

DISTONIA OGGI

Editore:

A.R.D. - Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia
Associazione di promozione sociale senza fini di lucro per promuovere la conoscenza della distonia e favorire l'assistenza ai malati

Presidente: Paolo Corsi

Sede: c/o Rinaldoni Claudia
Via Amendola 6/11 - 20090 Segrate (MI).
Tel.: 340-2668831 333-2956056
E-mail: claudiarinaldoni@libero.it;
info@distonia.it
Sito web: www.distonia.it
Codice fiscale: 97085660583

Direttore Responsabile:
Claudio Somazzi

Stampa: Brunati Artigrafiche s.r.l.
Via Figino 39/41
22020 San Fermo della Battaglia (CO)

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

Dicembre 2010

PAG. 1

Editoriale

PAG. 3

??

La Fabbrica del Sorriso

??

**La distonia:
conoscerla per curarla
e diagnosticarla meglio**

PAG. 4

**Medtronic Foundation -
Patient Link Workshop
Il Punto di Svolta: Crescita
ed Evoluzione
delle Associazioni di Pazienti
XXXVII Congresso Limpe**

PAG. 5

XLI Congresso SIN

Anna Moiana
**Assemblea generale
dell'european dystonia
federation**

PAG. 7

Anna Mansutti
Attività in Friuli

**Chida Santa:
Quando dal male nasce il bene**

PAG. 8

Paolo Corsi
**Il PDTA per la distonia
è una realtà per la Lombardia**

PAG. 9

Anna Moiana
**Scopi e attività
della federazione europea
di associazioni di pazienti
con Distonia**

PAG. 11

**Ogni occasione
può servire
alla causa della Distonia**

PAG. 12

**Alcune cose
utili da ricordare**

EDITORIALE

Cari Amici,

dopo che l'Assemblea del 12 giugno 2010 ha ritenuto di rinnovarmi la fiducia confermandomi come Presidente dell'A.R.D., tocca ancora a me informarVi sulle tante cose che anche quest'anno l'Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia è riuscita a realizzare e sui problemi, altrettanto numerosi, che dobbiamo ancora risolvere.

Innanzitutto, nel sottolineare che nel corso dell'Assemblea sopra ricordata si è proceduto anche al rinnovo del Consiglio Direttivo (nel quale sono stati confermati Luigi Corna, Anna Moiana, Maria Claudia Rinaldoni e Annalisa Sironi), consentitemi di rivolgere un affettuoso ringraziamento a Filomena Simone (che continua a essere Presidente della Delegazione Toscana e lascia il Consiglio Direttivo) per l'attività svolta prima come Presidente nazionale e successivamente come componente del Direttivo e un altrettanto affettuoso benvenuto ad Anna Mansutti che la sostituisce nel Direttivo nazionale.

Ricordo che continuiamo a essere iscritti nel Registro delle Associazioni di Promozione Sociale della Provincia di Milano e nell'Albo delle associazioni no-profit del Comune di Segrate e che per il terzo anno consecutivo abbiamo presentato la documentazione per partecipare al riparto del 5 per mille dell'imposta sul reddito.

In base alla pubblicazione degli elenchi relativi al 5 per mille per il 2008, sappiamo che per quell'anno ci sono stati destinati oltre € 6.000,00 anche se al momento di preparare questo scritto la somma non ci è stata ancora accreditata. In attesa di poter disporre di questo importante contributo finanziario, un grazie di cuore alle 163 persone che hanno indicato A.R.D. nella Dichiarazione dei Redditi dell'anno 2008. Ci auguriamo che anche negli anni futuri sia possibile contare su cifre analoghe che per un'Associazione piccola come la nostra rappresentano quasi il raddoppio delle entrate annuali.



Ho preferito, quest'anno, ridurre la lunghezza dell'editoriale, dedicando singoli e più ampi resoconti ai risultati più importanti raggiunti nel corso dell'anno 2010 (da "La Fabbrica del Sorriso" al progetto finanziato dalla Provincia di Milano, dalla partecipazione ai Congressi della LIMPE e della SIN alla definizione del PDTA per la Distonia in Lombardia, dai numerosi eventi nei quali è stato possibile distribuire materiale informativo e raccogliere fondi alle benemerite iniziative in Sardegna e in Friuli, ecc.).

Voglio solo ricordare che quest'anno il tradizionale Convegno Scientifico a due voci medico-paziente è stato organizzato a Milano, presso la Clinica S. Pio X, con il prezioso supporto della dottoressa Francesca Mancini e si è concentrato sugli aspetti riabilitativi nelle varie forme di distonia. Il Convegno ha riscontrato una buonissima partecipazione in termini numerici e un'elevata qualità delle relazioni.

Ricordo anche che, grazie ai proficui rapporti stabiliti con la Dystonia Medical Research Foundation negli Stati Uniti, è in corso la traduzione di alcuni dei loro dépliant per la produzione di nuovo materiale informativo che sostituisca quello ormai obsoleto prodotto nel 2005.

Proseguendo sulla strada tracciata negli anni precedenti tesa a incrementare i rapporti con altre Associazioni e con le più importanti società neurologiche, anche quest'anno sono stato invitato (sia per presentare l'attività dell'A.R.D che per partecipare a Tavole Rotonde) a numerosi convegni e congressi, di alcuni dei quali viene fornito un resoconto più dettagliato in altre sezioni del periodico. Ricordo qui gli eventi più importanti: il XXXVII Congresso della Limpe (Lega Italiana contro la Malattia di Parkinson, le Sindromi Extrapiramidali e le Demenze) a Chia (Cagliari); il XLI Congresso della SIN (Società Italiana di Neurologia) a Catania; il convegno "Le malattie rare in Lombardia: rete, governo clinico, partecipazione e ricerca" (organizzato a Milano dalla Regione Lombardia in occasione della Terza Giornata delle Malattie Rare); il convegno per la Giornata Mondiale della Voce, organizzato dal Servizio di Fonetica, Fonochirurgia e Logopedia dell'Unità Operativa di Otorinolaringoiatria della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico dove abbiamo distribuito materiale dell'Associazione ai numerosissimi presenti.

