2018-brussels/>

Il dott. Jean-Pierre Bleton (Dipartimento di Neurologia dell'Ospedale Rotschild Foundation, Parigi) si occupa da molti anni di riabili-



Il dott. Jean-Pierre Bleton.



*Maria Carla Tarocchi on l'on. Benifei*

tazione fisioterapica, considerata una valida terapia complementare alle infiltrazioni di botulino. Allo stato attuale però non ci sono linee guida o unanimemente accettate sulle modalità di questa riabilitazione. Tuttavia il principale contributo alla riabilitazione sembra essere l'attivazione dei muscoli antidistonici, la cui funzione è generalmente inibita. La sfida consiste nel modificare lo schema motorio del paziente, riprogrammandone i movimenti involontari inappropriati e usando processi di compensazione. È noto che l'organizzazione della corteccia motoria nel cervello può essere radicalmente modificata con specifici esercizi motori. In uno studio su un paziente con crampo dello scrivano, il team di Bleton ha evidenziato che una riabilitazione "su misura" ha portato ad un significativo miglioramento clinico e ad una riorganizzazione della zona della corteccia motoria che controlla le dita.

La prof.ssa Rose Goodchild (Centro di ricerche sulle malattie del cervello a Lovanio, Belgio) ha riferito che le attuali ricerche mirano a spiegare perché si sviluppa la distonia, nella speranza che questa fondamentale informazione porti a nuove terapie. Le sue ricerche degli ultimi 5 anni sulle forme di distonia ereditaria si sono svolte su topi geneticamente modificati, in cui alcune zone del cervello si sono rivelate importanti per lo

sviluppo della malattia. In alcuni casi, difetti delle cellule cerebrali e molecole che si modificano con la malattia potrebbero rivelarsi obiettivi terapeutici.

Il prof. Alexander Schmidt (Kurt-Singer Institut per la Salute dei Musicisti, Berlino) ha parlato della distonia del musicista, questa forma compito-specifica di distonia focale che si stima colpisca 1-2% dei musicisti professionisti ed in molti casi porta alla fine della carriera. La fisiopatologia della malattia è molto elusiva. È stata associata ad un uso intenso della mano ed a lungo considerata come acquisita per sole cause esterne. Tuttavia alcune ricerche neurogenetiche nell'ultimo decennio hanno evidenziato un contributo genetico ed alcuni fattori di rischio genetico molecolare. La terapia della malattia è limitata, per cui la prevenzione gioca un grosso ruolo.

Il dott. Bruno Bergman (Neurologo presso l'Ospedale Universitario di Gand, Belgio) ha parlato delle cause della distonia, che in molti casi sono ignote, etichettando così la malattia come "idiopatica"

Nei rari casi in cui la malattia deriva da una mutazione genetica, sono 3 i geni interessati: DYT1 che causa la distonia da torsione a esordio infantile, DYT6 più diffuso negli adulti e DYT11 che causa distonia mioclonica, una rara forma di malattia che combina aspetti di distonia e di mioclono. Le funzioni esatte di molti geni della distonia sono ancora sconosciute, ma le ricerche le stanno chiarendo passo dopo passo.



Abbastanza spesso la distonia può essere un effetto collaterale di alcuni medicinali, come i neurolettici; in questi casi insorge dopo un periodo anche di molti anni dall'inizio del trattamento e viene chiamata distonia tardiva. Si ritiene che le distonie compito-specifiche che insorgono solo durante uno specifico compito, come scrivere o suonare uno strumento, possano originarsi da disturbi nei meccanismi sensori.

Nel corso di questo Convegno è stato anche celebrato il 25° anniversario della creazione

di Dystonia Europe, fondata a Spoleto nel maggio del 1993 con il nome di European Dystonia Federation.

In questi 25 anni sono state molte le attività portate avanti da questa federazione di Associazioni nazionali europee; insieme siamo più forti ed è solo lavorando insieme che possiamo affrontare al meglio la distonia.

Il prossimo appuntamento con i D-DAYs 2019 organizzati da Dystonia Europe sarà a Londra il 5 e 6 luglio.

## L'ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA RICERCA SULLA DISTONIA E LA EUROPEAN DYSTONIA FEDERATION (EDF)

■ **Laura Latini**

■ Colpita da una forma di distonia (Disfonia Spasmodica) e senza riuscire a ricevere una diagnosi corretta in Italia, arrivai a New York nel 1991 presso la Columbia University, dove un noto neurologo - Mitchell Brin, esperto in disturbi del movimento - e il prof. A. Blitzer - otorinolaringoiatra - mi spiegarono la natura della malattia, le cause ancora sconosciute e di conseguenza la mancanza di una cura veramente efficace.

Mi informarono anche sulla disponibilità di tutte le terapie sintomatiche esistenti e mi dettero un elenco dei centri europei dove la distonia veniva studiata e curata.

L'impatto di queste traumatiche notizie fu compensato da un'importante informazione: l'esistenza di un gruppo di pazienti, familiari e medici che si interessavano di questo disturbo, aiutando i pazienti ad affrontare i problemi e i disagi della malattia. Partecipai a un incontro nella sede del gruppo, scambiando esperienze e ricevendo informazioni scientifiche e pratiche utili ad affrontare i comuni problemi di comunicazione, disabilità, ostacoli nel mondo del lavoro, conflitti famigliari ecc.

Fu un'occasione estremamente valida e rassicurante nonostante la dolorosa consapevolezza di dover convivere con una malattia cronica e poco conosciuta.

Tornata in Italia, mi rivolsi al centro di Neurologia dell'Ospedale Gemelli di Roma per informazioni sul trattamento con la tossina botulinica e così ebbi occasione di conoscere il dott.

Alberto Albanese che, con un gruppo di medici, operatori sanitari, ricercatori, giornalisti, pazienti e familiari, stava costituendo anche in Italia una Associazione (ARD) con i seguenti obiettivi:

- Diffondere informazioni sulla distonia.
- Fornire un elenco aggiornato dei centri specializzati in tutte le regioni del paese.
- Aiutare pazienti e familiari offrendo appoggio e assistenza concreta per affrontare tutti i disagi derivanti dalla malattia.
- Informare sui progressi nella prevenzione, nella diagnosi e nella terapia della distonia.
- Raccogliere fondi da destinare specificamente alla ricerca scientifica in questo settore.

Accettai la richiesta di partecipare alla nuova organizzazione e lavorare per promuovere la creazione di una filiale nel Nord Italia, nella convinzione che la politica di espansione territoriale tramite le delegazioni fosse la via migliore per servire in modo più diretto e personalizzato i pazienti in tutte le regioni d'Italia.

In Lombardia si iniziò a lavorare con vari progetti: corsi di formazione per i medici di base, informazione e incontri con specialisti all'Ospedale S. Raffaele, all'Istituto Besta ed al Policlinico di Milano.

In questa fase alcune case farmaceutiche produttrici della tossina botulinica hanno col-



laborato a queste iniziative e sponsorizzato la stampa e pubblicazione di vario materiale divulgativo.

In concomitanza con il Simposio Europeo sulla Tossina Botulinica organizzato dall'Università di Barcellona nel Gennaio del 1993, i rappresentanti dell'ARD si riunirono con il gruppo di pazienti e delegati delle associazioni provenienti da altre nazioni europee per discutere della possibilità di formare una Federazione Europea della Distonia. Questa si costituì col nome di EDF nel giugno del 1993 a Spoleto, durante il Convegno organizzato dal gruppo di studio sui Disordini del Movimento, con la partecipazione di delegati di dieci paesi europei. Valutando che ci fossero più di 150.000 persone affette da distonia nella comunità europea e con la forza acquisita da tutte le associazioni unite, si decise di intensificare gli sforzi per:

- Assistere le associazioni nazionali già esistenti.
- Incoraggiare la formazione di nuovi gruppi negli altri paesi.
- Diffondere informazione fra pubblico, medici e operatori sanitari favorendo lo scambio e l'aggiornamento continuo di conoscenze sulle distonie.
- Appellarsi alla Commissione Europea e altre istituzioni internazionali per la raccolta di fondi per la promozione della ricerca e progetti di salute pubblica.
- Sviluppare il progetto della European Dystonia Network del dott. Albanese, che prevedeva un collegamento fra tutti i centri europei che trattano la distonia.
- Servire da tramite e collegamento con altre associazioni e gruppi di pazienti nel mondo.

In poco tempo la European Dystonia Federation raggiunse 14 paesi membri e le associazioni nazionali continuarono a crescere e rafforzarsi.

Nonostante le differenze linguistiche e culturali, si è potuta incoraggiare la crescita delle associazioni nazionali, sostenere molte iniziative tese alla diffusione di informazione sulla distonia e a promuovere la ricerca in molti paesi europei (studi epidemiologici, network di contatti, libri, pubblicazioni).

Le case farmaceutiche Allergan e Speywood hanno generosamente contribuito alle attività della Federazione, sponsorizzando incontri e

consentendo la partecipazione ai più importanti convegni di neurologia in tutto il mondo.

Tramite il lavoro svolto dalla Federazione Europea si è riusciti a stabilire un rapporto costruttivo con la comunità medica internazionale, che ha imparato a riconoscere nelle associazioni dei pazienti delle organizzazioni necessarie per la divulgazione di informazioni sulla malattia e indispensabili per portare avanti la ricerca e migliorare le terapie esistenti.

È stato anche molto gratificante lavorare con le persone coinvolte nei primi anni della EDF, come Didi Jackson, Feli Justo Alonso, Alistair Newton e tanti altri validissimi collaboratori.

