

# DISTONIA OGGI

**Editore:**

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

**Presidente:** Paolo Corsi

**Sede:** c/o Claudia Rinaldoni  
Via Amendola 6/11 - 20090 Segrate (MI)  
Tel.: 340-2668831 333-2956056  
E-mail: claudiarinaldoni@libero.it; info@dystonia.it  
Sito web: [www.dystonia.it](http://www.dystonia.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 2011**

**PAG. 1**  
Editoriale

**PAG. 3**  
Il Gruppo ARD del Friuli Venezia Giulia a Idea solidale 2011

**PAG. 4**  
Chida Santa: la generosità della Sardegna continua a dare frutti copiosi

Un concerto per raccogliere fondi e far conoscere la dystonia

**PAG. 5**  
Notizie dalla Sicilia

**PAG. 6**  
5° Simposio internazionale sulla dystonia

**PAG. 8**  
Assemblea European Dystonia Federation

**PAG. 10**  
Collaborazione ARD - Istituto Neurologico Carlo Besta

**PAG. 11**  
Notizie dalla Delegazione Toscana

**PAG. 12**  
Ricerca psicologica

Avvertenze

## EDITORIALE

### **Cari amiche e cari amici,**

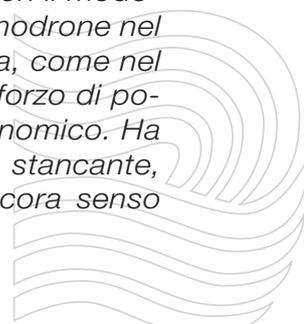
*per il quinto anno consecutivo (il secondo del mio secondo mandato triennale) ho il piacere e la responsabilità di informarVi su quanto abbiamo realizzato in questo 2011: un anno pieno di soddisfazioni, ma anche un anno che non garantisce sonni tranquilli per il futuro.*



*Cominciamo dagli aspetti positivi: la situazione economica si è evoluta in senso positivo, dato che abbiamo finalmente ricevuto l'accredito degli importi del 5/mille relativi al 2008 e al 2009 per una cifra complessiva di oltre € 13.000,00 e abbiamo ricevuto l'80% del contributo (€ 4.000,00 su € 5.000,00) della Provincia di Milano per il progetto presentato nel corso del 2010, che prevedeva l'acquisto di apparecchiature informatiche e di due banner, oltre alla stampa di nuovi depliant. Su questo lato, anche se non è stato ancora ricevuto il relativo contributo economico, ricordo che il nostro progetto presentato alla fine del 2010 ha ricevuto un prezioso finanziamento dal Comune di Segrate.*

*Notizie positive anche sul fronte delle raccolte fondi: si va dal sostanzioso ricavo del concerto di archi da musiche di Rossini, organizzato dal Maestro Danilo Formaggia nel mese di febbraio, a una generosissima donazione da parte di Anna Maria Puggioni con il rilancio del progetto "Chida Santa" in Sardegna (di cui si parla più diffusamente altrove), per finire con il modesto ricavo del tradizionale mercatino benefico di Vimodrone nel mese di maggio. Proprio quest'ultima occasione ha, come nel passato, suscitato perplessità sul rapporto tra lo sforzo di pochissime persone (sempre le stesse) e il ricavo economico. Ha ancora senso un'attività del genere estremamente stancante, a fronte di introiti di anno in anno minori? Ha ancora senso*

INDICE DEI CONTENUTI



costringere due/tre persone a trasportare scatoloni pesanti dall'alba al tramonto nel giorno dell'evento e conservare materiale da un anno all'altro, occupando spazi non indifferenti in abitazioni private di soci? Forse no, anche se per motivi legati alla riduzione di spazi nelle abitazioni del Presidente e della Segretaria, si è deciso di affittare, a partire da gennaio 2012, un piccolo box in una struttura di self-storage (dove sarà possibile conservare anche la documentazione dell'Associazione, da quella relativa al periodo "romano" a quella accumulata durante la mia Presidenza).

Ho appena scritto "pochissime persone, sempre le stesse" e questo vale, purtroppo, anche per quanto riguarda tutte le altre attività in altre regioni. Quando, nel 2010, il Direttivo ha deciso di diminuire da € 25,00 a € 20,00 la quota di iscrizione annuale, la speranza era di allargare la base associativa, allo scopo di acquisire nuove competenze utili e mancanti all'Associazione. Ebbene, se nel 2009 i soci erano stati 114, nel 2010 sono stati 122 e nel 2011 126.

Da toscano quale sono mi verrebbe voglia di contraddire Galileo Galilei scrivendo "Eppur sta ferma". Anche su questo versante, in realtà, si è tentato di fare qualche passo avanti: un riuscitissimo convegno in Sicilia, grazie alla collaborazione del Prof. Paolo Giranda e dei Dott.ri Giuseppe Galardi, Francesca Morgante e Marcello Romano e alla impagabile attività della Sig.ra Ester Miano, che si sta impegnando con successo su vari fronti (e dopo il convegno, qualche iscrizione dalla Sicilia è arrivata); un progetto finanziato dalla Medtronic Foundation per allargare la base sociale in tre regioni (Piemonte, Sardegna e Sicilia) attraverso azioni mirate e specifiche. Purtroppo, in occasione del XXXVIII Congresso della LIMPE a Venezia Lido ho avuto un solo giorno di supporto, da parte di Anna Mansutti, e in occasione del XLII Congresso della Società Italiana di Neurologia a Torino Lingotto ho partecipato personalmente per tre dei quattro giorni previsti, senza avere il piacere di una presenza aggiuntiva rispetto alla mia, anche solo per scambiare due idee.

