

# 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

**Dicembre 2019**

**PAG. 1**

**Editoriale**

**PAG. 3**

**Ricordo di un grande presidente**

**PAG. 4**

**Convegno Annuale ARD a Firenze**

**PAG. 7**

**Testimonianza di Cristina Frosini**

**PAG. 9**

**La mano ribelle: quando la distonia diventa arte**

**PAG. 11**

**Gestione della distonia cervicale con tossina botulinica e guida elettromiografica/con ultrasuoni**

**PAG. 12**

**V Congresso dell'Accademia Limpe Dismov**

**PAG. 16**

**Workshop "Flowing with Dystonia"**

**PAG. 18**

**D-Days 2019 a Londra**

**PAG. 20**

**Congresso Sin 2019**

**PAG. 24**

**Intervista a Francesca Morgante del St George's University Hospital a Londra**

**PAG. 27**

**7° Workshop biennale su distonia e malattia di Parkinson a Roma**

**PAG. 28**

**Incontro degli ambasciatori della app "MyDystonia"**

**PAG. 29**

**VI Convegno associazioni amiche di Fondazione Telethon e xx Convention scientifica**

**PAG. 31**

**Incontro con l'autrice della copertina di "Distorie"**

**PAG. 33**

**Il nostro sito Internet**

**PAG. 34**

**Telefono Amico**

## EDITORIALE

### **Carissimi,**

*tra pochi giorni finirà il mio primo triennio da Presidente dell'Associazione, e con me quello del Consiglio Direttivo attualmente in carica. Che dire? Sono sicuramente stati tre anni faticosi in quanto non è stato facile seguire le orme dei nostri predecessori. Sono stati anche tre anni di transizione, poiché era necessario fare delle modifiche alla gestione dell'Associazione, per snellire la parte amministrativa e burocratica ma anche per adeguarci al nuovo mondo sempre più social con l'apertura della pagina Facebook e del profilo Instagram, dove le informazioni si diffondono in tempo reale. Il Consiglio Direttivo ed io dovevamo anche farci conoscere da pazienti e medici per costruire un rapporto di cooperazione e fiducia. Ci siamo riusciti? Credo di sì, anche se riteniamo che ci sia ancora molto da lavorare per essere sempre più presenti e attenti ai bisogni dei malati.*



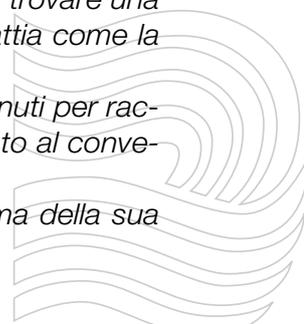
*Il 2019 si è aperto con il Convegno annuale, che si è tenuto dopo più di vent'anni nuovamente a Firenze. L'Associazione ha sempre avuto uno stretto legame con questa città e ci è sembrato giusto ritornarci con l'evento più importante dell'anno.*

*L'accoglienza è stata ottima e la preziosa collaborazione della dott.ssa Brogelli, che ha curato la parte scientifica, ci ha fatto ritrovare una preziosa amica.*

*Le testimonianze dei giovani neurologi premiati da ARD, che hanno presentato i lavori per cui hanno ricevuto il nostro riconoscimento, hanno portato una ventata di freschezza e di fiducia nel futuro, mostrando di essere sempre più motivati per riuscire a trovare una cura e le strategie per poter vivere al meglio una malattia come la distonia.*

*Anche le testimonianze dei pazienti che sono intervenuti per raccontare come hanno combattuto la malattia hanno dato al convegno un'impronta di ottimismo.*

*Laura Latini ci ha raccontato con voce chiara e ferma della sua*



disfonia sotto controllo.

Cristina Frosini, pianista, e Carlo Iacomucci, pittore e scrittore, vivevano con la loro arte e si sono imbattuti nella distonia che ha fermato la loro carriera. Ma non si sono dati per vinti e l'hanno sconfitta. Prova del fatto che, se si vuole, si può.

Il resto dell'anno è trascorso partecipando ad eventi che ormai sono consolidati.

Ad aprile ci siamo cimentati nuovamente con la Generali Milano Marathon, con ben 10 squadre. Quest'anno ha partecipato un altro paziente distonico, Giuseppe Grossi, oltre alla nostra Roberta Valeri: due esempi per tutti noi.

A maggio siamo stati a Catania per il 5° Congresso Limpe-Dismov. Il rapporto con l'Accademia si sta via via rafforzando grazie all'interessamento della prof.ssa Morgante e, per il prossimo triennio, l'obiettivo è quello di creare la Giornata Nazionale della Distonia.

A luglio si è tenuto l'evento D-Days a Londra. Purtroppo per motivi di salute la nostra vice Presidente Maria Carla Tarocchi non ha potuto partecipare, ma siamo stati comunque ben rappresentati dalla prof.ssa Francesca Morgante, che era uno dei relatori.

Con Dystonia Europe abbiamo un ottimo rapporto di collaborazione e teniamo una rubrica fissa sulla loro newsletter.

Ad ottobre abbiamo presenziato a Bologna al 50° Congresso Sin, durante il quale abbiamo premiato altri due giovani medici.

In quanto Associazione amica di Telethon abbiamo partecipato alla XX Convention Scientifica che si è tenuta a Riva del Garda.

Come tutti gli anni partecipiamo ad eventi a livello locale per farci conoscere e per raccogliere fondi. Nel sito abbiamo inaugurato una pagina in cui registriamo tutte queste occasioni. Di tutti questi eventi troverete i dettagli nelle prossime pagine.

Altra novità del sito è la sezione dedicata alla pubblicazione di libri o volumi scritti da pazienti distonici, che condividono attraverso scritti le loro esperienze.

E adesso parliamo un po' di numeri. Nel 2019 i soci paganti iscritti all'Associazione sono stati 153: ancora troppo pochi per poter avere voce davanti alle Istituzioni.

Ci sono ancora tante questioni irrisolte che devono essere prese in considerazione. Le modalità di ottenimento di esenzione per le

infiltrazioni di tossina botulinica sono ancora molto diverse da regione e regione, specialmente al Centro Sud.

Spesso l'accesso agli ambulatori non è sempre a cadenza trimestrale come sarebbe consigliabile, ma ci sono liste d'attesa lunghe che non permettono quella continuità della cura che è davvero importante nella distonia.

La distonia non è ancora conosciuta a livello di Commissioni d'invalidità, e spesso i pazienti non riescono ad avere accesso ai permessi lavorativi legati alla legge 104.

Ci sono molti pazienti che, in sede di revisione, si sono visti diminuita la percentuale d'invalidità e negata la 104 che permetteva loro di avere una vita lavorativa accettabile.

Come direttivo abbiamo deciso, per aumentare il numero degli iscritti, di pubblicare un volantino che verrà distribuito nei vari centri di cura con cui siamo in contatto e che sono sparsi in tutta Italia. Nel volantino ci sono le principali notizie sulla distonia, i nostri contatti, le modalità per iscriversi e per donare il 5 per mille. In questo modo pensiamo di poter raggiungere un numero sempre più grande di persone.

Per quanto riguarda il 5 per mille devo dire che sono sempre più le persone che scelgono l'ARD. Quest'anno è stata accreditata la cifra di € 14.465,81 (Dichiarazione 2018 per i redditi 2017).

Questi soldi dovranno essere spesi e rendicontati entro il 6 agosto 2020.

Si tratta di un buon risultato, che ci permette di finanziare i premi per la Limpe e la Sin, il Convegno annuale e la pubblicazione della rivista Distonia Oggi.

Prima di chiudere ci tenevo a ricordare il caro Paolo Corsi, che ci ha lasciato quest'anno.

Ricordo con affetto le riunioni a casa sua con la sempre accogliente signora Fiorella.

È lui che mi ha dato la spinta per buttarmi in questa esperienza, che ho sempre ritenuta al di sopra delle mie possibilità. E invece Paolo ha avuto ragione: in questi tre anni la sicurezza si è via via rafforzata e il mio impegno in ARD è cresciuto ed è diventato più consapevole.

Ciao Paolo, mi piace pensarti in cielo vicino al mio papà.

**Flavia Cogliati**  
Presidente ARD

## RICORDO DI UN GRANDE PRESIDENTE

■ Anna Moiana

■ Conobbi Paolo Corsi nel 1999. Era la fine di maggio ed io, reduce dalla mia quarta infiltrazione di tossina per il blefarospasmo (la prima veramente efficace), partecipai a Pavia ad un convegno della rinata Delegazione ARD di Lombardia, raccontando la mia storia e il mio desiderio di aiutare altri pazienti.

In quell'occasione incontrai Paolo, Claudia Rinaldoni, Annalisa Sironi, Laura Latini, per citare solo alcune delle persone con distonia con le quali nacque un rapporto di collaborazione e di amicizia. Ci accomunava la voglia di superare i limiti delle nostre rispettive patologie e di unire le nostre forze per diffondere la conoscenza della distonia e condividere con altri malati le nostre esperienze. Insieme lavorammo nella Delegazione Lombardia, risorta grazie all'insostituibile supporto del dott. Giuseppe Galardi.

Più tardi Paolo subentrò ad Annalisa alla presidenza della Delegazione e, qualche anno dopo, quando si dovette per causa di forza maggiore trasferire la sede nazionale in Lombardia e chiudere la Delegazione regionale, divenne presidente dell'ARD nazionale, carica che tenne dal 2008 fino al 2014.

Paolo Corsi era un uomo corretto, con le idee chiare, capace di perseguire i suoi obiettivi con ostinazione. Una volta lasciato il lavoro, divideva il suo tempo libero tra varie attività di volontariato, ma certamente la nostra Associazione fu quella che gli stette maggiormente a cuore e a cui si dedicò anima e corpo, applicandovi le qualità e le competenze che l'avevano contraddistinto nella sua vita lavorativa.

Tra i risultati più rimarchevoli conseguiti sotto la sua presidenza vi fu, nel 2011, l'ottenimento dell'estensione a tutte le distonie focali e segmentarie dell'indicazione per la tossina botulinica (Gazzetta Ufficiale n.118 del 23/05/2011; deter-

minazione AIFA 18/05/2011 in merito all'aggiornamento dei medicinali erogabili a totale carico del Servizio Sanitario ai sensi della legge n 648). Per il dossier io diedi un piccolo contributo fornendo i dati europei, tramite una breve indagine tra i paesi membri della Federazione Europea della Distonia, ma fu solo grazie all'insistenza di Paolo con i vari soggetti coinvolti, al suo paziente lavoro di tessitura, di coordinamento delle fonti, che si arrivò a conseguire il risultato tanto importante per tutti i pazienti.

Durante la sua presidenza, l'ARD stabilì rapporti duraturi con le principali società medico-scientifiche di interesse per la distonia - dalla Sin (Società Italiana di Neurologia) alla Limpe-Dismov (Accademia italiana per lo studio della malattia di Parkinson e dei Disordini del Movimento), alla Sno (Società dei Neurologi, Neurochirurghi e Neuroradiologi Ospedalieri) - ed entrò a far parte delle Associazioni Amiche di Telethon.

Per stimolare gli studi sulla distonia, Paolo volle fortemente l'istituzione di un premio per il miglior poster scientifico sulla patologia, agli inizi assegnato in occasione del convegno annuale della Sin e poi esteso anche a quello della Limpe.



Paolo Corsi (Foto Stephan Röhl)

Partecipò inoltre al gruppo di lavoro che curò la preparazione e la redazione, per il Sistema Sanitario Regionale della Lombardia, del Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo alla “Distonia di Torsione Idiopatica”, insieme ai neurologi di alcuni dei più importanti centri della Regione Lombardia.

Paolo non amava sollecitare finanziamenti, ma seppe anche affrontare questo aspetto, che gli era meno congeniale, pur di assicurare un futuro all'ARD. Mercatini, bandi provinciali, spettacoli teatrali, concerti: nessuna via era lasciata intentata per procurare fondi e visibilità all'Associazione, che sotto il suo impulso cresceva, se non numericamente, in autorevolezza nell'ambiente medico.

Grazie al suo impegno, l'ARD ricevette da un'importante casa farmaceutica un finanziamento per attività divulgative.

La sua opera fu determinante nella redazione di un progetto finanziato tramite “La Fabbrica del Sorriso 2010” che permise l'acquisizione, presso l'Unità Operativa di Neurochirurgia dell'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano, di un sofisticato sistema utile nella procedura neurochirurgica di *targeting* e di monitoraggio intraoperatorio, di un sistema di videoregistrazione e conservazione della documentazione

filmata dei pazienti, nonché il co-finanziamento di un progetto finalizzato alla caratterizzazione degli aspetti cognitivo-comportamentali dei soggetti in età pediatrica affetti da distonia, sottoposti a trattamento di stimolazione cerebrale profonda del globo pallido.

Paolo sapeva relazionarsi con competenza e sicurezza con i massimi specialisti di distonia, ma anche prestare orecchio attento e partecipare alle richieste di tutte le persone che si rivolgevano al cellulare dell'Associazione, cercando informazioni o semplicemente conforto.

Era anche un piacevole compagno, durante i convegni o le nostre riunioni di lavoro, grazie al suo innato *sense of humour* col quale spesso sdrammatizzava situazioni problematiche. Malgrado la sua disfonia, non si tirava mai indietro quando si trattava di perorare la causa dell'Associazione.

L'opera di Paolo è stata determinante in un periodo in cui si temeva di dover chiudere l'Associazione per mancanza di risorse, umane più che finanziarie: la sua paziente caparbità ha permesso di traghettarla attraverso acque procellose e consegnarla nelle mani di chi, con entusiasmo e tenacia, si sta ora impegnando perché l'ARD possa realizzare pienamente i suoi scopi, a beneficio di tutte le persone con distonia.



*Direttivo e collaboratori*

Il nostro convegno è stato aperto dalla prof.ssa Francesca Morgante, neurologa che ha lavorato a Messina ed è ora presso il St. George's Hospital a Londra, da dove si è messa in contatto con noi via skype.

Il suo contributo ha riguardato alcune nuove ricerche, in particolare su:

- cause genetiche come la mutazione del gene KMT2B
- meccanismi cerebrali che determinano differenti tipi di distonia
- trattamento combinato con tossina botulinica e fisioterapia
- trattamento con DBS
- studi su modelli animali che hanno investigato il ruolo della dopamina nella distonia.

E' seguita una discussione con i presenti, che le hanno posto molte domande su trattamenti farmacologici e chirurgici, e hanno riportato le loro esperienze di vita con la malattia. E' stata posta anche una domanda sull'uso della cannabis a scopo terapeutico, e la risposta è stata che finora non ci sono sufficienti dati scientifici disponibili che possano avallare questa terapia. La prof.ssa Morgante ha concluso segnalando che la ricerca coinvolge molti gruppi nel mondo e molti entusiasti giovani ricercatori che si dedicano a compren-

derne le cause e i meccanismi, per delineare un approccio personalizzato caso per caso.

Il convegno è proseguito con i quattro giovani medici premiati, le dott.sse Elisa Andrenelli e Paola Imbriani e i dott.ri Sabino D'Agostino ed Enrico Saibene. Nella rivista dello scorso anno abbiamo pubblicato per intero i lavori con cui hanno vinto i premi ARD, ora li citeremo in sintesi.