Durante il mio periodo di impegno con la EDF abbiamo anche stabilito un valido rapporto di collaborazione con il Centro di Ricerca per le Malattie Rare dell'Istituto Negri di Ranica, Bergamo.

Dopo oltre 5 anni di lavoro a livello europeo, è stato per me naturale fare una riflessione sulla situazione italiana, sulla base dei miei contatti con le associazioni degli altri paesi.

In particolare uno degli aspetti più faticosi del nostro lavoro è stato il rapporto con la comunità medica. Salvo pochissime eccezioni, abbiamo trovato fra gli specialisti poca disponibilità e spirito di collaborazione.

La crescita dell'ARD dipende in gran parte dai medici e considero pertanto un compito prioritario quello di coinvolgere in modo più attivo i neurologi italiani che operano nel campo della distonia.

Oltre a informare i pazienti sull'esistenza dell'ARD, gli specialisti dovrebbero partecipare e promuovere più attivamente iniziative e incontri, contribuire con articoli e pubblicazioni al nostro giornale, svolgendo un lavoro di formazione non soltanto a beneficio di pazienti e familiari ma anche di colleghi (oculisti, otorinolaringoiatri, ortopedici e medici di base) e altri operatori sanitari.



*I fondatori di EDF a Spoleto*



## IV CONGRESSO LIMPE DISMOV

■ **Flavia Cogliati**

Si è tenuto a Roma dal 24 al 26 maggio 2018 il IV Congresso Nazionale della Limpe Dismov, l'Accademia per lo Studio della Malattia di Parkinson e i Disordini del Movimento, nata dalla fusione delle due maggiori associazioni scientifiche che in Italia raccolgono gli operatori sanitari interessati alla malattia di Parkinson e ai disturbi del movimento.

Da alcuni anni l'ARD partecipa attivamente a questo importante congresso medico con il proprio materiale informativo; quest'anno il Consiglio Direttivo ha deliberato l'istituzione del premio ARD Giovani, rivolto a medici o operatori al di sotto di 35 anni impegnati nel campo della ricerca sulle Distonie. L'importo di ciascun premio è stato fissato nella somma di Euro 2.000; i contributi scientifici sono valutati da una commissione composta dal Presidente di ARD o suo delegato e dall'Accademia Limpe Dismov. I vincitori sono stati premiati durante la cerimonia di chiusura del Congresso. Il regolamento prevede che i destinatari del premio si impegnino a fornire un sunto del proprio lavoro da pubblicare sul sito [www.distonia.it](http://www.distonia.it), nella pagina Facebook ARD e sulla rivista "Distonia Oggi" oltre che a partecipare al Convegno Annuale ARD per presentare il proprio contributo scientifico.

Al primo anno sono stati presentati 19 lavori, sotto forma di poster, comunicazioni orali o video sulle distonie; questo è un buon segno della vitalità della ricerca e di quanto possa essere anche sollecitata dalla nostra Associazione.

L'altro punto di buon auspicio è dato dalla presenza al convegno di molti giovani neurologi, neurofisiologi e fisioterapisti che, guidati dai propri responsabili, si interessano a questa patologia ancora poco conosciuta.

I vincitori sono la dott.ssa Elisa Andrenelli e il dott. Enrico Saibene.

La dott.ssa Andrenelli, fisiatra di Ancona, ha presentato uno studio dal titolo "Effetto della terapia con KinesioTaping sul dolore e la processazione somatosensoriale nella Distonia Cervicale". Nella ricerca sono state evidenziate tecniche per individuare i punti e le moda-



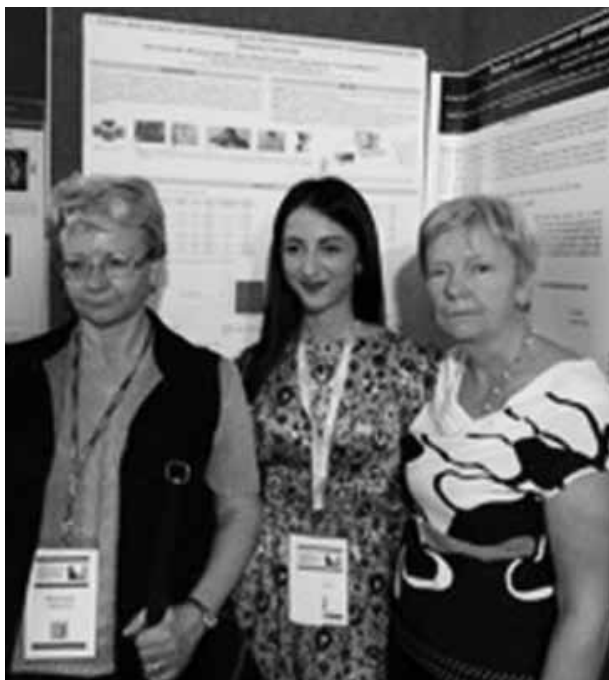
*Maria Carla Tarocchi e Flavia Cogliati con il dott. Saibene e la dott.ssa Castagna*

lità migliori per posizionare i KinesioTaping in modo da decontrarre i muscoli interessati ed ottenere un'attenuazione del dolore fino a cinque giorni dal posizionamento.

La dott.ssa Andrenelli proviene dalla scuola della prof.ssa Morgante, che ha fatto da tramite fra ARD e il professor Cortelli, Past President dell'Accademia Limpe.

Il secondo lavoro premiato è stato presentato dal dott. Enrico Saibene, fisioterapista dell'Istituto Don Gnocchi di Milano, che ha solo 23 anni; il suo contributo scientifico è intitolato "Efficacia di un trattamento combinato per la distonia cervicale mediante unnuovo approccio riabilitativo in associazione a tossina botulinica".

Questo protocollo era già stato presentato al Convegno ARD che si è tenuto all'Istituto Humanitas di Rozzano il 3 febbraio 2018 e che era stato proposto dalla dott.ssa Castagna, neurologa, e dalla sua équipe.



*Maria Carla Tarocchi e Flavia Cogliati  
con la dott.ssa Andrenelli*

Si tratta di un percorso che unisce supporto psicologico, infiltrazione di botulino e fisioterapia occupazionale, per aiutare i pazienti a “im-

parare” nuovamente quei gesti che il cervello pareva aver dimenticato.

L'esperienza di Roma, estremamente positiva, ci ha offerto l'opportunità sia di incontrare vecchie conoscenze in ambito medico con cui si stanno riallacciando rapporti, sia di stabilire nuovi contatti che vanno ad arricchire il panorama dei centri per la cura delle Distonie in Italia.

I due giovani premiati ci hanno colpito per la passione dimostrata nella presentazione del proprio lavoro e per l'attenzione al paziente.

In quanto Presidente sono onorata di aver avuto la possibilità di rappresentare l'Associazione in un evento così importante.

Ringrazio Maria Carla Tarocchi che mi accompagna e mi guida con la sua saggezza e conoscenza della nostra malattia. Ringrazio anche Benedetta Trabucchi, segretaria, una delle forze nuove dell'Associazione, che mette disposizione le proprie competenze.

Il prossimo Congresso Limpe si terrà a Catania a maggio 2019.

*Segue un sunto delle presentazioni dei vincitori.*



*La premiazione*

## EFFETTO DELLA TERAPIA CON KINESIOTAPING SUL DOLORE E LA PROCESSAZIONE SOMATOSENSORIALE NELLA DISTONIA CERVICALE

■ **Elisa Andrenelli, M. Capecchi, M.G. Ceravolo, P. Girlanda, F. Morgante.**

### Introduzione

Il dolore è una caratteristica comune della distonia cervicale idiopatica (CD) con una prevalenza che varia dal 54.6% all'88.9%. L'intensità del dolore varia e la qualità viene abitualmente assimilata a quella del dolore muscolo-scheletrico e/o miofasciale. Sebbene la tossina botulinica sia un trattamento efficace e consolidato della CD, la risposta individuale è variabile sia in termini di durata dell'effetto che di efficacia. Alcuni pazienti riferiscono scarso o nessun beneficio mentre altri lamentano l'eccessiva brevità dell'effetto. Inoltre la tossina botulinica non si è dimostrata in grado di influenzare altri parametri della sensibilità esterocettiva, quali la soglia di discriminazione temporale (TDT). La regolazione della postura del capo è significativamente influenzata non solo dalla potenza dei muscoli del collo ma anche dalle informazioni sensoriali afferenti dai muscoli stessi. L'alta densità di recettori sensoriali (es. propriocettori, nocicettori) nel distretto cervicale rendono quel segmento corporeo cruciale nel mantenimento di una corretta posizione di testa e tronco. Il Kinesiotape (KT), grazie alle sue proprietà elastiche, se correttamente applicato nelle sedi target, sembra in grado di ridurre la tensione muscolare anomala, ristabilire la normale funzione della fascia e del muscolo, aumentare la propriocezione attraverso la modulazione degli input ai recettori sensoriali cutanei. L'obiettivo di questo studio è valutare l'effetto del KinesioTaping sul dolore e sulla processazione somatosensoriale nei pazienti affetti da CD nella fase di evanescenza degli effetti della tossina botulinica.

