

Associazione Italiana per la Ricerca sulla Dystonia APS

DISTONIA OGGI

ANNO 2023



Lenovo Relay Milano Marathon

www.distonia.it

SOMMARIO

01 EDITORIALE

04 GIORNATA MALATTIE RARE

05 STORIE
SILVIA VALENTI

07 TELETHON
CONVEGNO ASSOCIAZIONI IN RETE

08 MARATONA
LENOVO RELAY MILANO MARATON

09 CONGRESSO LIMPE
9° CONGRESSO PADOVA

10 CONGRESSO LIMPE
PREMIO A.R.D. DR.SSA FABIANA COLUCCI

12 CONGRESSO LIMPE
PREMIO A.R.D. DR.SSA ELISABETTA SARASSO

16 NEWS
DR.SSA GIOVANNA ZORZI

18 STORIE
BENEDETTA PICCININI

20 LIBRI
ANNAMARIA PUGGIONI

22 GND
GIORNATA NAZIONALE DISTONIA

26 GND
CLAUDIA

27 GND
SIMONA

28 NEWSLETTER
DYSTONIA EUROPE

29 GUIDA OMAR

29 TELEFONO AMICO

30 DISTORIE STORIE DI DISTONIA

31 COME ASSOCIARSI

31 COME SOSTENERE ARD

32 RENDICONDO 5X1000

EDITORIALE

Carissimi soci e socie,

eccoci per l'appuntamento annuale con la nostra rivista "Distonia Oggi" inerente alle iniziative che si sono svolte nel 2023.

Innanzitutto voglio ringraziare Maria Carla Tarocchi per il prezioso lavoro di raccolta e di rielaborazione delle varie testimonianze che ci arrivano, nonché di scrittura dei nuovi articoli riguardanti la vita dell'associazione. Ringrazio anche Benedetta Trabucchi per il lavoro di impaginazione della rivista.

Prosegue la collaborazione con Uniamo, non solo per quanto riguarda la "Giornata delle Malattie Rare", ma anche per essere sempre aggiornati sul mondo delle Associazioni, sui bandi Ministeriali e sulle opportunità che possono essere colte anche da A.R.D. per migliorare la vita dei pazienti.

Lo stesso vale per Telethon: far parte della loro "Rete delle Associazioni Amiche", ci permette di essere informati a 360° sul mondo delle malattie rare.

Anche quest'anno A.R.D. ha partecipato al Congresso Limpe che si è tenuto a Padova e ha finanziato i due premi Giovani per i migliori poster sulla Distonia.

Quando si partecipa a questo congresso si ha sempre un po' di amarezza nel vedere la presentazione di molti lavori sul Parkinson e non altrettanti sulla Distonia. Ci auguriamo che negli anni a venire, anche con il nostro contributo, sempre più neurologi si avvicinino allo studio della Distonia che è ancora un campo poco esplorato.

A settembre si è svolta la "IV Giornata Nazionale Distonia" ancora una volta da remoto. Per la prima volta si è approfondito il tema della distonia laringea. Il nostro Comitato Scientifico ci ha supportato sia con collegamenti che in presenza. La diretta Facebook e sul nostro canale YouTube è stata seguita da un buon numero di persone e anche le visualizzazioni nei mesi successivi sono state abbastanza buone. Sicuramente un evento in presenza potrebbe dare molte soddisfazioni vedremo se il prossimo anno si riuscirà ad organizzarlo.

Nelle prossime pagine della rivista troverete tutti gli articoli riguardanti le iniziative sopra citate, le descrizioni dei Premi Giovani al Congresso Limpe e le testimonianze di nuovi pazienti che hanno deciso di condividere la loro esperienza.

In ultimo lasciatemi dire due parole sull'Associazione.

Nel 2023 le iscrizioni sono state 65: abbiamo la continuità dei soci storici ma troviamo ancora difficoltà ad avere associati nuovi. Un'associazione di pazienti, lo dice la definizione stessa, è fatta da pazienti. Se è vero che in Italia ci sono 20000 malati di Distonia la domanda sorge spontanea: perché non si iscrivono?

A.R.D. è l'unica Associazione in Italia, è presente su tutti i canali social, il sito è sempre aggiornato, il Comitato Scientifico che la supporta è composto dai migliori medici che ci sono in Italia. Le premesse sono ottime ma i risultati tardano a venire.

Speriamo che nei prossimi anni le cose migliorino perché è difficile poter partecipare ai tavoli di lavoro e di discussione con le Istituzioni essendo una "piccola associazione".

EDITORIALE

Risultati migliori arrivano dal 5 per 1000:
nel 2023 abbiamo ricevuto € 13.333,89
frutto delle dichiarazioni dei redditi relative
al 2021.

Questi soldi ci permettono di finanziare i
Premi A.R.D. al Congresso Limpe, finanziare
gli eventi, pagare le affiliazioni ad Uniamo e
a Dystonia Europe e a portare avanti la
gestione annuale dell'Associazione.

Per questo ringraziamo chi ci supporta e ci
segue nelle nostre iniziative.

Come sempre un ringraziamento particolare
a Maria Carla Tarocchi per la gestione del
sito; a Benedetta Trabucchi per la gestione
amministrativa e dell'immagine
dell'associazione; a Manuela Murrocu per la
gestione degli associati; a tutto il Consiglio
Direttivo per la disponibilità e per mettersi
sempre al servizio di A.R.D.

Un ringraziamento anche al Comitato
Scientifico per il supporto e il sostegno.

Un caro saluto a tutti.

Flavia Cogliati

Nessuna Malattia

*Credevi forse di chiudermi in lamenti
dentro una fredda gabbia
legandomi ad oscuri sentimenti
di paura, rancore o rabbia.*

*Il canto ancor ispira sentimento
accende nel mio cuore belle cose
piene di allegria e bramosie
di spegnere in fretta il tormento.*

*Come rondine libera di volare
ho cercato nuovi orizzonti
superando impervi alti monti
per farmi dal Sole illuminare.*

*Nella sua dolorosa presenza
nessuna malattia o sofferenza
può spegnere la voce del cuore
che continua a parlare con amore.*

*da
"RARA tu non sei la mia sconfitta"
Anna Maria Puggioni*

GIORNATA MALATTIE RARE

XVI edizione GIORNATA INTERNAZIONALE MALATTIE RARE Martedì 28 Febbraio 2023



Il 28 febbraio si è celebrata la 16° edizione della **"Giornata Internazionale delle Malattie Rare"** (Rare Disease Day)

Un'occasione per promuovere in tutto il mondo l'inclusione delle persone con una malattia rara e la loro partecipazione piena, equa e significativa alla società.

La Federazione Italiana delle Malattie Rare UNIAMO (di cui A.R.D. fa parte) per tutto il mese di febbraio ha organizzato una campagna di sensibilizzazione.



Negli scorsi anni per attirare l'attenzione sulle malattie rare UNIAMO e le associazioni di pazienti hanno fatto illuminare monumenti o edifici importanti, anche A.R.D. ha partecipato attivamente nel 2021 e 2022.

Quest'anno invece per supportare il risparmio energetico è stata scelta una diversa campagna: *"Catena globale di luci"*.



I partecipanti alla Global Chain of Lights hanno illuminato o decorato la propria casa con i colori della Giornata delle Malattie Rare e alle 19.00 ora locale del 28 febbraio 2023 hanno scattato una foto con le luminarie o le decorazioni scelte, pubblicandola sui propri social media utilizzando i filtri "Global Chain of Light" e #rare diseaseday.

Un piccolo gesto ripetuto da tante persone può

28 FEBBRAIO 2023
#RARE DISEASE DAY

CIRCA
2 MILIONI
DI PERSONE IN ITALIA
CONVIVONO CON UNA
MALATTIA RARA



contribuire a diffondere conoscenza e visibilità per malattie ancora poco conosciute come molte malattie rare come la distonia.

Per l'occasione la nostra socia Silvia Valenti ha creato questa immagine



molto significativa.

STORIE

SILVIA VALENTI
Che cos'è un percorso di cura?


Mi scuso da subito se non parlo della mia storia perché è troppo complessa, e con passaggi e domande ancora aperte, ma riporto alcune riflessioni a partire da essa che vorrei condividere e che forse riguardano l'esperienza di molti di noi.

Detto questo, che cos'è un percorso di cura cui siamo abituati?

A seconda di dove si è, può assumere un significato differente (ricordiamo a questo proposito il bellissimo testo di Tiziano Terzani in "Un altro giro di giostra" dove il protagonista sperimenta pratiche curative culturalmente diverse), ma probabilmente diviene più ampio e sfaccettato nel momento in cui ci si accorge di un sintomo, si decide di andare dal medico che fa delle ipotesi e ti dà (o invia) l'impegnativa per una o più visite ed esami, per finire con uno o più farmaci o trattamenti per poi magari ricominciare.