Il dott. Enrico Saibene è un giovane fisioterapista (ha 23 anni) e lavora presso l'Ospedale Santa Maria Nascente/Don Gnocchi di Milano. Si è avvicinato per caso alla distonia, in quanto gli era stata assegnata una tesi su questa patologia poco conosciuta anche in fisioterapia. Dato che l'argomento era nuovo e stimolante, ha deciso di continuare su questa strada ed ora è coinvolto nel trattamento terapeutico descritto nel suo lavoro “Efficacia di un trattamento combinato per la distonia cervicale mediante un nuovo approccio riabilitativo in associazione a tossina botulinica” E' stato premiato durante il Congresso Limpe-Dismov a Roma nel maggio 2018. Il nome del metodo descritto nel suo lavoro è SPRInt (Sensory-motor Perceptive Rehabilitation Integrated approach) e combina terapia botulinica con biofeedback e tecniche di riabilitazione spaziale. Dopo l'infiltrazione, i pazienti cominciano il programma di riabilitazione 3 volte a settimana, per 45 minuti ogni volta, per 18



*I medici relatori*

## CONVEGNO ANNUALE ARD A FIRENZE

■ **Maria Carla Tarocchi**

Il 23 marzo 2019, presso l'Hotel Adriatico di Firenze, si è svolto il consueto Convegno annuale dell'ARD; l'ultima volta che ci eravamo incontrati in questa magnifica città era stato nel 2007, e la prima volta esattamente 20 anni fa, nel 1999.

Il titolo del convegno di quest'anno è stato “Guardando al futuro: esperienza e ricerca a confronto”, in quanto ci siamo focalizzati sia su nuovi studi che su esperienze acquisite.

Dal 2012 l'ARD assegna 2 premi (di 1000 € ciascuno) riservati ai migliori studi sulla distonia da parte di giovani medici sotto i 35 anni, in occasione del Congresso annuale della Società (Società neurologica italiana); nel 2018 ab-

biamo introdotto altri due premi (di 2000 € ciascuno) con le stesse motivazioni, durante il Congresso annuale della Accademia Limpe-Dismov.

Ai quattro giovani dottori premiati nel 2018, invitati al nostro incontro per esporre i loro lavori, abbiamo chiesto di parlarci della propria storia: perché hanno scelto di interessarsi alla distonia e quali aspetti della malattia fronteggiano ogni giorno. Riteniamo che la ricerca e i giovani medici siano molto importanti per il nostro futuro e che si debba cogliere ogni occasione per stimolare lo sviluppo di conoscenza e interesse nei confronti di questa spesso trascurata patologia.

settimane. I risultati evidenziano un miglioramento della deviazione cervicale, del dolore e un aumento del beneficio dell'infiltrazione oltre i 3 mesi.

La dott.ssa Paola Imbriani, già specializzata in neurologia, è ora al secondo anno del dottorato di ricerca in neuroscienze presso l'Università di Tor Vergata a Roma. Ha iniziato la sua carriera con la ricerca clinica sulla malattia di Parkinson, poi ha cominciato a dedicarsi alla ricerca di base in laboratorio: porta avanti studi su modelli animali per trovare i meccanismi della patologia, investigando le cellule neuronali. Sono ricerche complesse che richiedono mesi di esperimenti. Il suo lavoro "Precoci alterazioni strutturali e funzionali di plasticità in un periodo di suscettibilità nello striato di distonia DYT1" è stato premiato nel congresso della Sin a Roma nell'ottobre 2018. Si tratta di un lavoro piuttosto difficile per profani, dato che tratta concetti molto specialistici con termini altrettanto specialistici. Sono stati fatti degli studi in topi giovani e adulti con la mutazione genetica DYT1, per valutare se le anomalie della plasticità si verificano precocemente oppure più tardi come cambi adattativi. La prospettiva terapeutica per l'uomo è trovare un periodo preciso nell'adolescenza in cui avviene qualcosa di anomalo che comporta lo sviluppo di sintomi di distonia.

La dott.ssa Elisa Andrenelli, dopo avere conseguito la specializzazione in neuro riabilitazione, ha concluso il dottorato di ricerca in malattie neurodegenerative. Ha lavorato per 18 mesi a Messina e poi a Londra con la prof.ssa Morgante, mentre ora lavora presso l'Ospedale Torrette di Ancona. Ha ricevuto il premio ARD durante il congresso Limpe-Dismov con il suo lavoro "Effetti della terapia con Kinesiotaping sul dolore e la pro cessazione somatosensoriale nella distonia cervicale". La terapia del kinesiotaping fu inventata nel 1993 da un chiropratico giapponese e consiste nel posizionare un cerotto elastico sopra determinati muscoli per ridurre la tensione muscolare e il dolore, migliorare la circolazione linfatica e vascolare, rafforzare il muscolo indebolito. Nel suo studio sono stati trattati 10 pazienti con distonia cervicale e dolore; il cerotto è stato applicato per 5 giorni sia sui muscoli infiltrati con botulino che su altri muscoli contratti, 3 mesi dopo l'infiltrazione. La direzione e la tensione del cerotto sono fondamentali per una corretta applicazione. I pazienti hanno avu-

to notevoli miglioramenti, dimostrando che il kinesiotaping può ridurre dolore e disabilità, anche in pazienti con tremore, accrescendo l'effetto della tossina tra le infiltrazioni.

Il dott. Sabino d'Agostino è un neurologo di 29 anni e lavora nell'Azienda Ospedaliera Monserrato di Cagliari. Ci ha raccontato che, durante gli studi di medicina, il suo testo di neurologia riportava solo un breve paragrafo sulla distonia; quando, all'inizio della sua carriera, gli fu chiesto di occuparsi di un blefarospasmo, quasi non sapeva cosa fosse. Però il suo interesse era stato risvegliato da questa patologia così sfuggente e adesso a Cagliari si occupa di molti pazienti. Il premio ARD gli è stato conferito al Congresso Sin per il suo lavoro "Gesto antagonista nella distonia task-specifica dell'arto superiore". Il gesto antagonista è caratteristico soprattutto nella distonia cervicale e nel blefarospasmo (ha una frequenza del 90%) mentre è più raro nella distonia dell'arto superiore (circa 20%). Il risultato dello studio è stato che inducendo un gesto antagonista (reggersi il braccio che scrive) si è avuto un miglioramento della scrittura nel 38% dei pazienti. Anche il tremore distonico migliora con il gesto antagonista, cosa che non avviene con il tremore non distonico; è quindi un efficace aiuto nel distinguere i due tipi di tremore.

L'audio di questi 5 interventi si può ascoltare alla pagina:

<https://www.distonia.it/convegni/index.shtml>.

L'ultimo intervento di carattere medico è stato della dott.ssa Silvia Brogelli, specialista in oftalmologia, che lavora presso varie case di Cura e Centri medici di Firenze e che collabora con ARD fin dagli anni '90. Ci ha regalato un opuscolo pubblicato in occasione di un meeting da lei organizzato "Aggiornamento sulla distonia – uso terapeutico delle neurotossine" datato 10 aprile 1999, esattamente 20 anni fa. La dott.ssa Brogelli scrisse i suoi primi lavori sull'uso del botulino in tessuti umani nel 1988, grazie alla collaborazione tra la Clinica Oculistica Universitaria di Firenze e Mattie Lou Koster, una signora texana con blefarospasmo che nel 1981 fondò la BEBRF, Fondazione per la Ricerca sul Blefarospasmo essenziale benigno. Questi lavori furono apprezzati dal dott. John Patrick Lee, l'oculista che per primo introdusse in Gran Bretagna l'uso del botulino in casi di blefarospasmo.

Il titolo dell'intervento della dott.ssa Brogelli era "Che cosa è cambiato nella terapia del blefarospasmo dopo 20 anni?" Ha quindi citato alcune innovative terapie utilizzate negli ultimi 5 anni: cura della superficie oculare con sostituti lacrimali (lacrime artificiali, gocce oculari, colliri, gel oftalmici); procedure sulle ghiandole di Meibomio (ghiandole interne all'occhio la cui disfunzione occlude il condotto lacrimale, che può essere riattivato con trattamenti sulle palpebre); filtri speciali sulle lenti degli occhiali, che escludono i raggi ultravioletti; nuovi trattamenti oftalmoplastici con il laser che non lascia cicatrici; medicinali antidistonici come sciroppi a base di cannabis, la cui efficacia è però ancora controversa (la cannabis terapeutica è prodotta fin dal 2017 dall'Istituto Farmaceutico Militare di Firenze).

Così si è conclusa la prima parte del nostro

convegno; dopo il pranzo abbiamo avuto le testimonianze di tre persone con distonia: la signora Laura Latini con disfonia, la prof.ssa Cristina Frosini, Direttore del Conservatorio Giuseppe Verdi di Milano, pianista con distonia della mano, e il prof. Carlo Iacomucci, pittore e incisore con distonia della mano. Abbiamo pubblicato nella rivista dello scorso anno la testimonianza della signora Latini. A seguire potete leggere le storie di Cristina Frosini e di Carlo Iacomucci.

Più di 80 persone hanno partecipato al convegno di Firenze: molti erano da tempo soci ARD ma molti altri si sono avvicinati per la prima volta alla nostra associazione. Ogni anno incontriamo nuove persone che hanno ricevuto da poco la loro diagnosi e fanno affidamento su ARD per aiuto e supporto.

## TESTIMONIANZA DI CRISTINA FROSINI

■ All'inizio non ci badi: come incespicare durante una passeggiata, soprapensiero.

Poi succede sempre più spesso, di incespicare. Inizi a badarci. E non smetti più di incespicare.

La prima volta ho incespicato nel 2000.

Soprapensiero mi sorpresi ad accorgermi che nella cadenza iniziale della Grande Sonata di Schubert a 4 mani, che suonavo dall'età di 16 anni, le scale erano disuguali.

Poi mi accorsi che incespicavo in un banale esercizio sulle 5 dita: do re e cadevo lì. Il terzo dito non andava più sul tasto, si piegava da solo, con un movimento autonomo sotto il palmo e non riuscivo a proseguire. Più insistevo e più il dito diventava ingovernabile, incomprendibile, estraneo. Difficile da percepire, ma straordinariamente capace di bloccare quegli automatismi di movimento che avevano sempre lavorato in 35 anni di strumento. Così paradossalmente potente da bloccarti lì sulla tastiera, incredula e impotente.

Alla fine era impossibile fare un banale esercizio sulle 5 dita: potevo suonare solo con il primo e il secondo dito (do-re) e non riuscivo

a continuare a suonare mi-fa e sol, perché il terzo dito anziché stare sul tasto si piegava sotto il palmo e non riuscivo a capire come potevo distinguere qual era il quarto e quale il quinto dito (comando indifferenziato).

Per tre anni lo stato della mia mano è peggiorato ogni giorno poco a poco: lo sforzo per riuscire a comandare il mio terzo dito era



Cristina Frosini

immenso e più desideravo che si alzasse più diventava pesante e lento nell'articolazione... finché un giorno ha cominciato a non alzarsi più dal tasto e a ripiegarsi sotto il palmo mentre suonavo con le altre dita.

Non ho mai sentito dolore nella mano o nel dito, ma lo sforzo era tale nello studiare (dovevo completare l'esecuzione dell'integrale delle opere di Schubert a 4 mani in concerto) che i muscoli dell'avambraccio, del braccio, della schiena e la spalla erano completamente contratti e i dolori erano insopportabili.

Ho provato di tutto: fisioterapia tradizionale, agopuntura, Feldenkreis (la sola che mi dava un sollievo temporaneo) massaggi, pranoterapia e, naturalmente, tanti antinfiammatori senza però nessun risultato.

Poi visite neurologiche, sei elettromiografie, radiografie, ecografie, Rm e Tac alla colonna, alla cervicale, al cervello e alla mano, visite a chirurghi della mano.

Sono state fatte diagnosi di tutti i tipi che andavano dal tunnel carpale alla Sla al morbo di Gehrig a "deve cercare dentro se stessa"...

Nel frattempo stavo sempre peggio, i muscoli della mano e anche del braccio si riducevano ed ero sempre più preoccupata.

Due chirurghi mi hanno detto che poteva essere un'instabilità del tendine del terzo dito nell'articolazione metacarpo-falangea e che con un'operazione si poteva risolvere tutto. Dopo tutte le diagnosi drammatiche pensavo di aver trovato la soluzione e nel 2003 mi sono fatta operare. Dopo l'operazione i problemi sono però aumentati.

Nel maggio 2005 ho saputo per caso da un collega che a Milano c'era un convegno sulle malattie dei musicisti e nel tentativo di capire cosa poteva avere la mia mano mi sono iscritta. Il secondo giorno tutta la mattina era dedicata alla distonia focale. In tutto questo periodo nessuno mi aveva mai parlato di distonia focale e non sapevo nemmeno dell'esistenza di questa patologia... pensavo fosse una patologia della vista! Ricordo che la prima relazione è iniziata con un filmato di un pianista che suonava la Sonata di Mozart in do maggiore e alla 5° battuta all'inizio delle scale ho visto la mia mano.... Avevo la distonia focale! Ho ascoltato l'appassionata relazione del professor Altenmüller e la descrizione della distonia focale dei musicisti corrispondeva a quello che avevo: finalmente avevo trovato...

A luglio sono andata a Hannover e la diagnosi

è stata immediata "Distonia focale", lo stesso tipo di distonia che probabilmente aveva colpito Robert Schumann.

A settembre 2005 ho iniziato la rieducazione con il pianista Laurent Boulet che lavora in collaborazione con l'Istituto di Hannover: dapprima esercizi di propriocezione, poi esercizi al pianoforte per aiutare la mano a recuperare la muscolatura intrinseca (a forza di usare male la mano alcuni muscoli si erano indeboliti e altri rinforzati, per cui la sinergia del lavoro dei muscoli interossei e lombricali si era distrutta) e a ritrovare i rapporti tra le dita (ho scoperto che suonare 2-3 non è come suonare 3-2).

In seguito c'è stata la reimpostazione tecnica seguendo i principi di un approccio fisiologico (peso, rotazione, articolazione con l'uso dei soli flessori). Uno dei principi base di questa rieducazione è che se i movimenti sono fisiologici il cervello li riconosce e li prende: cambiare un comando è difficilissimo.

Ogni giorno per 5 anni ho lavorato con continuità, con grande concentrazione sulla mia mano cercando anche di capire come sviluppare gli esercizi base. All'inizio era difficilissimo capire come uscirne, ma quando finalmente riuscivo a ricostruire un rapporto tra due dita era come se una finestra da cui entrava una luce sempre diversa si fosse improvvisamente spalancata.

Ho iniziato a fare infiltrazioni di tossina botulinica nel 2007 e ad ogni infiltrazione riuscivo a lavorare con più facilità per tre mesi: il terzo dito era improvvisamente più leggero e non "remava contro" il recupero del resto della mano.

Dopo tre anni sono riuscita a suonare piccoli e semplici brani... e finalmente il 19 maggio 2012, per la prima volta dopo esattamente 7 anni, sono tornata a suonare in pubblico a Berlino grazie a un concerto organizzato dalla Deutsche Dystonie Gesellschaft (Associazione tedesca per la distonia).

Non ho ancora terminato il lavoro, devo recuperare ancora il 4 o 5%, ma ho ripreso a tenere concerti. Sto lavorando sul fronte della prevenzione, con testimonianze per fare conoscere agli studenti l'esistenza di questa patologia. Se la si riconosce subito, le possibilità di uscirne velocemente sono molto alte.

Da novembre 2016 sono stata eletta Direttore del Conservatorio Giuseppe Verdi di Milano e ho sviluppato un progetto di prevenzione e di consapevolezza corporea per gli studenti: "Far Musica e star bene".

## LA MANO RIBELLE: QUANDO LA DISTONIA DIVENTA ARTE

■ **Carlo Iacomucci**

■ Sono nato nel 1949 e sono cresciuto in una città dove anche l'aria è piena di arte e di cultura: Urbino; qui ho anche frequentato la prestigiosa Scuola del Libro.

La mia mano destra ha iniziato a disegnare già all'età di 13 anni, mentre si è dedicata all'incisione e alla pittura da quando avevo 22 anni, ininterrottamente fino ad oggi. Ho anche insegnato disegno e discipline pittoriche, come professore, per 36 anni.

