DISTONIA OGGI

ANNO 2020

27°
ASSEMBLEA
ANNUALE
DYSTONIA EUROPE

PREMIO PEGASO

RARI MA NON
INVISIBILI

"RARO NON VUOL
DIRE TRASPARENTE"
CAMPAGNA DI SENSIBILIZZAZIONE
SULLA DISTONIA

PRIMA GIORNATA
NAZIONALE
DELLA DISTONIA

A.R.D.

A.R.D. - ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA RICERCA SULLA DISTONIA

SOMMARIO

3 Editoriale

4 ARD e la prima ondata di covid

5 Premio Pegaso

6 Rari ma non invisibili

8 “Le voci del cuore” - giornata delle malattie rare

10 27° Assemblea annuale Dystonia Europe

11 “Raro non vuol dire trasparente” campagna di sensibilizzazione sulla distonia

12 Prima giornata nazionale della distonia

14 Congresso virtuale Accademia Limpe-Dismov

14 Alterato controllo inibitorio dei movimenti saccadici in pazienti affetti da distonia cervicale: uno studio con eyetracking

15 Il Dott. Federico Carbone si racconta

16 Il Dott. Edoardo Monfrini si racconta

17 La mutazione di un gene lisosomiale causa una nuova forma di distonia generalizzata ad esordio adulto in un paziente italiano

18 TESTIMONIANZE
Staffetta alla Milano Marathon 2019: il mio ritorno alla corsa!

20 TESTIMONIANZE
La mia esperienza col blefarospasmo

21 Ricordo di Raimondo Latini

22 Guida O.M.A.R.

23 Come associarsi all’ARD

23 Il nostro libro “Distorie” - storie di distonia

Immagine di copertina: disegno del Maestro Carlo Iacomucci, Socio onorario ARD

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 (LO)
Tel.: 333-2956056
E-mail:
info@distonia.it

Sito web:
www.distonia.it
Codice fiscale:
97085660583

Direttore Responsabile:
Claudio Somazzi

Registrazione del Tribunale di Milano
n. 417 del 28 settembre 2009
Anno 2020

Stampa:
EtaBeta srl

EDITORIALE

Carissimi Soci,

il 2020 era partito proprio alla grande con tante novità:

- il rinnovo del Consiglio Direttivo, che resterà in carica fino al 2022, ed è composto da Flavia Cogliati, Manuela Murrocu, Beatrice Pozzoli, Maria Carla Tarocchi, Benedetta Trabucchi, Raquel Vacas e Sandra Valenzuela.
- Un sostanziale rinnovo del Comitato scientifico con la presenza di medici già noti ai soci e con l'ingresso di neurologi di nuova generazione che hanno deciso di implementare il loro impegno per i pazienti.
- Il workshop sulla fisioterapia in collaborazione con il Don Gnocchi di Milano.
- Il Convegno sulla Distonia pediatrica a Padova già organizzato e con i maggiori esperti di questo argomento che operano in Italia.
- Il progetto della Prima Giornata Nazionale sulla Distonia.

Insomma, tanta carne al fuoco, ma sul nostro cammino abbiamo incrociato un microscopico virus che ha tenuto e sta ancora tenendo in mano il futuro di noi tutti.

Dopo un iniziale smarrimento abbiamo cercato di capire cosa potessimo fare con i mezzi a nostra disposizione.

Nel dicembre 2019 avevamo cominciato una collaborazione con un'agenzia di stampa, la "Leeloo", per rilanciare sui social l'ARD e soprattutto per far conoscere la distonia.

L'unico modo per non perdere il contatto con i pazienti e i soci e sensibilizzare l'opinione pubblica è stato quello di utilizzare il web e grazie alle ragazze della Leeloo, Francesca Romana Gigli e Patrizia Notarnicola, abbiamo iniziato ad usare i social per interviste a medici e pazienti, videochiamate con emittenti locali e podcast con emittenti radiofoniche.

Non è stato facile per noi del Direttivo e per i medici coinvolti riuscire a conciliare queste interviste con i nostri rispettivi orari di lavoro o impegni, ma con un po' di buona volontà ci siamo riusciti.

Grazie alla sempre più proficua collaborazione con la Limpe, durante il lockdown sono stati organizzati alcuni webinar per stare vicini ai pazienti, nei quali sono stati dati loro consigli per affrontare il mancato accesso agli ospedali per le infiltrazioni di botulino o per la fisioterapia a causa della pandemia.

La dott.ssa Castagna, in collaborazione con la dott.ssa Andrenelli, la dott.ssa Ramella e il dott. Saibene, ha preparato un'interessante guida con consigli ed esercizi di fisioterapia.

Ad essa è seguito inoltre un video tutorial pubblicato dalla Fondazione Don Gnocchi e a disposizione dei pazienti nel nostro sito e sul canale YouTube dell'Associazione.

Questo canale è un'altra delle novità che il Direttivo ha introdotto in questo 2020: si tratta di un servizio per dare informazioni alle persone che si trovano di fronte a questa malattia, attraverso filmati in cui la Distonia viene descritta dal punto di vista della medicina e dove le testimonianze filmate di pazienti danno un'immagine di quanto sia invalidante questa patologia.

Durante i mesi del lockdown i medici del Comitato Scientifico si sono messi a disposizione dei pazienti anche attraverso un indirizzo email a cui potevano inviare i loro quesiti, e in caso di necessità urgenti siamo riusciti a mettere in contatto direttamente il centro specifico con il paziente che ne facesse richiesta.

La pandemia ha dato la possibilità ai medici di rendersi conto dei bisogni dei malati e ha creato una rete di comunicazioni e informazioni che, in tempi normali, non era stato possibile attuare. Ci si è dovuti fermare forzatamente, ma questo ha permesso di farci vedere quali siano i reali bisogni della quotidianità di pazienti affetti da una malattia neurologica come la Distonia.

Da marzo a giugno abbiamo creato una campagna di sensibilizzazione via social dal titolo : #insiemesiamopiuforti. Ogni settimana venivano pubblicati su Facebook post informativi, storie di pazienti e sondaggi che hanno portato ad una diretta Facebook nel mese di giugno, in cui si è presentato il Direttivo e il nuovo Comitato Scientifico. Durante la trasmissione l'ARD ha inoltre lanciato la Prima Giornata Nazionale sulla Distonia, #GND2020.

Non pensavamo proprio che ci saremmo riusciti. Dopo tanti mesi chiusi nelle nostre case sembrava impossibile che una piccola Associazione come la nostra, guidata da un gruppetto di "ragazze" provenienti un po' da tutta Italia, potesse riuscire a realizzare un evento del genere.

E invece, #unitisipuo! Proprio questo è il mantra che ci ha guidato in questi mesi così complicati e che dice una grande verità: se ci si crede, se si collabora insieme, se ci si mostra con umiltà e tanto impegno il messaggio arriva.

Che tu sia medico, casalinga, operaio, studente, impiegato o semplicemente malato, la forza traspira dalle parole, dai gesti, dal coraggio di mettersi davanti ad una webcam per raccontarsi. La condivisione crea conoscenza e subito #nonsiamopiuinvisibili.

C'è ancora tanto lavoro da fare. La prima GND ha lanciato i semi, ma per raccoglierne i frutti abbiamo ancora tanta strada da percorrere.

Nonostante tutti gli sforzi, siamo ancora molto pochi. Nel 2020, non essendoci stati incontri in presenza, la carenza di nuovi soci si è fatta sentire ed il calo è stato importante.

Dai 130 soci del 2019 siamo scesi a quota 80, nonostante il fatto che, con il rinnovo del sito, siano stati introdotti nuovi metodi di pagamento come paypal, il quale permette l'iscrizione direttamente da casa. L'anno è stato complicato per tutti, ma la quota associativa è davvero esigua ed è rimasta immutata da molti anni.

Sono andate molto meglio invece le entrate derivanti da 5 per mille in dichiarazione dei redditi e per questo vi ringraziamo.

Come Direttivo e come Comitato Scientifico abbiamo tanti progetti per il 2021. Speriamo di poterli attuare e portare a termine con il solito impegno e, ci auguriamo, anche con l'aiuto di nuove forze.

Cosa dire d'altro? Noi del Direttivo siamo sempre a disposizione per nuove idee e proposte, sperando di fare il bene dei pazienti perché #insiemesiamopiuforti, e questo è bene non dimenticarlo.

Un caro saluto

Flavia Cogliati
Presidente ARD

ARD E LA PRIMA ONDATA DI COVID

(MARZO - MAGGIO 2020)

Il 21 febbraio 2020 la prima persona positiva al Sars CoV-2 è stata segnalata in Lombardia, a 60 Km da Milano. Da quella data il numero di persone contagiate dal virus ha cominciato a crescere rapidamente in Nord Italia e lentamente nel resto del paese.

L'11 marzo il Governo ha deciso il lockdown per l'intero paese, con lo slogan "state a casa". Gli ospedali erano pieni di persone con problemi respiratori anche gravi e il personale medico doveva prendersi cura di persone con patologie causate da un virus subdolo e sconosciuto fino a due mesi prima. Tutte le visite di routine negli ospedali sono state bloccate e rimandate, soprattutto allo scopo di evitare che i pazienti potessero contagiarsi, e anche per utilizzare la maggior parte dei medici nella cura dei pazienti Covid. Anche i reparti neurologici sono stati chiusi, per cui non è stato possibile praticare le periodiche infiltrazioni di botulino.

