

DISTONIA OGGI

ANNO 2021

**SECONDA GIORNATA
NAZIONALE
DELLA DISTONIA**

LE DISTONIADI

**14° GIORNATA
MONDIALE
DELLE MALATTIE RARE**

**CONGRESSO
ACCADEMIA
LIMPE-DISMOV**

UN TÈ CON ARD



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

SOMMARIO

- 3** *Editoriale*
- 4** *Concorso "Il volo di Pegaso"*
- 5** *14° Giornata Mondiale delle malattie rare*
- 6** *Assemblea annuale dei soci*
- 7** *Dantedi*
- 8-9** *Le distoniadi anche il tuo passo conta*
- 10** *Lo scherzo del destino*
- 11** *Un tè con ARD*
- 12-13** *Seconda Giornata Nazionale della Distonia*
- 14** *60° Congresso Nazionale della Società Neurologica Ospedaliera*
- 16** *RAI 2 MEDICINA 33 - Storia di Maurizio*
- 18** *Congresso Accademia LIMPE-DISMOV*
- 19** *Dott.ssa Nicoletta Manzo*
- 20** *Dott. Francesco Marengo*
- 21** *Dott.ssa Chiara Camilla Derchi*
- 22** *Guida O.M.A.R.*

23 *Come associarsi all'ARD*

23 *Il nostro libro "Distorie" storie di distonia*



Immagine di copertina:
Monica Boggioni,
atleta paralimpica

**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 2021

Stampa:
EtaBeta srl



EDITORIALE

Carissimi Soci,

anche in questo 2021 la nostra Associazione ha dovuto fare i conti con il Covid e si sono fatte nuovamente scelte che hanno limitato le nostre attività.

Con grande rammarico non si è potuto tenere il convegno sulla Distonia pediatrica, che è in standby da due anni, e nemmeno il Progetto Workshop di fisioterapia in collaborazione con il Don Gnocchi di Milano. Il Direttivo, insieme al Comitato Scientifico, spera vivamente di poter realizzare questi eventi nel 2022.

Come sempre, tuttavia, non ci siamo persi d'animo e le attività sono comunque proseguite grazie all'utilizzo dei nuovi mezzi che sono diventati sempre più consueti.

L'Assemblea dei Soci si è svolta in modalità conference call che, permettendo a tutti di seguirla senza uscire di casa, tramite il proprio pc, consente di avere un discreto numero di Soci collegati. Riteniamo che questa modalità sia la più consona, perché offre a tutti la possibilità di partecipare senza dover prenotare spazi o fare lunghi viaggi. I Soci possono così sentirsi parte della vita dell'Associazione in prima persona.

La rivista "Distonia Oggi" è stata stampata con una nuova veste grafica a colori e più accattivante. A proposito di questo il Direttivo ci tiene a ringraziare la socia Anna Moiana che si impegna con la pubblicazione da circa 20 anni, ultimamente collaborando con Maria Carla Tarocchi che ha realizzato i numeri degli ultimi 4 anni. La rivista cartacea è il tramite tra ARD e i Soci che non usano Facebook o Instagram. Al suo interno vengono riportati gli avvenimenti più importanti che riguardano le attività dell'Associazione.

Accanto alla rivista, il Direttivo ha pensato di introdurre un nuovo appuntamento bimestrale e cioè la newsletter "Distonews" che arriva via mail ai soli Soci. Di cosa si tratta? Praticamente vengono messi in evidenza un evento o una notizia particolarmente di rilievo, insieme ad alcune rubriche più leggere come "il libro del mese" e "la ricetta del mese". Anche questo è un modo per stare più vicino ai nostri Soci e renderli partecipi delle attività di ARD.

Il Comitato Scientifico ha partecipato anche quest'anno con entusias-

mo alla 2a GND che si è svolta il 25 settembre sempre on line. Nella 2a GND si è voluto dare più spazio alle testimonianze dei pazienti, prendendo spunto dal tema proposto che era #ognipassoconta; ognuno ha raccontato qual è stato il suo passo per superare la malattia.



Altro appuntamento che è stato introdotto quest'anno è "Il tè con ARD", insieme a Giovanna Fumagalli, counselor professionista, iscritta al Coordinamento Nazionale dei Counselor Professionisti. Si tratta di uno spazio di condivisione guidata da Giovanna Fumagalli, in cui chi si iscrive può raccontarsi liberamente senza timore di essere giudicato. Il tutto avviene tramite la piattaforma Zoom.

Nel corso dell'anno è continuata la collaborazione con l'Agenzia di stampa Leeloo che ci segue da ormai due anni e che si occupa di tenere aggiornati i social e di proporre le attività di ARD attraverso comunicati stampa che vengono inviati ai media nazionali. Questo ci ha permesso di partecipare a numerose interviste e podcast a livello regionale, fino ad arrivare al TG 3 del Lazio e ad un bellissimo servizio proposto da Medicina 33 su Rai 2 sul tema di punta lanciato dall'Associazione, che riguarda la Distonia del musicista. Nel servizio sono stati intervistati il Presidente del nostro Comitato Scientifico Professor Albanese e il Maestro Maurizio Persia, trombone basso dell'Orchestra dell'Accademia Nazionale di Santa Cecilia.

Sempre in collaborazione con l'Agenzia Leeloo è stato mandato un

questionario a molti Conservatori in Italia su quanto i musicisti siano o meno consapevoli del fatto che alcuni disturbi possano essere legati alla Distonia. La Distonia del Musicista non è così rara come si potrebbe pensare. Essendo ai più sconosciuta è difficile collegare il problema che affligge il musicista a questa patologia. Partendo da questo dato di fatto l'inchiesta nei Conservatori ha avuto un buon riscontro.

Il 26 novembre abbiamo avuto l'onore di partecipare con la Vice Presidente Maria Carla Tarocchi ad una tavola rotonda organizzata dalla Fondazione LIMPE per il Parkinson Onlus dal tema "Malattia di Parkinson e malattie croniche - La sfida della sanità post Covid". A questo tavolo erano presenti i rappresentanti del Ministero della Salute e abbiamo avuto modo di parlare di Distonia e dei bisogni dei pazienti. Altro piccolo passo verso un'informazione sempre più capillare.

Anche quest'anno, nonostante il protrarsi dell'emergenza, non si è lasciato nulla al caso. Il Direttivo e il Comitato Scientifico hanno lavorato al meglio per parlare in tutti i modi possibili di Distonia. Non sempre è facile, la carenza di soci limita ancora la presenza di ARD nei tavoli che contano a livello istituzionale. Si è però cercato di sfruttare al meglio tutte le occasioni che si sono via via presentate.

Il 2022 sarà l'anno che conclude il mandato dell'attuale Direttivo; bisognerà quindi cominciare a pensare a come far continuare l'attività dell'Associazione, sperando di riuscire a coinvolgere forze nuove oltre a quelle già in campo.

Nel 2022 l'ARD compie 30 anni e si cercherà di festeggiare questo importante compleanno nei migliori dei modi. Naturalmente nuove proposte saranno le benvenute.

Per concludere io e il Direttivo ringraziamo le persone che ci seguono da tanti anni e i nuovi arrivati. Siete voi la forza che ci fa continuare a lavorare con sempre rinnovato entusiasmo!

Un caro saluto a tutti sperando di poterci finalmente riabbracciare il prossimo anno.

*Flavia Cogliati
Presidente ARD*



PREMIO PEGASO

Foto: Federico Bitti
ritratto da Alessandro Pession

CONCORSO "IL VOLO DI PEGASO"

Il 23 febbraio si è svolta online la premiazione del Concorso letterario, artistico e musicale "Il Volo di Pegaso", ideato e promosso dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità. L'iniziativa ha un duplice obiettivo: fornire spazi espressivi a persone con malattie rare, loro familiari e professionisti sanitari coinvolti e promuovere la conoscenza del complesso mondo delle malattie rare attraverso molteplici canali, consolidando il legame tra narrazione nelle sue diverse forme e promozione della salute. Il tema di questa 13° edizione, "I colori della vita", prendeva in considerazione il significato simbolico del colore, la sinestesia tra il colore e le rispettive arti, il colore come emozione che spazia da un polo positivo ad uno negativo, abbracciando la complessità dei vissuti che attraversano ogni esistenza.