In definitiva, posso dire che la mia mano, artisticamente e professionalmente parlando, è stata tenuta sempre sotto pressione e, ad un certo punto, si è ribellata!

Circa quindici anni fa, ricordo di avere avvertito un calore forte e insopportabile, specialmente nei periodi estivi, con un certo sollievo nel periodo invernale e freddo.

Nel 2004 la mia mano cominciava a non eseguire più comandi perfetti nel disegnare o tenere bene il bulino oppure il pennello e, dopo una visita neurologica e un esame di elettromiografia, la diagnosi fu: "sospetta distonia focale mano dx, tremore distonico compito specifico".

In seguito a ciò, sempre nello stesso anno, su consiglio medico feci il primo trattamento terapeutico locale con tossina botulinica di tipo A (sommistrate 200 U di Dysport) nei muscoli flessore ed estensore.

Con questa prima somministrazione, tuttavia, ho avuto un'esperienza molto negativa perché, come ho scoperto in seguito, le quantità iniettate erano troppo alte, con la conseguenza che la mia mano rimase quasi paralizzata per un paio di mesi. A quattro anni dalla prima infiltrazione ho cambiato ospedale, rivolgendomi al centro neurologico degli Ospedali Riuniti di Torrette di Ancona, presso il quale ho eseguito esami più approfonditi: Ecotomografia (spalla dx, polso dx, mano dx), ENG, EMG, PES, stimolo nervo mediano dx, esami sangue, con risultati senza note di rilievo.

Nello stesso periodo, siamo nel 2008, ho eseguito il secondo trattamento con tossina botulinica (Botox) sotto la guida della dott.ssa Maura Danni, successivamente coadiuvata

anche dal dott. Giovanni Flamma.

Voglio precisare e far notare che, durante questi periodi, quando usavo la mano destra nel mio studio mi trovavo abbastanza bene, perché ero solo e nessuno mi osservava, pertanto mi sentivo psicologicamente tranquillo. Al contrario, quando mi trovavo a scuola a disegnare, correggere o aiutare i ragazzi che non riuscivano ad ottenere certe forme a mano libera, avvertivo un certo imbarazzo perché la mano, a volte, non eseguiva bene il proprio compito specifico, nella ricerca del segno oppure nella stesura di un colore con il pennello. Con il passare del tempo, ho cominciato a rendermi conto sempre di più che ormai ero di fronte ad una triste e per me sconcertante realtà di non ritorno! Non è stato facile accettare, fin da subito, quello che mi stava succedendo, perché per un artista come me, che deve lavorare solo con la sua mano destra, può essere una vera tragedia, specie a livello psicologico! Tuttavia, alla fine, con forza di vo-



Carlo Iacomucci

lontà, dedizione e tanta pazienza, me ne sono fatto una ragione, cominciando a riconoscere, non senza una certa rabbia e rassegnazione, questa dura realtà! Certo non posso negare che ho sofferto molto, sia a livello fisico che interiore, e sono grato alla mia forza di volontà e alla mia tenacia mentale per non essere mai entrato nel tunnel della depressione.

Sono ricorso anche alla pratica dell'agopuntura, facendo molte sedute ma con risultati inesistenti, se non addirittura negativi.

I medici mi hanno sempre consigliato di fare, periodicamente, il solito trattamento con tossina botulinica (minimo ogni tre mesi), cosa che però io non ho mai fatto, anzi... ho sempre cercato di allungare i tempi, a volte anche fino ad un anno, per non far diminuire la forza dei due muscoli del braccio (flessore ed estensore).

Sono a conoscenza del fatto che, in Italia, per questa mia malattia rara non ci sono ancora alternative o cure, al di fuori delle solite infiltrazioni botuliniche.

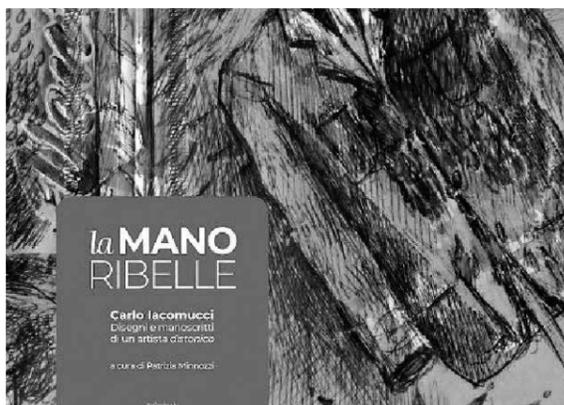
Nel 2013 mi hanno certificato la patologia come "Distonia di Torsione Idiopatica" (nella fattispecie "crampo dello scrivano"), ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione RF0090.

Il 10 maggio 2018 ho effettuato l'ultima infiltrazione con tossina di tipo A (Botox) di cui 40U muscolo flessore radiale dx e 25U muscolo estensore comune delle dita, eseguita dal dott. Giovanni Flamma.

Contestualmente alla cura farmacologica, mi è stato prescritto anche di scrivere e disegnare, per fare esercizio di scrittura con la mano. Questo mi ha portato, dal 2008 al 2018, a scrivere e disegnare su di un quaderno, ripetutamente e sistematicamente, per tenere la mano in allenamento.

Alla fine, su saggio consiglio di due miei collaboratori, è maturata in me l'idea di realizzare un bel libro d'arte, sostenuto in questo mio proposito anche dalla presidente e dalla vicepresidente dell'Associazione ARD, le quali mi dichiaravano «... siamo a conoscenza di vari libri sulla distonia, ma finora nessun libro è stato ideato con disegni eseguiti da una persona (incisore e pittore) con distonia della mano...».

Alla fine, per descrivere la distonia,



è uscito fuori un titolo che meglio di così non poteva venire: "La mano ribelle".

La pubblicazione, curata dalle edizioni Zefiro, è il racconto, per immagini e parole trascritte, di come ho saputo affrontare, attraverso gli esercizi, questa condizione di difficoltà.

Il libro si compone di una quarantina di disegni, realizzati con penne grafiche, punzone e alcune sfumature di grafite, intervallati da parti scritte, dettate dalla necessità di fare esercizio manuale. Ogni foglio ha la pagina numerata ma, soprattutto, ha la data ben scritta in basso ad indicare il momento esatto della sua realizzazione, che si è protratta nell'arco di un decennio. Le pagine sono state più volte rimaneggiate con l'aggiunta di nuovi elementi, ma lasciando inalterati, in questi "disegni", i motivi ricorrenti della mia poetica, come ad esempio le sette gocce o tracce (come i sette colori della luce), i personaggi, le linee ed il mio onnipresente aquilone.

In pratica, con la scusa di fare esercizi di scrittura e disegno al solo fine di sciogliere e rieducare la mano, quando sono arrivato alla fine del quaderno, dopo diversi anni e tante penne nere consumate, mi sono reso conto di aver messo, letteralmente nero su bianco, tutta la mia poetica e la mia arte.



Da sottolineare che l'opera è impreziosita da contributi di importanti studiosi ed esperti di questa particolare patologia: dopo l'introduzione artistica curata da Patrizia Minnozzi seguono infatti gli interventi di Flavia Cogliati, presidente dell'ARD, del dott. Giovanni Flamma, Dirigente Medico UOC Neurologia dell'Ospedale San Salvatore di Pesaro, e del dott. Francesco Logullo, Direttore UOC Neurologia dell'Ospedale di Macerata.

Volendo fare una sintesi conclusiva, posso dire che, nonostante tutto, attualmente riesco a incidere le mie acqueforti, a disegnare e dipingere, anche se con un mio particolare gesto antagonista, appoggiando il medio sinistro sul medio destro, per bloccare in parte il movimento involontario.

D'altronde, la mano umana ha caratteristiche

anatomiche uniche: è una struttura complessa, composta da numerose ossa, articolazioni, legamenti, muscoli e tendini, ma è anche un mezzo di espressione attraverso il quale l'artista svolge il suo personale processo creativo.

Lo stesso Henri Focillon, storico dell'arte, incisore e poeta francese, sintetizzò, in una frase del suo raffinato "Elogio della mano": «l'arte si fa con le mani e la mano dell'artista è "mano operaia"», e dunque egli vede la mano come "mano parlante", perché dove non c'è la mano è "un'arte senza vita".

N.d.R.: Nel corso del 2019 il Prof. Iacomucci ha presentato il suo libro in vari eventi nelle Marche, contribuendo alla diffusione della conoscenza della distonia.

## GESTIONE DELLA DISTONIA CERVICALE CON TOSSINA BOTULINICA E GUIDA ELETTROMIOGRAFICA/CON ULTRASUONI

■ **Dott.ssa Anna Castagna e Prof. Alberto Albanese**

Studio pubblicato a febbraio 2019 nella rivista "Neurology: Clinical Practice" della American Academy of Neurology

Traduzione e riduzione a cura di **Maria Carla Tarocchi**

■ **Sommario**

Guida pratica all'uso di elettromiografo (EMG) e ultrasuoni (US) per gestire il trattamento con tossina botulinica (BoNT) in pazienti con distonia cervicale (CD)

L'uso di EMG e US è particolarmente prezioso per localizzare i muscoli profondi del collo e gestire casi complessi, con una maggiore accuratezza nelle infiltrazioni di BoNT.

CD è la più forma più comune di distonia focale idiopatica. 30 anni dopo i primi test, le neurotossine BoNT sono considerate il trattamento d'elezione per CD, che rispetto ad altri tipi di distonia pone sfide specifiche a causa della molteplicità di combinazioni di movimenti attivate dai muscoli distonici.

■ **Selezione dei muscoli**

I pazienti con CD presentano una notevole varietà di combinazioni di posture e movimenti distonici che alterano la posizione normale di testa, collo e spalle; i movimenti anomali spesso combinano flessioni, estensioni, spo-

stamenti in avanti o all'indietro ed elevazione della spalla. Selezionare i muscoli da infiltrare è la chiave per un trattamento efficace; se BoNT è infiltrata inappropriatamente il miglioramento può essere insufficiente, causando nel paziente insoddisfazione e possibile cessazione del trattamento stesso.

Come conseguenza della iperattività distonica, i muscoli antagonisti possono essere distesi passivamente, spesso causando dolore, oppure attivamente contratti, cercando di compensare.

■ **Percezione del paziente**

Un grande aiuto viene dato dal paziente con la descrizione dei sintomi e del dolore, che di solito diminuisce rapidamente dopo BoNT. La mancata diminuzione del dolore può essere collegata all'attività compensatoria dei muscoli.

■ **Esame clinico**

Include ispezione e palpazione dei muscoli

(superficiali e intermedi) e porta alla compilazione di una lista di muscoli potenzialmente iniettabili. I muscoli profondi sono invece inaccessibili all'esame fisico. I pazienti devono essere esaminati in diverse condizioni, da seduti, in piedi, muovendo il capo avanti e indietro, camminando e usando il gesto antagonista.

### EMG/US

L'elettromiografia può facilitare la ricognizione dell'attività muscolare perché diverse combinazioni di muscoli possono dare lo stesso schema clinico. Unita all'esame clinico, l'EMG permette di riconoscere i muscoli attivati primariamente, da distinguere da quelli che hanno attivazione compensatoria. Anche la deattivazione selettiva tramite gesto antagonista può essere rilevata con EMG. Gli ultrasuoni (US) visualizzano ad ogni livello cervicale la regione interessata del collo. Visualizzano anche la zona intorno al muscolo, con vene, arterie e nervi, aiutando a programmare un'adeguata traiettoria per l'infiltrazione. Anche la diffusione della soluzione con BoNT dall'ago al muscolo infiltrato è visibile con US. E' utile combinare le informazioni anatomiche fornite da US e quelle funzionali fornite da EMG per definire i muscoli candidati a BoNT.

### Infiltrazione BoNT

Solitamente nei primi cicli di trattamento l'infiltrazione interessa pochi muscoli; in seguito, se necessario, si amplia la zona da trattare. Iniezioni multiple in uno stesso muscolo danno risultati migliori di una singola iniezione. Attualmente non ci sono raccomandazioni circa l'uso di EMG, oppure US, oppure entrambi: l'utilizzo di queste pratiche dipende dall'esperienza e dalla scelta di chi fa l'infiltrazione. Solo nel muscolo sternocleidomastoideo l'iniezione può essere fatta senza guida, negli altri muscoli cervicali si raccomanda almeno l'una o l'altro. Non ci sono studi comparativi circa l'efficacia e la tollerabilità delle diverse diluizioni di BoNT.

### Esame dei risultati

Soprattutto dopo il primo ciclo di trattamenti è importante valutare i risultati nel momento di massimo effetto (tra 4 e 6 settimane dopo l'in-

filtrazione). Per una documentazione oggettiva del paziente sono utili delle riprese video.

### Trattamenti successivi

CD è una malattia cronica con variabilità clinica nel suo corso. Nel 64% circa dei pazienti lo schema di complessità rimane invariato con i trattamenti di BoNT, mentre nel restante 36% la complessità aumenta o diminuisce. Gli intervalli tra le infiltrazioni sono di circa 12 settimane, ma recenti studi evidenziano che intervalli personalizzati possono essere più efficaci, mantenendo comunque una distanza minima tra i cicli. Un'efficace strategia per i trattamenti successivi si basa sulla ripetizione dello schema di trattamento con risultati positivi a cui si aggiungono spesso necessari aggiustamenti successivi. Sono necessarie almeno 3 sessioni consecutive prima che un piano di trattamenti si stabilizzi.

### Gestione di eventi avversi

Le infiltrazioni di BoNT sono in genere ben tollerate. Due sono gli effetti collaterali avversi che si riscontrano maggiormente: disfagia e debolezza/stanchezza diffusa. Altri effetti collaterali segnalati sono debolezza del collo, cambio della voce, bocca secca, vertigini, mal di testa. Disfagia e debolezza del collo meritano speciale attenzione perché sono potenzialmente pericolose.

### Conclusioni

L'uso combinato di EMG e guida US per infiltrazioni di BoNT è una pratica relativamente recente. Da un lato la maggior precisione può ridurre eventi avversi, dall'altro tuttavia la possibilità di raggiungere i muscoli profondi del collo può potenzialmente avere maggiori effetti collaterali, ad esempio influire sulle strutture profonde (arterie ecc.). Peraltro il loro uso ha ripercussioni sul tempo di visita e sui costi. Comunque EMG e US possono migliorare i risultati in pazienti che altrimenti non hanno risposte positive a BoNT. L'inefficacia di BoNT nel singolo paziente viene decretata laddove il miglioramento dei sintomi è inferiore al 30%; in questi casi si può valutare il trattamento chirurgico.

## V CONGRESSO DELL'ACCADEMIA LIMPE DISMOV

■ **Maria Carla Tarocchi**

■ Nei giorni 22, 23 e 24 maggio 2019 si è svolto presso l'Hotel Sheraton di Catania il 5° Congresso dell'Accademia Limpe-Dismov (Accademia italiana per lo studio della malattia di Parkinson e i disturbi del movimento), che si occupa specificamente di alcune malattie neurologiche. Alla sua 5ª edizione, questo Congresso ha avuto una notevole partecipazione, con circa 800 iscritti di cui la metà donne e un quarto giovani sotto i 35 anni. Si sono avvicendati ben 90 relatori nei 50 eventi proposti. Questi numeri testimoniano l'interesse che il mondo medico sta avendo nei confronti di malattie neurologiche spesso molto conosciute e studiate, come il Parkinson, oppure meno esaminate e approfondite, come le distonie. Un corso specifico è stato dedicato appunto alle distonie. La dott.ssa Laura Avanzino di Genova ha affrontato la fisiopatologia della malattia, anche se non esiste una spiegazione fisiopatologica univoca; il cervelletto ha un ruolo rilevante e maggiore è il suo coinvolgimento peggiore è la situazione generale. Il prof. Albanese ha parlato di "Clinica e terapia" e ha evidenziato come non solo non sia chia-



La dott.ssa Bonassi tra Vice Presidente e Presidente ARD

ro se si debba parlare di distonia oppure di distonie, ma anche che la loro genetica e fisiopatologia si stanno mostrando sempre più complesse. Anche la diagnosi è un problema in quanto non ci sono criteri affidabili e oggettivi da applicare. Quanto alla classificazione in malattia o sindrome, il prof. Albanese propone invece "variabile combinazione di un insieme di segni clinici".