Sul piatto positivo della bilancia, ricordo ancora il successo dell'annuale con-

vegno, svoltosi per il secondo anno consecutivo presso la Casa di Cura S. Pio X a Milano, grazie alla collaborazione e alla disponibilità della Dott.ssa Francesca Mancini; la realizzazione del Progetto A.I.N.P. - A.R.D. - Istituto Besta finanziato da "La Fabbrica del Sorriso 2010"; la soluzione, grazie al fondamentale supporto del Prof. Leandro Provinciali, del problema del costo del trattamento con tossina botulinica fuori indicazione; la pubblicazione del nuovo dépliant "La distonia nei musicisti".

Sul piatto negativo, ancora una volta i rapporti abbastanza problematici con il Comitato Scientifico (anche se qualche spiraglio ci consente di essere moderatamente ottimisti); le difficilissime relazioni con la Delegazione Toscana che svolge la sua importante attività in forma del tutto indipendente dall'A.R.D. nazionale; le difficoltà persistenti in alcune regioni soprattutto del meridione, dove la somministrazione della tossina non è consentita in ambito ambulatoriale.

Luci e ombre, scrivevo all'inizio: situazione preoccupante perché le luci fanno presto a trasformarsi in ombre, mentre il passaggio inverso è sempre molto lento. Ho felicemente superato i 70 anni, e nel 2013 (data nella quale si dovrà procedere al rinnovo degli organi sociali) mi dimetterò dalla Presidenza. Sono perfettamente consapevole che nessuno (il sottoscritto per primo) è insostituibile, ma sono anche consapevole che il numero delle persone impegnate concretamente per l'A.R.D. non supera le dita di due (forse una) mani. Sono anche consapevole che niente può essere richiesto né tanto meno imposto in una struttura dove tutti prestano la loro opera volontariamente.

Per concludere, penso però che sarebbe un peccato disperdere quel poco (o forse, tanto) di positivo che in questi anni è stato realizzato e lasciare tantissimi ammalati e tantissimi familiari soli e senza un punto di riferimento per informazioni e supporto anche di natura psicologica.

**Ricordate che, aiutando gli altri, aiuterete soprattutto Voi stessi.**

Un augurio sincero per un 2012 sereno e pieno di soddisfazioni.

**Paolo Corsi**, Presidente

## IL GRUPPO A.R.D. DEL FRIULI VENEZIA GIULIA A IDEA SOLIDALE 2011

■ **Anna Mansutti**

ardfvg@katamail.com

■ Anche quest'anno l'ARD ha partecipato alla manifestazione "Idea Solidale", nel corso di "Idea Natale" dall'11 al 14 Novembre, organizzata da Udine e Gorizia Fiere con oltre 70 presenze tra associazioni di volontariato e cooperative sociali. Per farci conoscere ed incontrare il pubblico abbiamo esposto i nostri dépliant, un pannello con le pubblicazioni (giornalino e libretti) e 2 manifesti informativi con 10 domande frequenti sulla distonia. I testi delle domande sono stati tratti dai nostri de-

pliant, dai libretti, dai convegni e dal nostro sito. E' stato consultato il sito distonia educational. Nei manifesti, che potranno essere utilizzati anche nel corso di altri eventi, sono stati utilizzati sia il logo A.R.D. (in alto) sia l'arcobaleno (in basso) con la scritta dell'Associazione e l'appello del Presidente all'adesione. Sono stati collocati davanti allo stand per essere visibili al pubblico che transitava nei due sensi, e la comunicazione e l'impatto visivo sono sembrati buoni: il pubblico si fermava a leggere, entrava liberamente nello stand per prendere il dépliant generico sulla distonia e/o uno di quelli specifici. E' stata fatta anche una distribuzione di materiale.

La partecipazione del pubblico è sembrata minore rispetto all'anno scorso, probabilmente a causa della congiuntura economica; abbiamo avuto circa una ventina di contatti con visitatori ed altri con i rappresentanti di alcune associazioni presenti alla manifestazione, che condividono le nostre difficoltà, al fine di favorire i rapporti con gli ammalati, i familiari, i soci e avviare le attività



negli ospedali. Tutti lamentiamo problemi burocratici, ma in base alle opinioni raccolte e alla nostra esperienza pensiamo sia opportuno continuare a partecipare a manifestazioni, eventi e a fare appelli attraverso i media.

Contiamo sui medici che ci stanno già dando supporto e sulla collaborazione con gli ospedali. Riteniamo fondamentale metterci d'accordo tra soci di una o più regioni vicine geograficamente per azioni comuni al fine di costituire una sede locale e potersi così accreditare con gli ospedali. In particolare vogliamo ricordare l'accoglienza e il sorriso degli amici dell'associazione "Viviamo in positivo-Vip Friulclan", i quali armati di naso rosso e camice colorato varcano le soglie dei reparti ospedalieri di tutta Italia portando gioia e allegria. Ci ha fatto molto piacere l'offerta di disponibilità per l'A.R.D. di un giovane volontario. Hanno collaborato alla buona riuscita della manifestazione "Idea Solidale 2011" Anna Mansutti, Giovanni Duratti e Diana Mansutti. Arrivederci all'edizione 2012.

## CHIDA SANTA: LA GENEROSITA' DELLA SARDEGNA CONTINUA A DARE FRUTTI COPIOSI

Paolo Corsi



In occasione delle celebrazioni per la Santa Pasqua 2011, Anna Maria Puggioni ha ripreso con nuovo entusiasmo il Suo progetto "Chida Santa".