### Materiali e Metodi

Abbiamo arruolato 10 pazienti con distonia cervicale idiopatica e dolore a distanza di almeno 3 mesi dall'ultima infiltrazione con tossina botulinica. Il KT è stato applicato a livello dei muscoli involontariamente contratti di collo e cingolo scapolare (mono o bilateralmente) con direzione parallela alle fibre muscolari, dall'inserzione all'origine, con tensione variabile da <15% (paper off) a 15-25%

della tensione disponibile. Questa modalità di applicazione è stata scelta perché in grado di fornire uno stimolo di rilassamento per l'inibizione muscolare. Durante l'applicazione il muscolo viene posizionato nella condizione di massimo allungamento raggiungibile attivamente o, quando non sufficiente, passivamente. Il KT è stato lasciato in sede per 5 giorni. I soggetti sono stati valutati prima (T0) e dopo 5 giorni dall'applicazione di KT (T1) con le seguenti misure di outcome: *Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale* (TWTSRS) (sezioni severità, disabilità e dolore), scala TSUI per la CD, *Patient's Clinical Global Impression* (PCGI). La capacità di elaborazione degli stimoli somatosensoriali è stata valutata quantificando la soglia di discriminazione tattile temporale (TDT) definita come il più breve intervallo di tempo al di sopra del quale due stimoli tattili sono percepiti come separati.

### Risultati

I dieci soggetti arruolati (sei con CD e tremore) avevano un'età media di  $50.3 \pm 16.5$  anni, con una durata di malattia media di  $15.7 \pm 14.3$  anni. A T0 i soggetti con tremore riferivano più dolore ( $p=0.03$ ) e una distonia più severa e invalidante dei soggetti senza tremore (TWSTRS totale  $p=0.03$ ; TSUI totale  $p=0.01$ ); inoltre la TDT risultava più elevata nel lato affetto, rispetto al lato non affetto. Dopo 5 giorni di trattamento con KT si è registrato un significativo miglioramento dei punteggi di: scala TSUI totale ( $p=0.03$ ), TWSTRS totale ( $p=0.01$ ) e TWSTRS subtotale relativo alla severità della distonia ( $p=0.03$ ), così come un miglioramento del dolore sia in termini di severità ( $p=0.03$ ) che di durata ( $p=0.04$ ). Secondo la PCGI, otto soggetti hanno riferito una sostanziale riduzione del dolore, mentre due soggetti nessun cambiamento; inoltre, i soggetti con tremore hanno riferito una maggiore riduzione della severità del dolore ( $p=0.02$ ) rispetto a quelli senza tremore. A T1, la TDT del lato affetto è risultata ridotta in modo significativo ( $p=0.012$ ).





## Discussione

Questo studio su una serie di casi suggerisce che l'applicazione di KT, sia nell'area dei muscoli distonici o bilateralmente, includendo anche i muscoli meno affetti, sia in grado di ridurre il dolore e contenere la severità della distonia. Secondo Kenzo Kase, l'ideatore del Kinesio™tape, l'applicazione del nastro elastico agisce secondo i seguenti meccanismi: (1) allevia la tensione muscolare anomala, contribuendo a ripristinare la funzione della componente miofasciale; (2) riduce il dolore attraverso l'azione esercitata sui recettori cutanei; (3) rafforza i muscoli funzionalmente più deboli attraverso il sostegno fornito dal tape; (4) migliora la circolazione del sangue e della linfa drenando i fluidi interstiziali. Un quinto meccanismo è stato suggerito da Murray che descrive il tape come in grado di aumentare la propriocezione attraverso una maggiore stimolazione dei meccano-recettori cutanei. Il tape, fornendo uno stimolo tattile continuativo, ma sempre diverso grazie alle circonvoluzioni che si creano e si modificano con il movimento del corpo, determina un aumento delle stimolazioni afferenti nelle fibre di grosso calibro  $A\beta$  e una riduzione delle scariche delle fibre di piccolo calibro (cioè le  $A\delta$  e le C) con una riduzione della percezione del dolore (*Gate Control Theory*). Questo meccanismo spiegherebbe l'effetto riscontrato in questo studio sulla riduzione del dolore. Il sistema somatosensoriale incorpora diverse modalità sensoriali: tatto, temperatura, propriocezione e nocicezione. Queste modalità sensoriali si basano su segnali provenienti da un'ampia varietà di recettori a livello della pelle, muscoli, tendini e legamenti. Per quanto riguarda il comportamento motorio, le stimolazioni tattile e propriocettiva sono fondamentali per il controllo motorio riflesso e volontario. Tali afferenze attivano un circuito che coinvolge midollo spinale, tronco cerebrale, cervelletto, gangli della base e corteccia. All'interno di questo circuito i segnali propriocettivi sono combinati con input provenienti da altre modalità sensoriali in un processo chiamato integrazione sensori-motoria che ha lo scopo finale di pianificare ed eseguire un movimento.

La comprensione di questo sistema di controllo spiega verosimilmente perché il KT eserciti un'azione efficace nei pazienti con distonia cervicale. Infatti, i pazienti con differenti tipi

di distonia sono accomunati da una difficoltà nella processazione delle informazioni sensoriali provenienti dalla cute e dai muscoli. Nelle distonie focali si ha in particolare una diminuzione della precisione della percezione tattile e propriocettiva.

La componente sensoriale della malattia è stata messa in evidenza anche dall'uso da parte dei pazienti di "trucchi sensoriali" che consistono nel tocco o semplicemente nell'idea di toccare alcune parti del corpo, tipicamente collo, guance o mento, per alleviare i sintomi motori. Il feedback propriocettivo alterato conduce alla perdita del controllo motorio volontario.

Per queste motivazioni, abbiamo sfruttato le proprietà del KT non solo per decontrarre i muscoli distonici, ma anche per migliorare la processazione delle informazioni sensoriali e quindi il controllo posturale, aggiungendo forza allo studio grazie alla decisione di applicare il tape non solo sul muscolo primariamente coinvolto dalla distonia, ma anche nei muscoli contigui o controlaterali qualora fossero contratti in modo anomalo o disfunzionali. L'applicazione protratta di KT si è dimostrata efficace anche nel ridurre la TDT che risultava elevata in particolare nel lato affetto.

La soglia di discriminazione tattile temporale è abitualmente aumentata nella CD e sembra essere un tratto caratterizzante la malattia. La TDT non varia dopo infiltrazione di tossina botulinica o in presenza di neuromodulazione cronica dei nuclei della base, mentre sembra migliorare dopo stimolazioni sensoriali applicate sulla cute, come stimolazioni elettriche ripetitive ad alta frequenza o applicazione di KT.

A corollario di quanto esposto, si segnala la maggiore efficacia del KT nel sottogruppo di pazienti con tremore associato alla distonia cervicale.

Non è chiaro come interpretare questo dato ma è possibile che i pazienti con tremore distonico del capo presentino un maggiore coinvolgimento delle vie sensoriali che controllano il capo attraverso il cervelletto, e siano di conseguenza più sensibili ad approcci terapeutici che agiscono sulle afferenze sensoriali

## Conclusioni

Questo studio pilota dimostra che l'applicazione prolungata di Kinesiotaping, per 5 gior-



ni, sui muscoli cervicali disfunzionali, riduce il dolore nei pazienti con distonia cervicale, soprattutto se associata a tremore, ed è in grado di modulare la processazione somatosensoriale del lato affetto.

L'uso del Kinesiotaping potrebbe essere combinato al trattamento con tossina botulinica al fine di prolungarne gli effetti o, nei soggetti con ricomparsa precoce del dolore,

di rispettare l'intervallo temporale minimo tra due inoculi consecutivi senza imporre grave disagio al paziente.

L'integrazione di questo semplice ed economico trattamento alla terapia con tossina botulinica, pertanto, potrebbe potenziare l'effetto spasmolitico nelle fasi di massima efficacia o aiutare i pazienti con CD a tollerare i sintomi negli intervalli tra un inoculo e l'altro.

## PROTOCOLLO RIABILITATIVO COMBINATO PER IL TRATTAMENTO DELLA DISTONIA CERVICALE IN ASSOCIAZIONE A TOSSINA BOTULINICA

■ **Enrico Saibene, A. Crippa, M. Ramella, G. Giacobbi, C. Corrini, D. Anastasi, A. Montesano Castagna A.**

### Introduzione

La distonia cervicale è un disturbo del movimento caratterizzato da contrazioni involontarie intermittenti o sostenute che causano posture alterate o movimenti anomali del capo, del collo con occasionale coinvolgimento delle spalle. Da circa trent'anni è stata dimostrata l'efficacia delle tossine botuliniche nel trattamento sintomatologico di tale patologia, ma non vi sono ancora linee guida condivise riguardo l'utilizzo della fisioterapia. Sebbene venga suggerita l'associazione di diverse tecniche riabilitative come il rinforzo muscolare, la mobilizzazione passiva, lo stretching muscolare, le tecniche di rilassamento e l'uso di biofeedback per il controllo motorio, non esistono tuttavia criteri di efficacia dei singoli trattamenti per la mancanza di protocolli standardizzati.

### Obiettivo

Questo studio-pilota ha lo scopo di valutare l'efficacia di un approccio multidisciplinare in cui si propone un trattamento riabilitativo, mirato al riapprendimento sensori-motorio (SPRInt, *Sensorimotor Perceptive Rehabilitative Integrated approach, Clinical trial.gov NCT03247868*), mediante l'utilizzo di tecniche di biofeedback, associato alle iniezioni di tossina botulinica. In particolare si intende verificare se vi siano incrementi significativi delle variazioni della severità del quadro clinico e della qualità della vita, rispetto alla terapia con la sola tossina botulinica, in termini di quantità e durata del beneficio.