La nostra Associazione ha partecipato al Congresso, e il materiale informativo che presentavamo sul nostro tavolo (opuscoli sui vari tipi di distonia, la rivista 2018, segnalibri e gadget con il nostro logo) è stato molto apprezzato e ha suscitato interesse.

Per il secondo anno ARD ha assegnato 2 premi a giovani medici sotto i 35 anni che hanno presentato i migliori studi sulla distonia. La Commissione esaminatrice era composta da vari neurologi del Comitato Scientifico. I vincitori sono stati la dott.ssa Gaia Bonassi, che lavora presso l'Ospedale San Martino di Genova e ha presentato "Sviluppo di un questionario per la valutazione del gesto antagonista



Il dott. Asci, tra Presidente e Vice Presidente ARD

in pazienti con distonia”, e il dott. Francesco Asci del Dipartimento di Neuroscienze - Università La Sapienza di Roma con “Analisi vocale in pazienti affetti da distonia laringea”. L'ARD è consapevole della grande importan-

za della ricerca e per questo ha istituito questi premi (di 2000 € ciascuno) per stimolare i giovani medici a occuparsi di distonia. Qui di seguito potete leggere il testo degli studi premiati.

## SVILUPPO DI UN QUESTIONARIO PER LA VALUTAZIONE DEL GESTO ANTAGONISTA IN PAZIENTI CON DISTONIA

■ **Gaia Bonassi<sup>1</sup>, Nicholas Cothros<sup>2</sup>, Carola Cosentino<sup>3</sup>, Francesca Di Biasio<sup>4</sup>, Elisa Pelosin<sup>3,4</sup>, Roberta Marchese<sup>4</sup>, Francesca Morgante<sup>5</sup>, Davide Martino<sup>2,6</sup>, Laura Avanzino<sup>1,4</sup>**

<sup>1</sup> Dipartimento di Medicina Sperimentale, Sezione di Fisiologia, Università di Genova; <sup>2</sup> Department of Clinical Neurosciences, University of Calgary, Calgary, AB, Canada; <sup>3</sup> Dipartimento di Neuroscienze, Università di Genova; <sup>4</sup> Ospedale Policlinico San Martino, IRCCS, Genova; <sup>5</sup> St George's, University of London, London, UK; <sup>6</sup> Hotchkiss Brain Institute, Calgary, AB, Canada

### Introduzione

Il gesto antagonista (GA) è una manovra volontaria che migliora temporaneamente posture e movimenti distonici. Sebbene la somministrazione auto indotta di stimoli sensoriali sia la categoria di GA più usata e più efficace, l'esperienza clinica suggerisce che questo tipo di fenomeno sia più sfaccettato, tanto da includere gesti puramente motori o cognitivi. Ad oggi non esiste alcuno strumento sistematico in grado di valutare tipologia e frequenza di GA nella distonia idiopatica.

### Scopo

Abbiamo sviluppato un questionario ad hoc che descriva una serie di informazioni circa il GA, al fine di classificare i gesti più usati, la loro frequenza d'uso e la loro efficacia nell'attenuare temporaneamente la distonia in un gruppo di pazienti con distonia cervicale (CD).

### Materiali e Metodi

I pazienti con CD inclusi nello studio dovevano soddisfare questi requisiti: diagnosi di CD idiopatica ad insorgenza nell'età adulta, età > ai 18 anni, un tempo trascorso dall'ultima inoculazione di tossina botulinica ≥3 mesi. Abbiamo raccolto i dati demografici e le caratteristiche cliniche dei pazienti. La gravità della CD e il tremore sono stati valutati rispettivamente con la TWSTRS e la Fahn-Tolosa. Il questionario (ST-Q) ha evidenziato diversi tipi di GA (sensorimotorio, puramente motorio, puramente

sensoriale, cognitivo). È stato richiesto ai pazienti di descrivere, per ogni GA da loro usato, la frequenza d'uso (punteggio 1-5) e il sollievo indotto dal GA con una scala da 0 a 10.

L'analisi statistica è stata eseguita con IBM SPSS 23. I dati tra i due gruppi (chi usa il GA e chi non lo usa) sono stati messi a confronto con un t-test non accoppiato o Chi-square test. L'associazione tra il punteggio del questionario ST-Q e le caratteristiche motorie (TWSTRS I and Fahn-Tolosa) e sensoriali (TWSTRS III, dolore) nei sottogruppi CD sono state valutate con la correlazione di Pearson. Infine abbiamo eseguito una regressione lineare sulle associazioni significative, aggiungendo come covariate durata di malattia, sesso ed età. Per tutte le analisi, la significatività è stata fissata a 0.05.

### Risultati

Ad oggi, un totale di 67 pazienti hanno soddisfatto i criteri di inclusione.

L'analisi statistica ha mostrato un trend verso la significatività ( $p=0.08$ ) per l'associazione tra il punteggio del ST-Q e la severità della distonia (TWSTRS I), non per la componente del dolore o con il tremore ( $p$  sempre  $>0.05$ ). Inoltre, l'associazione tra TWSTRS I e i sottopunteggi del ST-Q hanno evidenziato una significatività con il n° di azioni e con la frequenza ( $p$  sempre  $< 0.05$ ), non con il sollievo.

L'associazione tra il numero di azioni e la severità della malattia si è mantenuta significativa quando adattata per durata di malattia, età e sesso. Inoltre, l'analisi di regressione lineare ha

mostrato un'associazione significativa con la durata di malattia ( $p=0.03$ ). Quindi i dati mostrano come pazienti con maggiore severità di malattia e minor durata di malattia usino più gesti.

Infine, l'associazione tra la frequenza dei gesti e la severità della distonia è rimasta significativa quando le covariate sono state aggiunte all'analisi. L'81% dei gesti riportati erano sensorimotori, associati con il rilassamento della muscolatura distonica, principalmente attivi (ad esempio usare la mano per applicare una forza contro il segmento distonico o appoggiare il mento sulla mano), raramente passivi (come indossare un collare). Solo il 19% dei

gesti riportati erano puramente sensoriali, associati con un input somatico dato da un movimento di un distretto non distonico (ad esempio toccarsi una specifica parte del volto o del collo).

### Conclusione

Il GA è una caratteristica clinica rilevante nelle CD e può essere valutata grazie all'uso di un questionario specifico. I risultati preliminari hanno mostrato come (i) i gesti sensorimotori sono i più frequentemente usati dai pazienti con CD e che (ii) i pazienti con distonia più grave e con una minor durata di malattia tendono ad usare diverse tipologie di movimenti.

## ANALISI VOCALE NELLA DISFONIA SPASMODICA ADDUTTORIA: VALUTAZIONE OBIETTIVA E RISPOSTA ALLA TOSSINA BOTULINICA

■ **Francesco Asci, A. Suppa, L. Marsili, G. Ruoppolo, G. Costantini, G. Saggio, A. Berardelli**

■ La disfonia spasmodica adduttoria (ASD) è una distonia focale compito-specifica che risulta caratterizzata clinicamente da spasmi muscolari involontari a carico dei muscoli tiroaritenoidi, costrittori delle corde vocali.

La disfonia spasmodica adduttoria viene trattata con iniezioni di tossina botulinica nei muscoli tiroaritenoidi, determinando una riduzione degli spasmi involontari delle corde vocali, con beneficio clinico. La diagnosi ed il trattamento della disfonia spasmodica adduttoria si basa su una valutazione neurologica qualitativa, a causa dell'assenza di criteri standardizzati e di strumenti di valutazione quantitativi.

### Obiettivi

Gli obiettivi del nostro studio sono stati l'utilizzo dell'analisi vocale cepstrale e algoritmi di machine-learning per comparare i soggetti sani di controllo con i pazienti affetti da disfonia sottoposti a trattamento con tossina botulinica ed in assenza di trattamento, in modo da classificare i pazienti disfonici, monitorare il trattamento con tossina botulinica e quantificare la gravità della malattia.

A tale scopo abbiamo reclutato 60 pazienti affetti da disfonia spasmodica adduttoria, che sono stati valutati mentre non erano in tratta-

mento con tossina botulinica, ed un gruppo di 60 soggetti sani di controllo. Un sottogruppo di 35 pazienti disfonici è stato valutato anche mentre era sotto l'effetto della tossina botulinica. Abbiamo quindi registrato l'emissione sostenuta di una vocale aperta (“/e/”) e di una frase (“Nella casa in riva al mare Maria vide tre cani bianchi e neri”) per mezzo di un microfono ad alta definizione. I campioni vocali sono stati sottoposti ad analisi cepstrale e ad analisi con algoritmi di machine-learning. Abbiamo osservato che l'analisi cepstrale è in grado di differenziare i pazienti disfonici non sottoposti all'effetto di tossina botulinica dai pazienti sotto l'effetto di tossina botulinica e dai soggetti sani di controllo. In particolare, l'analisi con curve ROC ha dimostrato che gli algoritmi di machine-learning permettono di ottenere risultati migliori rispetto all'analisi cepstrale nel differenziare i pazienti disfonici dai soggetti sani ed i pazienti trattati da quelli non trattati.

### Conclusione

Possiamo pertanto concludere che gli algoritmi di machine-learning rappresentano un nuovo utile strumento per supportare i clinici nella diagnosi e nel trattamento della disfonia spasmodica adduttoria.

## WORKSHOP “FLOWING WITH DYSTONIA”

Nei giorni 24, 25 e 26 maggio la dott.ssa Fabiana Bardi, psicoterapeuta e socia ARD, ha organizzato a Torino questo particolare workshop rivolto soprattutto, ma non solo, a pazienti con distonia.

Lo scopo è stato esplorare e potenziare i fattori mentali, emozionali e psicologici che possono aiutare a gestire le limitazioni causate dalla distonia. Non sono stati proposti metodi riabilitativi ma è stato usato un approccio psicologico, utilizzando metodologie di psicoterapeutica corporea con esercizi individuali, in coppia e in gruppo.

Beatrice Pozzoli e Sandra Valenzuela del Direttivo ARD hanno partecipato al workshop e allestito un desk con materiale informativo della nostra Associazione.

Le donazioni ad ARD da parte dei partecipanti (sia in loco che tramite Facebook) hanno raggiunto la cifra di 3.524 € e serviranno per il progetto di un corso di formazione per fisioterapisti specificamente dedicato al trattamento delle distonie. Questo corso avrà luogo a Milano a marzo 2020.

*Seguono le impressioni sul workshop di Sandra Valenzuela e Raquel Vacas con le foto di Beatrice Pozzoli*

Beatrice Pozzoli e io siamo arrivate a Torino invitate dalla signora Fabiana Bardi, in rappresentanza di ARD, per assistere al Workshop da lei organizzato.

E' stata la prima volta in questa città, e la mia prima partecipazione a un workshop.

Vorrei raccontare la mia esperienza personale. Questo incontro mi ha fatto capire l'importanza del confronto con altri malati, e vedere che insieme si riescono a fare più cose, in armonia e serenità. In questa occasione, ricca di attività, abbiamo avuto la possibilità di conoscere altre persone con distonia. Abbiamo condiviso le nostre esperienze mediche, il rapporto tra medici e pazienti, e quello con la realtà quotidiana.

Ci sono stati momenti di riflessione, accompagnati di musica, balli e movimenti liberi del nostro corpo, seguendo le nostre sensazioni in relazione a corpo, spazio e mente.



Inoltre abbiamo goduto dell'ottima cucina della signora Giuli e dei suoi collaboratori.

E' stato un evento molto coinvolgente e interessante, dove personalmente ho imparato a fermarmi per una riflessione, sentire il mio corpo, la mia interiorità, la mia mente e tutto quello che mi circonda.

Le diverse attività svolte hanno rafforzato la mia autostima, il credere in me stessa.

Mi hanno aiutato nell'insieme a far defluire i pensieri e le sensazioni e mi hanno permesso di caricarmi di energia positiva.

Ringrazio tutti quelli che hanno lavorato e collaborato per la realizzazione dell'evento.

**Sandra Valenzuela**

per il corso di formazione specializzato in distonia per fisioterapisti.

In questi giorni ci sono state fornite risorse per gestire a livello fisico e psichico la nostra malattia. Dal lavoro con i nostri limiti, agli interventi in ambito nutrizionale, fisioterapico, sessuale e neurologico.

Il workshop è stato molto completo, è stata un'ottima occasione per instaurare nuovi rapporti, condividere esperienze e confrontarsi con altri malati.

Tutto ciò in modo completamente gratuito, dagli spostamenti, al cibo e all'alloggio, grazie alla generosità di Fabiana.

**Raquel Vacas**

Sono stata molto lieta di essere una delle partecipanti al workshop tenuto a Torino dal 24 al 26 maggio.

L'iniziativa organizzata da Fabiana Bardi, finora mai realizzata, ha avuto come obiettivo la raccolta fondi



*Beatrice Pozzoli*

## D-DAYS 2019 A LONDRA

Traduzione di **Raquel Vacas**  
(dalla Newsletter di *Dystonia Europe*, dicembre 2019)

Quest'anno Londra ha ospitato, nel mese di luglio, il consueto incontro annuale di *Dystonia Europe*. Malati di distonia, familiari, medici, infermieri, logopedisti, fisioterapisti si sono riuniti per imparare, insegnare e sperimentare durante i D-Days che quest'anno si sono focalizzati sulla distonia nelle varie età della vita, dall'infanzia all'adolescenza all'età adulta.

Il convegno era diviso in due parti: le esperienze dei pazienti e gli aggiornamenti scientifici. L'evento è stato introdotto dall'allora presidente di *Dystonia Europe*, Merete Avery, che ha illustrato gli scopi di DE: migliorare la qualità della vita delle persone affette da distonia e dare supporto alla ricerca per una cura. Ha anche evidenziato gli obiettivi di promozione di educazione e ricerca, di aumento della consapevolezza e diffusione dell'informazione sulla distonia.

I pazienti e i loro familiari hanno condiviso esperienze personali nel loro percorso con la

distonia. Questa è stata una parte molto importante e commovente dei D-Days. La prima a parlare è stata Sam, mamma di Isabella, 7 anni, affetta da distonia; ha raccontato il lungo percorso per ottenere una corretta diagnosi e poi l'adattamento alle necessità della piccola a scuola. La bambina è stata in grado di raggiungere la scuola con la sua sedia a rotelle, questo le ha dato maggiore indipendenza e così ha iniziato a sentirsi parte della classe. I suoi genitori hanno anche organizzato la settimana della consapevolezza a scuola per familiarizzare la comunità scolastica con la distonia ed aiutare gli altri a comprenderla. Sam vorrebbe aumentare la consapevolezza sui sintomi non motori (ad esempio depressione e apatia), che possono anche verificarsi nella distonia ed essere tanto invalidanti quanto i sintomi motori. E' stata poi la volta di Nick, che ha cominciato a trascinare la sua gamba all'età di 7 anni. All'inizio i suoi sintomi distonici non erano stati



I delegati delle Associazioni europee, Londra (Foto Stephan Röhl)

riconosciuti e questo è uno dei problemi più rilevanti. Nick crede che la formazione nell'assistenza sanitaria dovrebbe essere migliorata, per prevenire ritardi e danni causati da una mancata o errata diagnosi. Si potrebbe così ridurre lo stress del paziente di fronte a questa situazione di vita inaspettata.