Passaggi ancor più difficili in questi anni, molto sotto pressione per la sanità alle prese con la pandemia e tutte le reazioni a catena che hanno comportato per la salute di tutti.

La mia impressione è che ciò che ancora spesso manca alla medicina occidentale, nonostante ci siano studi e discipline che integrano vari aspetti, è la visione complessiva della persona, utilizzando un termine in voga "olistica", a favore di una settorializzazione e iperspecializzazione, per non parlare della scissione tra mente e corpo che, forse per praticità, o consuetudine, continua ad esserci.

Si sente la mancanza di un qualcuno che ti affianchi, che ti "osservi come persona con un qualcosa che non va" (un po' come nelle bellissime descrizioni di O. Sacks) e che vada al di là della rispondenza stretta a sindromi codificate, (e che per es. ti fa camminare in uno spazio ristretto che già non è una condizione naturale) per guidarti in un percorso che può portare al ristabilirsi di quella condizione di salute cui non facevi troppo caso quando ce l'avevi o per lo meno ad un nuovo accettabile equilibrio

Ciò richiede tempo, ascolto e preparazione anche da parte di chi vive la condizione di paziente. Forse un sintomo in qualche modo ci sta parlando di noi e ci sta dicendo che qualcosa non va?

Allora il regista potrebbe essere il paziente stesso, se messo in grado di ascoltarsi.

Se il percorso è emblematico nelle patologie note, lo è ancor di più in quelle che ancora non si conoscono, per cui spesso passano anni prima di avere un'idea di che cosa sia successo, tra una girandola di tanti interlocutori anche autorevoli, alcuni molto empatici che hanno fatto gioco di squadra lavorando in équipe, altri che hanno visto una parte del paziente, magari per escludere la propria sfera di intervento, o per gestirla a prescindere dal resto; altri, finita la visita, non sono più reperibili, lasciando una sensazione di una grande frammentazione, fino ad arrivare a domandarsi chi dovesse gestire la regia di tutto questo? Il paziente? Il medico di famiglia che oggi più che mai, pur molto in gamba, si trova a lavorare in condizioni davvero sfavorevoli (con tempi limitati nei quali prendere decisioni sul cosa fare, interrotti da continue telefonate, numero di pazienti cronici sempre più alto, tanta burocrazia e la concorrenza del dr. Google?).

Chi?

Forse, lo ripeto, pur nel difficile periodo storico e nel poco tempo, gli specialisti che sono davvero superspecializzati (neurologi, fisiatristi, fisioterapisti, psicologi, nutrizionisti, osteopati ecc.) potrebbero parlarsi di più e conoscere meglio il campo di intervento dell'altro per collaborare meglio? Guardandomi indietro, ricordo tutti i pazienti come me, giunti al Nord da tutta Italia con la speranza di trovare una risposta definitiva ai loro mali, quegli

operatori medici e non, compresi i volontari in reparti difficili, o nel distretto che in questi anni ho visto lavorare andando al di là dello stretto dovuto con scrupolo, cortesia, umanità e le parole giuste.

Riconoscimento più che dovuto sapendo anche come spesso si trovino ad operare.

A ciascuno la mia più profonda riconoscenza e l'augurio per tutti che sempre più ci si possa prendere cura delle persone in una visione complessiva delle stesse, oltre al fornire loro una terapia. Alle Regioni e Aziende Sanitarie l'invito a non lasciarsi scappare di mano chi lavora bene e lavora anche sulla relazione con il paziente, perché queste cure e buone prassi non siano sempre più un privilegio di pochi.

Dicendo questo voglio ringraziare tutte le persone, operatori, medici, professionisti sanitari e non, amici, la famiglia e il buon Dio che mi hanno seguito in questi anni e ora anche A.R.D e la Fondazione Limpe DISMOV che con i loro webinar hanno dato molte risposte e che possono illuminare il percorso di chi si trova in standby in attesa di risposte e di interlocutori.

Semplicemente grazie.

Silvia Valenti

TELETHON

VII Convegno delle Associazioni in Rete Lunedì 13 e Martedì 14 Marzo 2023

Il 13 e 14 Marzo si è svolto a Riva del Garda il 7° Convegno delle Associazioni in rete (di cui A.R.D. fa parte) organizzato da Fondazione Telethon; era presente anche il suo Presidente Luca Cordero di Montezemolo.

La Sig.ra Benedetta Piccinini del nostro Direttivo ha partecipato in rappresentanza di A.R.D. e queste sono state le sue impressioni:

"E' stato un onore per me, oltre che un piacere, partecipare a questo Convegno.

Gli interventi sono stati tutti molto interessanti;



all'apertura dei lavori, il Direttore Generale Dott.ssa Francesca Pasinelli ha illustrato in modo molto chiaro il percorso e l'attività di Telethon, dall'iniziale progetto, alle nuove startup, ai nuovi farmaci.

Ha espresso chiaramente la determinazione della Fondazione ad agire spronando le aziende nella produzione di farmaci non economicamente convenienti o, nel caso le aziende stesse volessero sospendere la produzione, a supportare le stesse nell'attività di produzione e commercializzazione.

Gli obiettivi per il 2026, partendo da promettenti ricerche di base, attraverso possibili nuovi finanziatori, saranno sostanzialmente concentrati verso terapie sempre più fruibili.

Gli interventi dei vari soggetti presenti hanno evidenziato come, negli ultimi anni, i risultati molto promettenti della ricerca abbiano trasformato la rassegnazione in volontà, il dolore in prospettive nuove.

I temi affrontati sono stati molti: le terapie geniche, la sostenibilità economica di progetti di cura per malattie talmente rare da essere sempre economicamente poco "interessanti", lo screening del genoma neonatale, la valutazione dei casi clinici rispetto alle aspettative ed alle urgenze dei pazienti.

E' stata altresì evidenziata l'esigenza di migliorare i rapporti industria/sistema politico-pubblico per lo sviluppo delle terapie innovative già a partire



dalle accademie.

La riunione di moltissime associazioni, portatrici ognuna di interessi diversi ma comuni, è stata utilissima non soltanto dal punto di vista "emotivo", ma soprattutto per comprendere appieno il fenomeno dell'associazionismo che, con la propria unità di intenti, fortifica e moltiplica le forze dei singoli verso gli obiettivi di cura."

Benedetta Piccinini

MARATONA

Lenovo Relay Milano Marathon Domenica 02 Aprile 2023

Domenica 2 aprile si è svolta la 21ª edizione della Maratona di Milano; nell'ambito della gara era prevista anche una maratona a staffetta "Lenovo Relay Marathon" con 4 frazioni, di diversa lunghezza (12,5 Km / 8,5 Km / 6,5 Km / 14,7 Km); ogni squadra della staffetta era composta da 4 atleti e ogni atleta ha percorso una frazione.

Attraverso la piattaforma di raccolta fondi "Rete del Dono", partner da sempre di questa manifestazione, le associazioni che partecipano hanno la possibilità di raccogliere fondi per scopi benefici.



Quest'anno A.R.D. ha partecipato nuovamente alla Maratona a staffetta dopo l'interruzione causata dal Covid; erano 10 le squadre che correvano con la maglia di A.R.D. "Run for Dystonia" e i fondi raccolti attraverso la Rete del Dono serviranno a finanziare dei corsi di formazione per fisioterapisti per portarli ad una specializzati sul trattamento di pazienti affetti da distonia.

Quest'anno abbiamo avuto il piacere di avere squadre formate dalle Società Farmaceutiche Ipsen e MedTronic oltre che ad amici sostenitori di A.R.D. e soci.

Il Sig. Giuseppe Grossi è stato di nuovo protagonista della gara dopo aver partecipato anche a quella del 2019. E' 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 a causa della distonia. Dopo un lungo periodo di terapie è stato in grado di camminare e correre di nuovo.



La solidarietà va di corsa!



CONGRESSO LIMPE

9° CONGRESSO Società Italiana Parkinson e Disordini del Movimento LIMPE-DISMOV ETS PADOVA

04 - 05 - 06 Maggio 2023



Dal 4 al 6 maggio si è tenuto a Padova il Congresso annuale della Società Italiana Parkinson e Disordini del Movimento (già Accademia LIMPE-DISMOV).

Per circa 900 medici italiani e stranieri è stata una importante occasione di confronto e approfondimento di temi legati a patologie neurologiche tra cui le distonie.



Anche A.R.D. è stata presente con un proprio spazio e soprattutto con i 2 premi da 2.000,00 € ciascuno che anche quest'anno, per la sesta volta, sono stati attribuiti ai 2 migliori lavori sulla distonia proposti da giovani medici sotto i 35 anni.