Sull'attività dell'European Dystonia Federation e, in particolare, sulla riunione di Malmö in Svezia, troverete maggiori informazioni in altre sezioni del periodico.

Voglio concludere manifestando esplicitamente la mia soddisfazione per le molte cose che sono state fatte, ma non posso fare a meno di ricordare che molto resta ancora da fare. La collaborazione con il Comitato Scientifico non ha fatto il salto di qualità che avremmo desiderato. Il problema dei farmaci fuori indicazione non ha ancora avuto una soluzione equa e soddisfacente, in alcune regioni vengono segnalate situazioni ancora più preoccupanti in termini di disponibilità della tossina botulinica (terapia di prima scelta in moltissimi casi). Inoltre, mancano all'Associazione competenze in vari settori (legale e finanziario, soprattutto), manca una sede idonea, mancano altre persone di buona volontà che si facciano avanti e sollevino, almeno parzialmente, i pochi che riescono a dedicare energie e tempo prezioso all'Associazione.

Nel mese di novembre, come ricordato con maggiori dettagli in un altro articolo, la Medtronic Foundation ha invitato a Bruxelles i responsabili di cinquanta associazioni europee di pazienti per un evento dal titolo estremamente significativo ("The Turning Point - How Patient Groups Evolve and Grow")/"Il punto di svolta - Come le associazioni di pazienti crescono e si evolvono") e rappresentativo di quello che è il problema dei problemi per l'A.R.D. Come possiamo trovare il nostro punto di svolta? Come possiamo crescere? Come ci possiamo evolvere? Sono le domande che, insieme al Direttivo, mi pongo tutti i giorni. Sono le domande che lascio a chi avrà la cortesia di leggere queste mie riflessioni, domande che sostituiscono il tradizionale appello che da anni lanciamo (con risultati purtroppo deludenti) a tutti coloro che si trovano a combattere contro la distonia. La battaglia sarà vinta tanto più facilmente quanto più gli ammalati, i loro familiari, le persone care si renderanno conto che solo l'azione congiunta di tutti potrà consentirci di trovare "IL PUNTO di SVOLTA".

Un caro saluto, con i migliori auguri per un sereno 2011 ricco di soddisfazioni personali e di tranquillità.

Paolo Corsi, Presidente

LA FABBRICA DEL SORRISO 2010

■ ??

Paolo Corsi

■ Nel corso del 2009, in collaborazione con l'Associazione Italiana Neuropatie Periferiche – ONLUS e con il coordinamento del Dott. Nardo Nardocci dell'U.O. di Neuropsichiatria Infantile della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano, era stato presentato, in occasione di un bando indetto da Mediafriends ONLUS il progetto: *“Migliorare la qualità della vita dei bambini distonici o affetti da altra patologia neurologica. Acquisizione di nuove apparecchiature per il trattamento e la valutazione della Stimolazione Cerebrale Profonda del pallido interno. Sviluppo di nuovi protocolli riabilitativi legati alle patologie neurologiche per il deficit motorio”*. Il progetto, che mira a dotare la Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta di nuove e più moderne apparecchiature per il monitoraggio intraoperatorio

e per il sistema di videoregistrazione, stoccaggio ed editing documentazione video al fine di migliorare la qualità e incrementare la quantità degli interventi chirurgici nell'ambito dell'ormai ultradecennale attività sulla distonia primaria generalizzata in età pediatrica, è stato selezionato insieme a numerosi altri importanti progetti sempre dedicati ai bambini. Dal 14 al 21 marzo sulle reti televisive Mediaset si è svolta una maratona di raccolta fondi (che ha coinvolto anche banche, strutture della Grande Distribuzione Organizzata, ecc.), il cui ricavato è stato distribuito ai diversi progetti selezionati, tra i quali il nostro. Nel mese di settembre, concluse le procedure burocratiche e amministrative, al nostro progetto è stata destinata (grazie alle offerte di tutti gli italiani) la cifra di oltre € 100.000,00.

LA DISTONIA: CONOSCERLA PER CURARLA E DIAGNOSTICARLA MEGLIO

■ ??

Paolo Corsi

■ Nel mese di maggio, nell'ambito del Bando 2010-2011 della Provincia di Milano per l'erogazione di contributi a sostegno delle Associazioni di Promozione Sociale iscritte ai Registri Provinciali dell'Associazionismo è stato presentato il progetto *“La distonia: conoscerla per curarla e diagnosticarla meglio”*. Il progetto ha ottenuto un punteggio tale da risultare al 38° posto tra i 44 finanziati (oltre a 49 ammessi ma non finanziati e a 12 non ammessi). Il relativo importo pari a € 5.000,00 verrà erogato nel corso del 2011.

Le idee che stanno alla base del progetto sono fondamentalmente due. La prima è che la distonia è ancora oggi di difficile diagnosi, largamente sconosciuta e conseguentemente sotto stimata, per cui l'A.R.D. deve sforzarsi di aumentare le sue attività per informare medici generici, specialisti e cittadini attraverso

un'opera capillare sul territorio, distribuendo materiale, incontrando associazioni mediche di categoria, interagendo con strutture pubbliche e private in ambito sanitario. La seconda idea è che, purtroppo, ancora oggi l'Associazione non è riuscita a dotarsi di tutti quegli strumenti operativi (PC portatile, videoproiettore, pannelli promozionali, ecc.) in grado di dare un'immagine più professionale (e, quindi, più credibile) della sua sia pure importantissima attività.