Nove erano le sezioni per le opere in concorso: arti letterarie (narrativa e poesia); arti visive (disegno, pittura, scultura, fotografia, arte digitale); musica (composizione musicale e interpretazione musicale).

La foto "Il grigio addosso" di Federico Bitti ritratto da Alessandro Pession è stata premiata per la categoria "Fotografia adulti professionisti". Questo intenso scatto riesce a cogliere in un solo momento una miriade di stati d'animo di Federico e di tutti coloro che soffrono di distonia, grazie alla bravura e alla sensibilità del fotografo Alessandro Pession.

Il giornalista Federico Bitti ha partecipato nel 2020 alla nostra Prima Giornata della Distonia con un'intensa testimonianza; nella scorsa edizione di questo Concorso aveva avuto una menzione speciale con il suo video "Un abbraccio ci salverà".

14° GIORNATA MONDIALE DELLE MALATTIE RARE

Foto 1. Cerveteri,
Granarone Ruspoli;
Foto 2. Merate, Mu-
nicipio;
Foto 3. Todi, Museo
civico;
Foto 4. Recanati,
Campanile di S.
Agostino

(foto Antonio Baleani
AFI)



In occasione della 14° Giornata Mondiale delle Malattie Rare, celebrata il 28 febbraio, la Federazione delle Associazioni italiane di Persone con Malattie Rare UNIAMO ha lanciato l'iniziativa denominata "Accendiamo le luci sulle malattie rare". Con l'illuminazione di alcuni dei monumenti più rappresentativi di diverse città italiane si è voluto sensibilizzare l'opinione pubblica sulle problematiche sociali e cliniche vissute da chi è affetto da malattia rara.

ARD è affiliata ad Uniamo, che ha la missione di migliorare la qualità di vita delle persone con malattie rare e delle loro famiglie e conduce attività

di patrocinio per la tutela e la promozione dei diritti negli ambiti di ricerca, bioetica, politiche sanitarie e socio-assistenziali. Questa attività è svolta anche a livello europeo in qualità di Alleanza Nazionale di Eurordis-Rare Disease Europe. Sono oltre 200 le Associazioni federate che rappresentano i pazienti di malattie rare, per realizzare azioni e progetti che rispondano ai bisogni della comunità di malati rari, pazienti, caregiver, associazioni, professionisti della salute, operatori socio-sanitari, Enti ed Istituzioni.

Il 28 febbraio, su richiesta delle Associazioni di pazienti aderenti a UNIAMO, molti mo-

numenti sono stati illuminati in tutta Italia

Quelli illuminati su richiesta di ARD sono stati il Municipio di Lecco, il Municipio di Merate (LC), il Granarone Ruspoli sede del Comune di Cerveteri (Roma), la Foresta Fossile Dunarobba di Avigliano Umbro (TR), il Museo Civico di Todi (PG), il Campanile di S. Agostino detto Torre del pas-sero solitario di Recanati (An).

ARD ringrazia i Sindaci delle località coinvolte per aver partecipato a questa originale iniziativa.

Maria Carla Tarocchi

ASSEMBLEA ANNUALE DEI SOCI



Il 6 marzo si è svolta la consueta Assemblea annuale dei Soci ARD.

A causa delle problematiche legate al Covid, per la prima volta questa Assemblea si è svolta online; questa modalità ha permesso a parecchi Soci di partecipare comodamente da casa propria e circa 30 persone si sono collegate.

Dopo l'approvazione del consuntivo di bilancio 2020 e preventivo di bilancio 2021 è intervenuto il dott. Marcello Esposito, membro del nostro Comitato Scientifico, che ha dato alcune indicazioni su vaccino anticovid e distonia. Ha detto che non esiste al momento alcuna evidenza scientifica che i pazienti distonici costituiscano una popolazione a rischio di maggiori effetti collaterali rispetto alla popolazione generale, quindi ai fini del vaccino un paziente distonico è equiparato ad una persona senza distonia. Alle

socie che gli hanno posto domande ha poi chiarito che possono manifestarsi degli effetti collaterali come febbre, gonfiore del braccio, nausea, che però sono transitori, aggiungendo che i farmaci neurologici non interferiscono con il vaccino.

A seguire le componenti del Direttivo e dell'Agenzia Stampa Leelo hanno illustrato parecchi aspetti delle attività portate avanti nello scorso anno e in programma per il 2021.

Il Direttivo ha conferito il titolo di Socio Onorario ad alcune persone che si sono distinte per il loro impegno su scala nazionale nel diffondere la conoscenza della distonia.

I nuovi Soci Onorari sono: il prof. Carlo Iacomucci, che con la sua pre-

ziosa attività di artista testimonia la distonia attraverso le sue opere; la sig.ra Anna Maria Puggioni, che con il suo progetto musicale "Chida Santa" da tempo sostiene l'Associazione; il giornalista Federico Bitti, che in prima persona testimonia con coraggio la distonia.

Il Direttivo ha conferito il titolo di Socio Onorario anche a Paolo Corsi e Raimondo Latini, ora purtroppo deceduti, che per lungo tempo hanno lavorato per ARD con passione e dedizione.

Nella parte finale del lungo collegamento (iniziato alle 14.30 e terminato alle 17.15) c'è stato un interessante scambio di informazioni tra i soci, conclusosi con la proposta di ripetere questi incontri online, che permettono un contatto diretto tra parecchie persone che così sono informate, aggiornate e coinvolte nelle attività di ARD.

Maria Carla Tarocchi



DANTEDÌ

IL 25 MARZO SI È CELEBRATO IL DANTEDÌ, NEL GIORNO DI INIZIO DEL VIAGGIO RACCONTATO NELLA DIVINA COMMEDIA. NELL'ANNO 2021 SI RICORDANO ANCHE I 700 ANNI DALLA SUA MORTE. IL MAESTRO CARLO IACOMUCCI HA VOLUTO CELEBRARE IL DANTEDÌ CON QUESTA ACQUAFORTE CHE RITRAE IL SOMMO POETA.



LE DISTONIADI

ANCHE IL TUO PASSO CONTA



È stato fatto un sondaggio in un campione di 1000 persone con distonia e di questi il 30 % dice di aver avuto miglioramenti con attività tipo yoga, Tai chi, pilates, danza; il 30 % segnala di non aver avuto benefici e il restante 40 % sostiene che sia preferibile il riposo per ridurre l'intensità dei disturbi.

Non c'è uno sport terapeutico, ovvero che vada bene per tutti i distonici; anzi, in alcuni casi l'attività sportiva può far peggiorare alcuni

sintomi, come ad esempio, per i pazienti con distonia cervicale, i movimenti della testa durante la corsa. Quindi non bisogna generalizzare, ma si può dire che l'attività fisica all'aperto è comunque valida.

Altro discorso è lo sport agonistico: essendo più impegnativo va calibrato con la collaborazione di allenatore e fisioterapista, anche per mettere in atto strategie compensatorie rispetto al movimento distonico.

In ogni caso è sempre importante non porsi obiettivi troppo alti e attuare una tecnica di piccoli passi. L'attività motoria è importante anche per il suo ruolo sociale che è terapeutico quanto l'attività stessa, come ad esempio la danza in gruppo. La dott.ssa Castagna conclude che l'attività fisica aerobica è consigliabile purché tarata sulla propria situazione fisica, dandosi degli obiettivi realizzabili per evitare frustrazioni e accettando i propri limiti.

Anche il campione di ciclismo Giorgio Farroni (44 anni, di Fabriano) ha raccontato la sua storia. La sua distonia, che riguarda la parte destra del corpo, deriva da un deficit di ossigeno al momento della nascita,

ma questo non gli ha impedito di dedicarsi alla bicicletta fin da piccolo; inizialmente con una mountain bike, poi a 22 anni decide di dedicarsi alle gare su strada ed entra a far parte del mondo del ciclismo paralimpico, specializzandosi nelle gare su strada e nella cronometro. Dopo solo un anno di attività partecipa alle Paralimpiadi di Sydney nel 2000, poi a quelle di Pechino nel 2008, Londra nel 2012, Rio de Janeiro nel 2016. Nel 2021 ai Giochi Paralimpici di Tokyo si è piazzato al secondo posto nella gara a cronometro categoria T1-T2 con il tempo di 27'49"78, alle spalle soltanto del cinese Chen Jianxin che ha vinto con 25'00"32.