### Materiali e metodi

È stato condotto un trial clinico non controllato della durata di 6 mesi, in cui sono stati reclutati 11 pazienti (5 maschi e 6 femmine) affetti da distonia cervicale idiopatica. Ogni paziente viene inizialmente sottoposto ad una prima valutazione neurologica ed infiltrato con tossina botulinica secondo uno schema personalizzato (T0), poi rivalutato a 6 e a 12 settimane (T1 e T2). Al tempo T2 ogni paziente viene nuovamente sottoposto ad infiltrazione con BoNT e inizia un ciclo riabilitativo secondo l'approccio riabilitativo SPRInt (18 sedute, cadenza trisettimanale, durata di 45 minuti l'una). Al termine del ciclo riabilitativo (T3) e, come *follow up* (T4), a 6 mesi dal T0, ogni paziente viene rivalutato. Ogni valutazione clinica è associata ad analisi cinematica del distretto cervicale e alla somministrazione di tre scale: *Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale (TWSTRS severity, disability, pain)*, EQ-5D-5L per la qualità della vita, e *Self Anxiety Scale (SAS)*, per valutare le caratteristiche psicologiche dei pazienti.

### Risultati

I dati preliminari ottenuti nello studio-pilota evidenziano come alla fine del percorso valutativo (*follow-up*) la sintomatologia dolorosa, la severità della patologia e la disabilità conseguente alla malattia risultino diminuite rispetto alla valutazione iniziale. In particolare lo score totale della scala TWSTRS da  $39,0 \pm 10,9$  (dato calcolato con mediana e IQR) con



il test di Friedman al T0, è passato a  $30,50 \pm 17,75$  al *follow-up* ( $p < 0,01$ ). Effettuando l'analisi *post-hoc* dei dati ottenuti per ogni campo valutato all'interno della TWSTRS, si è potuto osservare come la disabilità riferita dal paziente sia diminuita maggiormente dopo il trattamento combinato (SPRInt), rispetto al solo trattamento con tossina botulinica, e che questo cambiamento venga mantenuto parzialmente ma significativamente al *follow-up* ( $p < 0,01$ ). La severità della patologia risulta ridotta dopo il trattamento combinato passando da un punteggio di  $19,0 \pm 4,5$  a  $12,0 \pm 5,0$ , che perdura in parte a distanza ( $14,0 \pm 3,5$ ), mentre per quanto riguarda la sintomatologia dolorosa non risulta esserci una variazione dopo la terapia combinata rispetto alla sola inoculazione di tossina botulinica.

### **Discussione**

Sebbene la tossina botulinica rappresenti attualmente il *gold standard* nel trattamento

della distonia cervicale, l'effetto del farmaco non è duraturo e del tutto risolutivo della complessa sintomatologia lamentata dal paziente. Attraverso l'approccio sperimentale SPRInt ispirato al concetto di riapprendimento sensorimotorio mediante feedback, si è voluto associare un trattamento fisioterapico a quello farmacologico *standard* per interagire più efficacemente con tale complessità. Dai dati analizzati sembrerebbe che l'approccio SPRInt porti ad una riduzione della disabilità legata alla patologia e che questo beneficio venga mantenuto nel tempo, migliorando così la qualità di vita dei pazienti. Per quanto riguarda la sintomatologia dolorosa la tossina botulinica sembra rappresentare la soluzione più efficace. Il campione studiato è, tuttavia, da implementare per ottenere dati pienamente significativi. Inoltre sono necessarie ulteriori ricerche sistematiche al fine di chiarire il ruolo della riabilitazione all'interno del trattamento della distonia.

# CONGRESSO SIN 2018

■ **Maria Carla Tarocchi**

■ Dal 27 al 30 ottobre si è svolto a Roma il 49° Convegno della Società Neurologica Italiana, nel corso del quale sono stati approfonditi molti aspetti di parecchie malattie neurologiche (dal morbo di Alzheimer alle cefalee, dalla sclerosi multipla all'epilessia) con alcune sessioni dedicate anche ai disturbi del movimento e alla distonia.

Nel corso di aggiornamento dedicato a *Semeiologia e diagnosi differenziale dei disordini del movimento* gli interventi, oltre che alla distonia, hanno riguardato *Malattia di Parkinson e parkinsonismi, Tic, corea e mioclono, Disordini del movimento funzionali, Cognitività e disordini del movimento, Sonno e disordini del movimento*.

Il prof. Giovanni Defazio (Policlinico Universitario Monserrato di Cagliari) ha parlato specificamente di distonia, evidenziando che in assenza di biomarcatori la diagnosi può solo essere clinica, con rischio però di confusione con altri disturbi, ad esempio tic o tremori non distonici o cause ortopediche; il gesto antagonista è molto utile per una diagnosi perché si trova solo nelle distonie focali. Ha auspicato la creazione di un meccanismo robotico che possa sostituire il gesto antagonista.

La nostra Associazione ha partecipato al Convegno allestendo un banco informativo, presso il quale i partecipanti hanno potuto ricevere le nostre brochure sulle varie forme di distonia ed anche chiedere ulteriori chiarimenti su

questa malattia, purtroppo talvolta poco conosciuta anche tra gli stessi neurologi.

Dal 2012 ARD consegna un premio in occasione del Congresso, riservandolo a giovani neurologi che abbiano presentato uno studio su un particolare aspetto della malattia. Quest'anno i premi sono stati 2, di 1000 € ciascuno, e sono stati scelti da una commissione di neurologi della SIN.

I premiati sono la dott.ssa Paola Imbriani (Policlinico Universitario di Tor Vergata di Roma) che ha presentato "Precoci alterazioni strutturali e funzionali di plasticità in un periodo di suscettibilità nello striato di distonia DYT1" e il dott. Sabino Dagostino (Policlinico Universitario Monserrato di Cagliari) con "Gesto Antagonista nella Distonia Task Specifica".

Lo studio della dott.ssa Imbriani vuole valutare se le alterazioni della plasticità sinaptica in presenza della mutazione del gene D1TY avvengono precocemente oppure più avanti nel tempo come cambi di adattamento; quello del dott. Dagostino si impernia sul gesto antagonista nel crampo dello scrivano ed evidenzia come esso possa efficacemente far distinguere il tremore distonico da quello non distonico. La nostra Associazione ritiene che questi premi siano molto utili per diffondere la conoscenza della malattia e per stimolare nuove ricerche al riguardo; per questo continueremo a proporli, sperando che molti giovani neurologi si dedichino allo studio della distonia.





# IL GESTO ANTAGONISTA NELLA DISTONIA DELL'ARTO SUPERIORE TASK SPECIFICA

■ **Sabino Dagostino, T. Ercoli, A. Gigante, L. Fadda, G. Defazio (Cagliari, Bari)**

## ■ **Introduzione**

Il gesto antagonista è una caratteristica clinica specifica delle distonie, e la sua frequenza varia dal 44% nelle Distonie Oromandibolari all'87% nel Blefarospasmo, fino all'89.6% nella Distonia Cervicale. Nella distonia dell'arto superiore la frequenza di tale manovra è intorno al 20%.

L'obiettivo dello studio è di determinare la prevalenza di un Gesto Antagonista efficace in una coorte di 37 pazienti affetti da crampo dello scrivano idiopatico e di comprendere se il Gesto Antagonista possa essere o meno un utile strumento diagnostico nella diagnosi differenziale fra tremore distonico e tremore d'azione.

## **Metodi**

Trentasette pazienti, destrimani, affetti da Crampo dello Scrivano, hanno preso parte allo studio. Come criteri di inclusione si è presa in considerazione la diagnosi di distonia idiopatica focale/segmentale, arto superiore coinvolto da sintomatologia distonica (con o senza tremore distonico associato) e disgrafia, età d'esordio superiore ai 18 anni.

I pazienti distonici sono quindi stati comparati con pazienti controllo affetti da tremore d'azione dell'arto superiore che causava disturbi nella scrittura.

Ad ogni paziente è stato richiesto di scrivere due volte una frase standard, prima e dopo il gesto antagonista (al paziente è stato richiesto di afferrare il polso destro con la mano sinistra). È stata quindi confrontata la leggibilità delle due frasi da tre osservatori in cieco.

## **Risultati**

Il gesto antagonista così standardizzato ha determinato un miglioramento della scrittura e della leggibilità della frase in 14/37 pazienti (38%). Non è stata riscontrata alcuna correlazione statisticamente significativa fra la durata della distonia e la presenza di un Gesto Antagonista efficace. Tale gesto era efficace in

8/19 pazienti con tremore distonico (42%) ed in 1/20 (5%) pazienti con tremore non distonico ( $p=0.008$ )

## **Discussione e Conclusioni**

Tale manovra standardizzata e non spontanea ha dimostrato come il Gesto Antagonista possa essere efficace nella distonia dell'arto superiore più frequentemente di quanto osservato in precedenza (38%). La presenza di un Gesto efficace non trova correlazione con nessuna delle variabili clinico-demografiche prese in esame. Questo è differente da quanto riportato in letteratura, in quanto vari studi riportano una correlazione inversa tra frequenza del GA e durata della distonia. Inoltre, quando efficace, il Gesto Antagonista permette di differenziare con relativa sicurezza il tremore distonico.