La terza persona che ha voluto condividere la sua storia è stata Tully, con diagnosi di paralisi cerebrale. All'età di 13 anni ha cominciato ad avere la distonia al piede e un anno dopo fu costretta a servirsi della carrozzina. Le fu diagnosticata una distonia generalizzata. Lo sport è sempre stato una parte molto importante della sua vita e, nonostante la difficoltà nel continuare a nuotare, lei ha sfidato se stessa e ha vinto una medaglia d'oro nel 2018.

Durante la parte scientifica il pubblico ha ascoltato diversi esperti nel campo della distonia. Il primo relatore è stato il prof. Tim Adlam dell'Università di Londra, che nella sua ricerca si è focalizzato sulle tecnologie adattative: come possono i bambini con disabilità essere in grado di muoversi ed esplorare. Ha disegnato un sedile con tecnologia adattativa (KiTe) che fornisce funzioni di supporto, ad esempio aiuto ai bambini per raggiungere ed afferrare i giocattoli. In una prospettiva futura, la tecnologia dovrebbe apportare delle soluzioni per mettere in grado i bambini di giocare con i loro compagni e avere la libertà di muoversi.

Karen Esposito, logopedista, ha incoraggiato tutto il pubblico a "cercare" la propria voce. Durante la conferenza ha presentato diversi tipi di distonia laringea e ha posto l'attenzione sull'importanza di ricevere una diagnosi precisa e una terapia da parte di un'équipe multidisciplinare.

Hortensia Gimeno, terapeuta occupazionale, ha mostrato i risultati del suo studio in "Orientamento Cognitivo per un approccio alle prestazioni occupazionali giornaliere" (CO-OP)". Si tratta di uno studio molto importante, in cui i partecipanti vengono invitati a scegliere i propri obiettivi, in linea con un approccio che vede il paziente al centro dell'intervento terapeutico. CO-OP è stato utilizzato dai bambini e dalle loro famiglie e al termine della terapia si è osservato un grosso miglioramento delle abilità.

Il dott. Jean-Pierre Lin e la prof.ssa Francesca Morgante hanno parlato dei progressi nel trattamento della distonia. Il dott. Lin si è soffermato sulla figura del candidato ideale per

la Stimolazione Cerebrale Profonda (DBS). Ha sostenuto che forse il trattamento dovrebbe essere proposto quando il cervello ha ancora una potenziale plasticità, facendo un'analogia con i bambini sottoposti all'impianto cocleare, che possono ancora sviluppare il linguaggio se l'intervento è fatto entro i 5 anni; se fatto più tardi è improbabile che ci riescano. L'età di per sé non dovrebbe essere un limite per la DBS. La prof.ssa Morgante ha mostrato i criteri per la DBS nella distonia: (1) scarsa qualità di vita e disabilità severa; (2) numerosità dei fattori che hanno un impatto sulla qualità di vita nella distonia cervicale; (3) postura anormale della testa non correggibile con la tossina botulinica; (4) forte dolore che impatta sulle attività giornaliere e/o sul sonno; (5) grave tremore della testa (invalidante funzionalmente e socialmente). E' importante anche sapere quali sono i potenziali effetti avversi collegati alla DBS: (1) sanguinamento (molto raro nella DBS per la distonia); (2) infezioni; (3) complicazioni collegate al dispositivo, che sono più comuni nei bambini che negli adulti. La conclusione più importante è che un'attenta selezione dei pazienti per la DBS aumenta le probabilità di riuscita della stessa.

La dott.ssa Marie H el ene Marion ha presentato il trattamento di prima scelta nella distonia, le infiltrazioni di tossina botulinica. Ha sottolineato che la prima infiltrazione non   mai ottimale. Le infiltrazioni devono essere personalizzate, per essere sicuri che il secondo trattamento sar  migliore. E' importante capire che la tossina botulinica non   un "rimedio veloce"; le aspettative sia dei dottori sia dei pazienti devono essere allineate e almeno discusse prima dell'inizio del trattamento.

La dott.ssa Kathryn Peall e la prof.ssa Marjan Jahanshahi si sono concentrate sui sintomi non motori della distonia che includono depressione, disturbi d'ansia, disturbi del sonno, dolore e handicap cognitivo. E' molto importante riconoscere i sintomi non motori nella distonia perch  possono essere tanto invalidanti quanto i sintomi motori.

Il prof. Mark Edwards ha parlato della riabilitazione nella distonia. La distonia non   un problema di forza muscolare, ma principalmente un problema di controllo del movimento. Come tale, se il cervello ha disimparato dei movimenti dovrebbe esserci la possibilit  di impararli nuovamente. Le prove di efficacia fornite dalla ricerca sulla riabilitazione nel-

la distonia sono limitate. Comunque esistono prove dell'influenza positiva della fisioterapia nella distonia cervicale (eseguita 5 volte al giorno). Non esiste un test per diagnosticare la distonia: la diagnosi viene fatta sulla base dell'osservazione clinica. La genetica può soltanto aiutare a specificare il tipo di distonia. E' importante caratterizzare clinicamente ed in modo accurato la distonia (ad es. età di comparsa, distribuzione, modelli temporali, variabilità, forma isolata o combinata) e la sua base eziologica (ad es. patologia del sistema nervoso, genetica o acquisita).

Infine, la prof.ssa Maja Relja ha presentato i risultati dell'indagine internazionale online sul riconoscimento dei sintomi distonici e l'acces-

sibilità ai trattamenti. Le domande sono state tradotte in 24 lingue e fino ad ora all'incirca 3000 persone con distonia hanno condiviso le loro risposte. I risultati forniscono una visione importante sulla qualità delle cure in Europa. Inoltre la prof.ssa Relja ha mostrato come in Croazia negli ultimi 10 anni si sia realizzato un notevole progresso, in seguito al suo programma di formazione sulla distonia nell'ambito della preparazione dei medici generici. Questo ha ridotto i tempi per la diagnosi di distonia e ha migliorato le valutazioni degli specialisti. In conclusione, il messaggio finale di questo evento è che la formazione è il passaggio chiave per migliorare la consapevolezza sulla distonia.

## CONGRESSO SIN 2019

Manuela Murrocu

Nei giorni dal 12 al 15 di ottobre, la Sin (*Società Italiana di Neurologia*) ha tenuto a Bologna il suo 50° Congresso Nazionale, al quale l'ARD ha partecipato, allestando nella sezione dedicata alle associazioni il proprio banchetto informativo con l'esposizione delle brochure sulle varie forme di distonia, per evidenziare le problematiche di questa malattia, ancora



Sandra Valenzuela e Manuela Murrocu

purtroppo poco conosciuta anche da molti neurologi.

Il Congresso si è svolto con sessioni plenarie, workshop, conferenze didattiche e molti corsi di aggiornamento dedicati ai tanti rami delle malattie neurologiche, dal morbo di Alzheimer alle cefalee, dalla sclerosi multipla all'epilessia, dal Parkinson ai disturbi neuropsichiatrici e funzionali in neurologia, e così via.

Tra i workshop svolti, alcuni sono stati dedicati ai vari disturbi del movimento tra i quali la distonia.

Specificatamente, in quello dedicato a "Clinica, Fisiopatologia e terapia della Distonia" erano moderatori della discussione il prof. Alberto Albanese, dell'Istituto Humanitas di Milano, che ha approfondito l'argomento *Clinica e classificazione delle Distonie*, e il prof. Giovanni Defazio, del Policlinico Universitario di Cagliari, che ha analizzato *I fattori genetici e ambientali*; nella stessa sezione si è poi evidenziata la problematica legata a *Fisiopatologia e Terapia*, analizzate rispettivamente dalla dott.ssa Antonella Conte (Roma), e dalla dott.ssa Stefania Lalli (Milano).

Nel workshop dedicato a "DBS: stato dell'arte e direzioni future" con moderatori il prof. Alberto Priori (Milano) e il dott. Maurizio Zibetti (Torino), è stato approfondito l'argomento

DBS – nelle sue indicazioni classiche: *Parkinson, Tremore e Distonia* dal dott. Carlo Alberto Artusi (Torino); *DBS e Depressione* dal dott. Tommaso Bocci (Milano); *DBS e Demenza* dalla prof.ssa Francesca Morgante Londra); *DBS e Stroke* dal dott. Giovanni Cossu (Cagliari).

Il workshop "Tossina botulinica, nuove prospettive ed effetti a lungo termine", moderato dalla prof.ssa Maria Concetta Altavista (Roma) e dal prof. Francesco Bono (Catanzaro), ha visto l'intervento del prof. Cesare Montecucco (Padova) su: *Le Nuove Tossine Botuliniche, seguito da una sezione dedicata a Efficacia ed eventi avversi a lungo termine*, in cui sono intervenuti il prof. Paolo Girlanda (Messina) per le *Distonie*, il dott. Franco Molteni (Como) per la *Spasticità*, la dott.ssa Anna Rita Bentivoglio (Roma) per il *Sistema Autonomo*. Il workshop si è chiuso con una riunione del Gruppo di Studio presieduto dal dott. Roberto Eleopra (Milano).

Anche quest'anno l'ARD, come è solita fare dal 2012, in occasione del Congresso ha consegnato a due giovani medici neurologi ricercatori, impegnati nel campo della ricerca sulle Distonie, un premio di 1000€ ciascuno, per la presentazione di uno studio su un particolare aspetto della malattia. I medici premiati, scelti da una commissione di neurologi della SIN, sono stati la dott.ssa Paola Imbriani del Policlinico Universitario di Tor Vergata di Roma, che ha presentato "*RGS9-2 ripristina i livelli e il signaling del recettore D2 della dopamina in modelli murini di distonia DYT1*" e la dott.ssa Ottavia Baldi del Dipartimento di Neuroscienze del Policlinico Universitario San Martino di Genova con "*La Teoria della mente emotiva e cognitiva è alterata nei pazienti con distonia cervicale e tremore*". A seguire potete leggere i testi degli studi premiati.

L'ARD continua a proporre questi premi nella certezza che possano stimolare la ricerca e la diffusione della conoscenza della distonia.

## RGS9-2 RIPRISTINA I LIVELLI E IL SIGNALING DEI RECETTORI D2 DELLA DOPAMINA IN MODELLI MURINI DI DISTONIA DYT1

Paola Imbriani<sup>1,2</sup>, Paola Bonsi<sup>1</sup>, Giulia Ponterio<sup>1,2</sup>, Annalisa Tassone<sup>1,2</sup>, Giuseppe Sciamanna<sup>1,2</sup>, Sara Migliarini<sup>3</sup>, Giuseppina Martella<sup>1,2</sup>, Maria Meringolo<sup>1,2</sup>, Rose E Goodchild<sup>4</sup>, Nicola Biagio Mercuri<sup>1,2</sup>, Massimo Pasqualetti<sup>3,5</sup>, Erwan Bezard<sup>6</sup>, Antonio Pisani<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Laboratorio di Neurofisiologia e Plasticità, IRCCS Fondazione Santa Lucia, Roma

<sup>2</sup> Dipartimento di Medicina dei Sistemi, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata", Roma

<sup>3</sup> Dipartimento di Biologia, Università di Pisa, Pisa

<sup>4</sup> Department of Neurosciences, VIB-KU Leuven Center for Brain and Disease Research, KU Leuven, Belgium

<sup>5</sup> Centro di Neuroscienze e Sistemi Cognitivi @UniTn, Istituto Italiano di Tecnologia, Rovereto

<sup>6</sup> Institut des Maladies Neurodégénératives, UMR 5293, Bordeaux, France

### Introduzione

La distonia *DYT1-TOR1A* è una grave forma di distonia generalizzata ad esordio infantile causata da una delezione, ereditata con modalità autosomica dominante, di 3 paia di basi (GAG) nel gene *TOR1A* che codifica per la proteina TorsinA. I meccanismi fisiopatologici alla base di questa malattia non sono ancora del tutto noti, sebbene si ipotizzi una disfunzione dopaminergica a livello striatale. A tal proposito, studi clinici hanno dimostrato una ridotta disponibilità dei recettori dopaminergici D2 (DRD2) a livello del caudato - putamen in pazienti *DYT1* rispetto ai soggetti di controllo; risultati analoghi si sono ottenuti anche con studi sperimentali condotti su diversi modelli animali di *DYT1*, che mostrano una disfun-

zione a carico di questi recettori. Alla base di tale disfunzione si ipotizza un'alterazione del coupling tra i DRD2 e le proteine G associate e coinvolte nel signaling recettoriale, tuttavia i precisi meccanismi molecolari non sono ancora stati del tutto dimostrati. Lo scopo di questo studio, pertanto, è stato quello di investigare i meccanismi molecolari che sottendono i ridotti livelli e l'alterato signaling DRD2 a livello striatale.

### Materiali e metodi

Gli esperimenti sono stati condotti su due modelli murini di dystonia *DYT1* (topi knock-out *Tor1a<sup>-/-</sup>* e topi knock-in *Tor1a<sup>Δgag/+</sup>*) e sui rispettivi topi wild-type. Abbiamo utilizzato un



La dott.ssa Imbriani

approccio multidisciplinare, con tecniche di immunoblotting, autoradiografia recettoriale, imaging confocale, vettori virali e registrazioni elettrofisiologiche di interneuroni colinergici striatali mediante patch-clamp.

**Risultati:** Nei nostri modelli DYT1 abbiamo trovato una riduzione dei livelli sia di DRD2 che di

RGS9-2, una proteina regolatrice che modula il signaling DRD2 e ne inibisce l'internalizzazione. Abbiamo quindi esplorato i circuiti implicati nel controllo della qualità delle proteine espresse sulla membrana plasmatica, il trafficking endocitico e la degradazione lisosomiale, trovando alterazioni dei marcatori endosomiali e autofagico-lisosomiali, come Rab4, LC3-II e LAMP-2, a livello striatale nei modelli *DYT1* rispetto ai controlli. Infine, abbiamo dimostrato che la delezione indotta di RGS9-2 mima la condizione di disfunzione del recettore DRD2 osservata nello striato di *DYT1*, mentre la sua sovraespressione è in grado di ripristinare sia i livelli di DRD2 sia le risposte elettrofisiologiche dei neuroni striatali.

### Conclusioni

I nostri risultati avvalorano l'ipotesi di una sottoregolazione di DRD2 nella distonia *DYT1*, determinata da un'alterata stabilità del recettore, causata dalla perdita di funzione di TorsinA, e mediata da un'alterazione dei meccanismi coinvolti nel trafficking e degradazione lisosomiale. Il presente studio quindi contribuisce a chiarire i meccanismi molecolari alla base della disfunzione dopaminergica striatale DRD2 in questa forma di distonia, e spiega almeno in parte l'inefficacia della terapia dopaminergica in questa grave forma di distonia, aprendo nuove promettenti possibilità terapeutiche.

## LA TEORIA DELLA MENTE AFFETTIVA E COGNITIVA È COMPROMESSA NEI PAZIENTI AFFETTI DA DISTONIA CERVICALE E TREMORE

**Ottavia Baldi<sup>1</sup>, Giovanna Lagravinese<sup>1</sup>, Gabriella Santangelo<sup>2</sup>, Elisa Pelosin<sup>1,3</sup>, Sofia Cuoco<sup>4</sup>, Roberta Marchese<sup>3</sup>, Francesca Di Biasio<sup>3</sup>, Carlo Serrati<sup>3</sup>, Paolo Barone<sup>4</sup>, Giovanni Abbruzzese<sup>1</sup>, Laura Avanzino<sup>3,5</sup> (Genova, Caserta, Salerno)**

<sup>1</sup> Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili (DiNOGMI), Università degli Studi di Genova

<sup>2</sup> Dipartimento di Psicologia, Università della Campania "Luigi Vanvitelli", Caserta

<sup>3</sup> IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genova

<sup>4</sup> Centro delle Malattie Neurodegenerative (CEMAND), Dipartimento di Medicina e Chirurgia, Sezione di Neuroscienze, Università di Salerno, Baronissi.