Sono stati presentati 10 lavori sulla distonia e le dottoresse premiate sono state:

Dr.ssa Fabiana Colucci per il suo studio **"Distonia cervicale idiopatica e sistema nervoso autonomo: possibile disfunzione tra i sintomi non motori?"** (F. Colucci, M. Sensi,

J.G. Capone, E. Sette, M. Pugliatti, I. Casetta, V. Tugnoli)

Dr.ssa Elisabetta Sarasso per il suo studio **"Alterazioni della connettività funzionale a riposo e dei movimenti cervicali in pazienti con distonia cervicale"** (E. Sarasso, D. Emedoli, A. Gardoni, L. Zenere, S. Iannaccone, S. Amadio, U. Del Carro, M. Filippi, F. Agosta).

La Presidente A.R.D. Flavia Cogliati era presente alla premiazione e si è rallegrata con le giovani dottoresse premiate.



CONGRESSO LIMPE

PREMIO A.R.D. Dr.ssa FABIANA COLUCCI

Il lavoro che ho svolto **“Distonia cervicale idiopatica e sistema nervoso autonomo: possibile disfunzione tra i sintomi non motori?”** ha voluto valutare in questo gruppo di pazienti se, oltre al disturbo motorio, vi siano altri sintomi/segni di cui il paziente è consapevole ma che in parte sono correlabili alla malattia di base. Ad esempio, spesso coesistono disturbi del sonno, dell’umore, problemi genito-urinari e gastroenterici, che contribuiscono alla riduzione della qualità di vita dei nostri pazienti.

Non molto è presente in letteratura sul coinvolgimento del sistema nervoso autonomo nei pazienti con distonia. Abbiamo quindi voluto analizzare tale coinvolgimento nei pazienti con distonia cervicale mediante sia una valutazione clinica (somministrando il questionario clinico COMPASS-31) sia uno studio neurofisiologico.

Quest’ultimo è stato eseguito con la valutazione dell’LDF agli indici di ambo le dita e in diverse condizioni: a riposo, dopo un’attivazione del sistema ortosimpatico (handgrip e calcolo mentale) e dopo un’attivazione del sistema parasimpatico (respiri profondi).

I pazienti in studio (20) sono stati confrontati con un gruppo controllo (non affetto da distonia cervicale) di pari età e sesso. I risultati mostrano come i pazienti con distonia cervicale abbiano sia alla COMPASS-31 sia allo studio neurofisiologico delle alterazioni del sistema nervoso autonomo.

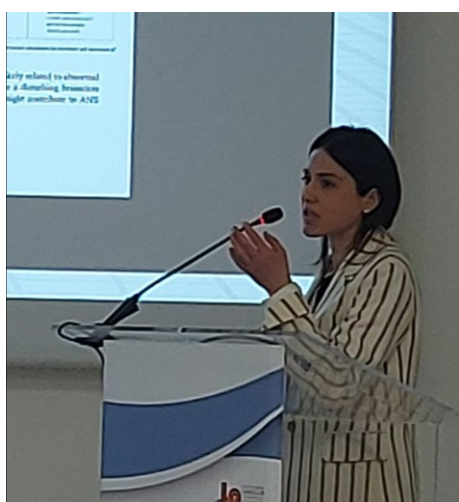
In particolare, alla scala COMPASS-31 i pazienti mostrano un maggior punteggio nel dominio riferito all’ipotensione ortostatica e alle funzioni gastroenteriche; punteggio che

si correla direttamente con la severità del quadro distonico cervicale valutato rispetto la scala TWSTRS.

Allo studio neurofisiologico invece, andando ad analizzare l’analisi spettrale e calcolando le alte frequenze (rispecchio del sistema parasimpatico) e le basse frequenze (riflesso del sistema ortosimpatico), i pazienti con distonia cervicale mostrano a riposo una maggior rappresentazione delle alte frequenze. Dopo le prove simpatiche invece il rapporto basse/alte frequenze (che normalmente tende ad aumentare), in questo gruppo di pazienti risulta inferiore rispetto ai controlli, mostrando comunque una risposta simpatica con aumento delle basse frequenze, ma in assenza di una riduzione delle alte frequenze. Nessuna modifica invece è stata riscontrata dopo lo stimolo parasimpatico. Si specifica, visto l’importanza, che queste misurazioni non sono state correlate alla severità di malattia o al fenotipo della distonia cervicale.

In conclusione, questo studio mostra come vi sia un’alterazione dell’iterazione del sistema ortosimpatico e parasimpatico. Questo potrebbe essere riferibile sia ad un’alterazione nota dei neurotrasmettitori cerebrali in questo gruppo di pazienti (riduzione del GABA) che agiscono anche sul sistema nervoso autonomo, sia ad un’alterazione delle afferenze sensitive dal collo al tronco encefalico le cui efferenze controllano il sistema nervoso autonomo stesso. Ulteriori studi più selettivi sulla valutazione dei singoli sistemi sono necessari per valutare l’interessamento delle componenti ortosimpatiche e parasimpatiche in questo gruppo di pazienti.

CONGRESSO LIMPE

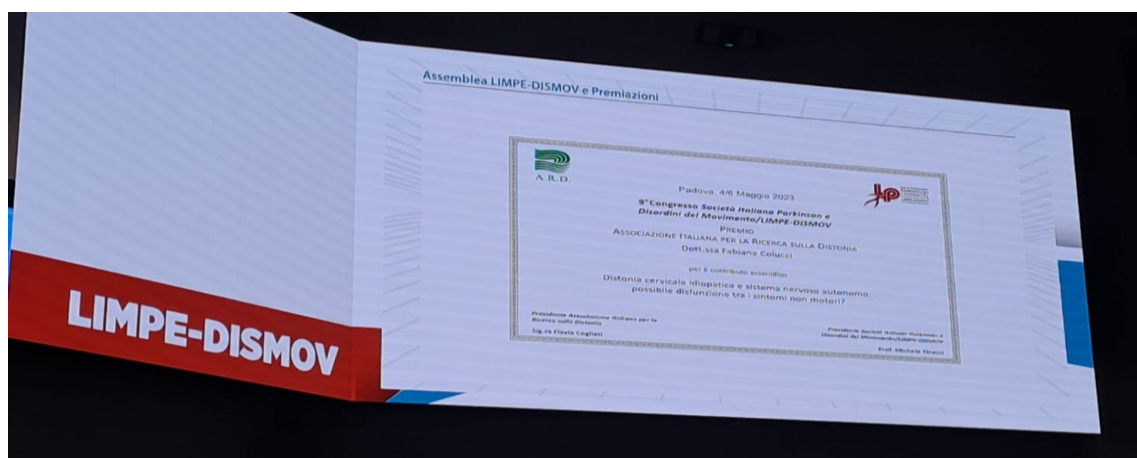
Dr.ssa FABIANA COLUCCI
RACCONTA

Sono Fabiana Colucci, ho 32 anni e ho effettuato tutto il mio percorso di formazione, sia la Laurea in Medicina e Chirurgia sia la Specializzazione in Neurologia, presso l'Università degli Studi di Ferrara. Al momento ho deciso di proseguire la mia formazione con un corso di dottorato in Neuroscienze sempre presso l'Università degli Studi di Ferrara. Sono al mio secondo anno e questo mi sta permettendo di dedicarmi alla ricerca sul Parkinson e i disordini del movimento a tempo pieno,

ampliando i miei interessi e le mie conoscenze e riempiendo le mie giornate di immenso entusiasmo.

La mia passione per i disordini del movimento è nata per caso, ma anche dall'estremo interesse e "batticuore" che ho avvertito nelle mie prime letture riguardo a questo campo. Sin dal primo anno di Specializzazione, ho iniziato a frequentare concretamente l'ambulatorio dedicato a queste patologie, scoprendo come il nostro cervello sia "completamente magico" portando tuttavia anche a diverse patologie delle quali non ci lascia scoprire il perché le sviluppa e ci limita nell'aiutarlo a ripristinare la funzione: proprio come una magia risulta spesso oscuro. La distonia è una di queste patologie, dove al momento non siamo in grado di definirne le cause specifiche e ancor meno un trattamento risolutivo al fine di migliorare la qualità di vita dei nostri pazienti.