Partendo da queste considerazioni, il progetto prevede l'acquisto di apparecchiature informatiche e la stampa e diffusione di nuovo materiale (opuscoli informativi, pannelli, ecc.) da distribuire in tutte le occasioni possibili per informare tutti gli attori del settore sanitario sull'esistenza di questa patologia così insidiosa e così sconosciuta.



MEDTRONIC FOUNDATION - PATIENT LINK WORKSHOP

IL PUNTO DI SVOLTA: CRESCITA ED EVOLUZIONE DELLE ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI

Facendo seguito a un analogo workshop del 2008, dal 10 al 12 novembre, il Presidente è stato invitato, assieme ai rappresentanti di circa cinquanta associazioni europee di pazienti, a partecipare a Bruxelles a un workshop organizzato dalla Fondazione Medtronic (<http://www.medtronic.com/foundation/>). Tra i partecipanti (oltre a Monika Benson, Presidente della European Dystonia Federation e ad Alistair Newton, Direttore Esecutivo della stessa European Dystonia Federation), erano presenti membri delle Associazioni per la Distonia di Austria, Germania, Gran Bretagna, Norvegia e Svizzera. Erano anche presenti molti rappresentanti italiani di diverse associazioni.

Il workshop è iniziato con una sessione dedicata all'Health Technology Assessment (HTA, traducibile come "valutazione delle tecnologie sanitarie"), uno strumento sviluppato a livello europeo (e già adottato in molte nazioni), che può aiutare a valutare quali possono essere le cure da approvare, a livello nazionale o regionale, per una specifica malattia. Le associazioni di pazienti possono dare un contributo fondamentale, in quanto formate da persone esperte della malattia, in primo luogo suggerendo ai ricercatori "cosa" cercare e in secondo luogo fornendo la loro opinione su quale cura sia meglio per loro e in quale modo possa essere somministrata più efficacemente. Sarebbe così possibile anche consentire un notevole risparmio per la pubblica amministrazione per quanto riguarda la spesa sanitaria. Purtroppo, in

Italia questo importante strumento di analisi non è stato ancora completamente sviluppato né tanto meno adottato, anche se sono in corso attività analoghe quali la stesura dei Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali (vedi l'articolo relativo al PDTA sulla Distonia per la Regione Lombardia su questa stessa pubblicazione).

Nella sessione successiva, il workshop, attraverso presentazioni e racconti di esperienze positive e lavori di gruppo, ha affrontato il tema del punto di svolta e delle modalità con cui ogni associazione possa raggiungerlo (Pianificazione strategica; Risorse; Leadership; Patrocinio e Sostegno; Crescita ecc.).

Nella giornata conclusiva, l'attenzione è stata posta sul tema dello sviluppo della leadership, dell'analisi delle competenze esistenti e mancanti all'interno dell'associazione, del modo migliore per utilizzarle e del modo più opportuno e meno costoso per reclutare quelle mancanti.

Nel corso del workshop è stato possibile presentare e discutere la specificità della situazione italiana, che vede una preoccupante carenza di soci attivi, sia come numero assoluto che in relazione alla popolazione del nostro paese. Il Presidente, sulla base di queste considerazioni, ha incontrato successivamente il responsabile esecutivo della Fondazione Medtronic per impostare un progetto che possa consentire anche all'A.R.D. (come si scrive al termine dell'editoriale) di raggiungere il proprio "Punto di Svolta".

XXXVII CONGRESSO LIMPE

Come ricordato brevemente nell'editoriale, dall'1 al 3 ottobre 2010, raccogliendo un grandissimo invito del professor Ubaldo Bonuccelli (Presidente LIMPE) e del professor Gaetano di Chiara (Presidente del Congresso), il Presidente A.R.D. ha partecipato a Chia (Cagliari) al XXXVII Congresso della Lega Italiana contro la malattia di Parkinson le Sindromi Extrapiramidali e le Demenze. Tema del Congresso di quest'anno "Gangli della Base: Dopamina, motivazione ed emozione".

L'interessantissimo programma conteneva molte relazioni scientifiche sulla distonia ed erano presenti molti dei neurologi con cui da tempo l'A.R.D. è in contatto sia per quanto riguarda i

problemi attuali della diagnosi e della terapia che per quanto riguarda i progressi della ricerca.

Al termine del Congresso, il Presidente è stato invitato a Tempio Pausania dove è stato ospitato con squisita cortesia dalla famiglia della Sig.ra Anna Maria Puggioni, della cui attività a favore dell'associazione si parla più dettagliatamente in un'altra sezione di questo periodico.

Nel corso di una intensa visita di due giorni, si sono valutati i passi da compiere per organizzare un Convegno sulla Distonia in Sardegna nella primavera del 2011 e per coagulare intorno alla preziosa energia di Anna Maria Puggioni un gruppo di amici (pazienti e familiari) sardi coinvolgendo anche i medici dell'Isola.

XLI CONGRESSO SIN

■ Come ricordato brevemente nell'editoriale, dal 23 al 27 ottobre il Presidente A.R.D., su cortese invito degli organizzatori, ha partecipato al XLI Congresso della SIN (Società Italiana di Neurologia) a Catania, distribuendo materiale dell'Associazione e presenziando a una tavola rotonda sul tema "La medicina difensiva: un ostacolo alla efficace relazione di cura per il malato neurologico?" organizzata a cura della Federazione Italiana Associazioni Neurologiche (FIAN-ONLUS).