<sup>5</sup> Dipartimento di Medicina Sperimentale (DIMES), Sezione di Fisiologia Umana, Università degli Studi di Genova

### Introduzione

La distonia cervicale (CD) è caratterizzata da contrazioni muscolari involontarie ricorrenti o continue e successive posture anomale del capo e del collo. Ultimamente sempre maggiori le evidenze suggeriscono che questa

malattia sia accompagnata da una serie di sintomi non motori. In particolare, sono state osservate anche difficoltà nella teoria della mente (ToM), che valuta la capacità di comprendere gli stati mentali delle altre persone sia a livello cognitivo sia a livello affettivo.

### Scopo dello studio

In questo studio abbiamo valutato se siano presenti differenze nella capacità di dedurre i pensieri e le intenzioni altrui (ToM cognitiva) e comprendere le emozioni e i sentimenti di altre persone (ToM affettiva) in pazienti affetti da distonia cervicale con e senza tremore.

### Metodi

Abbiamo arruolato 35 pazienti con distonia cervicale idiopatica, 21 con tremore (CD-T) e 14 senza tremore (CD-NT), e 47 soggetti sani (HS) abbinati per età, livello di istruzione e capacità cognitive. La gravità di malattia è stata valutata attraverso la scala di severità di malattia di Toronto (Toronto Disease Severity scale). Abbiamo valutato la ToM affettiva mediante la versione italiana modificata del "Compito di attribuzione delle emozioni" (Emotion Attribution Task (EAT)): ai partecipanti veniva chiesto di indicare il tipo di emozione provata dai personaggi principali di 35 brevi racconti, descrivendo le situazioni emotive (ad esempio: un uomo attaccato da un ragno nero). Per la valutazione della ToM cognitiva, abbiamo utilizzato la versione italiana del test avanzato della ToM (Advanced Test of ToM (AT)): il compito richiedeva di indicare il motivo per cui i personaggi di 13 storie realistiche, in cui due o più personaggi interagivano tra loro in contesti familiari o sociali (ad esempio: dei bambini che discutono riguardo a chi appartenga un giocattolo) si comportavano in quel modo.

### Risultati

I risultati hanno confermato che le capacità cognitive e affettive della ToM erano compromesse nei pazienti con distonia cervicale. In particolare, per quanto riguarda la ToM affettiva, i pazienti con distonia cervicale con e senza tremore hanno mostrato prestazioni peggiori rispetto ai soggetti sani nel riconoscere i sentimenti emotivi espressi nelle situazioni mostrate nell'EAT (CD-T vs HS:  $p = 0,03$ ; CD-NT vs HS:  $p = 0,04$ ). Non sono emerse differenze tra CD-T e CD-NT ( $p = 0,59$ ).

Per quanto riguarda la ToM cognitiva, anche in questo caso sia i pazienti con distonia cervicale con tremore sia quelli senza tremore hanno ottenuto risultati peggiori rispetto ai soggetti sani nell'AT (CD-T:  $p < 0,001$ ; CD-NT:  $p = 0,039$ ). Inoltre, i pazienti con distonia cervicale e tremore mostravano risultati peggiori nella

capacità di dedurre i pensieri e le intenzioni altrui (ToM cognitiva) rispetto ai pazienti con distonia cervicale senza tremore ( $p = 0,045$ ). Infine, è emersa una significativa correlazione negativa tra la gravità della malattia e le prestazioni nel compito AT ( $p = 0,02$ ).

### Discussione

Il nostro studio ha dimostrato che la capacità di riconoscere le emozioni e i sentimenti di altre persone è alterata nei pazienti con distonia cervicale con e senza tremore. I pazienti con tremore hanno mostrato una performance peggiore della ToM cognitiva rispetto ai pazienti con distonia cervicale senza tremore.

### Conclusione

Questi risultati supportano l'ipotesi che la distonia possa essere un "disordine di rete" che coinvolge i gangli della base e le loro connessioni con altre strutture cerebrali, come il cervello, probabilmente coinvolto nel tremore, e le aree coinvolte nel riconoscimento degli stati cognitivi e affettivi.



La dott.ssa Baldi

## INTERVISTA A FRANCESCA MORGANTE DEL ST GEORGE'S UNIVERSITY HOSPITAL A LONDRA

Traduzione di **Raquel Vacas**

(dalla Newsletter di *Dystonia Europe*, dicembre 2018)

Il St George's University Hospital di Londra è uno dei più grandi Ospedali Universitari del Regno Unito e offre cure specialistiche per molte patologie. L'Ospedale è rinomato a livello internazionale in ambito neurologico e offre servizi multidisciplinari per la diagnosi, il trattamento e la cura di qualsiasi patologia riguardante il cervello, inclusa la Stimolazione Cerebrale Profonda (DBS) per la distonia. Inoltre il St George's è un polo rilevante per ricerca, formazione, insegnamento e istruzione. La prof.ssa Francesca Morgante, neurologa presso il St George's, ci permette in questa intervista di scoprire di più sulla distonia, sulla DBS e sul suo lavoro nell'Ospedale.

### **Da quanto tempo si occupa di distonia e che cosa l'ha portata a interessarsi di questo campo?**

Lavoro in questo campo dal 2000. All'inizio fu per caso perché fui fortunata a concludere il mio tirocinio sotto la supervisione del prof. Quartarone dell'Università di Messina, A quell'epoca lui stava iniziando a studiare il meccanismo della distonia. Fu così che incontrai pazienti con distonia, e da allora il mio interesse si volse innanzitutto allo studio di questo disturbo, e in secondo luogo alla cura basandomi sulla comprensione del meccanismo. Nel 2005 mi fu data l'opportunità di trasformare il grande centro di trattamento con tossina botulinica guidato dal prof. Girlanda in un ambulatorio specializzato in distonia. Inizialmente le persone con distonia venivano valutate e sottoposte a trattamento in modo molto veloce, quindi c'era la necessità di un ambulatorio distonie dove si investisse più tempo nella valutazione del paziente, per comprendere veramente l'impatto della distonia. Per alcuni pazienti si valutavano positivamente i risultati raggiunti, ma era evidente che la loro qualità di vita era influenzata negativamente dalla malattia.

### **Quali sono i diversi tipi di distonia?**

La distonia è un disturbo molto eterogeneo. Si può classificare a seconda dell'eziologia,

ovvero delle cause. La maggior parte delle persone idonee per l'intervento di stimolazione cerebrale profonda (DBS) hanno una distonia di tipo genetico o idiopatica (cioè di causa sconosciuta). La distonia genetica si sviluppa attraverso una mutazione genetica: la mutazione più comune è quella del gene DYT1e di solito si palesa nell'infanzia. In merito alla distonia idiopatica le cause di esordio della distonia nell'adulto sono collegate a distonie focali (in cui solo i muscoli di una parte del corpo vengono colpiti dalla malattia).

Possiamo classificare la distonia anche a seconda della parte del corpo colpita; può riguardare la totalità del corpo, e allora prende il nome di distonia generalizzata, oppure una parte sola, per cui si parla di distonia focale. Esistono anche le distonie segmentali che colpiscono due zone collegate del corpo (per esempio la bocca e gli occhi). Molti pazienti che vengono esaminati per la DBS hanno distonie focali e segmentali.

### **Come funziona la DBS per i pazienti con distonia?**

Il meccanismo di azione della DBS nella distonia si basa principalmente sull'ipotesi che il disturbo sia dovuto all'incapacità di attivazione del circuito dei gangli della base nel cervello. Questo circuito include una struttura denominata globo pallido interno (GPi) e la corteccia motoria.

Nella DBS dei cavi molto sottili (conduttori) forniscono una stimolazione elettrica al GPi che migliora l'attivazione all'interno di quel circuito nel cervello, procurando sollievo dai sintomi. Questa ipotesi è supportata da alcuni studi ma anche dal fatto che molte persone con distonia presentano un grande miglioramento con questo intervento. Può comparire un sollievo sia nei sintomi motori (come miglioramento nei movimenti, la postura anomala o il tremore), ma anche nei sintomi non motori come il dolore.

### **Chi è idoneo per l'intervento di DBS?**

I migliori candidati sono quelli con distonia ge-

neralizzata, la cui distonia è spesso molto grave. Comunque le persone idonee sono quelle che hanno una qualità di vita (QoL) compromessa, nonostante il trattamento con terapie farmacologiche (la tossina botulinica è la cura di prima scelta). Questo criterio è difficile da misurare perché la qualità di vita può riferirsi a parecchi aspetti, come una riduzione della vita sociale e l'impatto psicologico della distonia nella vita di una persona. Ad esempio, consiglio la DBS alle persone giovani con distonia cervicale o distonia focale che ne possano beneficiare, perché la distonia può davvero avere un impatto importante sul lavoro, la vita sociale e i rapporti personali. La distonia non è soltanto collegata ai sintomi fisici come una postura anomala; i fattori clinici sono tanti, ma non dovremmo ignorare quelli sociali e psicologici.

### **Quali sono i benefici ed i rischi connessi alla DBS?**

Parliamo prima dei rischi. Essendo un intervento neurologico esiste un lieve rischio di danni neurologici, come l'emorragia cerebrale, l'infezione dell'impianto e l'infezione cerebrale. Comunque questo accade soltanto in un piccolo gruppo di pazienti - meno del 2% - che possono essere curati. Inoltre questi rischi si possono ridurre quando si selezionano accuratamente i pazienti (attraverso opportuni esami del cervello) in un centro specializzato. Riguardo ai benefici, si registrano miglioramenti dei movimenti anomali che oscillano tra il 30- 60%. La maggior parte dei pazienti vede un miglioramento tra il 40-50%, a seconda del tipo di distonia.

Ci sono anche dei miglioramenti netti nella qualità della vita, nella riduzione del tremore e dei sintomi collegati alla disabilità motoria.

### **Quale è la sua opinione sui progressi nella programmazione della DBS per le persone con distonia?**

Nonostante l'intervento di DBS, alcuni pazienti non vedono alcun miglioramento nei loro sintomi. Attualmente la tecnologia della DBS ha fatto dei progressi che permettono una programmazione più evoluta per ridurre gli effetti collaterali; questo include una buona regolazione della stimolazione, che potrebbe inoltre essere diversa tra i due tratti collegati agli elettrodi della DBS. Con questa tecnologia ora possiamo controllare in modo molto accurato

la stimolazione della parte del cervello interessata, ed evitare la stimolazione nelle parti dove la corrente potrebbe produrre effetti collaterali.

### **Potrebbe spiegare il collegamento del St George's Hospital con i pazienti distonici?**

Ci sono due fattori importanti che ci hanno permesso di specializzarci nel trattamento delle persone con distonia. Il primo fattore è che il St George's è una clinica molto grande con tanti medici specialisti che hanno sviluppato la propria competenza in quest'area. Un neurologo con cui lavoro a stretto contatto è il prof. Mark Edwards, che ha un'ampia esperienza e sta facendo molto a livello di diagnosi e ricerca per le persone con distonia. Il secondo fattore è che il St George's ha costituito un gruppo di ricerca specifico per i pazienti distonici. Questo gruppo comprende, oltre a me, ricercatori come il prof. Edwards e la dott.ssa Anna Sadnicka, che hanno un interesse specifico per la comprensione dei meccanismi alla base dei diversi tipi di distonia.

### **Che ruolo ha il St George's nel campo della distonia e della ricerca?**

Offriamo diverse opzioni di trattamento per la distonia e ci occupiamo particolarmente di distonie cervicali invalidanti usando la tecnologia DBS. Questo risultato è stato raggiunto grazie allo sviluppo del servizio di DBS guidato dal neurochirurgo Erlick Pereira. Stiamo anche conducendo ricerche per comprendere la fisiopatologia della distonia, cioè il percorso della distonia nel cervello.

Ci sono stati alcuni studi in questo ambito, ma ancora non c'è ancora una vera comprensione della distonia, o del motivo per cui può presentarsi in modo così eterogeneo in persone diverse, perché può colpire tutto il corpo o solo una parte, perché può essere lieve o grave o può causare notevole dolore o tremore. In poche parole, al St George's stiamo cercando di comprendere meglio la distonia e il meccanismo alla base della malattia, usando la DBS.

### **Secondo lei di che cosa dovrebbero essere consapevoli le persone colpite dalla distonia?**

Una delle cose più importanti di cui mi sono resa conto lavorando con persone che hanno la distonia - soprattutto con i quarantenni, cinquantenni con distonia cervicale - è che

soffrono tanto lo stigma di questa condizione. I pazienti con distonia vivono la loro vita nascondendo i loro sintomi. E' essenziale comunicare con la comunità medica e con altri pazienti, è importante trovare tempo per parlare dell'impatto della malattia nella vita del paziente. Uno dei maggiori ostacoli sociali è dovuto al fatto che i pazienti provano a nascondere i loro sintomi. Quello di cui forse non si rendono conto è che cercare costantemente di nascondere questi sintomi può provocare ulteriori problemi, come il dolore. Una parte del problema è costituito dalla brevità delle visite; molti pazienti si recano in un

ospedale normale invece che in un ospedale specializzato in distonia. I pazienti hanno bisogno di una valutazione multidisciplinare almeno una volta all'anno. Un altro problema è che i pazienti non si rendono conto del punto fino a cui la distonia influenza la loro vita finché non parlano con uno specialista che pone loro le domande giuste. Alcune volte una visita in un ambulatorio specializzato in distonia può durare un'ora e insieme accertiamo le conseguenze che la distonia sta procurando alla loro vita. Per questo è fondamentale che si intervenga il più presto possibile e in modo scrupoloso.

## STIMOLAZIONE CEREBRALE NON INVASIVA NELLA DISTONIA RIPERCUSSIONI TERAPEUTICHE

■ **R. Erro, M. Tinazzi, F. Morgante, K. P. Bhatia, *European Journal of Neurology*, 24 (10) (2017) 1228-e64.**

(Traduzione di Raquel Vacas dalla Newsletter di Dystonia Europe, dicembre 2018)

■ Attualmente esistono due forme di stimolazione cerebrale non invasiva (NIBS). La prima si chiama stimolazione magnetica transcranica (TMS) e la seconda stimolazione elettrica transcranica (tCS). Il termine "non invasiva" viene usato per sottolineare che la stimolazione magnetica viene somministrata senza bisogno di un intervento chirurgico (in contrapposizione alla stimolazione cerebrale profonda). Il principio base di questi metodi è che sono stati progettati per modulare con impulsi magnetici la funzione del sistema cerebrale, in concreto la rete corticale e subcorticale. Nonostante il trattamento non sia invasivo sono stati osservati alcuni effetti collaterali.

### Stimolazione magnetica transcranica ripetitiva (rTMS)

La stimolazione magnetica transcranica ripetitiva è una tecnica di induzione elettromagnetica in una minima parte della zona corticale nel cervello. Il generatore del campo magnetico è posizionato accanto al cuoio capelluto. Il campo magnetico passa attraverso la pelle ed il cranio, inducendo una debole corrente nella corteccia cerebrale localizzata al di sotto dell'area di applicazione. L'effetto neuromodulatore dipende dalla frequenza e dal percor-

so di stimolazione, dalla durata, dalla forma e dall'intensità degli impulsi magnetici. L'obiettivo della rTMS è cambiare la funzione di determinate aree del cervello e indirettamente modificare anche la neuroplasticità cerebrale. "Theta burst stimulation" (TBS) è un metodo alternativo alla TMS, di maggiore efficacia. In questo momento sono disponibili due tipi di TBS: TBS continua (cTBS), che incorpora un sistema continuo di stimolazioni brevi (dai 20 ai 40 secondi), e TBS intermittente (iTBS) con un sistema di stimolazioni rapide (2 secondi) sistematiche emesse ogni 10 secondi. E' da rimarcare la variabilità di risposta al trattamento da un paziente a un altro. Una delle potenziali cause di questa variabilità potrebbe essere attribuita ai polimorfismi genetici.