*Il dott. Dagostino*



## PRECOCI ALTERAZIONI STRUTTURALI E FUNZIONALI DI PLASTICITÀ CORTICOSTRIATALE IN UN PERIODO DI SUSCETTIBILITÀ NELLA DISTONIA DYT1

■ **Paola Imbriani, M. Maltese, J. Stanic, A. Tassone, Sciamanna, G. Ponterio, V. Vanni, G. Martella, P. Bonsi, N. Mercuri, F. Gardoni, A. Pisani (Roma, Milano)**

■ Nella distonia generalizzata di torsione ad esordio precoce (DYT1), causata da una mutazione nel gene DYT1 che codifica per la proteina torsina A, i sintomi motori compa-

periodo critico di suscettibilità, dal momento che i portatori asintomatici della mutazione, che non sviluppano sintomi nel periodo finestra di “vulnerabilità” che corrisponde al periodo dello sviluppo, rimangono asintomatici per il resto della loro vita. Sia studi clinici sia esperimenti condotti su modelli animali di distonia DYT1 hanno dimostrato in questa malattia la presenza di alterazioni di plasticità sinaptica corticostriatale, processo criticamente coinvolto nella formazione della memoria motoria. Fatte queste premesse, lo scopo del nostro lavoro è stato quello di studiare i fenomeni di plasticità sinaptica corticostriatale (sia il potenziamento a lungo termine o LTP, sia la depressione a lungo termine o LTD) in un modello murino di distonia DYT1 in una definita finestra temporale dell'età postnatale, per valutare se le anomalie di plasticità già precedentemente osservate si manifestino precocemente già nelle prime fasi dello sviluppo o più tardivamente come cambiamento adattivo.

Gli esperimenti sono stati condotti su topi knock-in eterozigoti per la mutazione  $\Delta E$  di torsina A (Tor1a<sup>+/-</sup>Δgag), studiati sia in età giovanile (P15-P35) sia in età adulta (P60-P75); parallelamente, gli esperimenti sono stati eseguiti anche sui relativi controlli wild type (Tor1a<sup>+/+</sup>). Abbiamo condotto registrazioni elettrofisiologiche dei neuroni spinosi di proiezione striatale (SPNs) sia tramite registrazioni intracellulari convenzionali

sia tramite modalità patch-clamp. Inoltre, è stata effettuata un'analisi dettagliata della densità e morfologia delle spine dendritiche dei SPNs e una misurazione dei livelli striatali del fattore neurotrofico BDNF e del suo pre-



La dott.ssa Imbriani

iono tipicamente nell'età infantile-adolescenziale; tuttavia non è ancora noto il meccanismo che concorre alla comparsa dei disturbi in questa fase dello sviluppo. Si suppone che la comparsa dei sintomi sia correlata ad un



corsore, il proBDNF. Risultati: nei topini DYT1 abbiamo osservato una plasticità sinaptica aberrante già nelle prime fasi dello sviluppo, data dalla comparsa precoce di LTP rispetto ai topini di controllo e dall'assenza di LTD per tutto il periodo di registrazioni. Inoltre, abbiamo dimostrato alcune anomalie a carico delle spine dendritiche dei SPNs, rappresentate da una maggior larghezza delle spine e un aumento delle spine fungiformi. Abbiamo anche osservato un aumento dei livelli di proBDNF e BDNF a livello striatale in corrispondenza del manifestarsi delle alterazioni osservate. Il BDNF contribuisce all'espressione delle subunità dei recettori AMPA nel compartimento postinaptico durante lo sviluppo e, in linea con ciò, abbiamo anche dimostrato un aumento delle correnti AMPA-mediate. Infine, per confermare che l'incremento dei livelli di BDNF fosse implicato nell'aumento delle correnti AMPA e nei deficit di plasticità sinaptica osservati, abbiamo ripetuto le registrazioni elettrofisiologiche dopo aver trattato i topini DYT1 con ANA-12, un antagonista selettivo

del recettore del BDNF TrkB. Il risultato è stato un ripristino delle alterazioni di plasticità e delle correnti AMPA. Riassumendo, nei topini  $Tor1a^{+/Δgag}$  in età postnatale abbiamo dimostrato che l'aumento del BDNF, in una ristretta finestra temporale, è alla base dei cambiamenti nella composizione a livello delle subunità dei recettori AMPA e, di conseguenza, delle modificazioni strutturali nella morfologia delle spine dendritiche, il che porta ad una perdita di regolazione omeostatica della plasticità sinaptica già precocemente in fase di sviluppo. I risultati ottenuti suggeriscono che l'alterazione precoce di omeostasi sinaptica funzionale e strutturale rappresenti un tratto endofenotipico caratteristico durante la maturazione striatale, che promuove il manifestarsi dei sintomi motori nei soggetti portatori della mutazione DYT1. Una miglior comprensione dei meccanismi che portano all'alterazione dei circuiti sinaptici in DYT1 è necessaria per la ricerca e lo sviluppo di nuovi trattamenti per la cura di questa rara ma invalidante patologia.

# III INCONTRO DI PRIMAVERA CON LE ASSOCIAZIONI AMICHE DI TELETHON

■ **Beatrice Pozzoli**

■ Il 17 marzo 2018 a Firenze la Fondazione Telethon ha organizzato un convegno del tutto informale tra le associazioni che si sono iscritte come Amiche, tra le quali figura l'ARD. Uno degli scopi principali era far comprendere alle Associazioni come essere più fruibili e consapevoli verso i propri associati e rendersi ancora più visibili e conoscibili.

Per la Fondazione Telethon l'incontro di primavera è un evento in cui le Associazioni presentano le buone pratiche relative alle loro esperienze di partecipazione alla ricerca sulle malattie genetiche rare.

Il progetto di Telethon dedicato alle associazioni di malattia nasce per far crescere in Italia la consapevolezza delle esigenze delle persone con una malattia genetica rara.

Le Associazioni amiche di Telethon sono organizzazioni senza scopo di lucro che si occupano di una o più malattie genetiche e rappresentano un punto di riferimento importante per i pazienti e per le loro famiglie.

Insieme a Telethon costituiscono un network di oltre 190 associazioni che lavorano insieme per far progredire la ricerca scientifica verso la cura (cit. da <http://www.telethon.it/cosafacciamo/per-i-pazienti/associazioni-amiche-telethon/eventi-informativi>).

Nella prima sessione: *Strumenti di comunicazione, formazione e advocacy per le associazioni*, alcune associazioni hanno riportato la loro esperienza nella strategia di gestione.

Una presentazione molto precisa e dettagliata sulla realizzazione di strategie di advocacy è



stata offerta da Manuela Vaccarotto, Vicepresidente AISMME.

Paolo Aversani ed Irene Armaro, Fondazione Telethon hanno parlato della comunicazione digitale, che necessita di una strategia ben precisa, indicando come e perché costruirla. Infine l'intervento di Claudio Arles, presidente PTEN ITALIA che ha parlato di "empowerment dei pazienti", ossia il processo di formazione e crescita per le persone con malattie rare, cui bisogna insegnare ad affrontare la malattia con la consapevolezza necessaria per viverla conoscendola.

La seconda sessione, *La partecipazione dei pazienti nei percorsi della clinica e della ricerca*, prevedeva tre interventi. Nel primo, *Il ruolo dei pazienti nei processi decisionali, dalla cura del singolo alla partecipazione nella ricerca*, la sig. ra Anna Ambrosini della fondazione Telethon ha spiegato quanto sia necessaria la consapevolezza della malattia, ma anche l'importanza del paziente nelle decisioni sulla sua malattia. Nel secondo, *L'esperienza degli ePAGs*



– *Dal sogno alla realtà per i pazienti*, il sig. Flavio Minelli, European Network for Ichthyosis, ha segnalato un esempio di consapevolezza e conoscenza approfondita di target (chiamati ERN) riconosciuti per le malattie rare del tessuto connettivo. Nel terzo, *Un registro per i pazienti*, il sig. Vincenzo Penna, Vicepresidente Associazione per la Lotta, lo Studio e la Terapia dell'Angioedema Ereditario, ha spiegato quanto sia importante per i medici e i pazienti stessi avere un registro ed una app che controlli se un malato di questa patologia abbia una crisi e come si possa affrontarla inviando le comunicazioni direttamente al medico. L'importanza di un registro pazienti è risultata fondamentale; circa 300 persone con questa patologia sono presenti attualmente nel registro.

Nella terza ed ultima sessione, *Costruire insieme la qualità di vita, una sfida possibile*, la moderatrice è stata la sig.ra Alessia Daturi di Fondazione Telethon. Il primo intervento, *Progettare il "dopo di noi" nel "durante noi"*, è stato presentato dal sig. Roberto Speciale, Presidente Nazionale Anffas Onlus e padre di Valerio, un giovane adulto con sindrome di down. Il sig. Speciale, che ha dedicato il suo

tempo a migliorare la qualità di vita di suo figlio e di chi soffre della stessa sindrome, ha raccontato come ANFFAS abbia costruito dei percorsi per i progetti di vita per le persone con disabilità intellettive e relazionali, non considerandole come utilizzatori finali, bensì come attori principali del processo. La presentazione ha delineato più snodi, quali: progettare ed attuare, il più presto possibile, compreso il tempo scuola, percorsi di potenziamento delle autonomie e delle competenze nella massima misura fattibile; evitare soluzioni segreganti ed istituzionalizzanti, in qualsiasi contesto esse si sviluppino; garantire alla persona disabile ed alla sua famiglia di poter scegliere dove e con chi vivere tenendo conto, per quanto possibile, dei suoi desideri ed aspettative; non accontentarsi di "un posto letto" qualsiasi e rifiutare qualsiasi soluzione sanitarizzante, che non metta al centro la persona e la sua famiglia.