Durante il Congresso, il Presidente ha avuto modo di impostare nuovi contatti per cercare di risolvere il problema dei differenti costi delle terapie per distonie focali fuori indicazione.

Inoltre, in diversi incontri con alcuni dei più illustri neurologi operanti in Sicilia (Dott. Giuseppe Galardi, Prof. Paolo Girlanda, Dott.ssa Francesca Mor-

gante e Dott. Marcello Romano) sono state poste le basi per l'organizzazione di un Convegno sulla distonia a Cefalù il 29 aprile 2011, a conclusione di un Convegno specialistico su "Aggiornamenti in Riabilitazione - Neurofisiologia e Riabilitazione", in programma nei giorni 27 e 28 aprile. In tale occasione, grazie all'opera preziosissima della Sig.ra Ester Miano, che il Presidente ha incontrato nel corso di una breve visita a Messina, sarà possibile radunare pazienti e familiari e organizzare un gruppo regionale A.R.D. che possa concretamente contribuire a risolvere i numerosi problemi che ancora esistono nell'Isola, in particolare per la terapia con tossina botulinica.

La signora Ester Miano è già all'opera per collaborare con il dottor Giuseppe Galardi all'organizzazione dell'evento.

ASSEMBLEA GENERALE DELL'EUROPEAN DYSTONIA FEDERATION

■ Anna Moiana

Delegata ARD presso la European Dystonia Federation

■ Una Svezia grigia e un po' piovosa ha accolto i delegati delle associazioni europee di pazienti con distonia, riuniti a Malmö dal 10 al 12 settembre per l'annuale convegno e l'assemblea generale. L'ottima organizzazione dell'evento assicurata da Monika Benson, in questa occasione doppiamente padrona di casa - sia come Presidente dell'EDF che come residente nelle vicinanze della città svedese - ha tuttavia mitigato i disagi di un tempo non molto propizio.

La parte scientifica ha comportato l'intervento di specialisti da Norvegia, Svezia, Slovenia, Polonia, Danimarca, Inghilterra, USA e Brasile, che si sono occupati di una varietà di argomenti, tra i quali riabilitazione, genetica, tipologie di tossina botulinica in commercio, terapia chirurgica e distonia infantile.

Un sunto degli interventi sarà disponibile prossimamente tramite la newsletter della Federazione; pubblicheremo una traduzione nella prossima edizione del giornale.

Di particolare rilievo la presenza di Jan Teller e Janet Hieshetter, rispettivamente responsabile scientifico e direttore esecutivo della Dystonia Medical Research Foundation, a suggellare la stretta collaborazione stabilitasi negli ultimi anni tra quest'ultima (la potente fondazione americana che finanzia numerosi progetti di ricerca sulla distonia) e l'EDF.

Jan Teller in particolare ha sottolineato come le ricerche sui meccanismi della distonia si muovano in varie direzioni - genetica, neurofisiologia, farmacologia - nella speranza di poter ripristinare un giorno la funzionalità dei circuiti neuronali alterati.

Una sessione del convegno intitolata "The Good Life - Art & Music", era dedicata a varie esperienze di medici, terapisti, pazienti, volte a mostrare come musica, danza e pittura possano essere di ausilio per migliorare la qualità della vita di chi soffre di una malattia neurologica in generale, e di un disturbo del movimento in particolare.

Molto coinvolgente si è rivelata un'esibizione di capoeira, eseguita da un gruppo locale che indirizza le sue attività anche a favore di bambini con disabilità, facilitandone l'integrazione sociale. La capoeira nacque in Brasile come arte marziale tra gli africani importati nel paese come schiavi, che si preparavano alla lotta per la conquista della libertà dissimulando gli esercizi con movenze di danze tribali. Oggi la capoeira è arte marziale, danza, musica: una sorta di ginnastica che richiede grande concentrazione, spirito di osservazione, senso del ritmo e, in quanto tale, si rivela un ottimo allenamento sia fisico che mentale per giovani ed adulti. L'associazione Abadà Capoeira di Lund, cui ap-

(segue a pag. 6)



(segue da pag. 5)

partiene il gruppo che si è esibito, ha vari programmi per l'insegnamento della capoeira anche nelle scuole elementari, e coinvolge bambini con disabilità funzionali. Il movimento viene adattato alle capacità dei bambini, che sperimentano così il piacere di un'attività fisica, della musica e della compagnia dei loro coetanei.

L'assemblea generale, alla fine del convegno, ha fornito l'occasione per fare il punto sulle attività svolte dall'EDF durante l'anno e presentare il piano di quelle future.

Molti di voi ricorderanno che nel 2008 si tenne ad Amburgo la prima conferenza pan-europea dedicata esclusivamente alla distonia. Il successo dell'evento, testimoniato dalla numerosa partecipazione di relatori da vari Paesi, premiò i notevoli sforzi organizzativi ed economici profusi dalla Federazione. A coronamento dell'iniziativa, è uscito recentemente un numero speciale dell'European Journal of Neurology, la rivista della European Federation of Neurological Societies (la federazione che raggruppa le associazioni nazionali di neurologi in Europa), contenente i sunti delle presentazioni della maggior parte dei relatori. Si tratta naturalmente di una pubblicazione destinata ai medici, ideale per fornire un rapido aggiornamento sulla malattia, le varie forme in cui si manifesta, la genetica ed i trattamenti.