### Stimolazione elettrica transcranica (tCS)

Questa tecnica usa una corrente a bassa tensione emessa attraverso degli elettrodi posizionati sulla superficie del cuoio capelluto. L'applicazione di una debole corrente regola la neuroplasticità e sincronizza il sistema cerebrale.

Anche qui ci sono due tecniche di tCS: stimolazione elettrica diretta transcranica (tDCS)

e stimolazione elettrica alternata transcranica (tACS). Il metodo più utilizzato è quello della tDCS.

### NIBS nella ricerca

Ci sono pochi studi che analizzano la NIBS nella distonia. Il loro maggior limite è la scarsa entità dei campioni e l'eterogeneità del gruppo di pazienti (diversi tipi di distonia valutati insieme). In merito ai pazienti adulti, la maggior parte dei partecipanti hanno una diagnosi di distonia focale della mano (crampo dello scrivano e distonia del musicista). Questo riflette il bisogno di opzioni terapeutiche innovative, visto che le infiltrazioni di tossina botulinica sono spesso meno efficaci nella cura di questi tipi di distonia. Inoltre ci sono alcuni studi sugli

effetti della NIBS in pazienti con distonia cervicale e blefarospasmo.

Dai dati disponibili su bambini con distonia si intravede una diminuzione dell'eccessiva attività muscolare, ma questi studi hanno alcune limitazioni, come menzionato precedentemente. Per di più l'intensità della stimolazione si è dovuta ridurre in alcuni casi, poiché alcuni bambini non tolleravano l'intensità massima. Al momento le prove dell'efficacia della NIBS nella distonia sono ancora scarse, perciò questo metodo non può essere raccomandato come opzione terapeutica. Vi è quindi la necessità di ulteriori studi, ben formulati. Vale la pena di notare che alcuni autori consigliano la NIBS come cura integrativa alla terapia abituale, per il suo potenziale di incremento degli effetti della tossina botulinica.

## 7° WORKSHOP BIENNALE SU DISTONIA E MALATTIA DI PARKINSON A ROMA

■ **Maria Carla Tarocchi**

■ Nei giorni 18 e 19 settembre ha avuto luogo questo workshop che il prof. Antonio Pisani dell'Università Tor Vergata di Roma organizza ogni 2 anni, dal 2007.

Distonia e Malattia di Parkinson sono tradizionalmente visti come disordini del movimento distinti tra loro; tuttavia prove cliniche e sperimentali indicano che queste malattie possono condividere, almeno fino a un certo punto, comuni aspetti patogenici. Come nelle precedenti edizioni, l'incontro è stato focalizzato sugli aspetti clinici e scientifici che collegano le due malattie; oggetto di quest'anno è stato fornire un quadro generale di queste potenziali interazioni.

Il titolo del workshop era "Obiettivi cellulari e molecolari per nuove terapie" e le sessioni riguardavano:

- Distonia e Parkinson: nuovi geni, nuovi obiettivi terapeutici
- Nuovi obiettivi cellulari e molecolari
- Nuove tecnologie per le ricerche
- Obiettivi molecolari per distonia e Parkinson: indizi da disordini ereditari trattabili

Più di 30 medici da vari paesi (USA, Canada, Francia, Gran Bretagna, Germania, Bel-

gio, Spagna, Italia) hanno discusso in inglese su questi argomenti con un linguaggio molto tecnico, allo scopo di colmare lo spazio tra la neuroscienza di base e quella clinica.

Molti studi vengono condotti su topi, ratti e scimmie; ci sono alcuni dubbi che gli esperimenti su animali siano comunque validi per l'uomo, ma pur potendo dare risultati diversi nella specie umana sono comunque un modello di riferimento per i numerosi meccanismi collegati.

La ricerca sui disturbi del movimento progredisce e ci sono molti medici in numerosi paesi che la stanno portando avanti con passione e competenza. Si spera che nuovi agenti terapeutici o terapie geniche mirate possano presto essere disponibili.

Questo workshop era indirizzato a Biologi - Chimici - Fisioterapisti - Infermieri - Infermieri pediatrici - Tecnici di neurofisiopatologia - Terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva - Medici Chirurghi (Farmacologia e Tossicologia Clinica, Genetica Medica, Medicina Fisica e Riabilitazione, Neurochirurgia, Neurofisiopatologia, Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Neuroradiologia, Pediatria, Psichiatria).

Ne erano presenti circa 60, la maggior parte dei quali giovani sotto i 35 anni.

Alcune Società e Fondazioni internazionali hanno dato il loro supporto al workshop. Tra queste la Fondazione Bachmann Strauss per la Distonia e il Parkinson, con sede a New York, la cui Presidente Bonnie Strauss era presente all'incontro e ha raccontato come lei stessa abbia ricevuto la diagnosi di distonia cervicale ben 7 anni dopo i primi sintomi.

La sede del convegno era il "Nobile Collegio

Chimico farmaceutico" che si trova all'interno del tempio romano di Antonino e Faustina, trasformato poi nella Chiesa di S. Lorenzo in Miranda, con un magnifico affaccio sul Foro Romano.

Ringraziamo il prof. Pisani che ha invitato la nostra Associazione a partecipare a questo importante evento internazionale.

Segnaliamo che il 16 novembre a New York il prof. Pisani ha ricevuto il premio "Bachmann-Strauss Prize for Excellence in Dystonia Research".

La Fondazione Bachmann Strauss dal 2014 collabora con la Fondazione Michel J. Fox per le ricerche sulla malattia di Parkinson. Da 5 anni conferiscono un premio a neurologi che si sono distinti per le ricerche sulla distonia. Il prof. Pisani è stato premiato con il prof. David Standaert che lavora presso l'Università dell'Alabama (USA).



Il dottor Pisani (al centro) con alcuni partecipanti (Foto Stephan Röhl)

## INCONTRO DEGLI AMBASCIATORI DELLA APP "MYDYSTONIA"

■ **Raquel Vacas**

Come rappresentante dell'ARD ho partecipato al 4° incontro degli Ambasciatori dell'app "MyDystonia", svoltosi dal 25 al 27 ottobre a Newcastle, in Gran Bretagna. Gli Ambasciatori sono i rappresentanti nazionali di questa app, nata alcuni anni fa come diario elettronico per monitorare la propria distonia e registrarne l'andamento, memorizzando periodicamente i sintomi e le criticità, allo scopo di avere un quadro sempre aggiornato con il presente e il passato della malattia. Eravamo 13 persone a rappresentare 9 paesi europei: Danimarca, Finlandia, Germania, Irlanda, Italia, Norvegia, Polonia, Regno Unito e Svezia; era presente anche il direttivo di Dystonia Europe.

Il giorno dell'arrivo era stata organizzata una



Raquel Vacas

cena durante la quale ci siamo conosciuti e abbiamo condiviso le diverse esperienze personali di trattamento della distonia.

Il giorno dopo ci siamo dedicati allo sviluppo dell'applicazione. Questo è stato il nostro principale obiettivo; abbiamo lungamente discusso l'impostazione della app e la sua funzionalità, avendo sempre in mente il miglior utilizzo possibile da parte degli utenti.

L'applicazione, che per l'anno prossimo avrà tante novità, sarà sottoposta al parere del comitato medico scientifico prima di stabilirne la versione definitiva.

Vi terremo informati in merito al lancio della nuova app, che avrà un'interfaccia diversa, molto più semplice e completa; vi segnaleremo quando sarà possibile scaricarla. Gli utenti registrati al momento sono 2448; l'obiettivo degli Ambasciatori è quello di far conoscere l'applicazione, promuoverla ed essere di supporto per le problematiche degli utenti a livello nazionale.

Il mattino dopo ci siamo salutati ed ogni partecipante è rientrato nel proprio paese con la valigia più piena di idee e progetti, perché... #uniti si può!

## VI CONVEGNO ASSOCIAZIONI AMICHE DI FONDAZIONE TELETHON E XX CONVENTION SCIENTIFICA

■ **Beatrice Pozzoli**

Il 28 e il 29 Ottobre 2019 ho partecipato, come rappresentante della nostra Associazione, al Convegno organizzato a Riva del Garda dalla Fondazione Telethon, che ha ospitato nel Palazzo dei Congressi più di 100 Associazioni di malattie rare.

Il benvenuto è stato portato da Francesca Pasinelli, Direttore Generale di Fondazione Telethon e da Manuela Battaglia, Direzione Scientifica della Fondazione.

Il primo Workshop del Convegno era diviso in tre importanti interventi moderati da Alessandra Camerini, Relazioni con Associazioni di pazienti di Fondazione Telethon.

Il primo intervento è stato di Francesca Pasinelli: *Fondazione Telethon e le Associazioni di pazienti: un percorso insieme.*

Il ruolo di responsabilità sociale che si è assunto Telethon dal 1990, e da allora l'obiettivo che porta avanti la Fondazione, è la cura delle malattie genetiche rare.

Fondazione Telethon mira alla creazione di alleanze e di partnership con i pazienti, con le aziende farmaceutiche e con le istituzioni, cercando di ampliare sempre di più il tavolo di lavoro e creando un modello condiviso da parte di tutti, per ottimizzare il processo e definire modalità efficaci che riguardano anche le tempistiche e il finanziamento.

Il secondo intervento è stato fatto da Manue-

la Battaglia: *Eccellenza, trasparenza ed innovazione: le tre caratteristiche della ricerca da finanziare.*

Per l'efficacia logistica la Fondazione basa la propria strategia su un metodo rigoroso per selezionare le migliori idee, sostenere le attività di ricerca e tradurre i risultati raggiunti in



Beatrice Pozzoli

vantaggi concreti per i pazienti. A questo è applicato un sistema certificato di gestione della qualità che è un modello unico tra gli Enti che finanziano la ricerca in Italia. Fondazione Telethon utilizza un metodo di finanziamento che si basa sulla valutazione dell'eccellenza scientifica affidata ad un gruppo di esperti di caratura internazionale. L'elevata qualità scientifica della ricerca finanziata è provata dai risultati scientifici riconosciuti a livello internazionale.

Il terzo intervento è stato effettuato da Annamaria Merico, Trasferimento Tecnologico della Fondazione e da Simona Varani, Proprietà Intellettuale della Fondazione: *Valorizzazione del percorso e dei risultati della ricerca*.

Il trasferimento tecnologico delle ricerche ha un ruolo fondamentale nel condurre le idee rivoluzionarie di una scoperta scientifica dal laboratorio al mercato: richiede ovviamente competenze specifiche, così che le scoperte vengano protette e, tramite accordi con l'industria, generino prodotti e servizi.

Era presente anche Omero Toso, Vice Presidente di Fondazione Telethon che ha salutato e ricordato la storia della Fondazione e il continuo impegno che la stessa mette nella ricerca.

Successivamente Alessandra Camerini ha presentato il Game "World Cafè – *Costruiamo un percorso insieme*", un'iniziativa interessantissima che è stata ideata come gioco. L'obiettivo? Creare uno spazio fisico di confronto tra le associazioni per condividere idee e creare prospettive per un "percorso insieme".

Lo svolgimento del World Cafè era diviso in quattro punti:

- 1) Si organizzano 10 cerchi di discussione ognuno contraddistinto da un colore diverso. Ciascun cerchio è coordinato da un volontario della Fondazione che modera il dibattito.
- 2) Il gioco si sviluppa in tre round di confronto di venti minuti l'uno.
- 3) Al termine di ogni round i partecipanti si mischieranno in cerchi diversi secondo le indicazioni inserite nella cartellina.
- 4) Gli spunti emersi nei cerchi di discussione saranno condivisi nella giornata successiva. Posso esprimere il mio personale apprezzamento per questa iniziativa-gioco, che ha potuto dare un impulso interessante nel confronto con altre associazioni piccole o grandi, più o meno progredite nell'organizzazione. Al di là della mia individualità, mi sono sentita rappre-

sentante della distonia, non in quanto distonica ma in quanto essere umano. Era come se tutti i distonici fossero lì con me per condividere, anche se ognuno di noi ha la propria prospettiva personale, ed ovviamente altri distonici avrebbero sottolineato altre problematiche e avrebbero avuto altre questioni da sottoporre. Quei momenti di aperta condivisione sono stati estremamente utili per capire e confrontarsi con le altre Associazioni di malattie rare.

Successivamente è ricominciato il Convegno con la parte intitolata *Science and Society*, che vedeva come moderatore Lucia Monaco, Centro Studi di Fondazione Telethon, Irdic.

In questa sessione finale della prima giornata c'è stato l'intervento: *Whose data are my data? Sharing and protecting health data* condotto da Sandra Courbier, Eurordis, Parigi e Michela Maggi, Telethon Data Protector Officer (DPO), Studio legale Maggi, Milano.

I dati sanitari personali sono una risorsa centrale per la ricerca biomedica, l'assistenza clinica e la gestione del paziente. La condivisione dei dati sanitari con e tra ricercatori e professionisti sanitari è indispensabile per abbreviare i tempi della diagnosi, per l'avanzamento della conoscenza della malattia e per i progressi nell'identificare e sviluppare trattamenti e terapie. Questo è particolarmente vero per le malattie genetiche rare, che richiedono il collegamento e il confronto di dati da pazienti sparsi in tutto il mondo per poter beneficiare appieno della rivoluzione bioinformatica. La protezione della privacy, la gestione dei dati e l'applicazione delle norme di legge necessitano del coinvolgimento da parte di tutto il personale interessato.

Il secondo Workshop era moderato da Annamaria Zaccheddu, Content Management di Fondazione Telethon. Il primo intervento è stato effettuato da Luca Sangiorgi, Coordinatore Reti Biobanche di Fondazione Telethon: *Biobanche: avvertenze e modalità d'uso*. L'importanza che deve essere primaria è la coordinazione tra biobanche e registri. La destinazione dei dati raccolti deve riguardare l'individuazione della diagnosi, il miglioramento della qualità della ricerca; le modalità d'uso che devono essere preponderanti sono la qualità del campione e la qualità del dato. La posologia del farmaco deve avere tracciabilità e informazione. Le controindicazioni sono: i

costi, la sostenibilità a lungo termine e i rischi del management e dell'assistenza.

Il secondo intervento era di Vincenzo Nigro e Angelo Selicorni, Partners e fondatori di "Malattie senza diagnosi", con il titolo: *Per uscire dal buio: Malattie senza diagnosi*. Si tratta di un progetto ideato da Telethon che scaturisce dal fatto che, nonostante i progressi nelle analisi del DNA, delle 7500 malattie rare conosciute sono disponibili test diagnostici soltanto per circa 4200. Per colmare questo vuoto è nato il programma, che coinvolge una rete di centri clinici italiani di riferimento per la classe medica e un centro di ricerca, l'Istituto Telethon di genetica e medicina di Pozzuoli. Essere coinvolti in questo programma rappresenta un'opportunità in più per chi oggi non ha una diagnosi: calcolando che su 700 casi, sono stati identificati i geni causativi in circa il 40% dei pazienti. E' probabile che la percentuale di successo aumenti con il tempo poiché gli studi procedono e la ricerca va avanti.



Il convegno si è concluso con la restituzione dei risultati del *Game World Cafè* e *Costruiamo un percorso insieme: i prossimi passi*, coadiuvato da Alessandra Camerini e Manuela Battaglia, oltre al Team dei facilitatori. Sono stati creati nuovi Bandi di Telethon, disponibili sul sito. Ci siamo salutati ricordando che da "Associazioni Amiche" diventiamo "Associazioni in Rete".

## INCONTRO CON L'AUTRICE DELLA COPERTINA DI "DISTORIE"

■ **Beatrice Pozzoli**

■ La serata del 29 novembre scorso sono stata invitata ad Alessandria dall'artista Nada Nuovo, autrice della copertina del nostro libro "Distorie".