Sono state bloccate anche le terapie riabilitative, dal momento che i fisioterapisti non potevano lavorare né in ospedale né a domicilio.

Molti pazienti distonici si sono rivolti a noi per aiuto. Il 13 marzo abbiamo postato nei nostri social il comunicato del nostro Comitato Scientifico, con cui i medici segnalavano che la distonia o le medicine assunte non aumentano la vulnerabilità al Covid, la tossina non riduce le difese immunitarie, i dispositivi della DBS non vengono infettati dal virus.

Abbiamo quindi creato un nuovo indirizzo mail a.r.d.associazione@gmail.com dedicato alle domande su Covid e distonia, in modo che i pazienti che non potevano più contattare il loro medico potessero avere comunque delle risposte. Con alcuni medici è stato possibile effettuare videochiamate, per una diagnosi e un aiuto da remoto.

Abbiamo aumentato l'attività della nostra pagina FB, postando ogni giorno informazioni utili, storie di pazienti, indagini e questionari, che hanno avuto successo: dato che le persone erano costrette a rimanere in casa, usare i social media è stato un buon modo di passare il tempo ed essere informati.

Con la collaborazione della Fondazione LIMPE per il Parkinson, sono stati presentati alcuni webinar durante i quali neurologi, fisioterapisti e rappresentanti di associazioni di pazienti (Distonia e Parkinson) hanno condiviso esperienze e informazioni.

Un altro grande aiuto è stato velocemente realizzato da 3 dottoresse specializzate in neuroriabilitazione: Anna Castagna (che è anche neurologa), Elisa Andrenelli e Marina Ramella. In pochissimo tempo hanno preparato una guida per pazienti con distonia, per fronteggiare i problemi dovuti alla mancanza di infiltrazioni di tossina. L'idea della Guida è stata della dott.ssa Francesca Morgante, che lavora a Londra e collabora molto attivamente con ARD.

Il titolo della guida è "Gestire la distonia senza botulino: esercizi e suggerimenti".

Vengono proposti alcuni validi consigli e vengono descritti esercizi di respirazione e stretching, norme posturali, esercizi di yoga e kinesiotaping. Ci sono anche molte foto e disegni per illustrare gli esercizi, perciò è facile da usare. E' possibile trovare questa guida sul nostro sito internet e nel nostro canale YouTube. A metà aprile la guida è stata anche tradotta in inglese e pubblicata nella pagina FB di Dystonia Europe.

Con la fase 2 da metà maggio gli ospedali hanno cominciato a riaprire tutti i reparti, e il nostro Comitato Scientifico ha diffuso alcuni suggerimenti a pazienti e medici quando si incontrano in ospedale per visite o infiltrazioni: dato che la distanza è naturalmente meno di un metro, i medici devono indossare protezioni adeguate e anche i pazienti devono essere protetti, con la sola eccezione della zona della pelle da trattare. Finora non sono state rilevate interazioni tra corona virus e botulino, perciò pazienti precedentemente contagiati possono essere infiltrati dopo la loro negativizzazione al virus.

Maria Carla Tarocchi

PREMIO PEGASO

Sipario Nel Mondo,
disegno del prof. Carlo Iacomucci

PREMIO PEGASO

Lunedì 24 febbraio 2020, presso il Teatro Piccolo Eliseo di Roma, si è svolta la cerimonia di premiazione del XII Concorso " Il volo di Pegaso", promosso dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità. Il prof. Carlo Iacomucci, che sta collaborando attivamente con ARD per diffondere la conoscenza della distonia, ha partecipato presentando un'opera dal titolo "Sipario Nel Mondo", conquistando l'ambito premio di "miglior disegno (categoria adulti professionisti) per la sezione arti visive".

Si tratta di un disegno a tecnica mista che rappresenta un gruppo di figure all'interno di un sipario con vista su di un ponte immaginario, emblema di connessione e unione. Al centro, una sfera di colore azzurro, metafora del mondo e quindi del messaggio universale dell'arte. Il cielo, metà chiaro e metà scuro, a simboleggiare il giorno bianco e luminoso e la notte buia e scura, proprio come il percorso di una persona affetta da una malattia che torna alla rinascita spirituale e fisica, nella contemplazione della bellezza dell'arte. In alto a destra un aquilone, che unisce la parte alta e la parte bassa del disegno.

Una menzione speciale è andata anche al giornalista Federico Bitti, che ha presentato il video "Un abbraccio ci salverà" di cui lui stesso è protagonista, mostrando i suoi esercizi di fisioterapia e riabilitazione presso il centro Don Gnocchi di Milano.

Ringraziamo Carlo e Federico per la loro partecipazione e ci congratuliamo per i premi ottenuti.

RARI MA NON INVISIBILI

Spesso si teme quello che non si conosce, ma ancor di più quello che non si vede, come questa pandemia ci sta tristemente insegnando. Ho sempre creduto che l'unico vero antidoto a questa paura sia la conoscenza, l'incontro, il confronto, aprire spiragli tra mondi lontani nei quali guardarsi magari mettendoci la faccia.

È questo che mi ha spinto, dopo una mail ricevuta per caso, a partecipare alla XII edizione del concorso letterario, artistico e musicale "Il Volo di Pegaso", ideato e promosso dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità. Ho sentito quasi il dovere di partecipare, di dare voce al nostro disturbo, ancora troppo poco conosciuto, con ancora troppe incognite. Raro. Un aggettivo che spesso si accompagna a "prezioso" ma, nel nostro caso, solo a prognosi incerte e a percorsi sanitari accidentati e lunghissimi anche solo per arrivare a una diagnosi. Un calvario invisibile e sconosciuto a molti anche in ambito sanitario, proprio perché raro.

Sì, volevo raccontare la sofferenza, le ricadute, la lotta quotidiana di chi sopporta una delle mille facce della distonia ma anche quello che di veramente prezioso ho incontrato in questo lungo percorso:

Il cuore, l'anima e il calore di chi cerca di aiutarti con impegno, professionalità e soprattutto empatia.

Il tema del concorso era "La bellezza dell'incontro" e i miei pensieri sono andati ai sorrisi, ai piccoli gesti, alle lacrime condivise con i fisioterapisti che mi hanno seguito durante il ricovero all'IRCCS S. Maria Nascente della fondazione Don Gnocchi a Milano.

Spero di esserci riuscito in parte perché la riabilitazione, rieducazione, rimodulazione di una distonia complessa, come la mia e di molti altri, è un lavoro lento, delicato, spesso sfiancante sia per chi lo guida che per chi lo segue. Richiede una cura che alterna gesti, spesso impercettibili, a incoraggiamenti continui che non facciano crollare la motivazione, la speranza. Uno sguardo inflessibile, vigile ma anche accogliente verso limitazioni e difficoltà spesso incomprensibili da comunicare.

L'intenzione era trasmettere che per noi può non essere semplice anche solo "bere un bicchiere d'acqua", sedersi su una sedia o un divano, abbandonare il capo, chiudere un occhio, parlare con la tua voce.

Da un lato documentare un disturbo che crea spesso una voragine incolmabile tra chi soffre e chi è sano, ma anche fotografare lo sforzo dei professionisti, protagonisti del mio video che su queste voragini invisibili costruiscono ponti. La mia opera "Un sorriso ci salverà" fu ammessa al concorso, ma il fatidico 24 febbraio, il giorno dell'assegnazione dei premi, non vinsi. Non mi ritengo un artista e dal palco dell'Eliseo

FEDERICO BITTI

di Roma quella mattina venni travolto da una tale valanga di dolore e bellezza nelle opere dei miei concorrenti che non mi accorsi nemmeno di aver "perso" nella mia categoria. Fui sorpreso e felice di ricevere una prestigiosa menzione speciale, un grandissimo onore perché il raro e l'invisibile che volevo mostrare fu notato. Oggi a distanza di mesi, catapultati nostro malgrado in un'emergenza sanitaria globale e atroce che qualcuno si ostina vergognosamente a negare, aver aperto gli occhi, uno spiraglio, anche a un solo altro essere umano su questa nostra difficile realtà, per me è e resterà una conquista non solo per noi "malati" ma per chi crede e sostiene che la medicina non può e non deve essere solo un protocollo ma una connessione tra esseri umani che si aiutano. E se anche non è una cura certa è certamente, sempre, un meraviglioso sollievo.

Federico Bitti

SÌ, VOLEVO RACCONTARE LA SOFFERENZA, LE RICADUTE, LA LOTTA QUOTIDIANA DI CHI SOPPORTA UNA DELLE MILLE FACCE DELLA DISTONIA MA ANCHE QUELLO CHE DI VERAMENTE PREZIOSO HO INCONTRATO IN QUESTO LUNGO PERCORSO: IL CUORE

"LE VOCI DEL CUORE"

GIORNATA DELLE MALATTIE RARE

Il 29 febbraio 2020 in Sardegna, nella città di Tempio Pausania, presso il Teatro del Carmine si è festeggiata la Giornata delle Malattie Rare.