Ha preso parte anche a molte altre competizioni nazionali e internazionali, vincendo numerose medaglie. Si allena da 3 a 5 ore al giorno e anche quando gareggia con normodotati non è mai arrivato ultimo. Uno splendido esempio di determinazione e passione per lo sport che non arretra di fronte alle difficoltà fisiche.

Per le nostre Distoniadi abbiamo ricevuto parecchie foto e vari video di persone con distonia mentre praticano un'attività sportiva o anche semplicemente passeggiano, perché "anche il tuo passo conta". Segnaliamo in particolare i video di Silvia mentre pattina, di Federico che fa canottaggio a Torino sul Po e di Leonardo (un ragazzino di 13 anni con DBS) che fa arrampicata sportiva e sulle funi, gioca a calcio e va in bici; le foto di Benedetta che scia e va in deltaplano (trovate la sua storia nelle pagine seguenti), di Gabriella che fa Tai chi, Massimo che fa parte di una squadra di kayak con cui ha vinto molte gare, Mirella che scala le montagne, Raquel e Sandra che vanno in bici e Caterina che pratica l'Ai-jutsu (arte marziale in cui si usa la katana).

Anche se le Distoniadi sono finite, invitiamo tutti a continuare l'attività sportiva preferita, perché i risultati non possono che essere positivi.

Maria Carla Tarocchi

In primavera abbiamo lanciato tramite i nostri social media il progetto "Le Distoniadi - anche il tuo passo conta". Abbiamo chiesto ai nostri follower, soci e non soci, di inviarci foto e video delle loro attività sportive, con l'obiettivo di creare una grande comunità in movimento.

Sappiamo bene che ogni attività sportiva richiede coordinamento e controllo dei movimenti, che è proprio quello che manca o è difficoltoso per noi distonici. Con queste Distoniadi abbiamo voluto mostrare e dimostrare che è comunque possibile fare sport, adeguandolo alla propria situazione fisica, magari approfittando dei periodi di minore gravità dei sintomi.

L'apertura del progetto è stata affidata alla dott.ssa Anna Castagna, neurologa dell'Ospedale Don Gnocchi di Milano, che in un video ci ha parlato di distonia e attività fisica.

La dottoressa ha riferito come vi siano molti studi che dimostrano l'utilità dell'esercizio fisico aerobico sulla plasticità del cervello in malati di Parkinson, mentre mancano studi simili con linee guida per distonici.



FOTO 1. Giorgio Farroni
FOTO 2. Massimo
FOTO 3. Caterina
FOTO 4. Mirella
FOTO 5. Leonardo

LO SCHERZO DEL DESTINO

Mi chiamo Benedetta, ho 50 anni, e nel 2020 mi è stata diagnosticata una distonia focale dell'arto superiore destro: il "crampo dello scrivano".

SE CI PENSO E SONO DI BUONUMORE MI VIENE IN MENTE UNA FAMOSA FRASE CHE DICE: "ESSERE SUPERSTIZIOSI È DA IGNORANTI MA NON ESSERLO PORTA MALE".

In effetti essere un ufficiale giudiziario, aver redatto centinaia di verbali di sfratto, pignoramento e sequestro e poi vedersi attribuita una diagnosi di crampo dello scrivano, sembra un po' uno scherzo del destino. Magari qualcuno, sicuramente non troppo contento di vedermi, si sarà divertito a lanciarmi qualche "iettatura" ... chissà.

Ironia a parte, una professione come la mia, nella quale si scrive soprattutto a mano e spesso in condizioni non troppo favorevoli (in piedi, velocemente, esposti alle intemperie), ha sicuramente influito sul mio fisico, probabilmente già predisposto.

Già da tempo vedevo la mano rattrappita mentre scriveva, con un dolore continuo alla schiena, al collo ed al braccio e la mia grafia diventava sempre più illeggibile; ho dato la colpa a tutto: tunnel carpale, vecchiaia, menopausa, cervicale, stress. E' stato lo sguardo esterrefatto di un avvocato a farmi capire che il mio problema poteva essere qualcosa di più serio: stavo scrivendo completamente piegata, con il gomito alzato e la mano storta.



Ho avuto la diagnosi a Pavia nell'ottobre 2020; un primo trattamento con tossina botulinica mi ha provocato la paralisi totale di due dita ed ovviamente nessun beneficio. Ad oggi sto seguendo un percorso di riabilitazione al Don Gnocchi di Milano e sono seguita dalla dott.ssa Castagna e dal dott. Saibene. Per la prima volta ho avuto una spiegazione dettagliata del mio problema ed ho potuto comprendere come ogni persona sia diversa e per questo reagisca in maniera differente ai diversi approcci di cura. Io ce la sto mettendo tutta e spero di avere dei miglioramenti.

Nel frattempo, soprattutto quando mi sento un po' giù, faccio lunghe passeggiate nelle quali sento tutto il corpo libero dalle limitazioni che oggettivamente ha e mi ritrovo in pace con me stessa. Spero riaprano presto le piscine per poter muovere le mie braccia senza dover "rendere conto a nessuno" ed aspetto la bella stagione per lasciarmi coccolare dai rumori della montagna, dopo la fatica delle salite.

Benedetta Piccinini

UN TÈ CON ARD

Ad Aprile, complice la pandemia, ma soprattutto il desiderio di ritrovarsi dentro un contesto protetto e curato in cui potersi raccontare liberamente, ha avuto inizio il bellissimo progetto "Un tè con ARD" fortemente voluto dal Direttivo dell'Associazione.

Il progetto ha un nome accogliente che invita a prendersi una pausa dalla frenesia quotidiana per dedicarsi uno spazio e un tempo di ascolto reciproco, rispettoso e privo di giudizio.

E' curato dalla counselor professionista Giovanna Fumagalli, che ha il compito di proporre argomenti e spunti di riflessione ai partecipanti, stimolando la narrazione del proprio vissuto. I temi affrontati sono molteplici e vengono affrontati sempre con un'attenzione particolare al contesto in cui vivono i partecipanti, che è la loro malattia con tutte le difficoltà e i turbamenti che essa genera.

Non è uno spazio dove ricevere o distribuire consigli medici, ma semplicemente un'opportunità di condivisione di vissuti, un momento per parlare di sé, delle proprie emozioni, dei fallimenti e dei successi che ciascuno vive, tenendo al centro sempre la condivisione come punto fermo dell'incontro.

Le persone spesso non hanno bisogno di consigli, ma semplicemente di essere ascoltati e di ascoltarsi, perché questo è il primo passo verso la consapevolezza dei propri bisogni.

"Come sto andando? Come sarà e dove mi condurrà questa esperienza?" Non c'è un'unica risposta a questi interrogativi, ciascuno calandosi in questa esperienza sperimenta la propria. Il gruppo da sempre ha un potere riabilitante e rigenerante, è un affascinante viaggio del quale non si conosce la destinazione, lo si percorre in compagnia di chi, nonostante sia una persona sconosciuta, condivide certi stati d'animo ed è in grado di comprendere il nostro vissuto perché vive la nostra stessa esperienza.

Se desiderate salire a bordo, vi aspettiamo al prossimo incontro.

Giovanna Fumagalli

UN TE' CON ARD
 IL TUO SPAZIO INCONTRO
 UN OCCASIONE DI INCONTRO E CONDIVISIONE
 PER DAR VOCE ALLE TUE EMOZIONI
sabato 10 aprile 2021
dalle ore 15,30 alle ore 17,30
 UN TE' CON ARD è uno spazio
 dove raccontarsi e ascoltarsi reciprocamente,
 condividere stati d'animo, emozioni ed esperienze vissute,
 con rispetto e senza giudizio.



Il 24 settembre il prof. Alberto Albanese, che nel 1992 ha fondato ARD ed è tuttora Presidente del nostro Comitato Scientifico, è stato eletto Presidente della International Association of Parkinsonism and Related Disorders (IAPRD).

Ci congratuliamo con lui per il nuovo prestigioso incarico.



SECONDA

GIORNATA NAZIONALE

DELLA DISTONIA

Il 25 settembre ARD ha organizzato la Seconda Giornata Nazionale della Distonia; è stato un evento online diffuso tramite i nostri social media, come già nel 2020 la Prima GND.

Lo scorso anno il prof. Albanese aveva lanciato un ambizioso progetto riguardante i musicisti: un'indagine nei Conservatori, nelle Scuole e Accademie di Musica per sapere se gli studenti sono informati circa la distonia e se alcuni di loro ne soffrono.