Per la prossima edizione, l'EDF unirà le proprie energie con quelle della Dystonia Medical Research Foundation, (DMRF) nell'organizzazione di un convegno mondiale, che si terrà a Barcellona dal 20 al 22 ottobre 2011. Oltre al lavoro svolto con la DMRF, sarà determinante la stretta collaborazione tra l'EDF e la Dystonia Coalition (<http://rarediseasesnetwork.epi.usf.edu/dystonia/>), una rete di centri che, negli Stati Uniti e in Europa, collaborano nel campo della ricerca sulla distonia, grazie a un finanziamento del Dipartimento della Salute degli USA (Istituto per le malattie rare e Istituto per le malattie neurologiche). La coalizione, cui partecipano anche organizzazioni di pazienti, inclusa l'EDF, si pone come obiettivi la ricerca di una comprensione approfondita dei vari tipi di distonia e della loro evoluzione nel tempo, lo sviluppo di strategie diagnostiche validate e di sistemi di valutazione dei risultati per i trial clinici, la creazione di una bio-banca per la raccolta di campioni di sangue ed altro materiale che possa essere utilizzato per la ricerca, la formazione di specialisti che sappiano affrontare con maggiore competenza questa patologia.

Oltre ai quattro centri principali americani, che esercitano una funzione di coordinamento, vi sono 30 centri clinici in USA e in Europa. Ciascuno di essi può partecipare a programmi di ricerca congiunti, proporre progetti o candidati per l'assegnazione di assegni per lo sviluppo della carriera di giovani ri-

cercatori. Due sono i centri italiani presenti: l'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano ed il Policlinico di Bari.

Una delle iniziative di maggior rilievo tra quelle messe in atto dall'EDF per stimolare la ricerca sulla distonia è il David Marsden Award. Si tratta di un premio che viene assegnato ogni due anni, da parte di una giuria di esperti che compongono il comitato scientifico dell'EDF, ad un giovane ricercatore (età massimo 40 anni) che abbia prodotto un lavoro originale sulla distonia. Per il 2011 le domande saranno raccolte entro il mese di marzo. E' da notare che nel corso degli anni le domande di partecipazione sono costantemente aumentate.

A livello europeo, l'EDF continua ad avere un ruolo attivo in organismi come l'EFNA – Federazione delle Associazioni neurologiche di pazienti – ed EBC – European Brain Council, che raggruppa associazioni di medici, case farmaceutiche, pazienti, intorno al tema delle malattie che colpiscono il cervello.

EFNA ed EBC stanno lavorando affinché il 2014 sia proclamato "European Year of the Brain", cioè anno europeo del cervello, in modo che le malattie neurologiche e psichiatriche ricevano maggior attenzione e vengano incrementati gli stanziamenti di fondi per gli studi in questi settori.

Il sito dell'EDF è stato recentemente rimodernato, con una veste più agile e facilmente consultabile. www.dystonia-europe.org

L'EDF dispone di un comitato scientifico, che attualmente è composto dai seguenti esperti: i professori Alberto Albanese (Milano), Alfredo Bernardelli (Roma), Kailash Bhatia (Londra), Andres Ceballos-Baumann (Monaco), Joachim Krauss (Hannover), Maja Relja (Zagabria), Eduardo Tolosa (Barcellona), Tom Warner (Londra). Altri specialisti di vari Paesi verranno invitati a farne parte in un prossimo futuro.

ATTIVITÀ IN FRIULI

■ **Anna Mansutti**

■ Dal 12 al 15 novembre 2010 si è tenuta a Udine la XXII fiera "Idea Natale", nel cui contesto si svolge la manifestazione "Idea Solidale" sostenuta dalla Provincia in collaborazione con il Centro Servizi del Volontariato per dare visibilità alle realtà del no profit, del volontariato e della cooperazione sociale. Alla manifestazione hanno aderito quest'anno oltre 70 espositori, tra i quali l'Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia.

Lo standard qualitativo della manifestazione è risultato elevato, soprattutto nella visibilità data alle Associazioni partecipanti. L'A.R.D. ha richiesto e ottenuto la disponibilità di uno stand per allestire un punto informativo con lo scopo di promuovere la conoscenza della distonia, dare informazioni al pubblico e presentare l'attività dell'associazione.

I visitatori, i rappresentanti delle altre Associazioni, le signore Cosatto della Provincia e Fantin del Centro Servizi Volontariato del Friuli Venezia Giulia, che hanno visitato lo stand per motivi professionali, oltretutto amici e consoci ci hanno dimostrato simpatia, interesse e curiosità.

Nei quattro giorni sono stati distribuiti circa 200 dépliant, fornite informazioni dettagliate ad una



cinquantina di persone di cui una decina sono sembrate particolarmente interessate. Da parte delle socie Anita e Francesca è stata fatta presente l'opportunità di realizzare incontri periodici tra soci per confronto e supporto. Hanno collaborato alla riuscita della manifestazione le sigg.re Anna Argiolas, Delia Giorgetti, Anna Mansutti e il sig. Giovanni Duratti.

Visto il più che positivo esito della manifestazione, si conta di partecipare all'evento anche nei prossimi anni.

CHIDA SANTA: QUANDO DAL MALE NASCE IL BENE

■ La grande generosità di Anna Maria Puggioni, famosissima cantante che insieme al fratello chitarrista Giovanni (Duo Puggioni) ha mietuto successi in tutto il mondo con le sue opere e i suoi concerti, ha partorito il progetto "Chida Santa" ("Settimana Santa"), una narrazione musico-teatrale in lingua sarda che comprende brani musicali (alcuni dei quali inediti) intelligentemente uniti tra di loro dalla trama narrativa dei testi evangelici.

Anna Maria oggi convive con una forma di disonia spasmodica (la forma di distonia che colpisce le corde vocali) e lotta con coraggio e con lucida intelligenza, anche se la malattia l'ha colpita (ormai da diversi anni) in quella che era una

delle sue ragioni di vita e la sua arma più forte e più bella: la voce.