Come abbiamo ricordato più volte nel corso del 2010, Anna

Maria ha realizzato un vero e proprio Musical, con una narrazione musico-teatrale della Settimana Santa, traducendo in lingua sarda brani del Vangelo, aggiungendo parti da Lei composte in prosa, rima e canti e producendo un CD che ha riscosso un notevole successo.

In numerosi paesi e città della Sardegna, questi contenuti sono stati rappresentati dal vivo in simbiosi con i fedeli del luogo. Si riportano, a titolo di esempio, un'immagine e una recensione apparsi sulla stampa isolana e che ben rappresentano uno spaccato del meraviglioso risultato di questo impegno che ha consentito ad Anna Maria di donare una notevolissima somma, derivante dalla vendita dei CD e dalle offerte raccolte nelle varie manifestazioni, all'Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia.

Si è così concretamente realizzato quel legame tra territorio, abitanti, tradizione e fede splendi-

damente descritto da Sua Eccellenza Sebastiano Sanguinetti (Vescovo di Tempio-Ampurias) nel libretto che accompagna il CD, «A questa settimana, cuore pulsante dell'anno liturgico e della fede cristiana, sono legate pagine straordinariamente ricche ed espressive della tradizione e della cultura sarde, nate, prima che dall'intelligenza e dal talento di scrittori, poeti, artisti, da un vissuto di fede semplice e profonda, personale e comunitaria nello stesso tempo, "popolare" perché patrimonio comune di un popolo, che ha segnato la vita e la storia secolare di noi sardi».

### LA NUOVA Nuova Sardegna

edizione del 4/03/2011

**ORANI.** Sarà la chiesa parrocchiale Sant'Andrea di Orani a ospitare, domani alle 20, la prima rappresentazione in pubblico del musical dal titolo «Chida Santa» (Settimana santa) ideato, realizzato e diretto dalla cantante Anna Maria Puggioni. Il musical in sardo logudorese, che racconta la passione, la morte e la resurrezione di Gesù, vede protagonista un cast di undici attori, tra cui tre bambini, e undici solisti. Ad essi si aggiungono il coro di Aglientu, il coro Gabriel e quello della parrocchia San Giuseppe di Tempio, il Santu Sabustianu di Berchidda, Monte Gonare di Orani e il coro di Irgoli, mentre sarà la stessa Anna Maria Puggioni ad eseguire sei canti sacri. Dallo spettacolo è stato tratto un Cd, i cui proventi della vendita saranno devoluti alla ricerca sulla distonia e disfonia spasmodica, una malattia rara che colpisce circa 25 mila persone in Italia e di cui non si conoscono le cause. Le persone affette da questa patologia, che interessa le fasce muscolari, hanno gravi difficoltà nei movimenti, e conseguentemente anche nel farsi capire. Anna Maria Puggioni, colpita anch'essa dalla malattia, spiega in una breve nota gli obiettivi del progetto. «La sacra rappresentazione - conclude il documento - si pone l'obiettivo di far conoscere e sensibilizzare il grande pubblico su questa malattia rara». (a.z.)

## UN CONCERTO PER RACCOGLIERE FONDI E FAR CONOSCERE LA DISTONIA

Nel mese di febbraio il maestro Danilo Formaggia ha organizzato a Milano un concerto eseguito dal Quartetto d'Archi Telesterion, composto dai seguenti musicisti: Edoardo De Angelis e Lada Bronina (violini), Antonio Visioli (violoncello) e Roberto Panetta (contrabbasso).

Lo scopo era duplice: raccogliere fondi da destinare all'A.R.D. e portare a conoscenza del pubblico la distonia, disturbo che colpisce in modo spesso invalidante anche i musicisti.

Il programma non è stato scelto a caso: le bellissime Sonate a quattro per archi di Gioacchino

Rossini furono composte all'età di soli dodici anni, ma mostrano già i segni inconfondibili del genio che diventerà, un genio che sarebbe andato perso con i suoi capolavori, se una malattia così invalidante avesse minato la sua salute.

Nel comunicato stampa che pubblicizzava l'evento si legge: «La scelta di eseguire le Sonate a quattro si deve al fatto che in queste composizioni giovanili emergono con chiarezza impressionante i gesti distintivi del futuro genio rossiniano: le leggi ordinate dell'accademismo classico (...) si contorcono improvvisamente, sconvolte dai capricci di un genio irrequieto che, per quanto ancora acerbo, non conosce regole, mostrando già i segni di una rivoluzione in atto. Non vi è brano migliore della Tempesta che scuote il terzo tempo della Sesta Sonata per "disegnare" al meglio un corpo armonico che improvvisamente si scuote per assumere posture innaturali e poi tornare all'armonia, alla pacificazione. Una Tempesta che in Rossini è passeggera, ma che per molte persone malate rischia di diventare uno stato di perenne disturbo. Nei colpi d'arco che concludono questa piccola tempesta, anche l'orecchio meno esperto può riconoscere gli stessi accordi che chiudono il Temporale de *Il barbiere di Siviglia*, capolavoro immenso che sarebbe andato perduto se il piccolo Gioachino non fosse stato in grado di continua-

re i suoi studi.