Abbiamo iniziato la nostra GND con questa indagine che è la prima portata avanti in Italia su questo argomento. La dott.ssa Anna Castagna ha presentato i primi risultati: il 23% dei partecipanti sono cantanti, il 15% suona la chitarra e percentuali minori suonano altri strumenti; il 48% ha dichiarato di non conoscere la distonia, il 20% forse la conosce e solo il restante 32% è informato sulla malattia. Scopo di questa indagine è avere un quadro della relazione tra musica e distonia, per informare e intervenire prima che l'artista sia costretto a modificare o addirittura interrompere la sua carriera. L'indagine durerà fino alla primavera del 2022.

Hashtag della GND di quest'anno è stato #ognipassoconta. Ci siamo focalizzati su 5 storie in cui i pazienti hanno potuto riempire la loro vita e realizzare i loro desideri passo dopo passo, nonostante la distonia.

La nostra prima storia riguarda Vera Issel, una giovane musicista con distonia della mano. Quando era bambina, suonava strumenti ad arco (violino, viola, violoncello) ma nel 2010 si è dovuta fermare per i problemi alla mano che la sua insegnante non comprendeva, anche biasimandola come "cattiva allieva". Nel 2019 ha cominciato una nuova terapia e ora sta suonando di nuovo il violoncello, usando tre dita della mano sinistra. Si è resa conto che per lei è meglio improvvisare che seguire la musica sullo spartito: quando è libera di suonare come vuole, la sua mano obbedisce meglio e le permette di esprimere il suo amore per la musica. Vera ha suonato per noi 3 brevi pezzi con il suo violoncello. Ora il suo obiettivo è dare voce ai reietti e ai diversi, come portavoce per chi non può parlare o non è stato ascoltato. Per questo Vera suona

in prigioni, ex manicomio ed ex campi di concentramento.

Giuseppe Grossi è stato il protagonista della nostra seconda storia: è appassionato di corsa e di maratone, ma alcuni anni fa ha cominciato ad avere problemi con la gamba destra, di cui non aveva pieno controllo. Dopo un lungo periodo di terapie è stato in grado di camminare e correre di nuovo. Nel 2019 con la squadra di ARD ha preso parte alla gara a staffetta organizzata da Charity Program. È un grande progetto di solidarietà creato e sostenuto da Milano Marathon, che permette alle persone di correre per associazioni non profit aiutandole a raccogliere fondi. Da allora Giuseppe ha continuato a correre, ma ultimamente preferisce farlo su terreni irregolari come terra battuta o erba piuttosto che su asfalto: la sua gamba funziona meglio su tracciati fuori pista.

Un'atleta paralimpica vincitrice di 3 medaglie di bronzo a Tokyo è stata la nostra terza testimone: Monica Boggioni di 23 anni, che vedete sulla copertina della rivista. A causa di una paralisi alle gambe Monica non può camminare, e quando era bambina ha cominciato a nuotare come terapia. Poiché l'acqua le dava una sensazione di libertà ed era il suo elemento, ha deciso che voleva cominciare a gareggiare ma a 17 anni ha sviluppato anche una distonia del braccio. Nonostante questo, nel 2017 è entrata a far parte della squadra italiana per gare internazionali e da allora ha stabilito 3 record europei e 2 record del mondo, vincendo molte medaglie. Alle Paralimpiadi di Tokyo ad agosto 2021 ha vinto 3 medaglie di bronzo: nei 100 metri stile libero, 200 stile libero e 200 stile misto donne. Monica sta studiando Biotecnologie all'Università di Pavia e vuole specializzarsi in genetica medica allo scopo di trovare cure per patologie poco studiate.

Dal 2018 ARD assegna 2 premi da € 2000 ciascuno a giovani medici sotto i 35 anni, nel corso del Congresso annuale della Accademia LIMPE Dismov (che si occupa dello studio dei disturbi del movimento). I dottori Carbone e Monfrini, che hanno vinto questi premi nel corso del 6° Congresso, tenutosi online a ottobre 2021, sono intervenuti alla nostra GND.

Il dott. Edoardo Monfrini, di 31 anni,

lavora presso la Fondazione Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico di Milano. Ci ha parlato del suo lavoro "La mutazione di un gene lisosomiale causa una nuova forma di distonia generalizzata ad esordio adulto in un paziente italiano". Questo studio dimostra che la mutazione del gene identificata causa alcune forme di distonia ereditaria, evidenziata anche tramite l'analisi genetica di familiari del paziente.

Il dott. Federico Carbone è dottorando in Neuroscienze presso l'Università di Innsbruck, Austria. Il suo lavoro "Alterato controllo inibitorio dei movimenti saccadici in pazienti affetti da distonia cervicale: uno studio con eye-tracking" esamina i movimenti saccadici (rapidi movimenti degli occhi); lo studio dimostra che un paziente con distonia cervicale può avere uno scarso o ridotto controllo delle saccadi, probabilmente a causa di una disfunzione del network corticostriale.

Riteniamo che sia molto importante favorire la ricerca e stimolare giovani medici a sviluppare conoscenze e interesse verso la nostra patologia; questi premi possono costituire un buon incoraggiamento a procedere in questo senso.

La nostra quarta storia riguarda Carlo Iacomucci, un pittore e incisore con distonia della mano. Ha cominciato a disegnare all'età di 13 anni e a dipingere e incidere a 22, è stato professore di discipline artistiche per 36 anni. Nel 2004 ha cominciato a sentire un forte calore alla mano destra e ad avere difficoltà a tenere bene in mano il pennello o il cesello; alla fine la diagnosi è stata "distonia focale compito-specifica". Ha cominciato a fare infiltrazioni di botulino e il medico gli ha consigliato di esercitare e rieducare la mano scrivendo e disegnando sopra un taccuino. Così ha scritto molte pagine copiando testi sulle tecniche grafiche da lui usate (xilografie, incisioni con acido, acquatinte) aggiungendo un disegno ad ogni pagina. Spinto anche dal suo neurologo, ha raccolto questi suoi esercizi in un libro pubblicato nel 2019, dal titolo rivelatore "La mano ribelle". Finora sono stati pubblicati vari libri sulla distonia, ma di solito si tratta di storie di persone con questa malattia. In Italia questo è il primo e l'unico libro con disegni fatti da una mano con distonia e

ringraziamo il prof. Iacomucci che ci ha mostrato come riprendere possesso di una "mano ribelle".

Abbiamo invitato Adam Kalinowski, Presidente di Dystonia Europe, a partecipare alla nostra Giornata e per noi ha registrato un video in inglese, che abbiamo trasmesso sottotitolato in italiano. Il Presidente Kalinowski ha illustrato le attività di Dystonia Europe, che fu fondata a Spoleto nel 1993 come European Dystonia Federation ed ora include 22 Associazioni di pazienti da 19 paesi europei.

Tra Dystonia Europe e ARD c'è una stretta collaborazione, che si è rafforzata a partire dal 2017 quando il convegno annuale, chiamato D-Day, si è tenuto a Roma, in occasione del 25° anniversario di ARD.

Pino Strabioli, il giornalista e regista televisivo che anche lo scorso anno ha partecipato alla GND, ci ha letto la storia di Erika Alaimo, l'ultima protagonista della giornata: una ragazza che ha avuto molti problemi medici fin da bambina (ha avuto 2 emorragie cerebrali con emiparesi, a causa di un angioma cerebrale che in seguito è stato bruciato; all'età di 16 anni ha avuto poi la diagnosi di distonia al braccio e alla mano). L'infanzia e l'adolescenza di Erika sono state difficili a scuola e fuori, perché si sentiva discriminata dagli altri ragazzi che la prendevano in giro per la distonia. Un totale cambiamento si è verificato quando ha cominciato a frequentare l'Università: con il botulino e le medicine la sua distonia si è fatta meno gravosa e ha cominciato ad avere amicizie. Erika si è collegata con noi per raccontare il suo presente: sta lavorando come insegnante di sostegno per studenti con disabilità e questo appaga il suo desiderio di aiutare ragazzi che ora fronteggiano i problemi sperimentati da lei stessa in passato. Ha concluso dicendoci che ora è veramente felice, sorridendo al suo fidanzato inquadrate con il cellulare vicino a lei.