Fabiana Colucci



PREMIO A.R.D. Dr.ssa ELISABETTA SARASSO



"Alterazioni della connettività funzionale a riposo e dei movimenti cervicali in pazienti con distonia cervicale "

Introduzione. La distonia cervicale è la forma più frequente di distonia ad esordio in età adulta ed è caratterizzata da contrazioni sostenute o intermittenti dei muscoli cervicali che causano movimenti e/o posture anomale. La presentazione clinica della distonia cervicale può essere estremamente eterogenea e, in base ai muscoli coinvolti, possono essere presenti diversi pattern alterati di movimento. Per questo, risulta di fondamentale importanza sviluppare metodi oggettivi che permettano di valutare sia la quantità che la qualità di movimento e che possano poi essere

utilizzati come misure di outcome per studiare l'effetto dei trattamenti farmacologici e riabilitativi. Tra i diversi strumenti per l'analisi del movimento, i sensori inerziali e/o elettromagnetici potrebbero contribuire ad una valutazione più precisa della postura e dei movimenti del paziente con distonia cervicale.

Inoltre, ad oggi le ipotesi riguardanti i meccanismi alla base della manifestazione distonica sono molteplici e dibattute. Negli ultimi anni la letteratura ha suggerito che la distonia possa essere caratterizzata da un'alterata connettività funzionale del network cerebello-talamo-corticale. Lo studio dei correlati neurali del pattern distonico cervicale tramite strumenti avanzati come la risonanza magnetica funzionale potrebbe essere di fondamentale importanza per comprendere al meglio questi meccanismi e per studiare gli eventuali effetti del trattamento sulla plasticità cerebrale.

Obiettivi: Alle luce delle premesse sopra citate, questo studio ha l'obiettivo di analizzare la quantità e la qualità dei movimenti cervicali tramite l'utilizzo di sensori elettromagnetici e di studiare i correlati neurali del pattern distonico tramite l'utilizzo di metodiche avanzate di risonanza magnetica che permettono di valutare la connettività funzionale dei network cerebrali di interesse in soggetti con distonia cervicale.

Metodi: I parametri spazio-temporali dei movimenti cervicali sono stati valutati nei soggetti con distonia cervicale tramite

l'utilizzo di sensori elettromagnetici Polhemus posizionati su fronte e sterno, e tramite l'utilizzo di test sviluppati ad-hoc per valutare la qualità del movimento tramite il sistema Virtual Reality Rehabilitation System – VRRS (Khymeia Group, Italy) che permette di proiettare su uno schermo i movimenti del capo rilevati dai sensori e di interagire con degli stimoli. In particolare, sono stati richiesti tre diversi compiti: 1) movimenti cervicali ripetuti in rotazione, inclinazione e flessione-estensione, al fine di registrare l'ampiezza media e massima del movimento nelle diverse direzioni sia ad occhi aperti che ad occhi chiusi; 2) movimenti cervicali finalizzati al raggiungimento di target che venivano presentati sullo schermo della VRRS ("target-reaching task") al fine di monitorare la qualità del movimento (per esempio la lunghezza della traiettoria percorsa ed il tempo necessario per raggiungere il target, le deviazioni dalla traiettoria, la velocità del movimento); 3) riposizionamento del capo e del collo in posizione neutra sia ad occhi aperti che ad occhi chiusi in seguito ad un movimento del capo, al fine di valutare il "cervical joint position error" e l'abilità propriocettiva del



paziente. Infine, i sensori elettromagnetici sono stati usati anche per valutare la posizione distonica.

Sono stati anche reclutati dei soggetti sani comparabili per età e sesso. Entrambi i

gruppi, pazienti e soggetti sani, hanno eseguito una risonanza magnetica funzionale a riposo. È stata eseguita un'analisi di connettività funzionale "seed-based" per valutare la connettività dell'area supplementare motoria (area cruciale nella programmazione del movimento) con il resto dell'encefalo. Sono state poi analizzate le correlazioni tra i parametri spazio-temporali estrapolati dai sensori durante i test motori e le alterazioni della connettività funzionale cerebrale a riposo nei soggetti con distonia cervicale.

Risultati: Diciassette pazienti con distonia cervicale e 14 soggetti sani hanno partecipato allo studio. La più frequente direzione del pattern distonico nei pazienti era la rotazione. I pazienti rispetto ai controlli sani hanno mostrato una riduzione del range di movimento cervicale (sia media che massima) in rotazione sia nella direzione opposta al pattern distonico, sia nella direzione della distonia, ed un ridotto range di movimento totale in rotazione sia ad occhi aperti che chiusi. Tuttavia, confrontando le condizioni occhi aperti-occhi chiusi, si osserva una riduzione della rotazione in direzione distonica ad occhi aperti rispetto ad occhi chiusi. Inoltre, i soggetti con distonia rispetto ai soggetti sani mostrano un'alterazione della qualità del movimento come evidenziato dall'aumento del tempo necessario per raggiungere il target e dell'aumento della distanza percorsa durante il "target-reaching task". Anche durante il task di riposizionamento in posizione neutra i pazienti rispetto ai soggetti sani mostrano un aumento del "cervical joint position error" ad occhi aperti che tende a peggiorare ad occhi chiusi, a sottolineare la possibile alterazione della percezione della posizione del capo/collo.

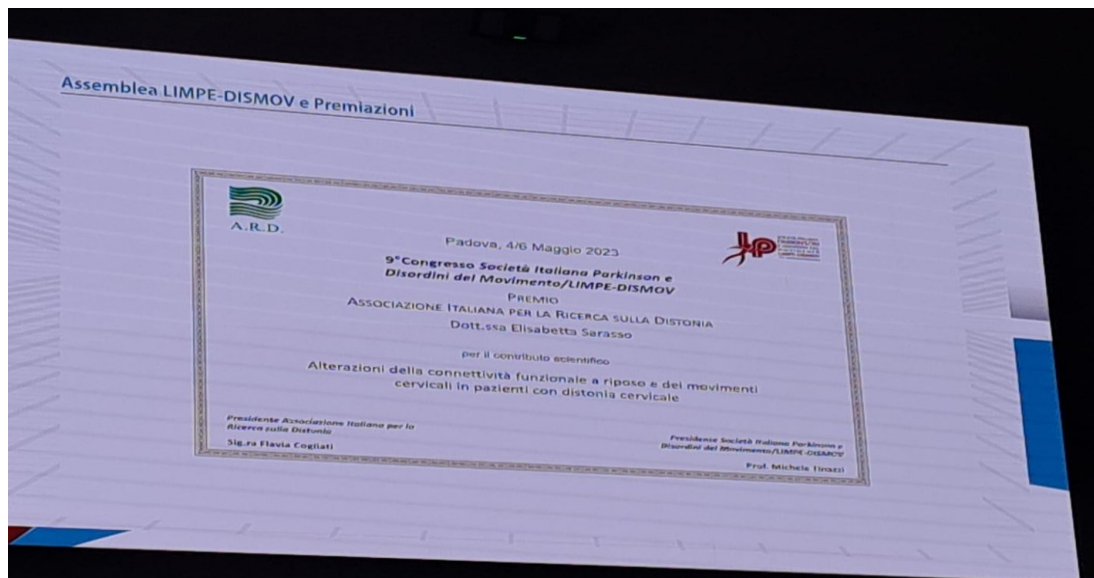
Le analisi di connettività funzionale cerebrale hanno mostrato una ridotta connettività funzionale dell'area supplementare motoria con il lobo occipitale (corteccia calcarina e linguale) e con i lobuli

cerebellari IV-V nei pazienti con distonia cervicale rispetto ai controlli sani. Questa riduzione di connettività funzionale nel network visuo-motorio correlava con un minore range totale di movimento in rotazione ad occhi aperti e chiusi ed con una maggior lunghezza della distanza percorsa per raggiungere l'obiettivo durante il "target-reaching task".

Conclusione: I risultati hanno evidenziato deficit motori specifici nei pazienti con distonia cervicale: l'ampiezza di movimento è risultata compromessa non solo nella direzione opposta alla distonia, ma anche nella direzione del pattern distonico. Inoltre, le informazioni visive sembrano giocare un ruolo nel controllo motorio nei pazienti con distonia come mostrato dai risultati del confronto tra movimenti ad occhi aperti e chiusi. I soggetti con distonia cervicale mostrano anche un'alterazione della qualità e del controllo del movimento, come dimostrato dall'aumento delle

deviazioni dalla traiettoria di movimento più economica durante il "target-reaching task". La correlazione tra l'alterazione della connettività funzionale nel circuito visuo-motorio e i dati spazio-temporali del movimento cervicale potrebbe rappresentare la base neurale del deficit di controllo motorio nella distonia cervicale. Questa ipotesi è supportata anche da studi precedenti che hanno suggerito come la difficoltà di integrazione sensori-motoria possa giocare un ruolo fondamentale nella distonia. Infine, l'utilizzo di tecniche avanzate e oggettive di analisi del movimento e di strumenti avanzati per studiare i meccanismi neurali alla base della distonia potrebbero essere importanti per valutare l'efficacia di trattamenti riabilitativi.