Era una serata in occasione della "Giornata Internazionale contro la violenza sulle donne". Sembra che non c'entri nulla con la nostra patologia, ma effettivamente la distonia colpisce in percentuale molte più donne, e siamo stati invitati per descrivere la discriminazione della malattia che ci affligge e come la società che non la conosce si rapporta a noi.

Purtroppo le implicazioni emotive e psicologiche che dobbiamo affrontare sono innumerevoli, e tutti gli interventi hanno sottolineato la sofferenza. La stessa sofferenza che ci accomuna, non solo perché la malattia ci limita, ma anche per il peso nel nostro quotidiano dell'incomprensione da parte degli altri, che non sanno cosa viviamo e ci fanno sentire soli ed anche emarginati solo per la nostra postura o perché continuiamo a tremare. Le occhiate fanno male più di tante parole, ma noi abbiamo sopportato anche parole deci-



Beatrice Pozzoli

samente sgradevoli, veri e propri atti di bullismo. Ci siamo sentiti dire spesso che il nostro problema era mentale prima di essere capiti e finalmente ricevere una diagnosi.

Il mio intervento, introdotto da Nada con una breve presentazione che le avevo inviato per descrivere in termini sintetici ma significativi la distonia, è stato personale. Ho raccontato in breve quanto bisogna superare la paura dei pregiudizi e sopportare tante arroganze e cattiverie da parte delle persone che non conoscono la nostra malattia.

E' stato un momento estremamente emozionante per me e per tante persone incontrate. La scrittrice e compositrice Anna Dari ha cantato anche canzoni sulla forza e sul coraggio. Mi ha poi dichiarato successivamente che mi ha voluto dedicare "Combattente" di Fiorella Mannoia.

Oltre a molte donne e uomini che hanno partecipato con i loro scritti, poesie, musiche e racconti, è intervenuta l'Assessore alle Pari Opportunità del Comune di Alessandria.

Nada e tutti i partecipanti si sono interessati a noi come persone, alle nostre sofferenze e alla nostra malattia.

Il progetto, partito con un libro di nostri racconti, continua con la presentazione di Nada non solo sui disegni fatti per la copertina, ma anche con la lettura di alcuni brani tratti delle nostre storie.

Ringrazio molto Nada per l'aiuto dato alla nostra Associazione nel raccontare e portare con generosità il messaggio sulla nostra malattia nei suoi innumerevoli incontri culturali, nei quali lei è molto attiva e presente. A lei va anche il mio ringraziamento personale per avermi dato l'opportunità di partecipare ad uno di questi eventi, perché ho avuto la possibilità di incontrare molti intellettuali, ma anche persone che erano intervenute per dare il loro sostegno contro la violenza sulle donne ed hanno così potuto conoscere la nostra patologia.



Beatrice Pozzoli con Nada Nuovo

## IL NOSTRO SITO INTERNET

Alcuni anni dopo la nascita dell'ARD (1992), durante gli anni della diffusione di internet su vasta scala intorno all'anno 2000, fu deciso di far nascere anche il sito web [www.distonia.it](http://www.distonia.it), implementato inizialmente dal dott. Francesco D'Alpa, che vi inserì fin da subito articoli medici di informazioni sulla malattia e testimonianze di pazienti.

Poco dopo, in seguito all'indisponibilità del dott. D'Alpa a continuarne la manutenzione, il sito venne curato per un certo periodo da Anna Moiana fino a quando, successivamente al convegno del 29 Maggio 2004 tenutosi a Firenze, il nuovo socio Daniele Fontani si offrì di occuparsi gratuitamente del suo aggiornamento e della manutenzione.

Da allora, pur non essendo un professionista del settore, Daniele se ne occupa con passione nei ritagli di tempo, inserendo i contenuti indicati dal direttivo dell'associazione e curando la manutenzione tecnica.

Per parecchi anni il sito è stato l'unico punto di riferimento per persone con distonia che volevano avere chiarimenti o informazioni sulla malattia.

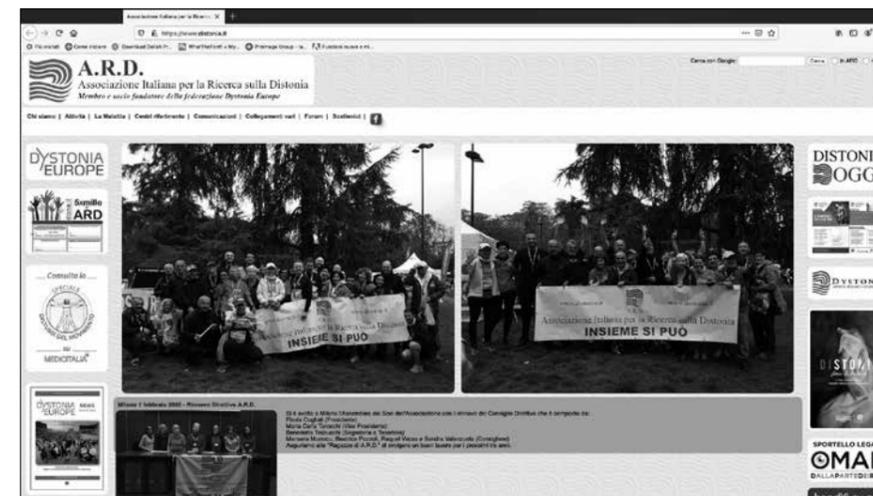
Merita di essere ricordato che nel 2007, per iniziativa di Daniele, fu aggiunto il forum, che è stato ampiamente utilizzato negli anni successivi per lo scambio di informazioni fra i pazienti, soprattutto prima della diffusione dell'utilizzo di Facebook.

Poi con l'avvento dei social media il ruolo del sito è cambiato: si colloca come archivio e raccolta di informazioni statiche, mentre le informazioni dinamiche appaiono nelle pagine Facebook e Instagram. Per motivi economici, alla fine del 2017 abbiamo abbandonato il nostro storico provider passando ad uno decisamente più conveniente per le nostre esigenze.

Nel corso del 2019 si è cercato, per quanto possibile, di rinnovare il sito sia da un punto di vista grafico che per una migliore fruibilità (ad es. eliminando l'eccessiva quantità di link testuali presenti e realizzando il menù a tendina su tutte le pagine), evitando del tutto le spese e la perdita di tempo necessaria per il suo rifacimento completo. Comunque sono stati mantenuti tutti i suoi contenuti storici, informativi e di servizio. Alcune pagine sono state aggiornate e 3 pagine sono state create ex novo. Nella nuova pagina "Libri" abbiamo raccolto i libri (non scientifici) pubblicati negli ultimi anni che hanno come argomento la distonia nei suoi vari aspetti.

Nelle nuove pagine "Eventi e manifestazioni locali" e "Iniziative di divulgazione dei soci" vogliamo raccogliere gli eventi organizzati da ARD o per ARD su base locale allo scopo di dare visibilità alla malattia o raccogliere fondi; abbiamo anche segnalato la partecipazione di singoli soci a interviste o conferenze, sempre dedicate alla divulgazione della conoscenza della distonia.

Se quindi qualcuno di voi organizza un evento, oppure propone un'iniziativa che abbia come scopo la maggiore visibilità della malattia o una raccolta fondi per ARD, ce lo può segnalare, in modo che possiamo prima pubblicizzarlo sui social media e poi pubblicarlo su queste pagine del sito come ricordo dell'evento.



## TELEFONO AMICO

Da circa 20 anni la nostra Associazione fornisce a tutti, soci e non soci, il servizio di “Telefono Amico” ovvero risposte telefoniche da parte di persone con distonia su argomenti legati alla malattia: richiesta di informazioni, chiarimenti sui centri medici di riferimento e soprattutto assistenza psicologica; infatti solo una persona che conosce in prima persona la distonia può dare supporto e indicazioni con vera cognizione di causa, cosa che talvolta neanche i medici sanno fare.

Con la diffusione di altre forme di comunicazione (prima le mail poi i social media), le telefonate ai nostri volontari si sono diradate ma restano una importante forma di aiuto e contatto.

Nel mese di ottobre abbiamo aggiornato la nostra lista di volontari, che sono persone affette da qualche tipo di distonia che per la propria esperienza personale hanno dato gentilmente la disponibilità ad essere contattati. Nel tempo molte persone si sono avvicinate in questa lista; ringraziamo chi è stato presente in passato e chi lo è tuttora.

I volontari di Telefono Amico rispondono non solo per la regione di residenza ma per tutte le regioni; si prega di rispettare i giorni e gli orari indicati.

### Lazio

Graziella Gaeta (distonia cervicale)  
06 9424824 tutti i giorni dalle 19.00 alle 21.00

### Liguria

Agostina Albino Pizzo (distonia cervicale)  
339 6286793 tutti i giorni dalle 15.30 alle 17.30  
Rossella Borton (distonia primaria generalizzata mutazione gene DYT1)  
329 3234181 martedì dalle 15.00 alle 17.00

### Lombardia

Anna Moiana (blefarospasmo)  
031 342191 mercoledì dalle 20.30 alle 21.30  
Beatrice Pozzoli (distonia generalizzata e distonia infantile)  
347 6551197 giovedì dalle 15.00 alle 19.00

### Molise

Don Mariano Gioia (tutti i tipi di distonia)  
328 6367326 lunedì, martedì e venerdì dalle 10.00 alle 12.30 e dalle 15.30 alle 18.00.

### Sardegna

Manuela Murrocu (blefarospasmo)  
329 3171672 su Whatsapp venerdì dalle 17.00 alle 20.00. Oppure al numero 338 1378597 venerdì dalle 17.00 alle 20.00. (Questa precisazione per una questione di copertura telefonica).

### Toscana

Annalisa Sironi (distonia cervicale)  
3498459675 martedì dalle 14.00 alle 16.00  
Ornella Benetti (distonia cervicale)  
3355610962 mercoledì dalle 16.00 alle 18.00

### Triveneto

Sonia Forabosco (blefarospasmo)  
0433 51837 da lunedì a venerdì ore serali  
Sandra Valenzuela (distonia di torsione e tremore agli arti superiori)  
349 5701393 martedì dalle 15.00 alle 19.00

## 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 € 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.

## DEVOLVI IL TUO 5X1000 A ARD PER LA RICERCA SULLA DISTONIA

Lo spazio riservato alla destinazione del 5x1000 si trova nei modelli per la dichiarazione dei redditi CU, 730 e UNICO. Il 5 per mille è una quota di imposte a cui lo Stato rinuncia per destinarla alle organizzazioni no-profit per sostenere le loro attività, quindi il 5 per mille non ti costa nulla perché non è una tassa in più.

### Come fare?

E' sufficiente firmare nel riquadro relativo al : “Sostegno del volontariato e delle altre organizzazioni non lucrative di utilità sociale, delle associazioni di promozione sociale...” e scrivere per il beneficiario il seguente Codice Fiscale 97085660583!

The image shows a form for the 5x1000 tax credit. At the top, there is a graphic of several hands raised in a gesture of support or solidarity. To the right of the graphic, the text reads "dona il 5xmille @ ARD". Below this, there is a section titled "SCELTA PER LA DESTINAZIONE DEL CINQUE PER MILLE DELL'IRPEF (in caso di scelta FIRMARE in UNO degli spazi sottostanti)". The form is divided into four quadrants, each with a heading and a field for the tax code (Codice Fiscale del beneficiario (eventuale)). The top-left quadrant is for "SOSTEGNO DEL VOLONTARIATO E DELLE ALTRE ORGANIZZAZIONI NON LUCRATIVE DI UTILITÀ SOCIALE, DELLE ASSOCIAZIONI DI PROMOZIONE SOCIALE E DELLE ASSOCIAZIONI E FONDAZIONI RICONOSCIUTE CHE OPERANO NEI SETTORI DI CURA ASSIST. 10, C. 1, LETT. A), DEL D. LGS. N. 460 DEL 1997". The top-right quadrant is for "FINANZIAMENTO DELLA RICERCA SCIENTIFICA E DELLA UNIVERSITÀ". The bottom-left quadrant is for "FINANZIAMENTO DELLA RICERCA SANITARIA". The bottom-right quadrant is for "FINANZIAMENTO A FAVORE DI ORGANISMI PRIVATI DELLE ATTIVITÀ DI TUTELA, PROMOZIONE E VALORIZZAZIONE DEI BENI CULTURALI E PAESAGGISTICI". In the top-left quadrant, the name "Mario Rossi" is written in the "FIRMA" field, and the tax code "97085660583" is entered in the "Codice Fiscale del beneficiario (eventuale)" field.

## PROGETTO ARTISTICO “CHIDA SANTA”

Anche per il 2019 si ringrazia per il proficuo contributo l'artista sarda Anna Maria Puggioni. Presso la Parrocchia di S. Michele Arcangelo a Olbia, la cantante sig.ra Anna Maria Puggioni ha riproposto la *Chida Santa*, ovvero Settimana Santa, narrazione musico-teatrale sulla Passione, Morte e Resurrezione di Gesù Cristo; sono circa settanta gli artisti che partecipano, tra personaggi e comparse, e danno vita alle tradizionali scene, con testi tratti dai Vangeli e tradotti in logudorese, con inserimenti di canti galluresi, logudoresi e barbaricini, tipici del periodo quaresimale. Come ormai da molti anni, anche quest'anno la sig.ra Puggioni ha devoluto all'ARD i proventi della rappresentazione e della vendita dei CD.

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).



**ASSOCIAZIONE  
ITALIANA PER LA  
RICERCA SULLA  
DISTONIA**

**A.R.D.**



# E ADESSO SO CHI SEI: DISTONIA!

**L'A.R.D. è una Associazione di promozione sociale senza fini di lucro che promuove la ricerca e la conoscenza della distonia**

**Sostiene i malati a livello pratico, a livello emotivo e a livello informativo**

**Costruisce e mantiene viva una rete di informazione tra medici e pazienti**



## LA DISTONIA

È un disturbo del movimento caratterizzato da contrazioni muscolari involontarie, che costringono alcune parti del corpo ad assumere posture o movimenti anormali e spesso dolorosi

È il terzo tra i disturbi del movimento più diffusi, dopo la malattia di Parkinson e i tremori

Colpisce circa 20.000 persone in Italia, circa 500.000 in Europa

La distonia non discrimina: colpisce tutte le razze e a tutte le età

Non è infettiva, né contagiosa

Non è una malattia terminale ma, per chi ne soffre, è fortemente invalidante e nelle forme più gravi modifica in maniera sostanziale la qualità della vita

Non esistono cure risolutive, perché non è ancora stata individuata la causa

## DIVENTA SOCIO

### PERCHÈ ESSERE SOCIO ARD?

Perché il Socio è l'Associazione e, come tale, può essere protagonista del cambiamento, partecipando attivamente e orientando le scelte.

### IL VALORE DI UN SOCIO:

La tua iscrizione consente l'esistenza di ARD che può promuovere e finanziare la ricerca scientifica, tutelare i diritti dei malati, promuovere modifiche alle leggi.

## DONA IL TUO 5 X 1000

Non ti costa nulla: basta la tua firma e il nostro **Codice Fiscale 97085660583** sulla tua dichiarazione dei redditi

Abbiamo bisogno del tuo aiuto!

### #UNITI SI PUO'

Aiuta la ricerca sulla distonia. Per donazioni e iscrizioni: **IBAN IT12P0329601601000067170447**

## PER INFORMAZIONI:

Cellulare **3332956056**

**www.distonia.it**  
**info@distonia.it**

<https://www.facebook.com/associazione.distonia/>

**Associazione Italiana per la Ricerca sulla Distonia**  
**Sede Legale: Via Roma, 39 - 23855 PESCATO (LC)**  
Iscritta nella sezione F - Associazioni di Promozione Sociale del Registro dell'Associazione della Provincia di Lecco