Per far sì che i malati di distonia possano tornare a vivere la "quiete dopo la tempesta" con sempre maggior tranquillità e certezza, è necessario che le persone che stanno loro attorno conoscano questo disturbo senza temerlo e soprattutto contribuiscano, non solo materialmente, a non farle sentire sole. Lo scopo di questo concerto è anche quello di creare un piccolo momento di riflessione su questi temi, ovviamente con l'aiuto della musica.»

Non aggiungiamo altro, se non un rinnovato ringraziamento al maestro Formaggia e ai musicisti del Quartetto d'Archi Telesterion per la lodevole iniziativa.

**Approfittiamo dell'occasione per informare i lettori che l'A.R.D. ha da poco pubblicato un nuovo opuscolo su "La distonia nei musicisti", che può essere gratuitamente richiesto alla segretaria dell'associazione signora Maria Claudia Rinaldoni o al Presidente (corsi.paolo@teletu.it).**

**Si tratta del primo di una serie di opuscoli, in corso di stampa, sulle diverse forme di distonia focale, che sono stati realizzati anche grazie alla collaborazione instaurata con la Dystonia Medical Research Foundation.**

## NOTIZIE DALLA SICILIA

Ester Miano

Cari amici dell'A.R.D., è con piacere che ho accettato di raccontarvi di me per il giornale annuale dell'Associazione.

Mi chiamo Ester Miano ho 46 anni e vivo a Messina da poco più di 20 anni.

Ho sofferto di blefarospasmo per ben quattro anni. Per mia fortuna conoscevo già la malattia e, sebbene per due anni avessi trascurato il disturbo, le cure successivamente furono tempestive. Come voi tutti mi sono ritrovata a fare i conti con la quotidianità ovvero imparare a gestire la malattia e i rapporti con l'esterno, poiché, come ben sapete, subentrano momenti di grande sconforto, ci si sente scrutati, si avverte disagio, si tende ad isolarsi ad evitare incontri pubblici.

Per due anni mi sottopongo ad infiltrazione di tossina botulinica. Trascorso tale tempo - era il mese

di agosto, lo ricordo ancora come fosse adesso - non avverto più alcun problema. Trascorrono ancora sei mesi, un anno, poi due, fino ad arrivare ad oggi: sono ben cinque anni che non mi sottopongo più alle infiltrazioni. Negli anni in cui ciò avveniva, sono entrata in contatto con molti pazienti, con alcuni dei quali si sono instaurati profondi legami di amicizia. Ascoltavo i loro racconti, le loro ansie e preoccupazioni, nonché le loro aspettative, che poi erano anche le mie.

Personalmente sono stata molto aiutata dal mio carattere determinato, dalla voglia di combattere, certa che avrei potuto venirne fuori.

Quando decisi di non dare più peso alla malattia, avvenne il cambiamento. Penso pertanto che la

(segue a pag. 6)

(segue da pag. 5)

forza di volontà può tanto, ma soprattutto cercare di risolvere i problemi personali a seguito dei quali, nella stragrande maggioranza dei casi, si scatena la malattia. Non credo di sbagliarmi nel dire questo: ho testimonianze sufficienti per comprovare quanto affermo.

Neanche le persone che ci stanno vicine possono aiutarci, perché restano spiazzate di fronte alla malattia. Decisi pertanto di mettermi in contatto con il presidente nazionale dell'A.R.D. Paolo Corsi, persona preparatissima e di grande umanità, offrendo la mia collaborazione.

Dallo scorso mese di aprile, mese in cui si è svolto il convegno a Castelbuono, sono referente dell'Associazione per la regione Sicilia.

Attualmente posso dirvi che mi sto occupando, con la preziosa collaborazione del presidente Corsi, di far reinserire la tossina botulinica nel file F. Il mancato inserimento infatti comporta che le prestazioni debbano essere pagate dai pazienti, e i costi sono particolarmente onerosi. Questo tema verrà discusso in occasione del convegno che dovrebbe tenersi in primavera a Palermo, al quale prenderanno parte anche alcuni politici.

Veniamo alle iniziative che porto avanti con lo scopo di far conoscere la distonia, di cui ancora molti soffrono senza saperlo, perché non informati. Ho chiesto, ad esempio, ad amici giornalisti con i quali collaboro, di poter pubblicare periodicamente ar-

ticoli riguardanti la distonia e la ricerca e i risultati ottenuti hanno di gran lunga superato le aspettative. Lo stesso farò a Palermo, avvalendomi della preziosa collaborazione di Antonella La Fratella, figlia di una paziente. Insieme abbiamo cercato degli psicologi in grado di fornire il loro supporto ai pazienti. A Palermo si è già messa a disposizione una giovane psicologa, Anastasia D'Angelo, che ringrazio, dal momento che offre la sua professionalità a titolo di volontariato.

Nell'anno entrante abbiamo in programma di organizzare delle raccolte fondi da destinare alla ricerca attraverso l'allestimento di spettacoli. Il musicista Maurizio Fidotta, anche lui figlio di un paziente, si è già reso disponibile.

Coltivare i rapporti con i pazienti resta per me il compito primario, e soprattutto infondere loro ottimismo, non farli sentire abbandonati a se stessi, far sentire loro che ce la possono fare, non lasciare che vengano sopraffatti dallo scoraggiamento.

Termino salutandovi tutti con profondo affetto, ricordandovi che sono sempre a disposizione e che accetterò suggerimenti in merito alle iniziative che vorreste si facessero. Vi segnalo che potete contattarmi su Facebook, dove potrete trovare anche un gruppo interesse distonia, creato e gestito dal dott. Galardi di Cefalù e al quale vi invito ad iscrivermi. Permettetemi un saluto particolare e un grazie di cuore al presidente nazionale Paolo Corsi, che svolge un eccellente lavoro.