Elisabetta Sarasso



Dr.ssa ELISABETTA SARASSO RACCONTA



Sono Elisabetta Sarasso, fisioterapista e ricercatrice presso l'IRCCS San Raffaele di Milano dal 2013.

Ho conseguito la Laurea in Fisioterapia e la Laurea Magistrale in Scienze Riabilitative delle Professioni Sanitarie presso l'Università Vita-Salute San Raffaele (UniSR) di Milano e sono attualmente dottoranda in Neuroscienze presso l'Università di Genova.

Dal 2013 collaboro con la Neuroimaging Research Unit diretta dal Prof. Massimo Filippi e dal 2021 coordino il Corso di Laurea Magistrale in Scienze Riabilitative delle Professioni Sanitarie UniSR diretto dalla Prof.ssa Federica Agosta. Sono autrice di diverse pubblicazioni su riviste scientifiche di rilievo nell'ambito dei disordini del movimento e delle neuroscienze.

Da diversi anni mi occupo di studiare i correlati neurali della distonia tramite metodiche di neuroimaging avanzato e sto contribuendo allo sviluppo di tecnologie innovative per la valutazione ed il trattamento riabilitativo della distonia cervicale.

Dr.ssa GIOVANNA ZORZI

Intervento con Risonanza Magnetica a Ultrasuoni su bambino distonico

All'Istituto Neurologico Besta di Milano per la prima volta al mondo la tecnica MRgFUS (Risonanza Magnetica a Ultrasuoni), una procedura mini-invasiva in grado di effettuare un intervento chirurgico di tipo lesionale sotto controllo diretto radiologico e con l'ausilio degli ultrasuoni, è stata utilizzata con ottimi risultati su un bambino di sette anni

L'intervento ha evitato complicanze o esiti fatali per il piccolo paziente, un bambino proveniente dalla Sardegna e già affetto da una distonia degenerativa (deficit di PKAN) su base genetica

La distonia è un disturbo motorio che causa posture anomale e/o degli spasmi muscolari involontari e che può avere differenti cause, che vanno dal danno perinatale o post-natale alle forme genetiche, come nel caso del piccolo paziente, affetto da una forma genetica rara particolarmente aggressiva.

In caso di stato distonico si manifestano spasmi molto gravi che richiedono sedazione profonda in rianimazione.

A eseguire la procedura, per la prima volta al mondo, il dottor Vincenzo Levi, neurochirurgo della SSD Neurochirurgia Funzionale, e la dottoressa Giovanna Zorzi, Neuropsichiatra Infantile e direttore della Struttura Complessa di Neuropsichiatra Infantile 1- Disordini del movimento del Besta, coadiuvati dall'equipe anestesilogica diretta dal dottor Marco Gemma, dall'equipe della SC Neurologia 1 – Disturbi del Movimento diretta dal dottor Roberto Eleopra, dall'equipe della SC

Neuroradiologia della dottoressa Marina Grisoli e dall'equipe della SC Neuroradiologia Intervenzionale della dottoressa Elisa Ciceri.

"Il bambino, già in cura nel presso la Divisione di NPI, ha presentato un grave e rapido peggioramento clinico per la comparsa di uno stato distonico refrattario alla terapia medica che ha reso necessario il ricovero in terapia intensiva, prima a Sassari poi qui al Besta. È stato sedato, intubato e ventilato per quasi un mese con un alto carico di farmaci anti-distonici e sedativi e con gravi complicanze cliniche, come setticemia, trombosi settica che stavano mettendo ad alto rischio la vita del paziente", spiega la dottoressa Zorzi che fa parte del Comitato scientifico di A.R.D.

"Lo stato distonico è una rara e grave complicanza delle distonie pediatriche. Se non trattata per tempo può essere fatale. Quando la terapia medica non è efficace vengono effettuati con successo interventi neurochirurgici tradizionali (stimolazione cerebrale profonda o pallidotomia a radiofrequenza). In questo caso non era possibile effettuare tali interventi invasivi dato il ricorrente stato settico del bambino - approfondisce il dottor Vincenzo Levi -. È stato quindi deciso, dopo aver ottenuto il parere favorevole del Comitato Etico, di sottoporre il bambino a un trattamento mediante MRgFUS, una procedura chirurgica minimamente invasiva in grado di effettuare una pallidotomia bilaterale sotto controllo diretto radiologico, utilizzando gli ultrasuoni focalizzati.

La procedura è stata effettuata in anestesia generale senza complicanze. Dopo 48 ore dall'intervento è stato possibile alleggerire la sedazione e dopo una settimana trasferire il bambino dalla terapia Intensiva al reparto di degenza dal quale verrà dimesso nelle prossime settimane in una situazione di compenso avendo riacquisito la capacità di interazione con il mondo esterno”.

Il piccolo paziente di sette anni, già affetto da una distonia degenerativa e arrivato dalla Sardegna dov'era ricoverato in gravi condizioni (stato distonico) non poteva affrontare gli interventi neurochirurgici di neuromodulazione tradizionali, che avrebbero potuto risolvere lo stato distonico, a causa di un grave stato infettivo. Sottoposto in via eccezionale a un trattamento mediante MRgFUS dall'equipe composta dal dottor Vincenzo Levi, Neurochirurgo, e dalla dottoressa Giovanna Zorzi, Neuropsichiatra Infantile, ora sta meglio.



STORIE

BENEDETTA PICCININI

“C’è chi ha i capelli rossi.... Io ho la distonia”

Benedetta Piccinini
«C’è chi ha i capelli rossi... io ho la distonia»

di Caterina Allegro

Dopo anni passati a scrivere verbali per lavoro, la nostra protagonista ha cominciato a notare che la mano «andava per conto proprio». E ha scoperto di avere una malattia rara...

UNA VITA NORMALE
In queste immagini: Benedetta durante i suoi viaggi e in famiglia. Sopra: con il figlio. A destra: con il suo papà.

La penna indomabile
«Io ho sempre scritto malissimo», racconta Benedetta. «Ero famosa in tutta Italia per i miei verbali incomprensibili; a un certo punto, però, mi sono accorta che la penna diventava sempre più pesante, era come tenere in mano un tronco d'albero. Sulle prime ho pensato all'artrosi, al tunnel carpale... Ma più andavo avanti più la mano diventava un oggetto estraneo da domare, tanto che alla fine scrivevo tenendo la destra con la sinistra e con il corpo tutto storto. Vista da fuori facevo impressione, e alla fine un collega, mentre stilavo un verbale, me l'ha detto "Guarda che non è normale"! Si chiama Crampo dello scrivano, o più precisamente distonia foca-

BenEssere La salute con l'anima
I GIARDINI TERAPEUTICI CHE CURANO ANCHE L'ANSIA
ZANZARE ATTENZIONE AL VIREO CHE TRASPORTANO
IC BUNE CON IL CALDO OCCORRE ALLA LOTTERIA NEGLI ALIMENTI
Serena Borione «Ho sofferto della sindrome di De Quervain»
Dimagrire senza soffrire
Grazie a un piano alimentare personalizzato
TRE RICETTE A FINE DI CAPRI
IN CUI ARRIVA IL IL TUO DEL PULITO
MEDITAZIONE LA SCOPERTA CON IL CUORE
IL VIAGGIO DELLA MENTE

48 | BenEssere | giugno 2023



le dell'arto superiore destro. Una patologia che colpisce anche musicisti, direttori d'orchestra, pittori... persone che usano tanto la mano, che a un certo punto non risponde più ai comandi. «Per compensare, il cervello muove un po' di tutto il corpo ed è come se i muscoli lottassero fra loro. Ne risente il collo, la schiena, formicolano anche parti del viso. La cosa strana è che avveniva solo quando scrivevo - solo buttare giù la lista della spesa era faticosissimo - ma tutto il resto riuscivo a farlo senza problemi».

La diagnosi di distonia spesso arriva con difficoltà perché la Tac non la

rileva, «ci vuole il medico giusto che intuisca il problema. Io ho avuto la fortuna di andare da un fisiatra che, dopo una visita approfondita, ha capito che la causa era neurologica».

Una macchina rotta

«Dopo la diagnosi mi sono sentita come una macchina rotta», dice Benedetta. «Mi vergognavo anche, perché quando scrivo per lavoro ho sempre altre persone accanto a me. Non volevo spiegare il mio problema, e avevo paura di non riuscire a stilare i verbali».

Benedetta comincia a curarsi con infiltrazioni di tossina botulinica, ma all'inizio la dose è troppo alta e la mano peggiora. «Mi sono scoraggiata e mi sentivo persa: poi ho trovato sul Web il sito di Ard, l'Associazione italiana per la ricerca sulle distonie. Lì ho contattati dopo essermi iscritta e da lì tutto è cambiato: mi hanno rincuorata, spiegandomi che la terapia procede per tentativi e ci vuole sempre un po' per trovare la dose giusta, e mi hanno indirizzata al Don Gnocchi di Milano, dove ho trovato un punto di riferimento sicuro dal punto di vista terapeutico e anche psicologico».