"Le Voci del Cuore" è il titolo scelto per questa giornata che ha dato spazio ad un emozionante Concerto di musica, che ha colorato la solidarietà e sostenuto l'ARD e in generale le malattie rare che colpiscono a qualsiasi età, cambiando il corso del destino di tante persone.

Anna Maria Puggioni, una delle più grandi interpreti del canto sardo, che da anni fronteggia le difficoltà della sua disfonia laringea spasmodica, ha dato voce alla Distonia organizzando questo Concerto e coinvolgendo alcuni degli artisti più rappresentativi della musica isolana, i quali hanno espresso con le loro musiche, i canti e i balli isolani la vicinanza ai malati rari.

Conduttore della piacevole serata è stato Giuliano Marongiu, professionista e attento intenditore di musica e spettacolo, che ha saputo sottolineare con le sue parole di conforto e di sostegno agli ammalati e al pubblico presente a Teatro gli emozionanti momenti di musica degli artisti, alternati ad alcune testimonianze dei protagonisti principali della serata, "I malati rari", Anna Maria Puggioni e Manuela Murrocu che si sono raccontate.

Anna Maria ha trasformato il suo dramma in energia e battaglia per arginare gli effetti di una problematica ancora avara di soluzioni, per dare voce a chi non può farsi ascoltare: *"Quando sembra che tutto sia perduto, che non ci sia più un futuro da attraversare e che il buio offuschi ogni speranza, non serve arrendersi e lasciarsi prendere dallo sconforto, bisogna raccogliere le forze e rinascere, darsi degli obiettivi, continuare a combattere per noi stessi e per tutti gli altri. Io continuo a cantare attraverso gli occhi della gente, l'amore che mi circonda, il cuore che continua a intonare le sue melodie, la solidarietà che non deve mai mancare fino a quando ci sarà qualcuno che avrà bisogno di noi".*

Manuela, colpita da distonia fin dal 2000 racconta ….. *"La conoscenza della malattia è stata per me una prima risposta alla mia nuova condizione di vita; in tutto questo, componente fondamentale è la forza di volontà che noi pazienti ci mettiamo, essere attivi e partecipi in tutto ciò che facciamo, la famiglia, i nostri affetti più cari, gli amici. Ho dovuto prendere la decisione di sottopormi alle infiltrazioni di tossina botulinica, quella sostanza conosciuta come "veleno" che invece per me e per tanti ammalati distonici è una delle soluzioni a questa malattia, che in tanti chiamano "bestia"; io non l'ho mai voluta chiamare così, è anzi diventata una compagna di vita, un'amica, infatti quando ho iniziato ad accettarla è iniziata la mia serenità. Mi sono associata all' ARD sin dal 2002, e orgogliosamente, come noi sardi sappiamo esserlo, dal 2017 sono membro consigliere del Direttivo Nazionale, referente del Telefono Amico, che è nato con lo scopo di ascoltare e raccontare le esperienze di noi malati di distonia, e anche per donare una parola di conforto".*

Giovanni Puggioni ha presentato la storia di Beatrice, *ammalata di distonia generalizzata atipica da tutta la vita, che racconta la sua vita dolorosa da disabile che si sente uguale agli altri ma uguale non è … come ha dovuto affrontare le vessazioni da parte di persone che avevano il ruolo di educatrici, ma che non lo erano per niente, e come il suo profondo desiderio è quello di non essere ritenuta strana, o disabile o storpia ma semplicemente Beatrice.*

Tra gli artisti che si sono offerti per raccontare il loro amore e la sensibilità verso queste tematiche e momenti di vita così importanti, la bella e brava *Lucia Budroni*, voce eccellente della nostra Sardegna; *Piero Marras* uno dei grandi della musica isolana e non, nonché portavoce inestimabile della nostra causa; *Varco Zero*, gruppo musicale che col brano "Non voglio il silenzio", esprime quello che noi malati di Distonia non vogliamo, proprio perché abbiamo tanto da dire; i *Bertas*, che con i loro brani più famosi si sono stretti calorosamente agli ammalati rari, creando una grande armonia; il grande maestro *Roberto Tangianu*, che con la passione di sempre ha incantato il pubblico con i colori e i suoni delle launeddas, arcaico strumento musicale, contribuendo a far sì che questo giorno rimanesse nella memoria di tanti.

Non poteva mancare il *Gruppo Tradizioni Popolari di Tempio*, che ha rappresentato la tradizione del ballo che evidenzia l'essenza della sopravvivenza dei popoli, dando vita ad uno spettacolo augurante una "Nuova" tradizione per la città di Tempio, che calorosamente ha ospitato la giornata delle malattie rare com'è la distonia.

Infine il Gruppo Musicale "Chida Santa", che col progetto "Chida Santa" ovvero Settimana Santa, narrazione musico-teatrale sulla Passione, Morte e Resurrezione di Gesù Cristo, con la partecipazione di circa settanta artisti, tra personaggi e comparse, dà vita alle tradizionali scene dei testi tratti dai Vangeli e tradotti in logudorese, con inserimento di canti galluresi, logudoresi e barbaricini, tipici del periodo quaresimale, progetto interamente prodotto da Anna Maria Puggioni. Lei stessa, con quella che era la sua splendida voce, anima la rappresentazione musicale, prima che la Distonia entrasse a far parte della sua vita, e soprattutto con la vendita del CD, e le offerte raccolte nelle varie manifestazioni, sostiene la causa dell' ARD.

La giornata si è conclusa con il ringraziamento della Presidente dell' Associazione ARD Flavia Cogliati ….. *"esprimo riconoscenza e apprezzamento per questo concerto, che Anna Maria ha voluto organizzare in questo giorno "speciale" in cui si ricordano le malattie rare, soprattutto perché consente di evidenziare i problemi di chi spesso soffre in silenzio, e permette, a chi si nasconde per la vergogna, di guardare ed essere guardato con occhi rispettosi e fraterni",* queste alcune delle sue parole lette da Manuela Murrocu, membro consigliere e rappresentante di ARD, in quanto l'emergenza Covid-19, che si stava diffondendo in Lombardia e nell'Italia tutta, non ha permesso la partecipazione di Flavia alla manifestazione.

L' auspicio è che questa indimenticabile serata sia solo la prima di tante altre edizioni.

Manuela Murrocu

IN ALTO
Annamaria e Giovanni Puggioni

IN BASSO
Giuliano Marongiu, Manuela Murrocu, Annamaria Puggioni, Roberto Tangianu

27° ASSEMBLEA ANNUALE
DYSTONIA EUROPE

Domenica 7 giugno si è svolta la ventisettesima assemblea generale di Dystonia Europe, per la prima volta in modalità virtuale. L'incontro ha avuto inizio alle ore 10 ed è durato all'incirca tre ore fitte di novità, informazioni e progetti. All'assemblea hanno partecipato i membri di 16 associazioni, rappresentative di 15 paesi diversi, per un totale di 25 persone; ospite d'onore era il fondatore di Dystonia Europe, Alistair Newton.

Il Presidente di Dystonia Europe, Adam Kalinowski, dopo una breve introduzione ha proseguito con una presentazione dei partecipanti, cedendo poi la parola al Direttore esecutivo Monika Benson.

Sono state illustrate le iniziative, i progetti in corso e le collaborazioni con le diverse associazioni europee. Quest'anno ha visto un incremento di visualizzazioni della pagina Facebook di Dystonia Europe, così come un aumento di iscritti sul canale YouTube e sui vari social media.

Dal 2020 la newsletter di Dystonia Europe avrà tre uscite annuali, a primavera, estate ed inverno e non più solo due come finora.

Il principale progetto concluso nel 2020 è stato l'Indagine europea sulla Distonia (European Dystonia Survey) collegata al progetto Value of Treatment (Valore del Trattamento) condotta dalla prof.ssa Maja Relja, i cui risultati saranno pubblicati nel corso del 2021. Il professor Albanese, membro del comitato scientifico di ARD, ha collaborato in questa importante indagine.

E' in corso di aggiornamento l'applicazione MyDystonia; la nuova versione sarà a breve disponibile con tante novità che sono state spiegate esaustivamente durante l'incontro.

Dystonia Europe, nonostante l'impossibilità di svolgere il consueto convegno dei D-Days, programmato a Dublino a luglio e cancellato, ha lavorato per organizzarlo in modalità virtuale, con la programmazione di una serie di webinar e podcast condotti dai maggiori esperti europei in disturbi del movimento.

E' ancora in discussione la modalità di svolgimento dei D-days 2021, che dipenderà naturalmente dalla situazione pandemica.

Settembre, mese della consapevolezza della distonia, il cosiddetto "Awareness month", vede in prima linea una nuova campagna di sensibilizzazione con la promozione di "Jump for Dystonia". Quest'anno si sono proposti vari tipi di "saltatori" in base alle caratteristiche personali ed è stato indetto un concorso con dei premi in denaro alle cinque migliori foto. L'edizione 2020 ha visto vincitrice anche una partecipante italiana, Marika Lorefice che si è aggiudicata il quinto posto: grazie Marika per averci rappresentato!