Due sessioni sono state dedicate a domande e risposte, in seguito ai numerosi quesiti ricevuti. La prof.ssa Francesca Morgante e il dott. Nardo Nardocci hanno risposto alla maggior parte di essi. Molti concernevano dubbi su vaccino anti Covid e distonia; i medici hanno chiarito che finora moltissimi pazienti sono stati vaccinati senza effetti collaterali, mentre è chiaro che il Covid può essere molto più dannoso in pazienti distonici non vaccinati.

Alle 13.30, dopo tre ore e mezza senza interruzioni, la nostra GND è terminata. Quest'anno abbiamo dato meno spazio ai medici per dedicarci di più ai nostri 5 protagonisti che ci hanno coinvolto nelle loro storie e che venivano

da tutt'Italia (Vera è piemontese, Monica lombarda, Carlo marchigiano, Giuseppe pugliese ed Erika siciliana)

Questo evento online ci ha permesso di raggiungere molte persone che altrimenti non si sarebbero spostate per partecipare ad un convegno; con i loro numerosi commenti positivi ci hanno dimostrato di aver gradito e apprezzato la nostra iniziativa.

E' possibile rivedere la GND nel canale YouTube di ARD al link: <https://www.youtube.com/watch?v=38Ac-Qp559kY&t=8570s>

Maria Carla Tarocchi

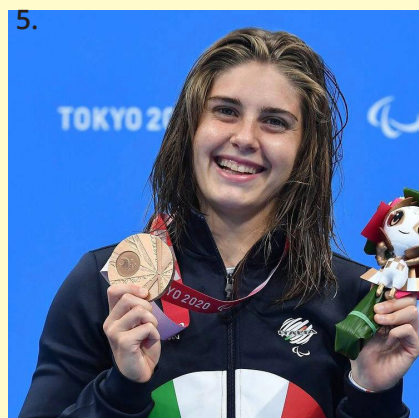


FOTO 1. Vera Issel
FOTO 2. Carlo Iacomucci
FOTO 3. Erika Alaimo
FOTO 4. Giuseppe Grossi
FOTO 5. Monica Boggioni

60° CONGRESSO NAZIONALE DELLA SOCIETÀ NEUROLOGICA OSPEDALIERA



Da sin.: prof.ssa Morgante, Manuela Murrocu del Direttivo ARD, dott.ssa Sensi, dott. Cossu.



CONGRESSO IBRIDO

**60 ANNI DI EVOLUZIONE
IN NEUROSCIENZE OSPEDALIERE**

Strategie multidisciplinari per un'assistenza efficace ed efficiente
anche in situazioni critiche

CAGLIARI, 17-20 NOVEMBRE 2021

Fiera Internazionale della Sardegna

CAGLIARI 17-20/11/2021

Presidenti del congresso:

- Dott. Maurizio Melis, Direttore del Dipartimento di Neuroscienze e Riabilitazione;
- Dott. Carlo Conti, Direttore del Reparto di Neurochirurgia;
- Dott. Simone Comelli, Direttore del Reparto di Neuroradiologia e interventistica vascolare;

Segreteria scientifica:

- Dott. Giovanni Cossu, Neurologo del Dipartimento di Neurofisiologia e Disturbi del Movimento (membro del Comitato Scientifico di ARD);
- Dott. Giuseppe Fenu, Neurologo, medico del reparto di Neurologia e Stroke Unit.

Il Congresso di Cagliari, organizzato dall'Unità Operativa di Neurologia dell'Azienda Ospedaliera del Brotzu, è stato il punto d'arrivo del difficile percorso dei 60 anni della Società Italiana dei Neurologi Ospedalieri e ha voluto riconoscere l'importanza dell'approccio multidisciplinare nella moderna scienza medica.

Tenuto conto di dover operare in una innegabile difficoltà, in un mondo sconvolto dalla pandemia dell'infezione da Sars CoV-2, con una diversa visione dell'organizzazione sanitaria e delle modalità di approccio alle professionalità coinvolte nell'assistenza medica, risulta ancora più marcata la differenza tra l'indispensabile aggiornamento scientifico qualificato e l'imbarazzante e spiacevole tempesta pseudo-scientifica ripetuta in modo ossessivo sui social, e molto spesso anche sui media tra-

dizionali, su temi medici.

La SNO in questo Congresso ha quindi voluto svolgere un'azione di aggiornamento, anche con iniziative di formazione a distanza (FAD) sincrone e asincrone, che hanno visto la partecipazione di un nutrito numero di specialisti.

I partecipanti erano complessivamente 600 in presenza e 250 da remoto.

Nelle varie sessioni sono state trattate patologie neoplastiche, vascolari e degenerative di larga diffusione, non trascurando l'importanza dell'approccio alle malattie rare, mai tralasciando e anzi proponendo le realtà quotidiane degli ospedali.

Il Congresso è stato dunque occasione di confronto sui tumultuosi avvenimenti dell'ultimo anno, in cui l'epidemia ha messo a dura prova la popolazione e le strutture assistenziali, anche in ambito neurologico, neurochirurgico e neuroradiologico.

Si è determinata una realtà nuova e inaspettata che si fronteggia quotidianamente con ripensamenti ed adeguamenti di percorsi e procedure che si pensava fossero consolidate.

I temi prescelti coinvolgono non solo tre figure professionali originali della Società Neurologica Ospedaliera, ma anche altre componenti che, a vario titolo e con pari dignità, si impegnano intorno al paziente affetto da patologie del sistema nervoso.

In questo evento l'ARD è stata invitata a esporre le proprie comunicazioni attraverso un banco informativo.

Alcune tematiche e problematiche sulla Distonia sono state affrontate nella sessione in FAD asincrona, dedicata all'aggiornamento dei professionisti neurologi che intendono approfondire lo studio su questa patologia.

La sessione in FAD "Uso della Tossina Botulinica nella spasticità e nelle distonie focali", ha avuto come coordinatore scientifico il dott. Giovanni Cossu della Stroke-Unit di Neurologia dell'Azienda Ospedaliera del Brotzu, nonché componente del Comitato Scientifico di ARD.

La sessione si è svolta in diversi moduli:

- *Inquadramento clinico delle distonie*, condotto dalla prof.ssa Francesca Morgante (Institute of Molecular and Clinical Sciences St. George's University of London, UK – Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale dell'Università di Messina, nonché componente del Comitato Scientifico dell'ARD);
- *Epidemiologia delle distonie*, prof. Giovanni Defazio (Cagliari);
- *Trattamento del tremore e delle distonie dell'arto superiore*, Franco Valzania (Reggio Emilia);
- *Trattamento della distonia cervicale*, dott. Rocco Quatrala (Mestre);
- *Trattamento delle distonie craniali*, prof.ssa Anna Rita Bentivoglio (Roma);
- *Trattamento della spasticità*, dott. Andrea Montis (Oristano);
- *Trattamento della scialorrea e delle altre iperattività ghiandolari*, dott.ssa Martina Petracca (Roma);
- *Trattamento dell'emigrania e di altre sindromi algiche*, dott.ssa Maria Concetta Altavista (Roma).

Manuela Murrocu



MAURIZIO PERSIA

Trombone basso dell'Orchestra dell'Accademia Nazionale di Santa Cecilia
Didatta, organizzatore e divulgatore musicale

RAI 2 MEDICINA 33 STORIA DI MAURIZIO

Il 29 novembre nel programma di RAI 2 "Medicina 33" si è parlato di Distonia con il prof. Alberto Albanese ed il musicista Maurizio Persia, che ha raccontato la sua storia di distonia del musicista.