L'altro intervento è stato *La vita indipendente per le persone con malattie rare*, nel quale Marco Rusconi, Presidente UILDM, ha raccontato la sua esperienza e sottolineato l'importanza dell'autonomia anche nella malattia rara ed invalidante.

## INCONTRO DI AGGIORNAMENTO "UPDATE SULLE DISTONIE"

■ **Maria Carla Tarocchi**

■ Il 14 dicembre 2018 si è tenuto a Palermo-Mondello un incontro di aggiornamento "Update sulle distonie" organizzato dal dott. Marcello Romano, neurologo presso AOOR Villa Sofia-Cervello di Palermo, con la dott.ssa Francesca Morgante, che attualmente lavora presso il St. George's University Hospital di Londra. L'obiettivo del convegno era aggiornare i medici sulle nuove acquisizioni scientifiche nel campo delle distonie e mettere a confronto medico e paziente sulle problematiche cliniche e sociali della malattia.

*Riportiamo alcuni interventi dei medici relatori.*

Il primo intervento è stato tenuto dalla dott.ssa

Morgante, che ha illustrato "Fenomenologia e classificazione delle Distonie". Tra i disturbi del movimento solo la malattia di Parkinson è ipocinetica, ovvero con movimenti rallentati, mentre tutti gli altri sono ipercinetici (tic, corea, mioclono e movimenti distonici). La distonia può essere una malattia in sé oppure un sintomo, ad esempio di Parkinson o di lesione vascolare. I movimenti distonici sono a pattern, ovvero seguono uno schema ripetitivo, sono azione-indotti e possono apparire in luoghi diversi e distanti dalla parte del corpo che si muove.

La dott.ssa Miryam Carecchio dell'Università di Padova ha illustrato "Nuovi aspetti genetici nelle distonie pediatriche e dell'adulto" Negli



ultimi anni sono stati scoperti molti nuovi geni la cui mutazione provoca distonia e lo studio della distonia pediatrica ha avuto grande impulso da queste scoperte. In genere questo tipo di distonia inizia negli arti inferiori e poi si diffonde e si generalizza; può essere associata a lieve ritardo mentale e bassa statura.

I geni finora scoperti e studiati sono: DYT1 (che causa distonia pediatrica ma non oromandibolare); DYT6 (anche oromandibolare); DYT24 (molto raro, 25-30 persone nel mondo, distonia ad esordio adulto); DYT25 (anch'esso causa distonia ad esordio adulto) e vari altri. Nel 2016 è stato individuato il gene KMT2B, e nella prima pubblicazione ad esso relativa venivano segnalati ben 27 casi positivi, un numero alto per un gene appena scoperto. Ad oggi risulta che il 21% di 65 pazienti seguiti negli ultimi 30 anni dall'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano presenta mutazione di questo gene, quindi non si tratta di un evento raro. È molto importante acquisire informazioni su genitori e parenti del paziente con gene mutato per avere un quadro completo della sua situazione.

È stato poi il turno di ARD: la nostra Associazione è stata invitata come referente dei pazienti e quindi importante interlocutore. Flavia Cogliati, presidente ARD, ha presentato il suo intervento dal titolo "Vivere con la distonia: il ruolo dell'associazione pazienti" che potete leggere alla pagina seguente.

Gli obiettivi che ARD si pone sono stati molto apprezzati dai medici presenti, soprattutto dalla dott.ssa Morgante, che ha evidenziato come la collaborazione con le associazioni come la nostra sia di estrema importanza per una migliore comprensione delle necessità del paziente e per una gestione congiunta medico/paziente.

Il prof. Paolo Girlanda dell'Università di Messina ha esposto "Trattamento delle distonie con Tossina Botulinica". Ha elencato i vari tipi di distonia e le relative percentuali di beneficio che si ottengono con le infiltrazioni; il blefarospasmo, ad esempio, migliora nel 93% dei casi, l'efficacia si mantiene anche dopo 10 anni di trattamento e gli effetti collaterali sono lievi e transitori.

Gli obiettivi e le aspettative sono differenti a seconda del tipo di distonia. Nel crampo dello scrivano e nel tremore primario della scrittura la tossina di tipo A è spesso in grado di migliorare significativamente la scrittura senza

infiacire la funzione motoria dell'arto (specie utilizzando piccole dosi). Nelle distonie secondarie dell'arto superiore e inferiore gli obiettivi del trattamento sono la riduzione del dolore e la prevenzione di deformità articolari.

Soprattutto nel trattamento dell'arto superiore può essere importante effettuare un'infiltrazione guidata con elettromiografia o ecografia; questo permette di focalizzare al meglio muscoli difficili o profondi o non facilmente individuabili altrimenti.

Segnaliamo infine l'intervento del dott. Marcello Esposito dell'Università Federico II di Napoli "La tossina botulinica nel trattamento delle distonie cervicali complesse". Sono così chiamate le forme di distonia cervicale in cui si ha in una combinazione di deviazioni del capo in più di un piano, ovvero con interessamento sia dei muscoli della colonna cervicale che dei muscoli atlanto-occipitali; questa combinazione esiste nel 60% dei casi di distonia cervicale. Il trattamento di queste forme è spesso difficoltoso, poiché esse sono associate all'attivazione di molteplici muscoli.

È necessario distinguere attentamente i muscoli distonici (responsabili dell'attivazione della postura anomala, da infiltrare con botulino); i muscoli antagonisti (estesi passivamente con possibile tremore, da infiltrare con dose minore) e i muscoli compensatori (che compensano la postura, da non infiltrare).

Il successo della terapia con botulino è correlato alla comprensione dei meccanismi che producono la postura distonica a livello muscolo-scheletrico. L'utilizzo di nuove tecnologie e di guide strumentali può aumentare l'efficacia del trattamento con botulino ma, malgrado la sua efficacia, un controllo ottimale non sempre è possibile.

Questo incontro, oltre che a pazienti, era rivolto a neurologi, chirurghi, neuropsichiatri infantili, fisiatristi, fisioterapisti e infermieri che hanno partecipato per accrescere e migliorare le loro conoscenze della malattia. Erano presenti in tutto circa 100 persone. È importante diffondere in tutti i modi possibili la conoscenza della distonia, tuttora purtroppo spesso mal diagnosticata perché misconosciuta.

Eventi come questo di Mondello sono molto validi per raggiungere questo scopo e la nostra Associazione ringrazia gli organizzatori.

*Segue il testo dell'intervento di Flavia Cogliati.*



# VIVERE CON LA DISTONIA: IL RUOLO DELLE ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI

■ **Flavia Cogliati**

■ Le associazioni di pazienti nascono spesso da alleanze tra medici e malati, e la loro crescita avviene grazie all'interessamento e alla partecipazione della comunità medica. Questo accade soprattutto per le malattie rare.

Trovare medici che sappiano fornire una diagnosi a lungo cercata, incontrare altri malati con cui condividere le esperienze, stimola le persone a fare squadra, ad impegnarsi per far conoscere la propria malattia e migliorare le condizioni di tutti quelli che ne soffrono.

Questo è quello che ha portato alla nascita dell'ARD, che fu costituita a Roma nel 1992, grazie all'iniziativa del prof. Alberto Albanese e della prof.ssa Annarita Bentivoglio e di un gruppo di pazienti affetti da distonia, con lo scopo di promuovere la ricerca, la conoscenza della malattia e di favorire l'assistenza ai malati.

L'ARD è un'Associazione di promozione sociale senza fini di lucro che si impegna per sostenere i malati a livello pratico, emotivo, informativo, e lavora per creare una rete di informazione tra medici e pazienti.

L'esiguità del numero di soci attivi non ha impedito, in questi 26 anni di vita, il raggiungimento di importanti obiettivi.

Per citare solo alcuni tra i più rilevanti: 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 Nazionale - un traguardo raggiunto grazie alla tenacia e al costante impegno del Past President Paolo Corsi - e 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 Carlo Besta di Milano e all'Ospedale Bambin Gesù di Roma.

Inoltre, le ottime relazioni stabilite con Società mediche, quali la SIN (Società Italiana di Neurologia), e la LIMPE, che raccoglie specialisti di disturbi del movimento, hanno fatto sì che l'Associazione sia invitata ai loro congressi annuali, dove è possibile distribuire materiale sulla distonia e stabilire contatti con gli specialisti. A partire dal 2012, l'ARD elargisce premi in denaro per i migliori studi sulla distonia, presentati sotto forma di poster.

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 i suoi rappresentanti alle assemblee e ai convegni. Questi incontri sono stati occasioni di



scambio di esperienze tra i gruppi di pazienti dei paesi europei e di aggiornamenti scientifici.

Stiamo aggiornando la lista 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 dei medici referenti per i vari tipi di distonia, delle strutture a cui rivolgersi per ottenere una diagnosi e terapie adeguate.

Stiamo portando avanti da tempo, grazie ad un gruppo di volontari, un servizio che si chiama "Telefono Amico" perché sappiamo bene che poter parlare con una persona

che ha i tuoi stessi problemi, poco o per niente compresi dagli altri e a volte neppure dai medici, ha un'importanza estrema, soprattutto dal punto di vista psicologico.