Oggi Benedetta tiene a bada il suo disturbo con una piccola dose periodica di tossina botulinica e con la fisioterapia, ma soprattutto non si nasconde più: «Fa parte della mia vita, è fra le mie caratteristiche né più né meno di altre. C'è chi ha i capelli rossi, io ho la distonia! Ho scoperto che se lo dici chiaramente, c'è sempre qualcuno pronto a darti "una mano", nel vero senso della parola».

«È come se i muscoli lottassero fra loro, e tutto il corpo ne risente»

Benedetta ama molto fare sport, soprattutto in montagna dove, anche in pieno inverno, va a camminare coi rampogni: «È utilissimo, perché svuota la testa e attiva i muscoli. Io appena posso mi muovo... tranne che per le pulizie di casa!».

Un sogno nel cassetto? «Ne ho parecchi: per ora mi basta non peggiorare e che mio figlio non soffra mai di distonia. E poi voglio continuare a lavorare, senò impazzisco: preferisco il botulino allo psichiatra!»

benessere@tutpaul.it



Il parere dell'esperto

«La distonia è un disturbo del movimento involontario di tipo ipercinetico e può insorgere a qualsiasi età», spiega la dottoressa Anna Castagna, neurologa e responsabile del Centro disturbi del movimento Irccs Fondazione Don Carlo Gnocchi di Milano, dove è in cura anche Benedetta. «È una malattia rara (la prevalenza è da 30 a 300 casi per milione di abitanti). Si manifesta con posture e movimenti anomali, che possono essere lenti o torsionali, oppure rapidi, e associati a tremori, spasmi muscolari e dolore. Può colpire tutto il corpo: il distretto facciale (come il blefarospasmo, che coinvolge le palpebre fino a impedire anche la visione), quello cervicale,



gli arti superiori e inferiori, a volte il tronco e rendere difficile il cammino». La causa?

«Un'alterazione dei circuiti cerebrali a livello

delle aree sensitive motorie, dei gangli della base e del cervelletto: raramente è genetica, spesso sono forme idiopatiche (dall'origine sconosciuta). Il crampo dello scrivano di cui soffre Benedetta è quasi una malattia "professionale", collegata dall'overuse della mano e descritta già nell'800, quando il passaggio dalla penna d'oca al pennino ne scatenò diversi casi». Le terapie disponibili non curano la malattia ma i sintomi, permettendo una buona qualità di vita. «Sono sia farmacologici (miiorassanti, ansiolitici) sia locali con infiltrazioni di tossina botulinica nei muscoli coinvolti dal movimento anomalo, che si individuano con elettromiografia. Si affianca un percorso di fisioterapia, che riorganizza il movimento e rieduca all'uso corretto della penna».

giugno 2023 | BenEssere | 49

LIBRI

Anna Maria Puggioni



Anna Maria Puggioni, nata in Sardegna, è stata insegnante di scuola elementare e una famosa cantautrice di musica popolare sarda.

Aveva un grande talento musicale e per 25 anni è stata cantante di musica popolare sarda, famosa in Italia e all'estero, ambasciatrice della cultura sarda nel mondo.

Purtroppo 15 anni fa la sua voce è diventata flebile e roca: la fata cattiva (come lei chiama la disfonia) le ha rubato questo bene prezioso.

La distonia laringea le ha rubato la voce, e questo libro è indirizzato proprio a lei, la rara "fata malefica" che però non ha sconfitto Anna Maria.

Nei momenti di sconforto e sofferenza ha cercato di raccontare i pensieri della sua nuova condizione. Nel libro **"Rara tu non sei la mia sconfitta"** sono raccolte 18 poesie scaturite dal suo cuore; ognuna è accompagnata da un disegno realizzato da studentesse del Liceo Classico "Dettori" di

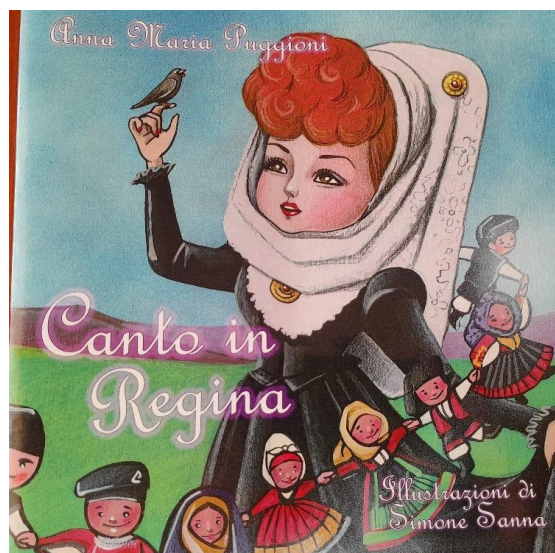
Tempio Pausania ma ci sono anche disegni dell'autrice.



Da tempo la Signora Puggioni sostiene A.R.D. anche con altre iniziative come i Concerti di beneficenza "Le voci del cuore" e anche "Chida Santa" ovvero Settimana Santa, narrazione musico-teatrale sulla Passione, Morte e Resurrezione di Gesù Cristo; sono circa settanta gli artisti che vi partecipano, tra personaggi e comparse, e danno vita alle tradizionali scene, con testi tratti dai Vangeli e tradotti in logudorese, con inserimenti di canti galluresi, logudoresi e barbaricini, tipici del periodo quaresimale. Questo musical è scritto, diretto e realizzato da Anna Maria che ne dona i profitti a A.R.D.



La Signora Puggioni ha scritto anche un altro libretto "**Canto in Regina**" in cui in forma di poesia racconta la sua storia di maestra e poi cantante di successo finché la rara malattia "si innamora di quel dolce canto / spento nel filtro di perfido incanto".



Insieme al fratello Giuseppe aveva costituito il Duo Puggioni. Hanno inciso anche vari CD con brani composti e cantati da lei e altri canti della tradizione sarda.



GND

4ª GIORNATA NAZIONALE DISTONIA SABATO 30 SETTEMBRE 2023 ROMA



Il 30 settembre A.R.D. ha organizzato la Quarta Giornata Nazionale della Distonia.

Allo scopo di aumentare la visibilità e l'attenzione nei confronti di questa malattia, nel 2020 abbiamo deciso di creare una Giornata Nazionale da tenere l'ultimo sabato di settembre, che è da tempo il mese dedicato alla consapevolezza sulla Distonia.



Per la prima e seconda GND sono stati organizzati eventi online a causa della pandemia; nel 2022 e nel 2023 abbiamo organizzato presso uno studio di registrazione a Roma una trasmissione dal

vivo trasmessa in diretta sui nostri social media. Nella settimana precedente la GND sono state organizzate varie interviste tra cui una alla Radio Vaticana e una con il Prof. Albanese in un quotidiano a diffusione nazionale.



Il focus della Giornata è la Disfonia, una forma meno frequente di distonia ma non meno invalidante; il titolo del nostro incontro è stato **"Quando la voce ti cambia la vita"** con l'hashtag #nonperderelavoce #maisenzaparole

Lo spunto per occuparci di questo argomento è stato il libro da poco pubblicato della nostra socia Anna Maria Puggioni di cui avete letto nella pagina precedente; il titolo rivolto appunto alla malattia è **"Rara tu non sei la mia sconfitta"**



La nostra trasmissione è iniziata con il giornalista e conduttore Gianluca Semprini che ha raccontato l'importanza della voce soprattutto nel suo lavoro: la voce è la dote dei comunicatori.

Il Prof. Alberto Albanese fondatore di A.R.D e presidente del Comitato Scientifico, in collegamento da Milano, ha aperto la trasmissione con i suoi saluti e con la notazione che la disfonia è probabilmente la più difficile forma di distonia da diagnosticare, dato che i movimenti involontari che essa provoca non si vedono, contrariamente a quanto avviene in tutte le altre forme della malattia.



Era presente in studio il Prof Antonio Suppa, (Neurologo presso il Policlinico Umberto I e l'Università La Sapienza di

Roma) membro del nostro comitato scientifico che ha esposto vari aspetti medici della distonia laringea partendo dai numeri: non ci sono infatti dati certi sulla quantità di pazienti con questa patologia; secondo alcune stime da 4 a 6 persone su 100.000 potrebbero esserne affette, perciò in Italia i malati potrebbero essere da 3 a 4 mila, molti di meno però ne sono registrati nei dipartimenti neurologici che se ne occupano.