Verso la fine dell'assemblea è stata interpellata la vicepresidente di ARD Maria Carla Tarocchi che ha commentato la situazione generale sanitaria italiana rispetto al Covid-19 e le difficoltà riscontrate durante i mesi di lockdown.

Per salutare e concludere l'assemblea abbiamo fatto una simpatica foto alzando le mani al posto del consueto salto di sensibilizzazione.

Raquel Vacas

"RARO NON VUOL DIRE TRASPARENTE"

CAMPAGNA DI SENSIBILIZZAZIONE SULLA DISTONIA

Nel mese di maggio ARD ha lanciato la campagna di sensibilizzazione sulla distonia "Raro non vuol dire trasparente", culminata nella prima Giornata Nazionale della distonia il 26 settembre. L'intento della campagna era portare visibilità e aumentare la consapevolezza su questa malattia che ancora non è conosciuta anche da molti medici, in Italia e in vari altri paesi.

Con l'aiuto di un'agenzia esperta in comunicazione abbiamo cominciato a pubblicare dei comunicati stampa, seguiti da varie interviste in radio e TV locali o nazionali, in cui persone del nostro direttivo hanno spiegato la patologia e descritto le sue implicazioni.

Il 20 giugno abbiamo organizzato, nella nostra pagina FB e nel nostro canale YouTube, un evento live suddiviso in due parti: nella prima abbiamo presentato la nostra Associazione , come è stata ideata e fondata nel 1992, che cosa abbiamo fatto in passato e cosa stiamo pianificando per il futuro. Poi abbiamo presentato noi stesse: ARD ha un direttivo tutto al femminile, la nostra Presidente è Flavia che vive in provincia di Lecco come Benedetta, Beatrice abita in provincia di Bergamo, Raquel vive a Firenze, Manuela a Oristano, Sandra a Mestre e io a Roma. Abbiamo tutte una qualche forma di distonia, meno Benedetta che si è comunque unita al nostro gruppo anche se non distonica. Siamo 7 donne sparse per l'Italia, tutte impegnate con la famiglia e il lavoro, ma dedichiamo parte del nostro tempo libero a ARD per una scelta di volontariato a favore di chi ha i nostri stessi problemi.

Una ad una abbiamo raccontato la nostra storia: quando abbiamo avuto i primi sintomi della malattia, come abbiamo avuto la diagnosi, come abbiamo incontrato ARD e perché abbiamo deciso di prendere parte alle sue attività. Era la prima volta che parlavamo di noi di fronte ad un pubblico, eravamo piuttosto nervose ma abbiamo portato avanti con successo i nostri interventi.

Nella seconda parte i medici del nostro Comitato Scientifico si sono presentati e ognuno di loro ha illustrato un tipo di distonia. Il prof. Alberto Albanese, fondatore di ARD e Responsabile dell'Unità Operativa Neurologia presso l'Ospedale Humanitas di Rozzano (Milano), ha dato informazioni generali sulla malattia.

La prof.ssa Francesca Morgante, che attualmente lavora a Londra presso il St. George's Hospital di Londra, ha parlato di distonia cervicale. L'intervento del dott. Nardo Nardocci (Direttore di Neuropsichiatria infantile dell'Istituto Neurologico Besta di Milano) ha riguardato le distonie infantili. La prof.ssa Miryam Carecchio (Neurologia dell'Ospedale di Padova) ha fornito dettagli sull'origine genetica della malattia. La dott.ssa Anna Castagna (Istituto Don Gnocchi di Milano) ha illustrato la terapia con tossina botulinica. La dott.ssa Maria Chiara Sensi (Neurologia dell'Ospedale S. Anna di Ferrara) si è occupata di DBS. Il dott. Marcello Esposito (Neurologia dell'Ospedale A. Cardarelli di Napoli) ha parlato di distonia oromandibolare e laringea. Il dott. Giovanni Cossu (Policlinico Monserrato di Cagliari) ha illustrato il blefarospasmo.

Molte domande sono state poste ai medici in chat e molte sono state le risposte. Secondo il programma, la trasmissione doveva durare dalle 11 alle 12.30, ma l'orario previsto è stato oltrepassato di oltre 40 minuti a causa dell'alta partecipazione del pubblico e, di conseguenza, dei numerosi chiarimenti richiesti ai medici.

Abbiamo terminato ricordando la data del 26 settembre, Prima Giornata nazionale italiana della Distonia. Molte malattie hanno ormai una giornata dedicata, e lo vogliamo anche per la nostra. Avremmo preferito organizzare un incontro vero, dal vivo, ma a causa del Covid si è dovuto ripiegare su un evento online, anche questo trasmesso in diretta sulla nostra pagina FB e sul nostro canale YouTube (v. articolo a parte).

Siamo state soddisfatte del risultato positivo di questa nostra prima "uscita" online, che ci ha permesso di farci conoscere meglio e di far parlare dell'Associazione e della distonia.

Maria Carla Tarocchi

PRIMA GIORNATA NAZIONALE DELLA DISTONIA

Il **26 settembre** ARD ha organizzato la Prima Giornata Nazionale della Distonia. Molte malattie hanno la giornata dedicata a loro, in vari paesi del mondo. In Italia una Giornata dedicata alla distonia ancora mancava, e ci siamo impegnate affinché anche la nostra patologia avesse una data in cui darle maggiore visibilità e puntarle addosso i riflettori.

Abbiamo cominciato a programmare questo evento alla fine del 2019, con una serie di idee e proposte che però vero marzo abbiamo dovuto accantonare a causa della pandemia. Alla fine è stato chiaro che non si sarebbe potuto organizzare nessun evento dal vivo, quindi ci siamo dovute orientate verso un evento online da trasmettere sulla nostra pagina Facebook e sul nostro canale YouTube. Peraltro abbiamo così potuto raggiungere molte più persone, che hanno partecipato senza muoversi da casa, in una giornata insolitamente fredda e piovosa per la stagione.

La nostra Giornata è cominciata alle 10.30 con un testimonial d'eccezione: il Maestro Salvatore Accardo, violinista di fama mondiale, che ci ha proposto una sonata di Mozart accompagnato dalla giovane figlia Irene al pianoforte: è stato un raggio di sole in una giornata d'autunno! Quindi la dott.ssa Anna Castagna ha intervistato il Maestro, che per la prima volta ha rivelato di avere avuto sintomi di distonia 40 anni fa, temendo quindi che la sua carriera si interrompesse a quel punto. All'epoca fu il prof. Alberto Albanese a diagnosticargli la distonia, e insieme hanno ricordato come durante le visite mediche in ospedale si creavano assembramenti fuori dell'ambulatorio in cui il Maestro per testare la patologia suonava il violino. Come ben sappiamo, la sua carriera non si è interrotta: nonostante la malattia il Maestro ha continuato a suonare e ad esibirsi ovunque nel mondo con grande successo. Quindi la prof.ssa Laura Gorna, valente violinista anch'essa e moglie del Maestro, ha parlato della loro opera di insegnamento nei conservatori, sollevando il problema della distonia del musicista, che è spesso maldiagnosticata o non riconosciuta come tale: invece una diagnosi precoce potrebbe far intervenire rapidamente con le terapie più appropriate e permettere di continuare a suonare. Da questa tematica è scaturita la proposta di fare un'indagine nei Conservatori italiani per sapere quanti sono i musicisti affetti da distonia che ora vi stanno studiando. Il prof. Albanese ha raccolto e rilanciato questa idea che diventa così un obiettivo per la prossima GND.

Il collegamento da casa del Maestro Accardo si è concluso con una torta che gli abbiamo fatto recapitare a sorpresa, per festeggiare il suo compleanno che ricorre appunto il 26 settembre.

La parte centrale della nostra trasmissione è stata dedicata a quattro storie di pazienti .

Ha iniziato la signora Emanuela Ottaviani, che ci ha raccontato di suo figlio Leonardo: all'età di 8 anni ha cominciato a manifestare sintomi di distonia alle braccia, alle gambe e alla lingua e dopo molti esami ha avuto la diagnosi di distonia di origine genetica (mutazione del gene KMT2b). Adesso Leonardo ha 13 anni e il suo hobby preferito è l'arrampicata sportiva; a novembre ha effettuato l'intervento di DBS e sta lentamente migliorando.

Il secondo racconto è stato quello di Fernando Gianfrancesco. La sua distonia è cominciata all'improvviso, dopo anni di gastrite cronica atrofica autoimmune, non collegata alla distonia. Adesso si trova a dover fronteggiare due patologie e ha creato un blog: **www.gcaa.altervista.org.**

Poi si è presentata la signora Antonella Di Marco, che ha una distonia generalizzata e altri sintomi rari da cui però non si fa soverchiare: auspica una stretta collaborazioni tra medici per coordinare i vari sintomi e proporre terapie appropriate. Antonella è comunque positiva e si considera una guerriera.

L'ultima storia è stata quella di Federico Bitti, giornalista, che 13 anni fa mentre stava facendo un'intervista si trovò con la testa girata dall'altra parte, a causa di torsioni che non riusciva a controllare. Poi la malattia è andata avanti e lui ha cercato di fronteggiarla con vari metodi alternativi tra cui la danza, in cui ha trovato un sollievo seppure temporaneo. Secondo lui la speranza è la migliore medicina e suggerisce di fare ciò che si ama, perché questo è più curativo di qualunque farmaco.