Come scrive Anna Maria nel testo che accompagna il CD audio, "Una malattia rara si è portata via la mia voce, ma non ha spento quella del cuore che continua ad amare e a donarsi anche col piccolo gesto di devolvere parte dell'incasso della vendita del CD a favore dell'Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia".

Il CD, del costo di € 15,00, comprende più di venti brani di musica sacra interpretati, oltre che da Anna Maria e dal fratello Giovanni, da famosi artisti solisti e cori della Sardegna. Chi fosse interessato all'acquisto può chiedere informazioni al Presidente dell'Associazione.



IL PDTA PER LA DISTONIA È UNA REALTÀ PER LA LOMBARDIA

■ **Paolo Corsi**

■ Nel mese di marzo 2010 si è conclusa l'attività del gruppo di lavoro, coordinato dalla Dott.ssa Maria Giuliana Cislighi dell'Azienda Ospedaliera Luigi Sacco di Milano, che ha curato la preparazione e la redazione, per il Sistema Sanitario Regionale della Lombardia, del Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo alla "Distonia di Torsione Idiopatica".

Ai lavori del gruppo, composto da neurologi di alcuni dei più importanti centri della Regione Lombardia (IRCCS Neurologico San Raffaele di Milano, IRCCS Neurologico Carlo Besta di Milano, Azienda Ospedaliera Spedali Civili di Brescia, Azienda Ospedaliera San Gerardo di Monza, IRCCS Neurologico Casimiro Mondino di Pavia, IRCCS Auxologico di Milano) è stata cortesemente invitata, con estrema sensibilità, l'Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia, nella persona del suo Presidente, Paolo Corsi.

Il documento finale elaborato dal gruppo di lavoro, partendo dalla definizione della patologia, prosegue con la classificazione della stessa secondo la distribuzione, l'età di esordio e l'eziologia. All'analisi e all'elencazione delle numerose mutazioni genetiche correlate a forme familiari di distonia e ai principali aspetti epidemiologici segue una ricca e accurata bibliografia.

Si passa quindi all'elencazione dei criteri di ingresso (fondamentali per le caratteristiche della patologia), partendo da quelli clinici, proseguendo con quelli strumentali e si prosegue con i criteri diagnostici che portano alla conclusione che "Sono esentabili con codice RF0090 tutte le Distonie primarie (qualsiasi distribuzione, ad esordio precoce o tardivo, genetiche, parossistiche, plus)."

Vengono successivamente elencati e analizzati i principali criteri terapeutici (dalla tossina alla levodopa e agli anticolinergici, ecc.) e vengono presentati e discussi i diversi interventi chirurgici praticati (chirurgia centrale, chirurgia periferica, miorilassanti intratecali).

Particolare attenzione è dedicata al piano riabilitativo, al monitoraggio e ai diversi e numerosi specialisti da coinvolgere (oltre a neurologo e a neurofisiologo, neurochirurgo, fisiatra, logopedista, psichiatra/psicologo, genetista, nutrizionista).

Le conclusioni del gruppo di lavoro sono già state fatte proprie dal Centro di Coordinamento per le Malattie Rare della Lombardia (Istituto Mario Negri di Ranica (BG)) che le ha formalizzate in un documento ufficiale per i necessari passaggi burocratici in vista dell'approvazione a livello istituzionale da parte del Sistema Sanitario Regionale della Lombardia.

L'Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia, nel ringraziare per l'opportunità che le è stata offerta, è certa che l'applicazione del PDTA per la Distonia contribuirà a risolvere in maniera chiara e definitiva le situazioni anomale che ancora oggi si verificano in alcuni Centri di riferimento della Regione Lombardia e che costringono numerosi ammalati ad affrontare spese non indifferenti per vedere riconosciuto il proprio diritto alla giusta cura.

E' anche auspicabile che l'applicazione del PDTA in Regione Lombardia possa aprire la strada per l'acquisizione delle stesse conclusioni e delle stesse modalità di intervento da parte delle altre regioni italiane.

SCOPI E ATTIVITÀ DELLA FEDERAZIONE EUROPEA DI ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI CON DISTONIA

■ **Anna Moiana**

Delegata ARD presso la European Dystonia Federation

■ La European Dystonia Federation (EDF) fu fondata nel 1992 da un gruppo di associazioni europee di pazienti, tra le quali l'ARD. Ogni associazione vi è rappresentata da un proprio delegato (molti ricorderanno che, prima della sottoscritta, fu Laura Latini a svolgere questo ruolo per l'Italia con grande passione).

La creazione di una federazione europea nasce dalla necessità di portare la causa della distonia in ambiti che non sono accessibili alle associazioni nazionali: specialisti, politici e organizzazioni che operano a livello europeo per influenzare le politiche e la legislazione o lavorare con colleghi in associazioni europee.

In generale possiamo dire che, mentre le associazioni nazionali operano per risolvere i problemi a livello locale, fornire ai pazienti sostegno e informazione, collaborare con i medici per migliorare le condizioni dei malati allo stato attuale, dedicando quindi la maggior parte degli sforzi al **presente**, le attività della Federazione puntano a risultati che riguardano decisamente il **futuro**.

L'EDF e le organizzazioni europee

Esiste da tempo una crescente struttura di organizzazioni pan-europee che gravitano intorno alla comunità europea, al Parlamento, alla Commissione europea, operano a stretto contatto con questi organismi ponendo le basi per influenzare le politiche sanitarie dei Paesi dell'Unione Europea. Gli effetti non sono visibili nell'immediato, ma lo saranno tra cinque, dieci o magari vent'anni. Collaborare con queste organizzazioni permette all'EDF di patrocinare la causa della distonia in contesti dove, molto spesso, non se ne conosce neppure il termine. Se non si lavora per aumentare la conoscenza della distonia a livello europeo, non si potrà esercitare alcuna influenza sulle problematiche della malattia in questo ambito. Infatti i singoli governi nazionali, volenti o nolenti, subiscono a lungo termine l'influenza delle politiche europee.

