

## Intervista a Maria Carla Tarocchi (vice presidente A.R.D.) e al Prof. Alberto Albanese di Gianna Milano (inserto Salute de La Stampa di Torino, marzo 2019)

“Era il 2002 quando cominciai ad avere i primi spasmi muscolari nella zona del collo e torsioni involontarie della testa. Pensai fosse un torcicollo, o qualcosa di simile, mai avrei detto fosse un problema neurologico. Cominciò così il mio peregrinare da uno specialista all’altro. Prima di dare un nome al mio disturbo ci volle quasi un anno. La diagnosi? Ci arrivai da sola grazie a internet. Leggendo del botulino scoprii che la tossina, uno dei più potenti veleni in natura responsabile di intossicazioni, a partire dagli anni ‘80 era stata messa al servizio della medicina, e veniva usata in vari disturbi neurologici. La descrizione corrispondeva al mio caso e si chiamava distonia cervicale”.

A raccontare è Maria Carla Tarocchi, vicepresidente dell’Associazione italiana per la ricerca sulla distonia (ARD), che offre supporto a tutti coloro che devono intraprendere il faticoso cammino per il riconoscimento legale della propria condizione. Una malattia rara la sua che rientra fra i disordini del movimento: un insieme di spasmi o torsioni improvvisi e intensi che colpiscono una zona del corpo, oppure in casi più gravi, specie quelli ad esordio infantile, tutto il corpo.

“Troppi medici di medicina generale, talora anche alcuni neurologi, non riconoscono la malattia e quindi neppure i sintomi” aggiunge Maria Carla. E la diagnosi per il malato significa poter chiedere l’invalidità per accedere almeno in parte ai benefici della legge 104, e l’esenzione per i farmaci, che fino a qualche anno fa in alcune regioni era a pagamento: da 250 a 400 euro a trattamento con la tossina botulinica da ripetere ogni tre mesi. Infiltrazioni fatte direttamente nei muscoli interessati che sbloccano gli spasmi.

“La distonia rientra nel novero delle malattie rare (20 casi su centomila negli adulti e un caso su centomila nei bambini): in Italia ne soffrono circa 20 mila persone. A causarla non sono alterazioni del cervello. L’ipotesi più accreditata è che i neuroni si sviluppino male, compromettendo quindi le loro connessioni e provocando anomalie nei movimenti, come contratture e torsioni” spiega Alberto Albanese, responsabile dell’Unità operativa di neurologia all’Humanitas, di Rozzano. “Finora sono 27 i geni individuati che sono stati collegati alla malattia. Di recente ne è stato scoperto un altro, il KMT2B, che produce l’enzima della cromatina. E che, dalle sequenze genomiche di centinaia di pazienti con distonia, si deduce sia implicato nella genesi della malattia”. L’enzima in questione, come dimostra uno studio pubblicato sulla prestigiosa rivista Cell Reports, svolge fra l’altro una funzione importante perché, come hanno rilevato i ricercatori, riesce a trasformare (nei topi) le cellule della pelle, i fibroblasti, in neuroni. “Senza neanche passare dallo stadio di cellula staminale totipotente. Un cambio di identità cellulare, ovvero di transdifferenziazione, in cui il gene KMT28 per la cromatina sembra avere un ruolo chiave, e di cui poco si sapeva” dice Giuseppe Testa, direttore del Laboratorio di epigenetica delle cellule staminali all’Ico, e dell’Università Statale di Milano. “Un passo avanti nella comprensione del meccanismo di sviluppo della distonia, una conferma che all’origine del problema ci sono anomalie nella formazione dei neuroni, ma anche la genetica non spiega tutta la malattia”.

PERCHE?

Oltre alla tossina botulinica non ci sono al momento altre terapie. “I risultati della ricerca, come quest’ultima, ci aiutano a capire ma non a intraprendere per ora nuove strade per la cura” osserva Albanese. Il successo della Deep Brain Stimulation, ovvero la stimolazione cerebrale profonda, proposta a pazienti con distonia generalizzata in tutto il corpo (più spesso i bambini), dipende dalla conoscenza della anatomia e fisiologia del disturbo. Elettrodi impiantati in punti specifici del cervello vengono collegati a un neurostimolatore, una sorta di pacemaker, collocato sottocute nel torace e mandano impulsi elettrici per tenere a bada i sintomi motori, cervicali o degli arti. Imminente dovrebbe essere la normativa che consente questo impianto anche a chi soffre di distonia e non solo ai malati di Parkinson com’è adesso in alcune regioni.

Anche la fisioterapia, fondamentale per i malati di distonia, dovrebbe essere garantita ma non è sempre così. Ci sono regioni che lo fanno e altre no. “Non esistono inoltre protocolli di fisioterapia da hoc per pazienti con distonia e i fisioterapisti capaci di trattare il disturbo sono ancora pochi” osserva Maria Carla.

La percentuale di invalidità riconosciuta può avere differenze rilevanti in situazioni magari simili. “Talora nella commissione medica che ha il compito di valutare il grado di invalidità non c’è un neurologo. E il verdetto dipende dalla conoscenza della malattia” conclude.

Con meno del 75 per cento non si ha diritto ai benefici della legge 104, in particolare all’articolo 3 comma 3, che concede permessi sul lavoro per i trattamenti, ossia le infiltrazioni di botulino ogni tre mesi.