Il pubblico è stato molto coinvolto da questi spaccati di vita vissuta, ognuno vi ha riconosciuto la propria pena o lo scoraggiamento o la resilienza, finendo con un messaggio di speranza.

La sessione successiva è stata dedicata ai contributi medici: ben 14 dottori in diretta o in video registrato hanno preso parte a questa giornata. Hanno cominciato i componenti del nostro Comitato scientifico: il prof. Albanese ha introdotto gli altri medici e ha illustrato il suo ruolo in ARD; il prof. Paolo Girlanda ha esposto cosa è la distonia; la prof.ssa Francesca Morgante ha parlato di diagnosi e presa in carico; il dott. Nardo Nardocci si è dedicato alle distonie pediatriche; la dott.ssa Miryam Carecchio ha presentato le distonie genetiche; il dott. Giovanni Cossu ha parlato di tecniche diagnostiche; la dott.ssa Chiara Sensi ha illustrato la DBS e il dott. Marcello Esposito ha concluso gli interventi del Comitato discutendo di fiducia nel trattamento terapeutico. E' stato poi trasmesso un video, ideato dalla dott.ssa Anna Castagna e registrato presso l'Istituto Don Gnocchi di Milano, in cui la protagonista è Daniela, una signora con distonia cervicale che seguiamo nel suo percorso di cura e riabilitazione: l'abbiamo vista visitata e sottoposta ad accertamenti elettromiografici per valutare bene la situazione dei suoi muscoli intorno al collo, poi infiltrata con tossina botulinica, poi seguita in vari esercizi di fisioterapia. Questa è la presa in carico completa proposta dall'Istituto Don Gnocchi.

A seguire, il prof. Giovanni Defazio ci ha illustrato il "Registro Nazionale delle Distonie", un progetto nato nel 2016 che prevede la mappatura di tutti i centri neurologici italiani che si occupano di distonia; finora sono 41 i centri inclusi nel registro, per un totale di 2200 pazienti che però sono solo la punta di un iceberg, dato che si può supporre che il numero effettivo sia molto maggiore.

Da questa considerazione è venuto lo spunto per lanciare un'altra iniziativa di ARD e il secondo obiettivo della prossima GND, ovvero completare la mappatura dei centri italiani dedicati alle distonie, per avere un quadro aggiornato e affidabile delle strutture dedicate alla patologia.

Abbiamo poi avuto il saluto dei Presidenti delle Società Scientifiche che sono le referenti per la malattia: il prof. Leonardo Lopiano, Presidente dell' Accademia Limpe-Dismov, il prof. Pietro Cortelli, Presidente della Fondazione LIMPE per il Parkinson Onlus, il prof Mario Zappia, Presidente eletto dell' Accademia Limpe-Dismov, e il prof. Alfredo Berardelli, Presidente eletto della SIN - Società Italiana di Neurologia. Hanno tutti fatto riferimento alla loro stretta collaborazione con ARD e alla necessità di coesione e partnership con le associazioni di pazienti.

Siamo quindi giunti alla parte finale della giornata: il nostro testimonial Pino Strabioli, giornalista e regista televisivo, ha letto alcuni stralci dal libro "DiStorie", pubblicato da ARD nel 2017 raccogliendo le storie di malati, loro parenti o amici. Le tre storie lette avevano come tema la tenacia, l'ottimismo, lo scoraggiamento.

La curatrice del libro, Giovanna Fumagalli, ha raccontato di aver accettato subito la proposta di revisione delle storie raccolte da Flavia e Beatrice; la scrittura è un mezzo potente che sa arrivare al cuore delle persone se maneggiata con cura, e questo libro si è rivelato un mezzo potente di condivisione e partecipazione.

La trasmissione si è conclusa poco prima delle 14, dopo circa 3 ore e mezza di diretta senza interruzioni; è stata molto piena e coinvolgente, ha proposto novità e approfondito realtà già conosciute, ha unito i tanti ascoltatori in un lungo momento in cui ci siamo sentiti al centro dell'interesse perché la distonia e noi siamo stati i protagonisti di questo evento.

Speriamo che la prossima Giornata, che avrà luogo il 25 settembre 2021, ci potrà vedere insieme dal vivo, senza distanziamento, così che potremo sorriderci senza mascherine.

E' possibile rivedere la GND nel canale YouTube di ARD: www.youtube.com/channel/UC030HpolKtIEpaVutQ1exPw/videos

Maria Carla Tarocchi

A.R.D.

A.R.D.
Associazione Italiana per la Ricerca sulla Distonia
A.R.D.
Campagna di Sensibilizzazione sulla Distonia
Raro non vuol dire trasparente
#INSIEMESIAMOPIUFORTI #GND2020

CONGRESSO VIRTUALE ACCADEMIA LIMPE-DISMOV

Nei giorni 16, 17 e 18 ottobre si è tenuto il 6° congresso dell'Accademia Limpe-Dismov: si sarebbe dovuto svolgere a Bologna invece, come ormai tutti gli eventi del genere, ha avuto luogo in maniera virtuale, tramite collegamento internet.

Questo ha dato la possibilità a molti medici/studenti/specializzandi di partecipare e assistere alle sessioni e ai corsi pur restando a casa, e l'adesione è stata molto numerosa. I temi trattati e gli approfondimenti hanno riguardato i disturbi del movimento, in particolare il morbo di Parkinson e i Parkinsonismi; ci sono state anche varie sessioni dedicate alle distonie

Per il terzo anno consecutivo ARD ha proposto 2 premi di € 2000,00 ciascuno per medici sotto i 35 anni che abbiano presentato i 2 migliori studi sulla distonia; facevano parte della commissione esaminatrice anche il prof. Albanese e la prof.ssa Morgante del nostro Comitato Scientifico.

I 2 giovani medici vincitori sono stati:

Federico Carbone (Università di Innsbruck) che ha presentato *"Alterato controllo inibitorio dei movimenti saccadici in pazienti affetti da distonia cervicale: uno studio con eyetracking"*

Edoardo Monfrini (Ospedale Maggiore Policlinico – Milano) che ha presentato *"La mutazione di un gene lisosomiale causa una nuova forma di distonia generalizzata ad esordio adulto in un paziente italiano".*

La presidente Flavia Cogliati ha partecipato alla premiazione dei due medici.

ARD da sempre sostiene la ricerca che permetterà, in un futuro speriamo non lontano, di capire appieno i meccanismi della distonia e quindi trovare delle cure efficaci e risolutive.

A seguire potete leggere il riassunto di ciascuno studio premiato e il racconto dei due medici sul loro interesse verso la distonia.

Maria Carla Tarocchi

ALTERATO CONTROLLO INIBITORIO DEI MOVIMENTI SACCADICI IN PAZIENTI AFFETTI DA DISTONIA CERVICALE: UNO STUDIO CON EYETRACKING

Federico Carbone MD,[1] Philipp Ellmerer MD,[1] Marcel Ritter MSc,[2] Sabine Spielberger MD,[1] Philipp Mahlknecht MD,PhD,[1] Eva Hametner MD,[1] Anna Hussl MD,[1] Anna Hotter MD,[1] Roberta Granata MD,[1] Klaus Seppi MD,[1]Sylvia Boesch MD,[1] Werner Poewe MD,[1] Atbin Djamshidian MD,PhD[1]

1Department of Neurology, MedicalUniversity Innsbruck, Innsbruck, Austria
2 Interactive Graphics and Simulation Group, University of Innsbruck, Innsbruck, Austria

Introduzione

La fisiopatologia della distonia cervicale (CD) non è ancora oggi del tutto chiarita. Recenti evidenze scientifiche sembrano indicare che la malattia vada intesa come un disturbo di network, che coinvolge diverse aree del sistema nervoso.

Obiettivo

Esaminare e valutare il controllo inibitorio dei movimenti saccadici come marker di funzionalità corticostriatale in pazienti affetti da CD.

Metodi

Abbiamo incluso 31 pazienti con CD e 17 controlli sani. I partecipanti hanno eseguito un compito con prosaccade, uno con antisaccade e un cosiddetto countermanding task utilizzando un eyetracker, con lo scopo di esaminare il controllo inibitorio della risposta visiva automatica.

Risultati

I pazienti affetti da distonia cervicale hanno effettuato più saccadi premature (p=0.041) nel compito con prosaccade, più errori direzionali nel compito con antisaccade (p=0.011) e hanno avuto un tasso di mancata inibizione più alto nel countermanding task (p=0.001).

Conclusioni

I risultati suggeriscono un'alterata inibizione saccadica in pazienti affetti da distonia cervicale, possibilmente una conseguenza della disfunzione dei network corticostriatali. Ulteriori studi sono necessari per confermare se le anomalie descritte sono modificabili dalle terapie disponibili e per osservare se le stesse anomalie si trovano in altre forme di distonie focali.