Il numero delle malattie su cui si vuole attirare attenzione dei politici è talmente enorme che essi non hanno né il tempo né l'energia per occuparse-

ne. La distonia rappresenta una piccola area della neurologia, che a sua volta occupa un piccolo spazio in tutto il campo della medicina.

Altri temi di salute pubblica – come il cancro, l'AIDS, o l'assunzione di droghe – riscuotono maggior interesse tra i politici, e di conseguenza attraggono finanziamenti e proposte, semplicemente perché colpiscono di più l'emotività del pubblico.

Elevando il profilo della distonia, attraverso un'alleanza che opera a livello della neurologia, l'EDF ha fatto sì che molti politici abbiano sentito per la prima volta parlare della malattia (seppur inserita in un discorso più generale di neurologia). L'idea di poter trattare con un'organizzazione che rappresenta venti o trenta malattie neurologiche allo stesso tempo attira con maggiore facilità l'attenzione dei politici. L'EFNA (European Federation of Neurological Associations), è un'alleanza di federazioni europee di associazioni che si occupano di malattie neurologiche – Alzheimer, Parkinson, Sclerosi multipla, epilessia, emicrania, atassia, distonia e molte altre – che si sono associate per promuovere la causa della neurologia e, laddove possibile, delle singole malattie. L'EDF è attiva in questa organizzazione.

Attraverso EFNA, l'EDF partecipa a EBC, (European Brain Council) che a sua volta unisce neurologi, pazienti neurologici, neurochirurghi, ricercatori, psichiatri, pazienti psichiatrici, industrie farmaceutiche, industrie biotech e media. Come ha sostenuto più volte Alistair Newton, Direttore esecutivo dell'EDF, poiché le difficoltà per promuovere la causa di una sola malattia a livello europeo sono enormi, in attesa di percorrere da sola la propria strada, portando la "bandiera" della distonia, l'EDF deve camminare per "l'autostrada" della neurologia con alleati come EFNA, EBC e altre organizzazioni analoghe.

L'EDF e i congressi medici

Le organizzazioni mediche internazionali, come la Federazione Europea delle Società Neurologiche e la Federazione Mondiale della Neurologia (WFN) o la Movement Disorder Society (MDS) non si limitano a tenere congressi annuali in cui vengono presentati i risultati di lavori scientifici di ricerca. Questi



organismi hanno un'enorme influenza sui neurologi e sugli specialisti di disturbi del movimento in ogni Paese. Tra le altre attività, promuovono una migliore formazione dei neurologi, spesso organizzando corsi e istituendo borse di studio affinché i ricercatori possano perfezionarsi in altri Paesi. Esse stabiliscono standard e regole di pratica clinica (linee guida per i trattamenti delle malattie ecc.) e, più in generale, dettano l'agenda della neurologia, influenzando i medici nella scelta di aree di interesse di studio.

Gli specialisti attivi a livello internazionale tendono ad essere opinion leader nei circoli medici nazionali. Molti di loro sostengono o hanno sostenuto in passato l'EDF con la loro partecipazione a congressi, fornendo consigli ecc.

Se nei congressi internazionali la distonia è presente, sia come oggetto di relazioni che con stand informativi, l'attenzione dei medici che vi partecipano viene sollecitata. I giovani medici, che devono decidere il campo in cui specializzarsi, possono in questo modo essere attratti dalla distonia come area di studio, ed essere incoraggiati a partecipare a studi scientifici che contribuiranno ad una maggior conoscenza dei meccanismi della malattia.

L'EDF ha creato e pubblicizzato un premio, il David Marsden Award, destinato ai giovani specialisti. Ha collaborato con il Dott. Tom Warner (UK) ed altri

in Europa al primo studio epidemiologico su vasta scala avente come oggetto la distonia.

La Federazione partecipa con propri stand divulgativi a vari congressi sui disturbi del movimento in Europa e negli USA, raggiungendo così un vasto pubblico di specialisti.

Dalla sua nascita nel 1993, l'EDF si è guadagnata lentamente la stima delle società mediche, che la considerano un valido partner con cui stabilire collaborazioni.

L'EDF si finanzia attraverso contributi di case farmaceutiche (sempre più difficili da ottenere), donazioni e, in minima parte, tramite le quote delle associazioni nazionali. Essa copre le spese dei viaggi dei membri del Consiglio direttivo in occasione delle riunioni e, parzialmente, dei delegati per la partecipazione all'assemblea annuale.

Conclusioni

Esistono varie aree di influenza a livello europeo che sono al di fuori della portata delle singole associazioni. Se non cerchiamo di portare la nostra voce e non pubblicizziamo la distonia ora, a questo livello, non sarà possibile ottenere benefici per chi ne soffre tramite le decisioni politiche future. Questo è esattamente il compito affidato all'EDF.

OGNI OCCASIONE PUÒ SERVIRE ALLA CAUSA DELLA DISTONIA

■ Le attività nel Comune di Segrate sono state come sempre numerose e interessanti. Oltre a partecipare a numerosi incontri con l'Amministrazione Comunale e con il Sindaco, l'A.R.D. ha svolto un ruolo attivo anche all'interno della Consulta del Volontariato Sociale (con interventi nelle scuole medie per trasmettere anche ai giovani i valori e i significati del volontariato), ha partecipato alla Festa Cittadina dell'11 e 12 settembre con un proprio stand, ha partecipato alla III Edizione della Rassegna Teatrale della Solidarietà, nel cui ambito il 10 ottobre la Compagnia La Lampada ha presentato una divertente commedia di Neil Simon, "Andy e Norman" che ha riscosso un ottimo successo e ha consentito all'Associazione di raccogliere una piccola somma per le proprie attività. Nel mese di maggio è stata presentata domanda alla Sezione Demanio e Patrimonio del Comune per assegnazione di spazi alla nostra Associazione. Siamo in attesa della risposta alla nostra domanda che, se accettata, consentirebbe di conservare il nostro materiale in luogo diverso dall'appartamento che ancora ci ospita dopo tanti anni e di avere un punto di riferimento dove incontrare soci e svolgere parte della nostra attività.