Ha poi spiegato che la distonia laringea può essere *adduttoria* quando le corde vocali si avvicinano incontrollabilmente e la voce ha degli spasmi e *abduktoria* quando le corde vocali si allontanano e ci sono improvvise afonie. L'incidenza di genere è 4 donne contro 1 uomo, è ancora ignota la causa di questa netta prevalenza femminile

Altre 2 neurologhe del nostro Comitato scientifico hanno partecipato in collegamento da Milano: la Dott.ssa Giovanna Zorzi ha parlato della disfonia nei bambini, argomento raramente discusso in quanto non esiste come forma isolata ma sempre come componente di una distonia generalizzata e la sua incidenza è tuttora incerta.

La Dott.ssa Anna Castagna ha focalizzato l'importanza di un approccio multidisciplinare basato non solo sul botulino ma anche su terapie fonatorie e aiuto psicologico.

2 specifici ruoli professionali collegati all'apparato fonatorio sono molto importanti nell'approccio alla disfonia: foniatra e logopedista. La Prof.ssa Lucia Longo (foniatra presso il Dipartimento di Neurologia, Sapienza Università di Roma) ha illustrato gli accertamenti necessari per una accurata diagnosi della patologia: laringoscopia, stroboscopia, esame spettrografico. La Dott.ssa Valeria Crispiatico (logopedista) ha parlato delle tecniche rilassanti e degli esercizi per aumentare il controllo della voce e gestire gli effetti collaterali post botulino.



Abbiamo avuto varie testimonianze di pazienti con disfonia: Nicola Grifo in collegamento dalla Campania ci ha raccontato che nel 2010 ha cominciato ad avere dei sintomi e solo nel 2012 ha avuto la diagnosi di disfonia; ora è paziente del Prof. Suppa ed è in grado di svolgere una vita normale dato che il botulino ha buoni effetti sulle sue corde vocali.

Abbiamo poi letto la storia di Simona che voleva fare l'insegnante e quella di Claudia che è stata a lungo preziosa collaboratrice dell'Associazione: alle pagine seguenti trovate le loro testimonianze.

Infine abbiamo ricordato Paolo Corsi, Presidente A.R.D. dal 2008 fino al 2014, purtroppo deceduto nel 2019. Suo figlio

Andrea in collegamento da Milano ci ha raccontato della sua vita attiva non intaccata dalla disfonia che lo aveva colpito intorno ai 50 anni. Cominciò allora a collaborare con A.R.D. e subito ne divenne un pilastro, lavorando per aumentare la visibilità della distonia e diffondere consapevolezza. Grazie ai suoi sforzi, ormai da molti anni il botulino viene erogato in regime di convenzione con il SSN per tutti i tipi di distonia. Inoltre tramite un'Associazione di Solidarietà ha potuto ottenere una sovvenzione di 100.000 euro offerta a all'Ospedale Bambino Gesù di Roma e all'Istituto Carlo Besta di Milano per attrezzature connesse all'intervento di DBS.



La nostra trasmissione dal vivo è durata circa 3 ore, abbiamo avuto molte domande nei nostri social media e i medici hanno risposto. I pazienti sono sempre desiderosi di ottenere quante più informazioni possibili e questo è lo scopo della nostra Giornata Nazionale. Nel nostro canale Youtube si può rivedere la trasmissione.

Maria Carla Tarocchi
Vicepresidente A.R.D.



Il libro "Rara", con le illustrazioni di quattro allieve del Dettori, al centro della Giornata nazionale della Ard I versi di Anna Maria Puggioni per la lotta alla disfonia



Liceo Dettori
Quattro
illustratrici
del liceo
hanno
realizzato
le immagini
per le poesie
di Anna Maria
Puggioni

Tempio Si può combattere la disfonia anche con la poesia. Un'operazione quasi spontanea per una come Anna Maria Puggioni, una delle voci più belle e apprezzate che il panorama musicale sardo abbia mai annoverato.

In un libro di poesie intitolato "Rara" racconta la malattia con l'elegante liricità di cui sa essere capace una vera poetessa.

I contenuti del libro saranno tra i materiali su cui si focalizzerà quest'oggi la quarta Giornata nazionale

sulla distonia, che si potrà seguire, dalle 10, sui canali Youtube e Facebook di Ard (Associazione italiana per la ricerca sulla Distonia).

Il libro di Anna Maria Puggioni è una sorta di lirico interloquire con la malattia e l'auspicato presagio di una guarigione, che solo la ricerca può prospettare.

«So volare anche senz'ali
- recita una delle liriche più personali - camminare verso il sole / con il vento che le spalle mi accarezza. / Musica eri... musica... / ora solo voce spenta nel canto, /



Anna Maria Puggioni Il suo libro "Rara" sarà al centro della manifestazione di oggi su Youtube e Facebook

tenerezza che a tratti nel ricordo mi accarezza».

Ogni poesia è accompagnata da un disegno realizzato da quattro promettenti illustratrici di 16 anni, compagne di scuola che frequentano il terzo anno del liceo classico al "Dettori": Marta Decandia, Rossella Piras, Maria Grazia Petroccia e Anna Aiello. Poesie e immagini rendono più semplice il percorso conoscitivo di una malattia che può colpire tutti, pur essendo considerata rara.

La disfonia è una delle di-

verse forme di distonia, definibile come un disturbo che colpisce i muscoli vocali della laringe, provocandone la contrazione e condizionando in modo significativo la capacità di parlare.

Il convegno di quest'oggi mira a farla conoscere meglio.

Ad aprirlo saranno gli interventi di Alberto Albanese, presidente del Comitato scientifico Ard, Flavia Cogliati, presidente Ard, e Maria Carla Tarocchi, vicepresidente della stessa associazione.

Seguiranno le relazioni di esperti e le testimonianze di pazienti, tra i quali Anna Maria Puggioni, che racconterà la loro storia di lotta personale contro la disfonia. (g. pu.)

Nel nostro canale youtube

<https://www.youtube.com/@associazioneitalianaricerc5/videos>

è possibile vedere il video della GND

La Storia di Claudia



Claudia Rinaldoni è stata per molto tempo preziosa collaboratrice dell'Associazione, la ringraziamo ancora e pubblichiamo la sua storia.

Mi chiamo Claudia, ho 76 anni e da circa 30 anni sono disfonica.

Al primo manifestarsi sono andata da diversi specialisti e psicologi, credo di avere bussato a diverse porte e lasciato un bel gruzzoletto per sentirmi dire che non avevo nulla. Questo nulla non mi permetteva di parlare. Più il tempo passava più mi deprimevo perché creava un vuoto incolmabile intorno a me, niente rapporti sociali, poca comprensione anche in famiglia, il suono del telefono mi terrorizzava : " Aiuto, come faccio a rispondere?" Panico!

Un giorno sul Corriere della Salute trovo un articolo " con una dose di veleno ritorna la parola" prendo la notizia con scetticismo, possibile che la cura faccia al caso mio?

Accompagnando mia suocera all' Ospedale San Raffaele di Milano per una visita, passo davanti allo studio del Dottor Galardi: decido di entrare, faccio la prima

iniezione e.... EUREKA! Parlo! Anche troppo dice mio marito.

Allo scadere del terzo mese (periodo indispensabile tra una infiltrazione e l'altra) ritorno per un'altra dose ma il dottore mi dice che non ne ho bisogno perché parlo benissimo. Devo gestire io il momento di infiltrarmi. Mi sono sentita abbandonata, come la mancanza della mano della mamma che ti regge la bicicletta perché non hai più bisogno, però quando te ne accorgi cadi

Ho cominciato il mio percorso interiore, mi dicevo : " Claudia forza hai un lavoro di responsabilità che ti piace, hai una bella famiglia, forza datti una scossa." Sono del parere che dobbiamo dare una mano al medico, un atteggiamento sfiduciato non ci aiuta.

Per tanti anni ho fatto parte del direttivo di A.R.D, ho incontrato altre persone con il mio stesso problema; la condivisione mi è servita ad alleggerire il fardello, la consapevolezza di non essere sola e sapere che esiste la cura mi fa esclamare

VIVA LA TOSSINA

E L'A.R.D. CHE CI TIENE UNITI.

Claudia Rinaldoni

Simona è un'insegnante di matematica del Lazio e questa è la sua storia:

E' stato difficile iniziare a scrivere di me e della mia distonia laringea, ma non perché non ci fosse niente da dire, anzi forse perché c'è molto, troppo, ed è difficile trovare un punto di partenza, un filo conduttore, un aspetto che fosse prioritario ad altri da evidenziare.

La disfonia è comparsa durante il primo lockdown, nella primavera 2020, ma la diagnosi di distonia laringea è arrivata dopo circa un anno e mezzo e numerosi specialisti consultati, anche di diverse discipline. Un percorso credo comune a molti, così come l'iter terapeutico, tra logopedia e qualche integratore o farmaco. Ovviamente tutto senza risultati. Poi si prospetta la possibilità di risoluzione con il botulino; ma, per me, il risultato non è ancora soddisfacente. Ho ripreso da qualche mese la logopedia con una professionista molto esperta, nella speranza di trovare una via che renda la mia fonazione almeno più confortevole.