Dott. Federico Carbone

DOTT. FEDERICO CARBONE

Dottorando in Neuroscienze

IL DOTT. FEDERICO CARBONE SI RACCONTA

Ho studiato medicina all'Università di Genova. Come molti altri colleghi avevo individuato dai primi anni l'area che più mi attirava, e cioè la Neurologia e le Neuroscienze. A partire dal terzo anno ho avuto l'occasione di partecipare a un corso di formazione di ricerca in neurologia nel team del Professor Giovanni Abbruzzese, uno dei massimi esperti di Parkinson in Italia. Durante questi anni ho avuto l'occasione di seguire diversi studi e di fare le mie prime esperienze cliniche frequentando i vari ambulatori, conoscendo per la prima volta pazienti con disturbi del movimento.

Anche se mi ci sono ritrovato quasi per caso, sono subito rimasto affascinato da questo mondo.

Come in molti altri disturbi neurologici ad oggi non abbiamo purtroppo una cura per malattie come le distonie e il Parkinson, però fortunatamente esiste un robusto armamentario terapeutico per tenere sotto controllo i sintomi che permette a noi medici di influire in maniera importante sulla qualità della vita dei nostri pazienti.

Finita l'università ho avuto la fortuna di poter lavorare come ricercatore sempre presso il team del Professor Abbruzzese; è stato un ambiente molto stimolante dove ho potuto lavorare con colleghi molto interessati alla ricerca sui disturbi del movimento.

Al momento sono dottorando in Neuroscienze presso l'università di Innsbruck, in Austria.

È un momento molto particolare e interessante per occuparsi di disturbi del movimento, con diversi trial clinici che si concentrano per la prima volta su terapie causali e non più solo sintomatiche. Il focus del nostro gruppo di ricerca è quello dei biomarkers nei disturbi del movimento, ossia la ricerca di marcatori che permettano di fare diagnosi precoci, di capire meglio la fisiopatologia di queste malattie, e/o di valutare l'efficacia delle terapie disponibili.

Mi occupo in particolare dello studio dei movimenti oculari di pazienti con disturbi del movimento utilizzando una tecnologia dedicata che prende il nome di "eyetracking".

Oltre allo studio presentato al congresso Limpe di quest'anno abbiamo concluso un altro progetto con pazienti affetti da distonia cervicale, e a breve ne inizieremo un terzo sempre incentrato sulle distonie focali.

DOTT. EDOARDO MONFRINI

Neurologo e ricercatore

IL DOTT. EDOARDO MONFRINI SI RACCONTA

Sono nato a Milano nel 1990, sono medico neurologo dell'Ospedale Maggiore Policlinico di Milano e dottorando di ricerca dell'Università degli Studi di Milano. Ho conseguito gli studi in Medicina e Chirurgia e mi sono specializzato in Neurologia presso l'Università degli Studi di Milano.

La mia attività clinica si concentra sulla diagnosi e sul trattamento dei disturbi del movimento e di forme neurogenetiche rare, incluse le distonie.

Svolgo attività ambulatoriale e di reparto nell'unità operativa di Neurologia all'Ospedale Maggiore Policlinico. Sono il coordinatore della sperimentazione clinica "SPARK" in cui viene testato un nuovo anticorpo diretto contro la proteina alfa-sinucleina in pazienti affetti da malattia di Parkinson.

La mia attività di ricerca è cominciata durante un periodo di internato come studente in medicina nel Laboratorio di Biochimica e Genetica sotto la supervisione del dott. Alessio Di Fonzo ed è continuata negli anni successivi come medico specializzando in neurologia. In questo contesto ho imparato le nozioni fondamentali di neurogenetica e sono stato introdotto alle tecniche classiche (analisi di *linkage*, PCR, sequenziamento Sanger) ed innovative (*next-generation sequencing*) necessarie all'identificazione delle cause genetiche dei disturbi del movimento, comprese le distonie. Quest'attività di ricerca ha permesso la presentazione di lavori in congressi nazionali ed internazionali e la pubblicazione di diversi articoli in autorevoli riviste scientifiche. La ricerca dell'ultimo anno si è concentrata sulla comprensione delle basi genetiche di una nuova forma di distonia generalizzata ad esordio adulto.

Ho scelto di fare il neurologo perché mi hanno sempre affascinato le neuroscienze. Dall'inizio del mio percorso ho capito che i disturbi del movimento erano la branca neurologica che mi era più congeniale. Lavorando con il dott. Di Fonzo al Policlinico di Milano mi sono appassionato alla neurogenetica dei disturbi del movimento. Essendo le distonie, in una certa misura, su base genetica, ho eseguito frequentemente analisi genetiche avanzate su pazienti affetti da distonia. È un'attività che mi ha sempre dato tante soddisfazioni, quindi la porterò avanti sicuramente negli anni, nella speranza di poter dare il mio contributo alla comprensione dei meccanismi che la causano.

LA MUTAZIONE DI UN GENE LISOSOMIALE CAUSA UNA NUOVA FORMA DI DISTONIA GENERALIZZATA AD ESORDIO ADULTO IN UN PAZIENTE ITALIANO

Monfrini Edoardo[1,2], Cogiamanian Filippo[3], Salani Sabrina[1,2], Straniero Letizia[4], Bordoni Andreina[1,2], Aureli Massimo[5], Garbellini Manuela[1,2], Borellini Linda[3], Carsana Emma[7], Corti Stefania[1,2], Comi Giacomo Pietro[6], Bresolin Nereo[1,2], Duga Stefano[4,7], Di Fonzo Alessio[1,2].

1. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, U.O.Neurologia, Milano;
2. Centro Dino Ferrari, Neuroscience Section, Dipartimento di Fisiopatologia medico-chirurgica e dei Trapianti, Sezione di Neuroscienze, Università degli Studi di Milano; 3. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Dipartimento di Neurofisiopatologia, Università degli Studi di Milano; 4. Dipartimento di Scienze Biomediche, Università Humanitas, Pieve Emanuele, Milano; 5. Dip. Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale, Università degli Studi di Milano, LITA, Segrate, MI; 6. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, U.O. Neurologia, Malattie Neuromuscolari e Rare, Milano; 7. Istituto Clinico Humanitas IRCCS, 20089 Rozzano, Milano.

Introduzione

L'avvento delle tecnologie avanzate di sequenziamento genico (*Next-Generation Sequencing*) ha prodotto un rapido incremento delle conoscenze sulle cause genetiche delle distonie ereditarie, portando alla scoperta di diversi nuovi geni-malattia negli ultimi dieci anni. La via autofagico-lisosomiale è stata recentemente coinvolta nella patogenesi di alcune forme di distonia genetica, come nei casi correlati a mutazioni dei geni *VPS16* e *VPS41*, e anche in forme di neurodegenerazione con accumulo di ferro, come nella malattia di Kufor-Rakeb e nella BPAN, che spesso si presentano clinicamente come distonie.

Obiettivi

Il nostro obiettivo è identificare la causa genetica di distonia generalizzata ad esordio adulto in un paziente italiano.

Metodi

Uno specialista in disturbi del movimento ha eseguito la valutazione obiettiva neurologica del paziente, che è stato inoltre sottoposto a risonanza magnetica dell'encefalo e a studi neurofisiologici. Sono stati eseguiti un prelievo di sangue, da cui è stato estratto il DNA, ed una biopsia di cute, da cui è stata effettuata una cultura cellulare di fibroblasti. È stato quindi realizzato un sequenziamento dell'intero esoma (*whole-exomesequencing - WES*) sul DNA del paziente. Infine, sono stati eseguiti studi funzionali sui fibroblasti del paziente per provare la patogenicità della mutazione identificata (studi proteici, biochimici e di microscopia elettronica).

Risultati

La famiglia del paziente vive da diverse generazioni in un piccolo paese del Sud Italia. Dai trenta anni di età il paziente ha sviluppato movimenti involontari di tipo distonico agli arti di sinistra. In circa cinque anni dall'esordio clinico la distonia ha mostrato una progressiva generalizzazione, coinvolgendo il tronco, gli arti, il collo e le corde vocali. La risonanza magnetica dell'encefalo ha mostrato atrofia dei gangli della base con un'ipointensità simmetrica nella sequenza T2* a livello dei nuclei pallidi. La sospetta lontana consanguineità dei genitori del paziente suggeriva una mutazione omozigote come causa della malattia. L'analisi dell'esoma ha escluso mutazioni in geni già noti come causa di distonia e/o NBIA, ma ha mostrato, dopo l'adozione di appropriati filtri, un'unica variante omozigote candidata. Questa variante è localizzata in un gene coinvolto nella funzione della via autofagico-lisosomiale. L'analisi della segregazione della variante nella famiglia si è rivelata compatibile con una trasmissione autosomica recessiva. Gli studi funzionali sui fibroblasti del paziente hanno mostrato una franca alterazione della via autofagico-lisosomiale, in linea con i risultati dell'analisi genetica.

Conclusioni

Questo lavoro rappresenta la prima associazione di un nuovo gene lisosomiale con una forma di distonia generalizzata ad esordio adulto con accumulo cerebrale di ferro e fornisce solide prove *in vitro* della patogenicità della mutazione identificata. Questa scoperta conferma l'importante ruolo della via autofagico-lisosomiale nella patogenesi di alcune forme ereditarie di distonia.

Dott. Edoardo Monfrini

TESTIMONIANZE

STAFFETTA ALLA MILANO MARATHON 2019: IL MIO RITORNO ALLA CORSA!

