

# 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

**Past President:** 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@distonia.it  
Sito web: [www.distonia.it](http://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 2016**

**PAG. 1**

*Editoriale*

**PAG. 3**

*Commiato di Anna Mansutti*

**PAG. 4**

*Convegno Annuale ARD*

**PAG. 5**

*La Stimolazione Cerebrale Profonda nella Distonia*

**PAG. 7**

*My Distonia... Not at the Moment*

**PAG. 8**

*Convegno SIN 2016*

**PAG. 10-11**

*Poster premiati*

**PAG. 13**

*Congresso dell'Accademia LIMPE DISMOV a Bari*

**PAG. 14**

*Cannabis e Distonia: a che punto è la ricerca?*

**PAG. 15**

*D-Days 2016 a Oslo*

**PAG. 16**

*Un nuovo modo di monitorare la propria distonia: MyDistonia*

**PAG. 17**

*#UNDERTHEUMBRELLAFORDYSTONIA*

**PAG. 18**

*D-Days 2016 a Roma*

*Libro di testimonianze*

**PAG. 19**

*ARD su Facebook*

**PAG. 20**

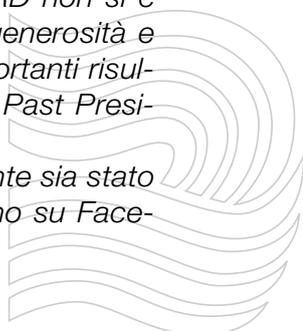
*Alcune cose utili da ricordare*

## EDITORIALE

### **Care amiche e cari amici,**

forse leggerete con un po' di sorpresa il nome di Paolo Corsi (anziché quello di Anna Mansutti) in calce a questo editoriale. Non si tratta, ovviamente, di un errore, ma di una conseguenza degli avvenimenti che hanno caratterizzato la vita della nostra associazione nel corso del 2016. Purtroppo, dopo quelle della Consigliera Anna Moiana (nella seconda metà del 2015), sono state formalizzate per gravissimi motivi di salute, di lavoro e di famiglia, anche le dimissioni della Presidente Anna Mansutti e della Vice Presidente Paola Irsonti. I due membri rimanenti del Consiglio Direttivo (Paolo Corsi, Tesoriere e Segretario e Maria Carla Tarocchi, Consigliera) hanno gestito l'ordinaria amministrazione e hanno convocato nel prossimo mese di febbraio una nuova assemblea per procedere all'elezione di nuovi membri del Consiglio Direttivo e del Presidente. Di questo parlerò tra un attimo, perché fortunatamente l'attività dell'ARD non si è interrotta, grazie al supporto di nuovi soci che con generosità e spirito di sacrificio hanno consentito di realizzare importanti risultati. Tocca a me, come Consigliere Anziano e come Past President presentarli e descriverli in questa sede.

Personalmente, ritengo che il risultato più rilevante sia stato l'inizio della collaborazione con i distonici che operano su Face-



book. Molto resta da fare, soprattutto da parte dell'Associazione, ma la strada è tracciata e da poco è disponibile la pagina ufficiale ARD. Tra l'altro, è proprio dal mondo dei social che sono arrivate le più concrete e credibili dichiarazioni di disponibilità a entrare nel nuovo Consiglio Direttivo.

Nel corso dell'anno, nonostante le difficoltà sopra ricordate, si è svolto il tradizionale convegno, che si è tenuto presso l'IRCCS Fondazione Don Gnocchi Santa Maria Nascente di Milano, ed è stato organizzato con entusiasmo, competenza e spirito di collaborazione dalla dott.ssa Anna Castagna.