A tutti voi un buon 2012.

Normalmente, infatti, alla nostra patologia è riservata qualche sessione in convegni neurologici che coprono vari argomenti, solitamente altri disturbi del movimento come il Parkinson.

Il successo di questo simposio prova l'esistenza di un vasto interesse verso la distonia tout court. Tutti i medici, ricercatori e specialisti che hanno partecipato al simposio sono direttamente coinvolti, a vari livelli, nella ricerca e nel trattamento della distonia; il simposio ha dato loro un'occasione di aggiornamento intensivo e soprattutto ha offerto loro la possibilità di incontrare colleghi di numerosi paesi e di stabilire contatti che potranno rivelarsi proficui in futuro. La sensazione è che l'interesse verso la distonia stia sensibilmente aumentando nella comunità medica e scientifica, e che si stiano compiendo passi importanti nella ricerca.

### Qualche flash sul Simposio

(Da una presentazione della *Dystonia Medical Research Foundation*)

Scopo del simposio non era semplicemente fare il punto sulle conoscenze in tema di distonia, ma anche offrire una sfida, un stimolo alle conoscenze note, esplorare aspetti controversi e stimolare studi più approfonditi che conducano a un miglior approccio terapeutico.

Gli argomenti spaziavano dagli aspetti clinici alla fisiopatologia, dalla genetica alla biologia molecolare, dall'anatomia funzionale alle terapie.

La sessione di apertura riguardava il processo diagnostico. La definizione della distonia come disturbo neurologico che comporta posture anomale e/o movimenti ripetitivi è unanimemente accettata, ma la varietà dei sintomi non permette una diagnosi inequivocabile in tutti i casi. E' quindi importante che si stabiliscano solide modalità diagnostiche, al fine di garantire la prescrizione di cure appropriate.

Tra i casi che presentano maggiore difficoltà per una corretta individuazione vi sono ad esempio quelli in cui la presenza di tremore comporta la necessità di distinguere tra tremore distonico e tremore essenziale (quindi non associato ad altri disturbi). Sono stati presentati casi particolarmente problematici in sessioni video, allo scopo di stimolare la discussione tra i partecipanti.

Gli esiti delle ricerche più recenti rivelano che la

distonia non è semplicemente un disturbo del movimento. Alcuni studi hanno dimostrato che le persone con distonia presentano, rispetto ad individui sani, alcune differenze nel modo in cui il loro cervello elabora le informazioni sensoriali. Si ritiene quindi che in alcune forme vi siano componenti non motorie che andrebbero indagate ulteriormente. Le aree del cervello implicate nella distonia non riguardano esclusivamente il movimento, ma anche il comportamento, l'aspetto cognitivo e quello emotivo. In alcune forme del disturbo ci possono essere componenti psicologiche, come la depressione, che vengono a volte trascurate nel processo terapeutico; ne risulta una compromissione della qualità della vita nelle persone affette. Alcune ricerche recenti sono quindi rivolte ad approfondire il significato del trattamento della persona nella sua totalità. Vi sono inoltre studi mirati al perfezionamento della scale di valutazione della distonia, al fine di misurare più accuratamente, oltre ai sintomi motori, fattori come l'impatto sulle attività della vita quotidiana, il dolore, la salute emotiva e la qualità della vita in generale.

A lungo si è ritenuto che la distonia fosse esclusivamente legata a un malfunzionamento dei gangli della base, una struttura profonda del cervello. Recentemente però si è scoperto come i sintomi, in alcune forme di distonia, possano essere il risultato di una complicata interazione tra i gangli della base e il cervelletto. Altre aree del cervello implicate sono la corteccia motoria, il talamo, il corpo calloso. I gangli della base restano tuttavia un'area importante di studio e certamente a una loro disfunzione sono legati sia la riduzione di inibizione nel controllo del movimento che la plasticità neuronale anomala, due fattori che svolgono un ruolo importante nella distonia. Per plasticità cerebrale si intende il processo attraverso cui il cervello subisce dei cambiamenti in risposta all'esperienza. Ogni giorno creiamo nuove connessioni tra i neuroni (pari a circa il 5%) e ne perdiamo altrettante. Le modifiche che ne derivano alla struttura cerebrale ci permettono di sviluppare nuove abilità per adattarci alle sfide ambientali che incontriamo.

Se la plasticità di per sé è essenziale per la nostra vita, un eccesso può tradursi in attività muscolare involontaria in assenza di una corretta

(segue a pag. 8)

## 5° SIMPOSIO INTERNAZIONALE SULLA DISTONIA

**Anna Moiana**

Delegata ARD presso la European Dystonia Federation

Alcuni di voi ricorderanno che nel 2008 la European Dystonia Federation organizzò ad Amburgo un convegno europeo sulla distonia. Il successo, testimoniato dalla partecipazione di più di 200 medici, ricercatori e specialisti vari da numerosi paesi europei, incoraggiò l'EDF a ripetere una nuova edizione del 2011. Nella fase di preparazione si aggiunsero altri partner: la Dystonia Coalition – una rete di ricercatori nata negli Stati Uniti e sponsorizzata dai National Institutes of Health (Istituti Nazionali di Sanità, un ente del Dipartimento della Salute), a cui aderiscono

scienziati europei e di altri continenti – la DMRF (Fondazione americana per la ricerca sulla distonia) e altre associazioni americane di pazienti con distonia. Il risultato è stato un simposio a livello mondiale, con un programma molto intenso e di altissimo livello, che si è tenuto a Barcellona dal 20 al 22 ottobre 2011. 53 relatori e moderatori si sono alternati di fronte ad un pubblico di 560 specialisti provenienti da 38 paesi, e numerosi erano i giovani ricercatori. Si è trattato del più grande evento scientifico mondiale focalizzato esclusivamente sulla distonia.