Oltre ai progetti in corso, ce ne sono alcuni che ci stanno particolarmente a cuore e che vorremmo riuscire a realizzare presto:

- Far modificare i codici in Regione Lombardia in modo che l'impianto del neurostimolatore sia a totale carico del servizio sanitario.
- Migliorare, aggiornare e far applicare il Piano Diagnostico Terapeutico e Assistenziale valido in Lombardia, fondamentale per la diagnosi e la cura, ed estendere il modello a tutte le regioni italiane.
- Far includere la tossina botulinica nel registro "F" della Regione Sicilia in quanto farmaco di prima scelta per la cura della distonia.
- Il riconoscimento da parte dello Stato italiano dell'invalidità ai pazienti con la Distonia. La distonia provoca reali difficoltà a causa dei movimenti di torsione o quando colpisce gli occhi o le corde vocali rendendo la vita lavorativa e sociale molto complicata. Le commissioni mediche non sono informate sulla malattia e sulle reali difficoltà che un paziente può incontrare. In alcuni casi, anche il semplice riconoscimento della legge 104 con la possibilità di ottenere permessi, può facilitare la vita lavorativa dei pazienti.
- L'istituzione di Percorsi di Formazione per fisioterapisti che, imparando a conoscere meglio la distonia, sappiano trattarla anche in modo adeguato, così che in ogni regione italiana ci siano operatori preparati e i pazienti non siano costretti a viaggi lunghi e dispendiosi per usufruire di una cura tanto importante per la nostra patologia per la quale ci sono liste d'attesa di anni.
- Lo studio 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.

- Un collegamento tra Associazione, Comitato scientifico e chi propone ai malati, che non se la sentono di continuare con un trattamento farmacologico che non porta agli effetti sperati, terapie alternative alle infiltrazioni di tossina botulinica. Credo sia uno dei doveri di un'Associazione di pazienti tutelare i propri soci e i malati in generale nella scelta delle cure e nell'incentivare lo studio di nuove terapie.
- Incrementare i rapporti con i social media che sono stati strumenti utilissimi, in questi ultimi anni, per far conoscere la distonia. Rinnovare il sito che sarà sempre più legato alla pagina Facebook ufficiale e divulgare filmati informativi sulla malattia, musicoterapia, fisioterapia e tutte quelle strategie che possono migliorare la vita quotidiana del paziente.

Come Presidente, insieme al Direttivo, sto cercando di portare avanti questi ambiziosi progetti confidando nell'aiuto del Comitato Scientifico, dei soci, delle famiglie dei pazienti, dei medici e degli operatori. Il cammino percorso in questi anni non è stato facile: tanti passi, piccoli e grandi, sulla via della conoscenza della distonia, della ricerca di una cura, di un miglior sostegno per i malati. Le persone che hanno creato e portato avanti l'ARD fino ad oggi erano e sono malati di distonia, che hanno dato il loro apporto alla crescita dell'Associazione, ognuno con le proprie capacità e con i propri limiti. Non si sono chiuse in se stesse, assecondando la malattia, ma hanno sentito la responsabilità di dover fare qualcosa perché la distonia fosse più conosciuta.

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, perché l'Associazione è sempre pronta a sostenere ed aiutare i malati oggi, come ieri e nel prossimo futuro.

L'ARD da sola è ben poca cosa, tuttavia sostenuti dall'entusiasmo di amici che ci stanno appoggiando e consigliando, seguendo la strada tracciata dai precedenti direttivi, con la crescita dell'associazione, sono sicura che ce la potremo fare.

*Palermo, 14 dicembre 2018*



# LA MARATONA DI MILANO

■ **Maria Carla Tarocchi**

■ Domenica 8 aprile 2018, in una tiepida e assolata giornata primaverile, si è svolta la 18° edizione della Maratona di Milano. Il programma prevedeva due diverse corse con lo stesso itinerario di 42 Km: una maratona classica agonistica ed una corsa a staffetta organizzata da Charity Program, grande progetto di solidarietà creato e sponsorizzato da Milano Marathon, con cui le persone possono correre per un'associazione benefica, aiutandola a raccogliere fondi.

La corsa a staffetta era divisa in 4 tratti di percorso, di lunghezza variabile tra 7 e 13 km, ed era riservata a organizzazioni no profit che potevano acquistare a prezzo speciale alcune iscrizioni alla corsa; queste iscrizioni venivano consegnate ad una squadra che avrebbe donato una somma alla "Rete del dono", leader in Italia di raccolta fondi a scopi benefici.

La Maratona ha avuto grande successo: i partecipanti alla corsa agonistica sono stati 6900 e più di 3000 squadre si sono iscritte alla staffetta.

La nostra Associazione ha partecipato alla gara con 6 squadre (ognuna di 4 corridori). Le persone che hanno accettato di correre per la distonia - Run 4 Dystonia - in alcuni casi non conoscevano la malattia, ma hanno accettato di donare una somma per il nostro progetto sulla fisioterapia (istituire delle borse di studio per la specializzazione in fisioterapia della distonia). Tra partecipanti alla corsa e sostenitori, circa 100 persone si sono raccolte per il motto ARD "Insieme si può".

Con noi c'era anche un'atleta speciale: Roberta Valeri, una signora romana che ha sempre amato e praticato vari tipi di sport (nuoto, bicicletta, corsa). Alcuni anni fa ha iniziato ad sviluppare sintomi della



*Roberta Valeri durante la maratona*

distonia, cominciando dal piede destro fino ad avere tutta la parte destra del corpo colpita dalla malattia. Nel maggio 2017 ha effettuato l'intervento di DBS presso l'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano, e il risultato è stato positivo. Con grande determinazione e forza di volontà ha ripreso ad allenarsi, e a Milano ha corso un lungo tratto della corsa (11,7 Km) tagliando il traguardo stanca ma felice e orgogliosa di se stessa. Anche noi di ARD siamo orgogliosi della sua forza di volontà: Roberta è un'ottima testimonial per noi e per tutti i distonici.





# INCONTRO DI INVORIO

■ **Flavia Cogliati**

■ Il 22 settembre siamo stati invitati dall' Avis e dal Comune di Invorio in provincia di Novara a parlare di Distonia. Fulcro dell'evento è stata una piccola grande donna: Marta Favini.

Chi è Marta? È una ragazza di 19 anni che si è dovuta scontrare presto con la distonia generalizzata, fin da bambina. Ha subito l'intervento di DBS e varie altre operazioni prima di trovare l'equilibrio giusto con la malattia, ma non si è persa d'animo.

Questo evento è stato voluto fortemente da lei per condividere con i suoi amici e compagni di scuola la sua storia di sofferenza.

Accanto a lei Elena Cerutti, la sua insegnante di sostegno, che ha vissuto il suo cammino verso la maturità che ha sostenuto brillantemente quest'anno.

E per parlare di distonia abbiamo chiesto ad altre donne di raccontare la loro esperienza.

Dunque tre grandi donne coraggiose: Marta Favini, Roberta Valeri - la nostra runner - e Fa-

bianca Bardi, psicoterapeuta. Un mix davvero esplosivo che ha incantato la platea. Tutte e tre piegate dalla distonia ma non sconfitte, anzi, con la forza di condividere con gli altri la loro esperienza di forza di volontà, di resilienza, di tanta voglia di vivere e farcela nonostante tutto. Un ringraziamento a chi è venuto a trovarci, sperando di aver lasciato qualcosa nel loro cuore. Un immenso grazie a Marta Favini.



# A PROPOSITO DI MARTA

■ **Elena Elsa Cerutti** in collaborazione con **Marta Favini**

■ Quando la collega che andavo a sostituire mi parlò di Marta per la prima volta mi disse: "l'importante è farla ridere". Suggerimento interessante, pensai. Marta allora aveva 17



anni e frequentava la quarta liceo delle scienze umane.

Entrai in classe durante la verifica di matematica: l'argomento era la circonferenza; non ricordavo nulla di quell'argomento ed ebbi quasi vergogna nel presentarmi così disarmata. Fu l'imbarazzo di non sapere, di cercare di salvare il salvabile, ma lì, con semplicità, iniziò tutto.

La distonia mi si è subito presentata come qualcosa di misterioso.

Marta ha una distonia generalizzata insorta in età pediatrica, che l'ha portata ad affrontare più interventi per l'impianto di stimolazione cerebrale profonda (DBS) che tuttora ha e che, essendo a batterie ricaricabili, la obbliga letteralmente ad un'ora al giorno di stop per la ricarica stessa, così da poter affrontare una vita sostenibile.



Marta è bravissima a camuffare la propria fatica, soprattutto di fronte ad una persona sconosciuta; le difficoltà effettive emergono nel momento in cui, aumentata la confidenza, i dolori, in precedenza vissuti in silenzio, vengono condivisi. “Sono stanca”. Quanti ragazzi al mattino alle otto sbadigliando ripetono questa frase, ma dopo tre o cinque (ed immaginate dopo sei!) ore di lezione, seduta su una sedia di legno, il “sono stanca” di Marta stava a significare: “ho forti dolori alla schiena e star seduta è faticosissimo”, “il collo mi si contrae in modo doloroso”, “le mani faticano ad afferrare la penna e scrivere” e così la mente, impegnata a gestire tutti questi dolori diffusi, arrancava nel concentrarsi ed ogni scadenza od impegno aggiuntivo diventavano insormontabili. Anche il tono di voce spesso si arrendeva alla stanchezza ed il botulino non sempre ha avuto grandi benefici.

Marta ha sviluppato nei cinque anni di liceo, ma in tutta la vita in generale, una capacità di resistenza oltre la soglia del dolore; arrivata a casa poi però crolla. Ormai lo so.

È stato importante creare un dialogo costante e sincero con lei, affinché le fatiche fossero commisurate sia alle possibilità di quella data giornata sia agli umori variabili a seconda delle scadenze sempre più pressanti della scuola (la quinta superiore in un liceo è davvero faticosa: riprovare per crederci!).