Ci piace sottolineare che i proficui rapporti stabiliti con la Compagnia Teatrale La Lampada hanno consentito di presentare l'attività dell'A.R.D. e di sensibilizzare gli spettatori sulla distonia e sul tema delle malattie rare in numerosi altri eventi. Da ottobre a novembre, l'Associazione Culturale "La Lampada" e il Cinema Teatro Delfino di Milano hanno organizzato, nell'ambito della seconda edizione di "Zona Palco", concorso teatrale nazionale per compagnie amatoriali, sei serate di

spettacoli. Con estrema sensibilità, gli organizzatori hanno voluto appoggiare la causa della nostra Associazione, che ha avuto la possibilità di distribuire materiale sulla distonia e di informare direttamente i numerosissimi spettatori nel corso della serata conclusiva. Altre occasioni di divulgazione della nostra attività sono state rappresentate da spettacoli al Teatro Kolbe di Milano il 5 e 6 marzo (Compagnia La Lampada, "Andy e Norman" di Neil Simon), all'Auditorium Comunale di Brugherio (MB) il 7 e 8 maggio (Compagnia La Lampada "Niente sesso, siamo inglesi" di Anthony Marriot e Alistair Foot) e al Piccolo Teatro della Martesana di Cassina de' Pecchi (MI) il 16 ottobre (Compagnia Teatresca, "Le sconfitte", libretto e musiche di Claudio Gay).

Nel mese di maggio, grazie alla cortese ospitalità dell'Associazione Commercianti e Artigiani di Vimodrone (MI), abbiamo organizzato il consueto mercatino in occasione della loro tradizionale XXIII Sagra del Commercio e dell'Artigianato (patrocinata dal Comune di Vimodrone). La generosità di numerosi amici, che ci hanno donato numerosi oggetti, e l'impegno di Barbara Cipelletti, Anna Maria Molteni, Gianfranca Molteni, Claudia Rinaldoni e Aurelio Sironi, ci hanno consentito di raccogliere una notevole cifra che ha contribuito in maniera rilevante alle nostre entrate dell'anno. Un secondo mercatino benefico è stato organizzato, grazie alla disponibilità di Maria Carla Rinaldoni, in occasione dell'iniziativa "I love and live Segrate", organizzata dal Comune di Segrate al Centro Sportivo Don Giussani. Anche in tale occasione è stato possibile raccogliere una piccola cifra per l'Associazione.



ALCUNE COSE UTILI DA RICORDARE

Cari amici, certi di fare cosa utile e gradita a tutti, approfittiamo della pubblicazione di questo numero di "Distonia Oggi" per ricordare alcuni importanti aspetti della nostra vita associativa.

5 per mille

- a) Essendo l'A.R.D. iscritta nel Registro dell'Associazione della Provincia di Milano al numero 42 della "Sezione F - Associazioni di Promozione Sociale", è possibile, in sede di dichiarazione annuale dei redditi delle persone fisiche, 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 e destinare all'Associazione la propria quota del 5 per mille.
- b) Non essendo, al momento, l'A.R.D. iscritta all'Anagrafe Unica delle ONLUS, non è possibile detrarre/dedurre né le quote associative né eventuali donazioni erogate in via di liberalità.

Quota sociale

- c) Nel corso dell'ultimo Consiglio Direttivo dell'Associazione, si è deciso di diminuire da € 25,00 a € 20,00 la quota sociale per il 2011. La decisione è stata presa per favorire, anche nella difficile congiuntura economica attuale, l'incremento del numero dei soci che, purtroppo, continuano a essere pochi anche in rapporto agli altri paesi europei. L'auspicio è che attraverso la diminuzione della quota sociale sia possibile disporre

di più ampie e approfondite competenze per l'attività operativa dell'Associazione.

La quota associativa dovrà essere versata entro il 31 marzo 2011 con versamento sul Conto Corrente Postale n. 13839279 intestato a A.R.D. c/o Claudia Rinaldoni (IBAN: IT24C0760101600000013839279 presso Ufficio Postale di Segrate (MI), Via Conte Suardi, n. 69) o in contanti con contestuale rilascio di ricevuta da parte dell'Associazione. Per semplificare le procedure amministrative, ricordiamo che è molto importante, specie quando un versamento viene effettuato nel periodo a cavallo tra la fine di un anno e l'inizio dell'anno successivo, specificare, sul bollettino di conto corrente postale, l'anno per il quale si intende versare la quota associativa.

- d) In sede di Assemblea (sia Ordinaria che Straordinaria) saranno ammessi alle votazioni (sia di persona che per delega) solo i soci in regola con il pagamento della quota associativa al momento dello svolgimento dell'Assemblea.
- e) Eventuali versamenti di importo inferiore a € 25,00 dovranno (a norma di Statuto) essere considerati come erogazioni liberali e non come quote sociali e, pertanto, non daranno diritto alla qualifica di Socio né diritto di voto in Assemblea.
- f) Per tutti i versamenti di importo superiore a € 25,00, la cifra eccedente l'importo della quota sociale sarà anch'essa considerata come erogazione liberale.