Avevo smesso di correre diversi anni fa per via della distonia, una malattia rara che non mi consentiva più di avere il pieno controllo della mia gamba destra. Poi, dopo un lunghissimo percorso terapeutico, ho cominciato a vedere la luce in fondo al tunnel: ho ripreso il controllo della mia gamba destra e gradualmente sono ritornato sulle mie amate strade garganiche alternando la corsa al cammino. E questo per me rappresentava già un grandissimo risultato, un sogno che si avverava.

Ma le sfide non erano ancora finite. Volevo tornare a correre alla "Milano Marathon", una gara di cui conservavo un bellissimo ricordo e tante emozioni. Nonostante i tanti dubbi e le incertezze (non solo fisiche), ho deciso di iscrivermi alla gara di staffetta della Maratona di Milano, una partecipazione sostenuta anche dall'Associazione Italiana per la Ricerca sulla Distonia (ARD) e dalla sua presidente Flavia Cogliati.

È stata anche la prima maratona a staffetta della mia vita. Ho voluto esserci ad ogni costo e mi sono allenato per settimane, partendo quasi da zero. Maglietta blu nuova e scintillante dell'ARD, presentata al pubblico per l'occasione. Ultimo frazionista di una squadra insolita quanto affiatata, soprattutto per il messaggio che volevamo trasmettere con questa partecipazione. Ho dato il cambio a Francesca al 30° km e, braccialetto al polso, mi sono avviato per i lunghi e bellissimi viali di Milano, con qualche timore ma con la certezza che alla fine ce l'avrei fatta ad arrivare fino in fondo.

La gara è stata esattamente come la immaginavo. Tratti di corsa intervallati da brevi camminate, ma con un ritmo corsa che non riscontravo da molto tempo. Evidentemente il clima competitivo ma non stressante, fatto di scenari urbani a me familiari (i viali milanesi, l'Arco della Pace, il Parco Sempione, ecc.), di musica dal vivo e dall'etere (RDS), dell'affetto del pubblico sempre numeroso nonostante la pioggia, della presenza discreta e attenta dei tanti volontari, mi hanno dato la forza di andare oltre i miei limiti.

È stato un ritorno alle competizioni che non dimenticherò per tutto il resto della mia vita: una vera e propria rinascita alla corsa e più in generale allo sport. La forza di volontà e la passione per la corsa e per la vita mi hanno portato fino al traguardo di Porta Venezia, che ho tagliato insieme ai miei tre compagni di avventura fra saluti ed applausi del pubblico e degli atleti presenti.

Ad aspettarmi al di là delle transenne mio figlio Antonio, che mi ha accompagnato e supportato in questa bellissima avventura. Tutti insieme poi abbiamo partecipato alla festa finale presso lo stand dell'ARD, immortalando il momento con le foto di rito. Un'emozione unica!

A.R.D.

Le sfide cominciano dove nascono i sogni. E a volte questi si avverano.

Sogni dolci, ricordi indelebili, esperienze da non dimenticare, soprattutto perché li ho potuti condividere con dei nuovi compagni di avventura. E un messaggio per tutti: mai arrendersi di fronte alle difficoltà.

Con l'amore di chi ti sta vicino, con le terapie e la competenza dei sanitari che ti prendono in cura, con il benessere psicofisico che solo l'attività sportiva sa infondere, con la gioia e l'entusiasmo che il mondo dello sport sa trasmettere, anche gli ostacoli che ti sembrano insormontabili possono essere affrontati e superati.

E non finisce qui! L'anno prossimo conto di essere nuovamente ai nastri di partenza della Staffetta alla "Milano Marathon", un tipo di gara che, esaltando lo spirito di squadra, ti fa vivere emozioni irripetibili.

Mai smettere di sognare, perché INSIEME SI PUÒ!!!

Giuseppe Grossi

GIUSEPPE GROSSI

TESTIMONIANZE

LA MIA ESPERIENZA COL BLEFAROSPASMO

Maggio 1999:

"Il blefarospasmo si insinua nelle nostre vite come un virus nel computer e ne scombina in qualche modo la trama …. Col blefarospasmo tutto quanto comporta l'atto di fissare, persone od oggetti, scatena gli spasmi …….. Persino fare la spesa, entrare in un negozio o in un supermercato diventa problematico. Nei periodi peggiori si deve smettere di lavorare o addirittura si hanno difficoltà a camminare da soli per strada.

Inoltre gli occhi, oltre a svolgere la funzione visiva, rivestono un ruolo di primo piano nella comunicazione: attraverso lo sguardo ci poniamo in contatto profondo con gli altri, trasmettiamo i nostri sentimenti ed i nostri stati d'animo. Uno sguardo può essere più eloquente di mille parole.

Ne consegue che la persona con blefarospasmo viene penalizzata doppiamente, oltre che nello svolgimento delle attività quotidiane anche nella vita di relazione. Sostenere una conversazione spesso ci mette a disagio, perché nel momento in cui fissiamo gli altri che parlano gli spasmi si fanno più frequenti.

Difficile affrontare incontri di lavoro in cui si debba trasmettere l'idea della nostra competenza e professionalità quando, mentre ascoltiamo, diamo l'impressione di essere, nella migliore delle ipotesi, assonnati, poco interessati, o di avere problemi psicologici …… Allora ci si inventano dei trucchi, si parla a ruota libera perché quando parliamo, per la maggior parte di noi, gli spasmi si riducono, l'occhio rimane più aperto; ci si massaggia la tempia, o ci si nasconde dietro gli occhiali da sole (ma dopo essere stati paragonati ai Blues Brothers per la centesima volta, ci si incomincia ad innervosire…)"

Questo e molto altro scrivevo 21 anni fa, un anno dopo l'esordio della malattia. Da allora molte cose sono cambiate: la prima, e più importante, è che dal 2003 sono in remissione, vale a dire in assenza completa di sintomi. Il motivo di questo felice esito della malattia mi è ignoto, come lo è a chi mi curava allora. Nella letteratura scientifica si parla di una minima percentuale di pazienti che vanno in remissione: è capitato a me e sono consapevole di essere privilegiata.

Per chiarezza dirò subito che il mio blefarospasmo era molto serio: prima di sottopormi alle infiltrazioni di tossina botulinica non potevo guidare né guardare la televisione; per leggere, solo per brevissimi periodi, dovevo tenere le palpebre sollevate manualmente. In casa inciampavo nei mobili, fuori casa rischiavo continuamente di andare addosso alle persone.

Per questo motivo mi sottoposi alla prima seduta di infiltrazioni con grande speranza. La tossina non mi faceva paura: sinceramente ero messa talmente male che se mi avessero indicato come trattamento una randellata in testa avrei accettato anche questa 'terapia'! Come spesso succede, l'efficacia della prima infiltrazione fu limitata: le unità di tossina e la posizione delle iniezioni vanno personalizzate e modulate in una serie di tentativi, basati sulla valutazione dei risultati raggiunti. Sono necessarie solitamente due o tre sedute prima di individuare la dose ottimale, e in questo processo è utile avere un neurologo di riferimento e "negoziare" i risultati, nel senso di condividere col medico le proprie aspettative e gli eventuali aspetti negativi.

Ho fatto regolarmente le iniezioni di tossina ogni tre mesi per cinque anni; negli ultimi anni riuscivo anche ad allungare i tempi tra una seduta e l'altra. Questo non significa che non avessi alcuna difficoltà tra un'infiltrazione e l'altra, ma certamente la tossina mi ha aiutata a condurre una vita il più possibile normale, pur con qualche adattamento e limitazione. Qualche volta ho avuto dei piccoli effetti collaterali: il più fastidioso fu un episodio di lagoftalmo, vale a dire la mancata chiusura perfetta delle palpebre, cui sopperivo con un apposito collirio per attenuare la secchezza oculare. Tutti gli effetti collaterali svaniscono dopo poco, e credo che i benefici della tossina siano di gran lunga superiori a qualsiasi disagio io abbia potuto provare.

Gli altri fattori che mi hanno aiutata maggiormente, oltre al sostegno della mia famiglia e a un cambiamento radicale di lavoro – svolgevo infatti un'attività estremamente stressante – sono l'informazione, la condivisione e l'impegno a favore di altri pazienti. L'informazione la trovai, su suggerimento di amici,

su un sito americano, quello della Benign Essential Blepharospasm Foundation, una fondazione avente come scopo la diffusione della conoscenza del blefarospasmo e il finanziamento della ricerca. Qui ebbi anche la prima esperienza di condivisione, grazie a un forum dove le persone con blefarospasmo parlavano dei propri sintomi. Internet non era ancora molto diffusa e non c'era la facilità di comunicazione di oggi, ma interagire con persone che vivevano le mie stesse difficoltà a migliaia di chilometri di distanza mi ha aiutato molto e mi ha fatto sentire meno 'strana'!

Più tardi ho conosciuto l'Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia, ho contribuito con altri a far rinascere la Delegazione Lombardia, poi mi sono impegnata con l'ARD nazionale e ho accettato di rappresentarla nella Federazione Europea (ora Dystonia Europe), dove per qualche tempo ho anche fatto parte del consiglio direttivo. Tutte queste esperienze mi hanno dato modo di conoscere tante persone con distonia, molte in condizioni e con sintomi gravi, con distonie cervicali molto invalidanti o con forme generalizzate; persone coraggiose che, malgrado le loro difficoltà oggettive, si impegnavano anche per alleviare quelle degli altri. Molte di loro sono state per me fonte di grande ispirazione.