(segue da pag. 7)

funzione inibitoria, ed è proprio quello che avviene nella distonia.

Nei musicisti sani, ad esempio, è presente una plasticità maggiore rispetto alla media delle persone, ma la stessa viene positivamente inibita (un relatore ha paragonato questo fenomeno a una macchina sportiva con buoni freni). Anche i musicisti con distonia presentano un alto grado di plasticità ma, a causa di una carente funzione inibitoria, essa provoca un'eccessiva attività nei muscoli sbagliati, pregiudicando l'efficacia dell'esecuzione.

Recenti studi, che si sono avvalsi di tecniche di risonanza magnetica, hanno rivelato in individui con diverse forme di distonia un aumento di volume di un'area dei gangli della base chiamata putamen.

Altri studi genetici hanno permesso la scoperta di nuovi geni legati alla distonia: in tutto, sono stati individuati 21 tra geni e marcatori genetici. Si è inoltre scoperta una relazione tra forme diverse di distonia che in precedenza erano ritenute del tutto indipendenti.

Le ricerche nel campo della genetica molecolare hanno rilevato un numero crescente di proteine che si ritiene svolgano un ruolo nello sviluppo della patologia a livello cellulare.

Gli studi genetici necessitano di un vasto numero di pazienti per essere efficaci. A causa del

numero di tipi diversi di distonia, a volte il solo modo per i ricercatori di reperire un gruppo di pazienti comparabili è di formare reti internazionali. La Distonia Coalition sta infatti per varare un registro mondiale.

Tra le terapie, si è parlato della stimolazione cerebrale profonda (Deep Brain Stimulation); sono allo studio altri tipi di stimolazione che riguardano la corteccia premotoria e il cervelletto.

E' stato sottolineato come la fisioterapia sia probabilmente sottostimata e troppo poco usata come strumento terapeutico e si è auspicata la realizzazione di ulteriori studi per convalidarne scientificamente l'efficacia.

Infine si è ribadita l'importanza di un'adeguata formazione dei medici che somministrano le infiltrazioni di tossina botulinica.

Purtroppo durante il simposio non sono state presentate nuove cure: per il momento la distonia continuerà ad essere trattata con tossina botulinica, farmaci e trattamenti chirurgici come la DBS. Tuttavia, a margine del convegno, il Prof. Buz Jinnah, Presidente del Comitato Scientifico del simposio, rispondendo alla domanda di un delegato durante l'assemblea dell'EDF, ha menzionato che alcune società farmaceutiche stanno testando farmaci rivolti alla distonia; naturalmente non è possibile acquisire informazioni più precise finché il processo non sarà del tutto completato e si giungerà alla fase di commercializzazione.

## ASSEMBLEA DELLA EUROPEAN DYSTONIA FEDERATION

Durante l'assemblea dell'EDF, svoltasi il 23 ottobre al termine del simposio, i delegati delle associazioni europee dei pazienti con distonia hanno votato unanimemente alcune modifiche allo statuto dell'EDF. Innanzitutto il nome, da European Dystonia Federation, diventerà "Dystonia Europe".

Non si tratta però di un cambiamento puramente formale; si è inteso piuttosto ampliare il ruolo della federazione di pazienti accogliendo anche, se necessario, rappresentanti di altre

organizzazioni interessate alla distonia (fondazioni, società scientifiche ecc.) per creare una sorta di piattaforma che possa servire da propulsore per la diffusione della conoscenza della distonia, e da stimolo diretto alla ricerca. Non più quindi una semplice alleanza di gruppi di pazienti, ma un organismo di più ampia portata che accolga risorse e contributi scientifici da varie fonti, allo scopo di accelerare la ricerca e la conoscenza.

Dystonia Europe si doterà presto di un profi-

lo su Facebook. Amanda Benson, una consulente di marketing e responsabilità sociale d'impresa, ne ha spiegato i vantaggi e le possibili difficoltà di gestione. La possibilità di raggiungere con la massima rapidità migliaia di persone contemporaneamente ne fanno uno strumento ormai insostituibile per la comunicazione a livello istituzionale. E' però necessario un attento monitoraggio, per evitare interferenze e soprattutto la diffusione di false informazioni.

Non sono mancati gli interventi scientifici, da parte del Prof. Buz Jinnah della Dystonia Coalition, che ha accennato agli aspetti salienti del simposio, e del Prof. Alberto Albanese, che ha presentato un progetto finanziato dall'agenzia COST (Cooperazione europea per la Scienza e la Tecnologia), una struttura intergovernamentale di 36 paesi per la cooperazione europea in questi settori, che permette il coordinamento delle ricerche finanziate a livello nazionale. Il progetto, presentato dal Prof. Albanese con il supporto di un numero di centri specialistici europei e dell'EDF, ha ottenuto un finanziamento per creare una rete europea per lo studio delle sindromi distoniche. Nell'arco di quattro anni verrà realizzata una rete interdisciplinare di esperti per promuovere studi genetici sulle sindromi distoniche, sviluppare modelli animali, standardizzare e armonizzare le terapie e diffonderne la conoscenza tra il pubblico e i professionisti. Verrà creata una piattaforma unificata per lo scambio delle esperienze e delle procedure nei paesi che aderiscono a COST; si organizzeranno seminari e corsi per la formazione di giovani scienziati e ricercatori con competenze specifiche nel campo delle sindromi distoniche. Si stabiliranno delle linee guida per le migliori pratiche, e le iniziative nazionali verranno unificate in uno sforzo su vasta scala per migliorare la conoscenza delle sindromi distoniche e il livello delle cure. L'EDF, o meglio Dystonia Europe, seguirà tutto il progetto occupandosi della gestione finanziaria e amministrativa.