Anche al XLVII Congresso della Società Italiana di Neurologia a Venezia (con la consegna per il quinto anno consecutivo dei premi ai due migliori poster sulla Distonia) e al III Congresso dell'Accademia LIMPE/DISMOV a Bari è stato possibile assicurare la presenza dell'Associazione rispettivamente nelle persone di Flavia Cogliati, Beatrice Pozzoli e Maria Carla Tarocchi. A Bari il Prof. Antonio Defazio ha voluto confermare che intende portare avanti la collaborazione con l'ARD sul progetto "Registro Distonie". In queste e in numerose altre occasioni sono stati distribuiti depliant e brochure sui diversi tipi di distonie.

Il problema maggiore continua a essere quello della scarsità di soci e, conseguentemente, delle persone disposte a ricoprire ruoli di responsabilità all'interno dell'associazione. Per sottolineare questo concetto, ricorro spesso a un paragone con la Norvegia, nazione con circa 5 milioni di abitanti e circa 500 membri della locale associazione. E in Italia? A fronte di una popolazione che supera i 60 milioni di abitanti, i soci dell'ARD raggiungono a stento annualmente il centinaio e spesso sono al di sotto di questa soglia.

Lasciando da parte alcuni incomprensibili attacchi, è dal mondo dei social che arriva qualche segnale di speranza. Su Facebook sono nati due gruppi (DISTONIA: news,

informazioni, condivisione! e Gruppo Interesse Distonia) animati da vero e concreto spirito di collaborazione con l'associazione. È da questi gruppi (che hanno prodotto anche un volume di testimonianze di pazienti distonici, di prossima pubblicazione con il supporto economico dell'ARD) che ci si attende un sostanziale contributo nel corso della prossima assemblea per il rinnovo delle cariche sociali e per l'approvazione dei bilanci.

Ricordo, avviandomi alla conclusione, che il 2017 sarà un anno estremamente importante per l'ARD, che festeggia il 25° dalla fondazione. Il 13-14 maggio Roma ospiterà i D-Days 2017, la più importante manifestazione organizzata da Dystonia Europe. Un convegno scientifico vedrà alcuni dei più famosi neurologi europei illustrare lo stato dell'arte della ricerca sulla distonia; verrà presentato ufficialmente il libro di cui abbiamo appena parlato; potremo conoscerci, scambiare esperienze, sorreggerci gli uni con gli altri, fare passi avanti (non importa se piccoli) sulla strada della conoscenza di questa patologia.

Prima di chiudere, consentitemi di dire grazie a chi, pur tra problemi spesso enormi, ha comunque dato un contributo all'associazione: Anna Mansutti, Paola Irsonti, Anna Moiana e Maria Claudia Rinaldoni.

Rimandando al contenuto dei diversi articoli (che ci auguriamo possano essere di interesse per tutti Voi), non mi resta che rinnovare l'invito a diventare soci dell'ARD (la quota associativa continua a essere di € 20,00) e, soprattutto, a dare un supporto di competenze, entusiasmo e disponibilità alla vita associativa. In questo modo potrete renderVi conto che, aiutando gli altri, sarete riusciti ad aiutare Voi stessi. Buon 2017 e lunga vita all'Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia.

**Paolo Corsi**

## COMMIATO DI ANNA MANSUTTI

■ **Anna Mansutti**

■ Carissime socie e carissimi soci dell'ARD,

sono arrivata in Associazione nel 2007. Successivamente sono entrata a far parte del Consiglio Direttivo nel 2010, e nel 2014 sono stata eletta Presidente.

Mi avete dato la vostra fiducia in un periodo molto difficile per la vita associativa: grazie. Partecipare alla progettazione delle attività dell'Associazione è stato per me un momento di crescita personale e anche di conferma di valori che mi porto dentro e che sono stati condivisi dagli altri componenti del Consiglio: Pazienza, Amicizia, Unione e Fiducia nel futuro. Un orizzonte di vita verso cui correre con la consapevolezza che molta strada ancora resta da fare.

Si sta avvicinando l'anniversario del 25° della fondazione: è una grande occasione da cogliere.