E' possibile rivedere il programma sul sito di RAI 2: <http://www.tg2.rai.it/dl/tg2/rubriche/PublishingBlock-9f02426b-75c0-4380-88bf-72df638339c3.html>

Sono nato nel 1965 e ho iniziato a suonare il trombone a 9 anni. Ho visto sfilare la banda musicale del mio paese e me ne sono innamorato; sentivo che quello era il mio posto: pieno di ragazzi, pieno di sogni, disciplina e creatività insieme, una strada per conoscere me e il mondo. Qualche anno dopo un amico mi portò a suonare nella Fanfara dei Bersaglieri di Roma, e a 15 anni correvo sulla Fifth Avenue di New York per il Columbus Day. Due settimane di tournée tra Stati Uniti e Canada, incredibile, era quello che volevo fare! A 16 anni riesco ad entrare al Conservatorio di Santa Cecilia nella classe del M° Gianni Mazzoni, un insegnante vero. Ho lasciato la scuola e mi sono dedicato al trombone giorno e notte: studiavo dalle 6.30 del mattino fino a tarda sera. Sono arrivate le prime collaborazioni con le orchestre, i gruppi di musica leggera, su e giù per la penisola su un pulmino pieno di strumenti. Turni di registrazione per colonne sonore con Trovajoli, Morricone, Piovani, i film americani, tanti musicisti diversi, un'apparizione nel Padrino parte III con Francis Ford Coppola che durante una pausa ha voluto suonare il mio trombone, anche lui da giovane

Le prime trasmissioni televisive, Scommettiamo che, Carramba che sorpresa, Domenica in, La Corrida. A Pavona (località vicino a Castelgandolfo) mi volevano fare sindaco. "Sai, ti ho visto in televisione l'altra sera" diceva mia madre contenta.

E poi le collaborazioni con l'Orchestra di Santa Cecilia, il Teatro dell'Opera di Roma, i grandi cantanti, i grandi direttori, i grandi solisti, che avventura! Era quello che volevo vivere, emozione allo stato puro. Inizio ad insegnare al Conservatorio; mi piace stare a contatto con i ragazzi, trasmettere quello che so, vederli crescere ed andare per le loro strade. Molti, dopo 30 anni, ancora mi mandano gli auguri per Natale.

Dopo 10 anni di contratti a termine, nel 1997 vinco il Concorso nell'Orchestra dell'Accademia Nazionale di Santa Cecilia. Non ci potevo credere: la grande musica, i grandi artisti, nuotare in una piscina piena di note, emozioni, bellezza, mistero. Tanti concerti, tanti dischi, tournée in tutto il mondo, il Giappone, la Corea del sud, la Cina e poi Londra, Parigi, Berlino, Mosca, San Pietroburgo, le grandi sale da concerto dove la musica sinfonica è nata. La musica sinfonica, astratta, indefinita, misteriosa come i meandri che collegano il cervello all'anima. Poi mi sono sposato, ho messo su casa, avuto dei figli, tante emozioni, tanti impegni e momenti difficili.

Qualche anno fa mi sono reso conto, ad un certo punto, che c'era qualcosa che non andava con il mio trombone. Succede durante una carriera artistica, a certi livelli dove si richiede sempre il massimo, che a volte non ci si senta a proprio agio, come se qualcosa si fosse sfasato. A quel punto raccogli l'allarme, ti rimbocchi le maniche e cerchi di rimetterti in sesto. Anche quella volta ci ho provato, ma era diverso. I mille consigli, che per anni avevo dato ai miei allievi e che mi avevano guidato lungo la mia professione, non funzionavano più. Stupore, panico, coraggio, sfida. Provo a cambiare attrezzatura: forse il mio trombone comincia ad accusare l'usura degli anni. Ne provo altri ed alla fine, anche con i consigli dei

colleghi, ne scelgo uno. Mi do da fare sempre di più, ma niente, non funziona. Mi sento sempre più stanco e affranto. Esco allo scoperto, mi faccio coraggio, accetto la sconfitta, chiedo aiuto. I compagni di viaggio di una vita, la mia sezione di tromboni e trombe di Santa Cecilia si danno un gran da fare. Mi rassicurano, mi sono vicini, mi danno una mano, studiano con me, mi danno consigli, conforto, fiducia.

Vado in Spagna da un terapeuta che ha messo a punto dei protocolli per curare malattie tipiche dei musicisti, si comincia a parlare di Distonia. Ma che cos'è?

Il cervello non comunica più con alcuni muscoli, non arriva il segnale, si è interrotto, bisogna fare delle terapie per riaccenderlo. Inizio: esercizi semplici, basici, di sensibilizzazione, ma la sera ho il concerto, lo sconfinato repertorio sinfonico. Vado avanti per più di un anno così, terapia per Distonia e concerti. Sto peggio, non miglioro, sono in difficoltà, comincio a guardare la programmazione dell'orchestra, cosa riesco ancora a suonare e cosa no, ma io non ho iniziato a fare musica per questo!!!

Ognuno mi dà un consiglio: "Hai provato a fare questo?", "Dovresti andare da questo specialista", "Conosco uno che è andato lì e ha risolto".

Sì sì, non c'è problema, io vado, io faccio, voglio risolvere, a me piace sempre suonare, vorrei farlo ancora, almeno fino alla pensione, è la mia vita e mi è sempre piaciuta.

Pandemia: il mondo si ferma e io mi chiudo volentieri in casa. Posso finalmente prendere una pausa, posso lasciare stare per un po' l'angoscia che mi attanaglia.

Come riaprono le frontiere, vado a fare una visita medica all'Hochschule di Hannover dal professor Eckart Altenmüller, che in 26 anni di Dipartimento di Neurologia Musicale ha visitato 16 mila musicisti, un esercito. Suono per lui, faccio schifo, mi metto a piangere. Mi conforta, mi visita e mi dice che ho la Distonia focale dell'imboccatura.

Posso guarire ma devo prendermi una lunga pausa, togliermi dalle tensioni del palcoscenico. Lo stress per non sentirmi più all'altezza della situazione non mi aiuta a guarire. Nelle orchestre tedesche danno 3 anni per la riabilitazione. Inizio una terapia fatta di riposo, ginnastica, psicologo, ipnosi, pranoterapia. Mi consiglia di imparare qualcosa di nuovo, per riaccendere la passione, l'entusiasmo, il segnale e non pensare al trombone;

lascialo stare, aspetta un po' e poi ricomincia 5 minuti al giorno, solo cose semplici. Dopo 4 mesi riparto, sembra meglio, forse ce l'ho fatta, mi lascio prendere la mano, voglio ricominciare al più presto, sogno l'orchestra ed invece niente, arrivo ad un certo punto in cui le labbra si gonfiano e non vibrano più, allora provo con una variante, cambio qualcosa, sembra meglio, continuo ed invece cado ancora.

Non riesco più ad ascoltare la musica, non riesco ad andare ai concerti della mia orchestra, mi fa troppo male non poter più suonare con loro.

Nella terapia con l'ipnosi piango spesso, subito, all'inizio, come dovessi togliermi al più presto un peso dall'anima. Mi piace andare dallo psicologo, fare ipnosi e pranoterapia, mi fanno stare meglio, ricordo e finalmente capisco cose che continuavano a sfuggirmi. Mi prendo cura di me, dei miei affetti, il rapporto con le persone a cui tengo molto piano piano migliora; sono contento, era una cosa che sognavo da tanto tempo.

Il trombone è ancora lì che mi guarda, le cose tra noi ancora non funzionano ma non ci odiamo; siamo stati compagni di vita per tanto tempo, devo a lui se sono arrivato fino a qui, gli voglio comunque bene. Non so assolutamente come andrà a finire questa storia, io continuo a fare le mie terapie e anche a farne di nuove. Dopo il servizio del TG2 Rai, Medicina 33, tantissime persone mi hanno scritto e telefonato per raccontarmi la loro esperienza. Molti non hanno il coraggio di dirlo apertamente, non se la sentono, vivono delle situazioni in cui credono che sarebbe peggio se gli altri sapessero. Mi stimano per il coraggio: "Tu l'hai detto in TV e io non me la sento di dirlo neanche a mia madre". Mi sono accorto che quando riesco ad ammettere una cosa, a farla uscire da me, la vedo meglio, la comprendo meglio, me ne libero e lascio che vada per la sua strada. Diventa più facile di quello che pensassi, acquista naturalezza ed è più utile a me e agli altri: la forza della condivisione.

Ho fatto altre terapie nel frattempo, infiltrazioni alle labbra - io che ho sempre avuto paura delle punture - 8 sedute e ogni volta 4 buchi. Terapie con radiofrequenza per riattivare la microcircolazione dei tessuti profondi. Chissà se ad un certo punto accadrà "o miracolo".

7° CONGRESSO ACCADEMIA LIMPE - DISMOV



A Bologna dal 15 al 17 dicembre si è svolto il 7° congresso dell'Accademia Limpe-Dismov. Le distonie erano l'argomento di apertura, infatti il titolo della prima sessione plenaria era "Aggiornamento sulle distonie: genetica, fisioterapia e nuovi approcci terapeutici".