Ho immaginato la mia distonia laringea come una frana su una strada di montagna, un dissesto nelle vie di comunicazione tra il mio cervello e la mia laringe. Sento la mia voce bloccata, eppure è là nella mia testa, ma come un'auto su una strada dissestata non può correre così la mia voce trova ostacoli nel suo percorso. E come dopo una frana si devono ripristinare le strade, così ho immaginato di tracciare una via per accompagnare la voce dal punto in cui si forma il pensiero fin sulle mie labbra. Il botulino ha agito come un trattore, ha spianato in parte la strada, ma non per questo l'ha resa sicura. Oggi la mia voce

tiene il passo dei pensieri, ma non può correre con loro, inciampa, si affatica, cade e si rialza. È un lavoro quotidiano, faticoso, stancante, che solo chi vive con te può in parte percepire.

Scusate, ma non mi sono neanche presentata. Mi chiamo Simona e sono un'insegnante, anzi no... anche quest'anno farò altro a scuola. Insomma, oltre la voce ho perso anche la mia identità lavorativa, a volte penso di aver perso anche la mia identità sociale. La voce ci identifica, è strumento prioritario nelle relazioni e nell'espressione del pensiero e delle emozioni. Allora tutto si affolla solo nella testa, domande, emozioni, fiumi di parole che faticano a scorrere o lo fanno con lentezza e approssimazione. Non sempre il nostro interlocutore ha tempo, pazienza, interesse per aspettare i nostri sforzi; a volte c'è troppo rumore intorno.

La vita è veloce, caotica e in tutto questo io perdo il ritmo.

Prima della diagnosi di distonia mi sono sentita ripetere tante, troppe volte, che la causa della mia disfonia era l'ansia, lo stress. Ma chi non vive periodi di stress nella propria vita lavorativa, chi non ha provato ansia durante la pandemia, pur senza sperimentare una distonia? Nella mia esperienza personale l'ansia vera è arrivata dopo la comparsa della malattia, ogni volta che non riuscivo a farmi sentire e capire, quando dovevo approcciare una persona che non mi conosceva. Oggi ho in parte superato queste difficoltà, anche se rimane l'ansia rispetto agli eventi imprevisti, alla paura di dover urlare e non poterlo fare (come nei peggiori incubi notturni).

Simona

NEWSLETTER

DYSTONIA EUROPE

Dystonia Europe è un'associazione no profit con sede in Belgio che si occupa su scala europea di tutto ciò che concerne la distonia. Fu fondata nel 1993 a Spoleto da alcuni rappresentanti di Associazioni europee di pazienti (tra cui A.R.D.) con lo scopo di migliorare la qualità della vita dei pazienti con distonia, aumentare la

consapevolezza sulla malattia, connettere pazienti e medici, incoraggiare la ricerca di cure e terapie.

Ogni anno Dystonia Europe pubblica 3 newsletter (in primavera, estate ed inverno) in cui illustra le sue molteplici attività di incontri ,convegni, premi per medici, e racconta le

attività delle 24 associazioni europee che ne fanno parte. Spesso ci sono articoli che riguardano A.R.D. o altri eventi italiani. Pubblichiamo queste newsletter nel nostro sito e nella nostra pagina FB, vi invitiamo a leggerle per tenervi informati su tutto quello che c'è da sapere sulla nostra malattia.



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.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
- 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

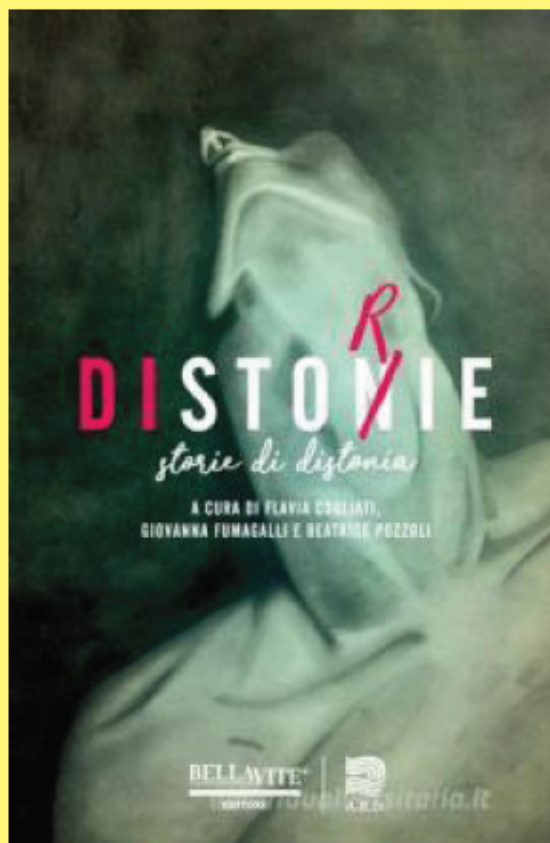
"DISTORIE" Storie di distonia

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.

COME ASSOCIARSI A A.R.D.

Per diventare Socio Ordinario A.R.D. scaricare il modulo di iscrizione dal sito www.distonia.it e inviare alla mail socii.ard@distonia.it e versare la quota associativa annuale di € 20,00 *(la quota è valida per anno solare dal 1 gennaio al 31 dicembre)*:

- con carta di credito o PayPal: accedere alla pagina www.distonia.it/iscriviti-alla-r-d/
- con bonifico bancario: IBAN IT12P0329601601000067170447
c/c intestato a ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA RICERCA SULLA DISTONIA,
Via Roma 39 – 23855 PESCATO (LC) presso banca FIDEURAM SPA

IDEE PER SOSTENERE A.R.D.



La nostra Socia Francesca Poma ha realizzato questo braccialetto, un'idea per sensibilizzare e dare visibilità alla nostra malattia.

Chi lo volesse può chiederlo a Francesca al numero whatsapp 3471956391, con un'offerta libera a A.R.D. Le spese di spedizione sono a carico del destinatario.

Ringraziamo Francesca per la sua idea e il suo aiuto.

5 per 1000

A.R.D. è iscritta nel Registro Unico del Terzo Settore RUNTS.

E' possibile destinare a A.R.D. la quota del 5x1000 della propria dichiarazione dei redditi indicando nel riquadro "Sostegno del volontariato e delle altre organizzazioni non lucrative di utilità sociale, delle associazioni di promozione sociale..." il Codice Fiscale **97085660583**.

E' un piccolo gesto che sarà di grande supporto all'Associazione. Con il 5x1000 potremo continuare a organizzare convegni e promuovere la ricerca tramite i premi per giovani neurologi che si occupano di studiare la distonia.

Rendiconto 5 per mille:

Grazie a Voi e ai Vostri amici e parenti che hanno destinato il 5x1000 a A.R.D. abbiamo ricevuto dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali:

- € 12.032,28 agosto 2018 (relativi alla dichiarazione 2015);
- € 14.465,81 agosto 2019 (relativi alla dichiarazione 2016);
- € 11.984,89 luglio 2020 (relativi alla dichiarazione 2017);
- € 14.246,94 ottobre 2020 (relativi alla dichiarazione 2018);
- € 13.057,40 ottobre 2021 (relativi alla dichiarazione 2019);
- € 13.041,18 dicembre 2022 (relativi alla dichiarazione 2020);
- € 13.333,89 dicembre 2023 (relativa alla dichiarazione 2021).



5xmille ARD

SCELTA PER LA DESTINAZIONE DEL CINQUE PER MILLE DELL'IRPEF (in caso di scelta FIRMARE in UNO degli spazi sottostanti)

SOSTEGNO DEL VOLONTARIATO E DELLE ALTRE ORGANIZZAZIONI NON LUCRATIVE DI UTILITÀ SOCIALE, DELLE ASSOCIAZIONI DI PROMOZIONE SOCIALE E DELLE ASSOCIAZIONI E FONDAZIONI RICONOSCIUTE CHE OPERANO NEL SETTORE DI CUI ALL'ART. 10, C. 1, LETT. A), DEL D. LGS. N. 460 DEL 1997	FINANZIAMENTO DELLA RICERCA SCIENTIFICA E DELLA UNIVERSITÀ
FIRMATA: Mario Rossi Codice fiscale del beneficiario (eventuale): 97085660583	FIRMATA: _____ Codice fiscale del beneficiario (eventuale): _____



**ASSOCIAZIONE
ITALIANA PER LA
RICERCA SULLA
DISTONIA**



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