L'incontro con Marta per me è stato davvero un'avventura ed un'occasione speciale, perché mi ha permesso di migliorare tanto come persona. Ho imparato ad ascoltare i bisogni di Marta, a leggere tra le righe di uno sbadiglio una soglia di stanchezza non più accettabile e a capire l'importanza delle pause. Osservando la sua tenacia, ho anche imparato a stringere i denti, a non arrendermi e a lottare per i miei obiettivi: tutte qualità che ho sviluppato, poiché ho avuto accanto una maestra di resilienza e di coraggio.

Il mio supporto è stato trasversale alle discipline scolastiche: certamente ho cercato di dosare, per quanto possibile, gli sforzi in base alle scadenze scolastiche obbligatorie, ma soprattutto ho tenuto conto delle pause: una pausa con una bevanda calda tirando il fiato qualche minuto, qualche passo per sgranchire le gambe, un po' di “stretching da sedia”, qualche chiacchierata extra-curriculare. L'altro elemento essenziale è stato stare con Marta anche oltre l'orario scolastico, poche

volte in senso fisico, ma soprattutto moralmente, supportandola anche durante lo studio individuale, in uno scambio continuo di informazioni.

Purtroppo la difficoltà maggiore legata alla distonia di Marta è stata far comprendere ai colleghi curricolari la stanchezza fisica e mentale di Marta stessa; mi ero creata una sorta di immagine per permettere loro di visualizzare la situazione concretamente: chiedevo loro di ipotizzare di affrontare una normale giornata scolastica correndo sul posto, muovendo più muscoli possibili. Questa immagine nella maggior parte dei casi è stata sufficiente. Altre volte il dialogo non è stato immediato.

Marta, all'inizio della sua carriera scolastica e fino ai 15 anni circa, ha affrontato momenti difficili di incomprensione da parte dei docenti, che ricorda ancora con rammarico; quando poco per volta l'ho conosciuta ed abbiamo costruito un rapporto di fiducia, ho allora provato a trasformare questi traguardi scolastici un po' più complessi in sfide personali, motivandola ad andare oltre i propri limiti, e con orgoglio posso dire che Marta ha vinto ogni singola sfida. La distonia, credo, forma dei veri e propri “guerrieri”: persone capaci di non arrendersi mai di fronte a nulla, capaci di rialzarsi ogni volta che cadono.

L'aspetto più delicato è stato conoscere ed affrontare la distonia durante lo sviluppo adolescenziale: questo periodo particolare della crescita nei giovani è di per sé complesso, ma la distonia ne amplifica le dinamiche. Marta ha metabolizzato il mutamento dell'aspetto fisico poco per volta, in parte da sola ed in parte con il supporto della neuropsichiatra di riferimento: le operazioni chirurgiche alterano l'aspetto fisico, lasciando segni ben visibili, ma poco per volta ha accettato il cambiamento soprattutto per se stessa. Personalmente l'ho conosciuta a processo già avviato, ma nel tempo è riuscita a non badare agli sguardi curiosi ed indiscreti degli estranei non informati e, per di più, ha imparato a raccontare a chi la conosce la sua quotidianità.

Alla fine della quarta liceo, dopo tanti anni nella stessa classe, si è seduta in cattedra con me al fianco e ha parlato di sé e della distonia che l'accompagna dall'età di sette anni: un momento terapeutico per entrambe le parti. Dai racconti di Marta so che per tanti anni a scuola ha sempre lavorato fuori dall'aula, e questo modus operandi ha spesso alzato

barriere di incomprensione e di scherno da parte dei compagni di classe. Insieme abbiamo concordato di lavorare sempre in classe, prendendoci magari qualche spazio riservato per affrontare argomenti più complessi o per ripassare. Nei momenti di grande stanchezza ho previsto anche la possibilità di sostituirmi nella scrittura, anche nelle prove di verifica, quelle più lunghe, o nelle ultime ore di lezione; oppure prendevamo gli appunti in due per essere sicure di non perdere nulla, ma le ho permesso di lavorare molto in autonomia, cercando sempre quell'equilibrio tra aiuto e indipendenza. In vista dell'esame di maturità abbiamo incre-

mentato l'uso del computer nella battitura dei testi; strumento estremamente più agevole e meno stancante per le mani, su tempistiche lunghe.

La gita di classe è stata la prova del fuoco e la dimostrazione che, nonostante la DBS da ricaricare, gli orari e le camminate non sempre prevedibili, con qualche accortezza Marta ha avuto la possibilità di godersi tale esperienza al pari dei suoi compagni.

La distonia, a mio avviso, è dunque fortemente limitante dal punto di vista fisico, ma un corretto lavoro a livello psicologico permette una più serena gestione delle difficoltà e spesso il superamento delle stesse.

## L'ARD SU FACEBOOK

■ **Sandra Valenzuela**

■ Sono Sandra Valenzuela, faccio parte del Direttivo ARD e insieme a Beatrice Pozzoli ho l'incarico di seguire la pagina Facebook dell'Associazione.

Questa pagina è stata creata con l'obiettivo di essere più vicini ai malati distonici, ai famigliari dei malati e a tutti coloro che per un motivo o per un altro sono interessati al tema Distonia.

La mia esperienza nel gestire la pagina mi ha dato più forza, mi ha aiutata a rendermi conto

di non essere sola a percorrere questo cammino difficile che è la Distonia.

Sulla pagina si possono trovare informazioni utili, seguire le attività dell'Associazione, partecipare raccontando le proprie esperienze. Potete seguire i nostri post e condividerli con i vostri parenti e amici.

Al momento la pagina è seguita da 1555 persone: siamo contenti di avere così tanti amici! Il nostro obiettivo è renderci utili a tutti quelli che ne hanno bisogno, attraverso le informazioni, la conoscenza, le parole d'incoraggiamento che possiamo dare e ricevere tra noi distonici e gli amici che ci seguono.

Dalla pagina Facebook si può risalire al sito ufficiale dell'ARD: [www.distonia.it](http://www.distonia.it).

Questa mia esperienza nella gestione della pagina mi ha fatto incontrare una nuova amica, Beatrice; insieme lavoriamo per dare le informazioni giuste, e poter condividere con tutti voi tutti gli eventi e le manifestazioni che hanno a che vedere con la malattia.

Insieme ci sentiamo più forti e diamo il meglio di noi per far sì che tutto vada per il verso giusto.

Ringrazio tutti quelli che ci seguono, e vi invito a continuare a dare il vostro contributo facendoci conoscere ad altre persone.

Vi ricordo: # insiemesipuò#



*Beatrice Pozzoli e Sandra Valenzuela*



# INFO FLASH 2018

## **Distorie: Storie di distonia**

Raccoglie la testimonianza di persone che vivono la distonia tutti i giorni, del loro percorso nell'ambito della malattia.

Per gli autori un processo sconvolgente, ma anche rasserenante per una raggiunta condizione esistenziale; un percorso emozionale per il lettore, sia esso un paziente distonico oppure no.

Il libro è in vendita al costo di 20 Euro; per l'acquisto scrivere a [segreteria@distonia.it](mailto:segreteria@distonia.it)

## **Progetto artistico "Chida Santa"**

Anche per il 2018 si ringrazia per il generoso contributo l'artista sarda Anna Maria Puggioni, che con il progetto "Chida Santa", musical in lingua sardo-logudorese sulla Passione, Morte e Resurrezione di Gesù, riscuote sempre un grandissimo successo e che, attraverso la vendita del CD da lei interamente prodotto e le offerte raccolte nelle varie manifestazioni, sostiene la causa dell'ARD.

Maggiori informazioni al link <https://www.distonia.it/sostieni/chida-santa/chida-santa.shtml>

Per l'acquisto del CD scrivere a [segreteria@distonia.it](mailto:segreteria@distonia.it)

# COME ASSOCIARSI ALL'ARD

Per diventare Socio Ordinario iscrivendosi all'ARD è necessario inviare tramite posta elettronica all'indirizzo [segreteria@distonia.it](mailto:segreteria@distonia.it) il modulo scaricabile direttamente dal Sito internet dell'Associazione [www.distonia.it](http://www.distonia.it).

La quota associativa 2019 è rimasta invariata; il pagamento dell'importo di 20 Euro potrà essere effettuato con bonifico all'IBAN IT12P0329601601000067170447, sul conto FIDEURAM SPA, Corso di Porta Romana 16, 20122 Milano (MI) e intestato a: ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA RICERCA SULLA DISTONIA, Via Roma 39, 23855 Pescate (LC). È importante specificare l'anno per cui si sta versando la quota associativa.

# 5 PER MILLE

Care amiche e cari amici,

vi ricordiamo che anche quest'anno, nella vostra dichiarazione annuale dei redditi delle persone fisiche, è possibile sostenerci con il 5 per mille.

Essendo l'ARD iscritta nel Registro dell'Associazionismo della Provincia di Milano al numero 42 della "Sezione F – Associazioni di Promozione Sociale", basta 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.

Questo supporto è un grande aiuto per l'Associazione, che da una semplice firma trova le risorse per raggiungere gli obiettivi che ci siamo prefissati per migliorare il nostro impegno. Possiamo così organizzare i nostri convegni e partecipare a quelli di altre organizzazioni attinenti alla distonia, possiamo istituire dei premi per giovani neurologi che si occupano di questa malattia, possiamo pubblicare questa rivista per tenervi informati.

Quindi ricordatevi di ARD nella vostra prossima dichiarazione dei redditi e chiedete anche a chi conoscete di donarci il 5 per mille!