Gli argomenti trattati sono stati:

- "Il test genetico nel paziente distonico: quando, come e perché" (dott.ssa Miryam Carecchio - Padova)
- "Fisiopatologia della distonia" (dott.ssa Antonella Conte - Roma)
- "Update sulla terapia" (dott.ssa Anna Castagna - Milano)

Dal 2018, nel corso di questo Congresso ARD assegna 2 premi da € 2000 ciascuno ai 2 migliori poster sulla distonia, elaborati

da medici sotto i 35 anni. ARD ha istituito questi premi per stimolare la ricerca da parte di giovani medici.

Quest'anno i poster dedicati alla distonia erano 8 e i medici premiati sono stati:

- la dott.ssa Nicoletta Manzo (Università La Sapienza, Roma) che ha presentato il suo lavoro "Meccanismi fisiopatologici del *sensory trick* nella distonia cervicale: studio neurofisiologico con tecniche di registrazione dell'attività elettrica cerebrale e dell'attività elettromiografica"
- Il dott. Francesco Marengo e la dott.ssa Chiara Camilla Derchi (Istituto Don Gnocchi, Milano) che hanno presentato il loro lavoro "Mo-

dulazioni dell'elaborazione somatosensoriale basate sull'azione in musicisti con distonia focale della mano: nuove intuizioni per la neuroriabilitazione"

ARD da sempre sostiene la ricerca, nell'auspicio che possa giungere ad una piena comprensione della malattia e a trovare delle cure valide e risolutive.

A seguire potete leggere una sintesi dei lavori premiati e i percorsi di studio che hanno portato questi medici a occuparsi di distonia.

Maria Carla Tarocchi



LA DOTT.SSA MANZO,

tra il prof. Pietro Cortelli e la prof.ssa Francesca Morgante

DOTT.SSA NICOLETTA MANZO

La dott.ssa Nicoletta Manzo ha effettuato gli studi di Medicina presso l'Università degli studi di Roma "La Sapienza", dove ha conseguito la formazione conseguendo la specializzazione in Neurologia. Sin dagli anni dell'Università, la dott.ssa Manzo ha seguito le attività cliniche e scientifiche dell'Unità Operativa dei Disturbi del Movimento del Dipartimento di Neuroscienze dell'Università "La Sapienza", sotto la supervisione del prof. Alfredo Berardelli. In particolare, si è avvicinata allo studio neurofisiologico del sistema motorio e del sistema sensitivo in soggetti normali ed in pazienti con disturbi del movimento, attraverso l'uso di metodiche come la Stimolazione Magnetica Transcranica (TMS) ed altre tecniche di stimolazione cerebrale non invasiva. Al termine della specializzazione, la dott.ssa Manzo ha effettuato una fellowship della durata di un anno presso il Dipartimento di Neuroscienze Motorie e Disturbi del Movimento dell' University College London (UCL), dove ha incrementato le sue competenze in materia di neurofisiologia ed in particolare di elettroencefalogramma (EEG). Nel 2018 è rientrata presso l'Università "La Sapienza", dove ha ottenuto una borsa di Dottorato in Neuroscienze Clinico sperimentali e Psichiatria. Sotto la supervisione del prof. Alfredo Berardelli e della prof.ssa Antonella Conte, durante il Dottorato ha portato avanti studi neurofisiologici con TMS ed EEG in pazienti con disturbi del movimento, interessandosi in particolare a pazienti con differenti forme di Distonia idiopatica focale. Nell'ambito dell'attività assistenziale, che ha effettuato con continuità anche durante gli studi di Dottorato, si è dedicata con particolare attenzione ai pazienti affetti da Distonia ed altri disturbi del movimento, come la Malattia di Parkinson.

Meccanismi fisiopatologici del *sensory trick* nella distonia cervicale: studio neurofisiologico con tecniche di registrazione dell'attività elettrica cerebrale e dell'attività elettromiografia

N. Manzo^{1,2}, G. Leodori^{1,2}, G. Ruocco², D. Belvisi^{1,2}, L. Rocchi³, G. Fabbrini^{1,2}, A. Berardelli^{1,2}, A. Conte^{1,2}

1. IRCCS Neuromed, Pozzilli, (IS)
2. Dipartimento di Neuroscienze Umane, Università La Sapienza, Roma
3. Dipartimento di Scienze mediche e Sanità pubblica, Università di Cagliari, Monserrato

Una caratteristica della distonia idiopatica focale è il miglioramento transitorio della manifestazione distonica conseguente all'esecuzione di una manovra volontaria, denominata "*sensory trick*". Sebbene studi precedenti abbiano mostrato che il *sensory trick* modifichi l'attività e la connettività della corteccia sensorimotoria, i meccanismi neurofisiologici sottesi al suo effetto sono tuttora poco chiari.

In questo studio abbiamo utilizzato l'elettroencefalogramma (EEG) per indagare se e come il *sensory trick* modifichi l'attività elettrica corticale nei pazienti affetti da distonia cervicale. Abbiamo registrato possibili variazioni dell'attività EEG relativa al *sensory trick* nella corteccia sensorimotoria prima, durante e dopo l'esecuzione del *sensory trick*, in 15 pazienti con distonia cervicale che presentavano un *sensory trick* efficace. I dati ottenuti sono stati posti a confronto con quelli ottenuti in 15 pazienti con distonia cervicale che non presentavano un *sensory trick* efficace. In ciascuna sessione sperimentale, abbiamo chiesto ai pazienti di eseguire il proprio *sensory trick* efficace spontaneamente, ed abbiamo registrato l'attività elettroencefalografica e l'attività elettromiografica a carico del muscolo sternocleidomastoideo bilateralmente, prima, durante e dopo l'esecuzione della manovra.

I risultati ottenuti hanno evidenziato una modificazione del segnale EEG relativa l'esecuzione del *sensory trick*, ed in particolare una "Event Related Desynchronization" (ERD) nella banda theta durante l'esecuzione della manovra, esclusivamente nel gruppo di pazienti con un *sensory trick* efficace, ma non nel gruppo di pazienti che non avessero un *sensory trick* efficace. Tale modificazione EEG si verifica durante lo stesso intervallo temporale nel quale si osserva la riduzione dell'attività elettromiografica (ovvero la risoluzione del sintomo distonico) determinata dall'esecuzione del *sensory trick*, e la sua entità è direttamente correlata con l'entità della riduzione dell'attività elettromiografica. I risultati di questo studio suggeriscono che l'esecuzione di un *sensory trick* efficace determini una modificazione dell'attività elettrica corticale, ed in particolare delle oscillazioni in banda theta, precedentemente associate alla sintomatologia distonica in pazienti con distonia cervicale. E' possibile che tale modificazione dell'attività corticale svolga un ruolo, seppure parziale, nella risoluzione transitoria della sintomatologia distonica osservata durante l'esecuzione del *sensory trick*.

Bibliografia [1] Patel, Neepea, Jankovic, J., Hallett, M., 2014. Sensory aspects of movement disorders. *The Lancet Neurology* 13, 100-112. [2] Sarasso, E., Agosta, F., Piramide, N., Bianchi, F., Butera, C., Gatti, R., Amadio, S., Del Carro, U., Filippi, M., 2020. (2) *Sensory trick* phenomenon in cervical dystonia: a functional MRI study. *J Neurol* 267, 1103-1115. [3] Naumann, M., Magyar-Lehmann, S., Reiners, K., Erbguth, F., Leenders, K.L., 2000. *Sensory tricks* in cervical dystonia: perceptual dysbalance of parietal cortex modulates frontal motor programming. *AnnNeurol* 47, 322-328. [4] Schramm, A., Reiners, K., Naumann, M., 2004. Complex mechanisms of *sensory tricks* in cervical dystonia. *MovDisord* 19, 452-458. [5] Wissel, J., Müller, J., Ebersbach, G., Poewe, W., 1999. Trick maneuvers in cervical dystonia: investigation of movement-and touch-related changes in polymyographic activity. *MovDisord* 14, 994-999.



IL DOTT. MARENCO

con la dott.sa Myriam Carecchio e il prof. Cortelli

DOTT. FRANCESCO MARENCO

Mi chiamo Francesco Marenco, ho 34 anni e lavoro come Medico Fisiatra all'IRCCS Santa Maria Nascente di Milano (Fondazione Don Carlo Gnocchi Onlus). Mi sono avvicinato al mondo dei Disturbi del Movimento durante gli anni della specializzazione in Fisiatria, che ho svolto presso l'Università di Torino.