Dopo essere stata a lungo nel consiglio direttivo di ARD, ho lasciato ogni carica già da qualche anno. Anche se non sono ormai da tempo distonica, ho deciso di continuare a sostenere l'Associazione che svolge un ruolo fondamentale, sia come rappresentante dei malati di distonia di fronte alle istituzioni e alle società mediche, sia come stimolo per la ricerca. Continuo a dare una mano se necessario - ad esempio con la stampa del giornalino - e resto a disposizione con Telefono Amico. Malgrado i tanti anni trascorsi, ricordo molto bene come mi sentivo durante la malattia e provo sempre grande empatia per le persone che mi telefonano e mi raccontano le loro difficoltà, i loro dubbi, le loro paure.

Mi auguro che la mia storia possa essere di incoraggiamento a chi vive ora con il blefarospasmo, perché non perda mai la speranza.

Anna Moiana

RICORDO DI RAIMONDO LATINI

In questo numero della rivista trova purtroppo posto una notizia molto triste: la scomparsa, a causa del Covid-19, del nostro socio e appassionato sostenitore Raimondo Latini.

Sempre al fianco della moglie Laura (che, come molti di voi sanno, è stata molto attiva negli anni di fondazione di ARD, svolgendo anche a lungo il ruolo di Delegata per l'Italia alla Federazione Europea della Distonia, ora Dystonia Europe), l'Ing. Latini non ha fatto mai mancare il suo sostegno, anche finanziario, all'Associazione, di cui è stato per un periodo di tempo uno dei revisori dei conti.

Difficile rievocare compiutamente la figura di Raimondo: professionista, imprenditore, pensionato ma sempre attivissimo, soprattutto in ambito culturale (fu tra l'altro uno dei fondatori dell'Associazione Amici del Museo di Scienze Naturali, nata in collegamento con il Museo di Scienze Naturali e l'Orto Botanico di Bergamo). Costantemente presente alle assemblee di ARD a fianco di Laura, interveniva spesso con qualche prezioso consiglio che porgeva con grande pacatezza, sempre con profondo rispetto delle vedute altrui, atteggiamento raro, ahimè, ai nostri tempi. I suoi molteplici interessi, il suo carattere aperto e cordiale, la sua propensione all'autoironia ne facevano un interlocutore ideale, con cui era puro piacere conversare.

A Laura e alla figlia Pilar un grande abbraccio da parte di chi in ARD ha conosciuto ed apprezzato Raimondo.

Anna Moiana

GUIDA O.MA.R.

Nel mese di novembre all'interno della collana "Dalla Parte dei Rari", è stata pubblicata la guida "Invalidità civile e Legge 104, tutti i diritti dei malati rari", frutto del lavoro del team dello Sportello Legale di Osservatorio Malattie Rare O.MA.R., a cui ha collaborato anche ANFFAS – Associazione Nazionale Famiglie di Persone con Disabilità Intellettiva e/o Relazionale – nella sezione dedicata ai diritti scolastici.

La guida affronta le tematiche e le difficoltà che più frequentemente i malati rari incontrano: invalidità civile non riconosciuta a causa di una patologia poco nota, con conseguente mancata erogazione delle prestazioni economiche di diritto; difficoltà di ottenimento di diritti sul fronte lavorativo e scolastico, legati alla Legge 104; difficoltà di accesso alle esenzioni e agevolazioni fiscali. Il volume è scaricabile gratuitamente attraverso questo link: **www.osservatoriomalattierare.it/news/invalidita-civile-esenzioni-e-diritti/16672-invalidita-civile-legge-104-e-diritti-dei-malati-rari-online-la-guida-gratuita-dello-sportello-legale-o-ma-r**

Ricordiamo che le distonie hanno 2 diversi codici di malattia rara: RF0090 (distonia da torsione idiopatica) e RFG160 (distonia primaria).

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.

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

- Clara Mariotti (distonia cervicale, blefarospasmo, sindrome di Meige, arto superiore) 339 5805334 martedì dalle 14.00 alle 15.00

Liguria

- Agostina Albino Pizzo (distonia cervicale) 339 6286793 dalle 15.30 alle 17.30 tutti i giorni

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 venerdi dalle 17 alle 20 Oppure al numero 338 1378597 venerdi dalle 17 alle 20. Questa precisazione per una questione di copertura telefonica

Toscana

- Annalisa Sironi (distonia cervicale) 3498459675 martedì dalle 14 alle 16
- Ornella Benetti (distonia cervicale) 3355610962 mercoledi dalle 16 alle 18

Veneto

- Sandra Valenzuela (distonia di torsione e tremore agli arti superiori) 349 5701393 martedì dalle 15.00 alle 19.00

COME ASSOCIARSI ALL'ARD

E' possibile iscriversi all'ARD diventando Socio Ordinario, pagando la quota associativa di € 20 rimasta invariata da molti anni.

L'iscrizione è possibile direttamente dal sito: www.distonia.it

Alla pagina www.distonia.it/iscriviti-alla-r-d/ si può pagare la quota associativa con carta di credito; poi, soprattutto in caso di prima iscrizione, è necessario compilare con i propri dati il modulo di iscrizione (scaricabile al link: **file:///C:/Users/roberto/AppData/Local/Temp/MODULO-ISCRIZIONE-ANNO-2021.pdf**) che va inviato tramite posta elettronica all'indirizzo **soci.ard@distonia.it**

In alternativa, il pagamento della quota può 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). Anche in questo caso, soprattutto se si tratta di prima iscrizione, va compilato con i propri dati il modulo di iscrizione, da inviarsi via mail come sopra indicato.

E' importante specificare l'anno per cui si sta versando la quota associativa, che è valida per anno solare (dal 1 gennaio al 31 dicembre).

A.R.D.

5 PER MILLE

Anche quest'anno nella dichiarazione annuale dei redditi delle persone fisiche voi potrete sostenerci con il vostro 5 per mille.

Poiché l'ARD è iscritta nel Registro dell'Associazionismo della Provincia di Milano al numero 42 della "Sezione F – Associazioni di Promozione Sociale", basta indicare (nel riquadro relativo al *"Sostegno del volontariato e delle altre organizzazioni non lucrative di utilità sociale, delle associazioni di promozione sociale..."*) il Codice fiscale **97085660583** per destinare all'Associazione la propria quota del 5 per mille.

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

Quindi ricordatevi di ARD nella vostra prossima dichiarazione dei redditi e chiedete anche a chi conoscete di donarci il 5xmille.

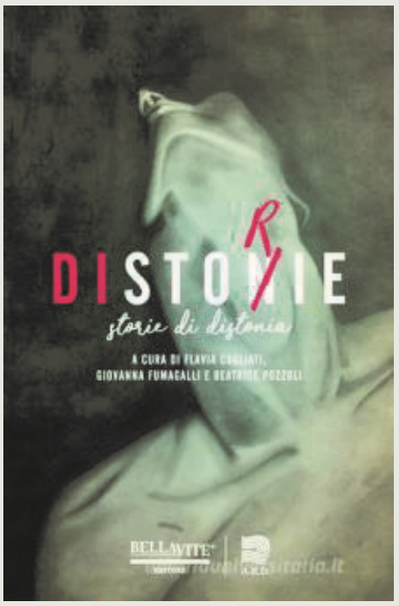
IL NOSTRO LIBRO

"DISTORIE" Storie di distonia

Il nostro libro "DISTORIE" è una raccolta di toccanti testimonianze di persone che vivono con la distonia tutti i giorni e di come sono arrivate a quel che sono ora. Un processo catartico per tutti gli autori e un percorso emozionale per il lettore.

Attraverso il percorso di lettura si possono comprendere le dinamiche psicologiche ed emotive dei malati e di alcuni parenti che hanno convissuto anche loro con la malattia. Sono raccolte 26 storie raccontate dai pazienti o da loro parenti; l'età degli autori varia da 16 a 60 anni, e anche i tipi di distonia sono vari, dalla cervicale al blefarospasmo alla generalizzata, genetica o no.

Il titolo del libro è DISTONIE in cui la N viene cancellata e sostituita da una R: un eccellente mix di "distonia" e "storie" che è appunto il progetto del libro.



Il libro è stato pubblicato nel 2017, è giunto alla terza ristampa ed è possibile richiederlo inviando una mail a segreteria@distonia.it. Il costo è € 18,90.

Alla pagina **www.distonia.it/libro-distorie/** potere leggere ulteriori informazioni sul libro.

A.R.D.

ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA RICERCA SULLA DISTONIA

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 PESCATE (LC)
Iscritta nella sezione F – Associazioni di Promozione Sociale del Registro dell'Associazionismo della Provincia di Lecco

ACCADEMIA LIMPE DISMOV

FONDAZIONE LIMPE PER IL PARKINSON ONLUS

ASSOCIAZIONI AMICHE FONDAZIONE TELETHON

Sin SOCIETÀ ITALIANA DI NEUROLOGIA