Desidero accomiatarmi esprimendo a tutti voi la mia gratitudine per il sostegno che continuate a dare all'Associazione e con la certezza che questa vedrà premiati i tanti sacrifici affrontati e potrà proseguire l'attività a favore dei malati con slancio immutato. Al nuovo Presidente e al nuovo Direttivo auguro buon lavoro e risultati sempre più proficui.

Chiudo con i ringraziamenti: a mio marito Giovanni Duratti che in famiglia mi ha sempre sostenuto; a Paolo Corsi; Paola Irsonti; Anna Moiana, Maria Carla Tarocchi che hanno fatto lo stesso in Consiglio; ai soci Luigi Corna, Daniele Fontani, Claudia Rinaldoni, Annalisa Sironi, Flavia Cogliati, Beatrice Pozzoli, Sonia Forabosco e Anna Argiolas che mi hanno a vario titolo aiutato.

## CONVEGNO ANNUALE ARD

■ **Beatrice Pozzoli**

Il 10 giugno 2016 ho partecipato al convegno ARD che si è tenuto presso il Don Gnocchi a Milano, grazie alla collaborazione della dott.ssa Castagna. In realtà si è trattato di una vera e propria tavola rotonda in cui i pazienti hanno potuto interagire con i medici ponendo domande e scambiandosi le loro rispettive opinioni. L'incontro, che aveva per titolo **"La cura delle distonia: non solo tossina"** è stato estremamente stimolante per gli argomenti trattati, per la disponibilità dei medici al confronto e per l'incontro tra Associazione ARD e i suoi soci, nel quale abbiamo scandagliato vari punti interessanti e fondamentali dopo le dovute prassi amministrative.

E' cominciato verso le 10 del mattino con il saluto e l'accoglienza del Direttore della Fondazione Don Gnocchi, Roberto Costantini, che si è detto estremamente onorato di tenere il Convegno annuale dell'Associazione Italiana per la Ricerca sulla Distonia nel suo centro e che si augurava, dopo questo evento, di poter intrattenere con l'Associazione stessa un lungo e proficuo percorso di collaborazione per il bene dei pazienti stessi che devono essere sempre più "messi al centro" come è nella Mission della struttura che dirige.

Dopo il saluto del Past President Paolo Corsi ai medici, ai pazienti, ai Soci intervenuti, ha preso la parola la dott.ssa Castagna introducendo l'argomento da lei presentato e cioè "Modalità integrate di guida per l'inoculazione della tossina botulinica nelle distonie". La dott.ssa ha spiegato quanto sia importante l'uso dell'elettromiografia per individuare i punti di infiltrazione, per avere un sempre maggior beneficio dalla inoculazione del botulino, ma ha anche spiegato che una mano esperta è in grado di integrare la stessa infiltrazione guidata dal mezzo meccanico quale, appunto, l'elettromiografia ed eventualmente l'ecografia.

La stessa dott.ssa Castagna ha fatto da moderatrice tra i vari medici ed esperti che han-

no partecipato al Convegno.

La fisiatra, dott.ssa Ramella, ha parlato dell'interessantissimo studio, portato avanti da neurologi, fisiatri e fisioterapisti del Don Gnocchi, sull'interazione tra la tossina botulinica e la fisioterapia che, per quanto sperimentale, ha già dato effetti molto positivi sui pazienti campione. La gentile signora Gabriella Manfredini ci ha coinvolto con la sua testimonianza che ha avvalorato le tesi della dott.ssa Ramella.

Il dott. Gianluca Ardolino, neurologo presso la Fondazione Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, ci ha parlato della "Stimolazione cerebrale: TMS e tDCS" nei pazienti affetti da distonia.