Durante questo percorso ho avuto il privilegio di frequentare l'Ambulatorio Spasticità/Disturbi del Movimento e Tossina Botulinica del dott. Ugo Dimanico presso la Fisiatria Universitaria della Città della Salute e della Scienza di Torino, e, come internato fuori sede, l'Ambulatorio Spasticità/Disturbi del Movimento e Tossina Botulinica della dott.ssa Anna Castagna presso l'IRCCS Santa Maria Nascente di Milano (Fondazione Don Gnocchi).

Dopo aver conseguito la specializzazione alla fine del 2019, nel gennaio 2020 ho iniziato a lavorare all'IRCCS Santa Maria Nascente di Milano, dove attualmente afferisco al reparto di Neurologia Riabilitativa (primario dott. Jorge Navarro) e collaboro con il Centro Spasticità/Disturbi del Movimento e Tossina Botulinica (responsabile dott.ssa Anna Castagna) e l'Ambulatorio Sol Diesis (responsabile dott.ssa Rosa Maria Converti; ambulatorio dedicato alle patologie dei musicisti).

Tra i disturbi del movimento, sono molto interessato alla distonia, e in particolare alla distonia focale occupazionale del musicista, avendo avuto la grande fortuna di imparare a suonare il pianoforte e diplomarmi al conservatorio in questo strumento.



LA DOTT.SSA CHIARA CAMILLA DERCHI

DOTT.SSA CHIARA CAMILLA DERCHI

Il mio percorso di studi è un po' particolare. Ho ottenuto una laurea specialistica in Filosofia della Mente e dei Linguaggi all'Università San Raffaele di Milano; in seguito ho frequentato diversi corsi di Scienze Cognitive all'Università di Trento. Successivamente ho iniziato il percorso di Dottorato all'Università Statale di Milano dove ho lavorato con il gruppo del prof. Marcello Massimini e mi sono occupata dello studio del movimento intenzionale e spontaneo nei pazienti con disturbo di coscienza. Durante il Dottorato ho iniziato a collaborare con la Fondazione Don Gnocchi dove, a partire dal 2020, lavoro come ricercatrice nel laboratorio di ricerca diretto dalla dott.ssa Angela Comanducci. L'interesse per la distonia è scaturito a partire dallo studio del movimento intenzionale e dalle competenze della dott.ssa Comanducci maturate in ambito neurofisiologico.

Modulazioni dell'elaborazione somatosensoriale basate sull'azione in musicisti professionisti con distonia focale della mano: nuove intuizioni per la neuroriabilitazione.

F. Marenco*, **C.C. Derchi***, M. Ramella, A. Mazza, A. Viganò, E. Saibene, R.M. Converti, A.Castagna#, A. Comanducci#

IRCCS Santa Maria Nascente, Milano (Fondazione Don Carlo Gnocchi Onlus)

*Questi autori hanno contribuito equamente al lavoro

#Questi autori hanno contribuito equamente al lavoro

Introduzione

La distonia focale task-specifica è un raro disturbo del movimento che può interessare i musicisti durante l'esecuzione. Dalla letteratura emerge che un'alterata integrazione sensorimotoria porta a una compromissione del controllo volontario dei movimenti complessi nei musicisti [1,2]. Inoltre, il training sensoriale basato su input visivi sembra in grado di modulare questa integrazione sensorimotoria patologica giocando un ruolo chiave per la riabilitazione [3].

Obiettivo

Determinare come l'elaborazione somatosensoriale è modulata durante varianti di un semplice compito motorio della mano in musicisti affetti da distonia focale della mano.

Metodi

Abbiamo arruolato 5 musicisti professionisti con una distonia focale della mano. In questi pazienti abbiamo registrato i potenziali evocati somatosensoriali (SEP) sia nella mano affetta sia nella mano non affetta in quattro condizioni con ordine randomizzato: 1) a riposo; 2) durante un compito motorio (ad esempio il finger tapping (1)) a velocità autoindotta senza l'osservazione dell'azione; 3) durante l'immaginazione motoria dello stesso compito; 4) durante il finger tapping con l'osservazione dell'azione. Abbiamo analizzato i SEP per verificare se questi erano specificamente mo-

dulati tramite modalità diverse del compito nella mano affetta rispetto alla mano non affetta.

Risultati

Un compito motorio a velocità autoindotta, come il finger tapping realizzato senza l'osservazione dell'azione, porta a una soppressione dell'ampiezza del SEP che risulta essere significativamente maggiore nella mano distonica rispetto alla mano controlaterale. L'immaginazione dello stesso compito motorio porta a una lieve attenuazione del SEP senza differenze nelle due mani. Assai interessante è che l'osservazione dell'azione del finger tapping sembra essere efficace nell'attenuare differenze tra le mani dovute a una più lieve soppressione del SEP della mano distonica fino al livello della mano controlaterale.

Conclusioni

Queste osservazioni confermano l'ipotesi di un ruolo fondamentale della disfunzione somatosensoriale nella distonia focale della mano. Inoltre, l'impatto dell'osservazione dell'azione sul SEP durante un compito motorio può essere interpretato come una nuova evidenza per spiegare l'effetto della riabilitazione basato sulla terapia mirror nei pazienti con distonia focale della mano.

Bibliografia [1] Byl, & Priori, 2012. In Music, Motor Control and the Brain, Oxford University Press. [2] Abbruzzese & Berardelli, 2003. Mov Disord Mar;18(3):231-40. [3] Ramella et al, 2021. Medical Problems of Performing Artists.

(1) Test in cui viene richiesto al paziente di premere ripetutamente un tasto con il dito indice (N.d.R.)

GUIDA O.MA.R.



Nel mese di novembre 2020 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.osservatoriomalattieare.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-mar

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
- Simona Azzola (disfonia) 3388754983 con Whatsapp

Piemonte

- Vera Issel (distonia del musicista) – 334 1690199 con messaggio Whatsapp

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 venerdì dalle 17 alle 20 Oppure al numero 338 1378597 venerdì 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 mercoledì 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/iscritti-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).

5 PER MILLE

Dal 2009 è possibile devolvere a ARD il 5 per mille nella propria dichiarazione dei redditi: queste entrate sono utilissime per sostenere economicamente l'Associazione che non ha altri fondi se non le quote associative e le donazioni. 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'Associazione 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, possiamo istituire dei premi per giovani neurologi che si occupano di questa malattia, possiamo pubblicare questa rivista per tenervi informati, possiamo associarci ad altre organizzazioni italiane ed europee che si occupano di distonia e malattie rare ecc.

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

Rendiconto del 5 per mille degli ultimi anni

Queste sono le somme provenienti dalle vostre dichiarazioni dei redditi che il Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali ha erogato ad ARD

- Ad agosto 2018 ha erogato € 12.032,28 relativi all'anno 2015
- Ad agosto 2019 ha erogato € 14.465,81 relativi all'anno 2016
- A luglio 2020 ha erogato € 11.984,89 relativi all'anno 2017
- A ottobre 2020 ha erogato € 14.246,94 relativi all'anno 2018
- A ottobre 2021 ha erogato € 13.057,40 relativi all'anno 2019

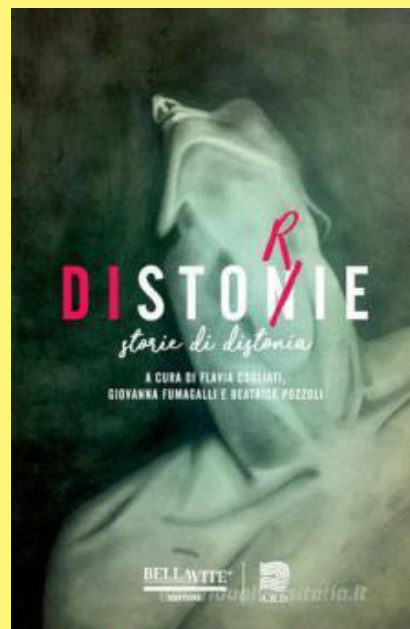
IL NOSTRO LIBRO "DISTORIE" Storie di distonia

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 <https://www.distonia.it/libro-distorie/> potete leggere ulteriori informazioni sul libro.



**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 PESCATO (LC)
Iscritta nella sezione F - Associazioni di Promozione Sociale
del Registro dell'Associazionismo della Provincia di Lecco