Infine il vincitore del premio David Marsden 2011 per il miglior studio sulla distonia, il dottor David Bradley, irlandese, ha presentato una breve relazione sul suo lavoro.

Benché la maggior parte delle persone con

distonia ad esordio in età adulta non abbia familiari con lo stesso disturbo, capita di trovare nello stesso gruppo familiare due o tre persone, a volte con lo stesso tipo di distonia, altre con tipi diversi (ad esempio una zia con distonia cervicale e un nipote con crampo dello scrivano)

Vi sono prove sempre più evidenti che nella maggior parte dei pazienti con distonia ad esordio in età adulta il disturbo sia di origine genetica. Si tratta tuttavia di geni a scarsa penetranza: la maggior parte degli individui che ereditano il gene infatti non sviluppa la malattia. Da numerosi studi risulta che l'ereditarietà del gene o dei geni è di tipo autosomico dominante: significa che gli individui che hanno il gene alterato, sia maschi che femmine, possono trasmetterlo alla metà della prole in maniera casuale. Le probabilità di ereditarlo sono quindi pari a quelle dell'esito del lancio di una moneta: 50%.

Partendo da questi presupposti, il dottor Bradley ha sottoposto alcuni parenti di distonici a un test sulla soglia di discriminazione temporale che viene descritto di seguito.

Se si proiettano due luci a brevissima distanza l'una dall'altra, circa 20 millisecondi, esse vengono percepite come una sola. Se però l'intervallo aumenta a 30-40 millisecondi, ecco che le luci vengono percepite correttamente come distinte. Il passaggio dalla percezione di una a quella di due luci viene chiamato soglia di discriminazione temporale. La maggior parte delle persone è in grado di distinguere le due luci a una distanza temporale di poco più di 30 millisecondi; il dottor Bradley e i suoi colleghi hanno rilevato che nei soggetti distonici questa soglia si alza di molto e può arrivare fino a 100-150 millisecondi. Si tratta di una differenza che non ha alcun effetto pratico sulla vita quotidiana. Tuttavia, sottoponendo al test parenti di primo grado dei pazienti distonici con casi di distonia familiare, hanno trovato che il 50% aveva lo stesso risultato. Hanno quindi postulato che la presenza di questa differenza possa indicare che la persona è portatore del gene senza avere sviluppato la distonia.

Hanno inoltre riscontrato che i parenti con alta soglia di discriminazione temporale presenta-

(segue a pag. 10)

(segue da pag. 9)

vano un aumento di volume del putamen, (una struttura del cervello che concorre a formare i nuclei dalla base), lo stesso tipo di anomalia trovata nelle persone affette. Hanno poi esaminato parenti di persone con distonia senza storia familiare, ottenendo un risultato analogo.

I ricercatori ipotizzano quindi che il test della soglia di discriminazione temporale possa servire ad identificare individui sani portatori del gene per via ereditaria. Si tratta di individui che hanno una probabilità molto bassa, circa il 10%, di sviluppare la malattia.

Lo studio del dottor Bradley, pur non avendo una ricaduta immediata di tipo pratico, potrà servire

ad altri ricercatori nel campo della genetica per far luce sulle cause della distonia ad esordio in età adulta.

Potrebbe inoltre essere d'aiuto nell'identificazione dei fattori ambientali di rischio che concorrono allo sviluppo della malattia. Se in una famiglia in cui la metà degli individui presenta l'alterazione genetica la malattia si manifesta in uno solo, è verosimile e molto probabile che al suo esordio concorrano fattori ambientali. Inoltre l'alterazione della soglia di discriminazione temporale e l'aumento di volume del putamen inducono a ritenere che vi sia una disfunzione a livello dei circuiti nervosi che attraversano questa struttura cerebrale alla base dell'esordio in età adulta della distonia.

## COLLABORAZIONE ARD ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA

Nella maggioranza dei casi, la distonia ad esordio pediatrico è la conseguenza di malattie geneticamente determinate e presenta un andamento progressivo, provocando una severa limitazione delle autonomie dei pazienti.

Il trattamento è purtroppo solo sintomatico, in grado cioè di ridurre la severità del sintomo ma non di determinare la guarigione e si avvale di terapia farmacologica, sistemica, focale, riabilitativa e neurochirurgica funzionale di stimolazione cerebrale del pallido. Negli ultimi anni lo studio di efficacia di questo tipo di trattamento, frutto della collaborazione tra l'Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile e l'Unità Operativa di Neurochirurgia III, ha fornito, in accordo con i dati riportati nella letteratura internazionale, risultati molto incoraggianti in particolare nell'ambito della distonia primaria. Al momento tuttavia, per quanto riguarda il trattamento in età pediatrica, numerosi quesiti rimangono in discussione, soprattutto quelli che riguardano la selezione ottimale dei pazienti candidabili al trattamento, e la considerazione, nella valutazione dei risultati, di aspetti non solo motori ma cognitivo-comportamentali,

la persistenza del beneficio nel tempo e l'efficacia di questo trattamento in distonie progressive di altra eziologia.

Lo studio di alcuni di questi aspetti è stato l'oggetto di un progetto presentato nell'ambito dell'iniziativa "La Fabbrica del Sorriso 2010" dall'Associazione Italiana per la Ricerca sulla distonia (ARD) e dall'Associazione italiana Neuropatie periferiche (AINP). Questo ha permesso l'acquisizione, presso l'Unità Operativa di Neurochirurgia, di un sofisticato sistema utile nella procedura neurochirurgica di targeting e di monitoraggio intraoperatorio, il dispositivo PROTECTOR della XLTEK, di un sistema di videoregistrazione e stoccaggio della documentazione filmata dei pazienti e il cofinanziamento di un progetto finalizzato alla caratterizzazione degli aspetti cognitivo-comportamentali dei soggetti in età pediatrica affetti da distonia sottoposti a trattamento di stimolazione cerebrale profonda del pallido.

(Tratto da INNBESTA, periodico di informazione dell'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano, per gentile concessione della Redazione)

## NOTIZIE DALLA TOSCANA

### ■ Filomena Simone

Come forse qualcuno di voi saprà, ogni anno le associazioni no-profit devono presentare il proprio bilancio.

Quest'anno la Delegazione Toscana ha scelto di presentare il suo primo "bilancio sociale", uno strumento più complesso rispetto al bilancio normale, che permette una maggiore e migliore divulgazione delle notizie che riguardano le attività svolte. Esso, infatti, oltre a dare un rendiconto delle spese sostenute, è uno strumento di verifica interna e di comunicazione esterna.

La verifica è utile per monitorare con maggiore accuratezza e quindi con maggiore efficacia le risorse interne.

La comunicazione e la distribuzione del bilancio sociale, con le sue caratteristiche particolarizzate, hanno la finalità di migliorare la conoscenza della Delegazione Toscana dell'A.R.D., informando su chi siamo, descrivendo la nostra storia, precisando la nostra missione e i nostri valori e illustrando le nostre attività.

La Delegazione continua il suo contatto con i soci e con gli specialisti toscani che si occupano di distonia ed è sempre attivo il servizio "telefono amico". In seguito a richieste d'intervento di assistenza agli operatori della delegazione, stiamo cercando di stabilire nuovi contatti personali (per ora solo telefonici) con lo specialista dell'ospedale di Grosseto, in modo da promuovere un'attivazione specifica di assistenza ai pazienti distonici della zona.

I soci vengono, come sempre, informati di tutte le iniziative che vengono prese dalla Regione Toscana per i portatori di malattie rare, e in particolare sono informati sul codice d'iscrizione RFG160, valido solo per pazienti toscani per avviare le pratiche per ottenere il riconoscimento della malattia.

La Delegazione, e principalmente il presidente della stessa, Filomena Simone, come componente del direttivo del Forum, è presente ai numerosi direttivi del Forum Associazioni Toscane Malattie Rare, incontri di confronto nei quali sono riportati i bisogni e le richieste di tutti i malati. In queste occasioni, per tutelare con più efficacia le persone con malattie rare, abbiamo richiesto la presenza del medico specialista all'interno della commissione fiscale d'invalidità e, per migliorare il servizio socio-sanitario, abbiamo richiesto un filo diretto di comunicazione con personale specifico (psicologo, assistente sociale) per le malattie rare presso la regione e/o le aziende sanitarie, necessario per organizzare un raccordo con gli operatori sanitari e promuovere interventi in équipe. Quest'ultima richiesta è stata accettata dall'assessore alla Sanità della regione Toscana: sono già partite le disposizioni alle aziende sanitarie per la costituzione del servizio "Contact Center" e per la nomina di uno psicologo specifico.

La Delegazione, considerando la solidarietà un alto valore, pone alla base della vita associativa l'attenzione alle problematiche esistenti nella vita dei distonici e ritiene che in ogni attività debba rispecchiare questa caratteristica essenziale.

**Invitiamo tutte le persone che si riconoscono in questi valori a condividerli con noi per il piacere di aiutare gli altri.**

### I nostri contatti:

telefono e fax 055 713790  
cellulare 3338575344  
e-mail: toscana@distonia.it



# RICERCA PSICOLOGICA

■ Informiamo i soci che la ricerca psicologica svolta dall'Unità Operativa di Neuroriabilitazione del Dipartimento di Neuroscienze dell'Azienda Ospedaliera Universitaria di Pisa (Ospedale di Cisanello) e dal Dipartimento di Psicologia dell'Università di Firenze in collaborazione con l'ospedale Palagi di Firenze è giunta a conclusione.

I risultati verranno pubblicati a breve su una

rivista scientifica internazionale e verranno comunicati in occasione del prossimo convegno nazionale dell'A.R.D. o nella prossima uscita di "Distonia Oggi".

Cogliamo l'occasione per ringraziare fin da ora tutti i soci A.R.D. che si sono sottoposti alla somministrazione dei questionari ed ai colloqui, permettendo la realizzazione del progetto di ricerca.

## 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.

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 possi-

bile detrarre/dedurre né le quote associative né eventuali donazioni erogate in via di liberalità.

c) Anche per l'anno 2012 la quota sociale è fissata in € 20,00 (venti/00) e deve essere versata entro il 31 marzo 2012. Per semplificare le procedure amministrative, 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) Ogni versamento dovrà essere effettuato tramite 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.