*Sembra che il trattamento possa migliorare la mobilità e la qualità della vita e ridurre i livelli di dolore.* La TMS (Stimolazione Magnetica Transcranica) è un trattamento non invasivo. "Noi appoggiamo sul cranio una bobina magnetica che rilascia piccoli impulsi magnetici focalizzati nel cervello in modo indolore". Si stanno confrontando i risultati della TMS sulle distonie del collo con quelli ottenuti in precedenza da una ricerca testata su pazienti con distonia della mano tramite tDCS (Stimolazione Transcranica a Corrente Diretta Continua), che invia una debole corrente elettrica nel cervello utilizzando elettrodi. TMS e tDCS stimolano neuroni corticali nel cervello, nel tentativo di interrompere i messaggi errati che si pensa possano essere la causa della distonia. Entrambe le tecniche, a volte, sono utilizzate per il trattamento di pazienti colpiti da ictus. In questa fase, la tDCS non ha l'approvazione per l'uso clinico e la TMS è approvata solo nel trattamento della depressione. "Non lo possiamo proporre come intervento terapeutico. Può essere utilizzato solo in uno studio sperimentale al momento." così ci ha detto il dott. Ardolino.

La dott.ssa Volontè, neurologa nell'Ospedale San Raffaele a Milano, ha esposto il caso

estremamente grave di una signora che soffre di distonia generalizzata, che è stata sottoposta alla DBS (Stimolazione Cerebrale Profonda) con ottimi risultati.

Successivamente la ballerina professionista Cecilia Fontanesi, che collabora con il team del Don Gnocchi, ci ha dato prova del fatto che, anche in un gruppo di persone che non si conoscono, con una danza estremamente leggera si può migliorare la coordinazione anche sensoriale attraverso il contatto, oppure anche tramite l'espressione di suoni in un gruppo coeso, seppur composto da sconosciuti. Una bellissima e stimolante esperienza.

Alla fine c'è stato un dibattito secondo me

molto aperto ed emotivamente appagante; la sottoscritta ha espresso la difficoltà di comunicazione tra medico e paziente nei vari passi per trovare la terapia e si è parlato del dolore sia fisico che emotivo.

All'Assemblea dei soci ARD, dopo le dovute prassi amministrative, si è parlato del futuro dell'Associazione, delle possibilità di comunicazioni diverse, del libro che è in programma e ad oggi ormai ultimato, dell'estrema volontà di aprirsi agli altri, non solo ai soci. Si è sottolineato che la volontà dell'associazione è quello di **far conoscere "LA DISTONIA"**.

*Seguono la relazione della dott.ssa Volontè e l'esperienza della sig.ra Manfredini*

## LA STIMOLAZIONE CEREBRALE PROFONDA NELLA DISTONIA

■ **Maria Antonietta Volontè**

La dott.ssa Maria Antonietta Volontè, responsabile dell'Unità di Disturbi del Movimento dell'Ospedale San Raffaele di Milano, per spiegare la DBS e soprattutto i benefici che ne può trarre un paziente distonico, si è servita di un caso clinico, una donna di 35 anni in cui la distonia si era presentata in tenera età.

### Anamnesi

La donna aveva avuto uno sviluppo nella norma nei primi mesi di vita: manteneva la posizione seduta a 6 mesi con controllo del collo e aveva cominciato a camminare ad 1 anno e mezzo.

Dall'età di 18 mesi si era manifestato un ritardo nelle tappe di sviluppo motorio, con uno sviluppo psichico nella norma.

Progressivamente comparvero dei movimenti involontari: tremori agli arti superiori, difficoltà nel camminare e, a 8 anni, era subentrata una marcata scoliosi.

La paziente fu presa in carico da neurologi dell'Ospedale Gaslini di Genova con la diagnosi di "Tetraparesi distonica di probabile origine neonatale", probabilmente dovuta all'uso di forcipe durante il parto.

Fino all'età di 30 anni (2008) la sintomatolo-

gia rimase invariata, con una lieve sindrome distonica generalizzata, con difficoltà nella deambulazione ma con un minimo impatto nella vita quotidiana.

Dal 2008 la donna ebbe un peggioramento del quadro della patologia con le seguenti caratteristiche:

1. Movimenti distonici continui prevalenti agli arti superiori e al distretto oro-mandibolare, tremore posturale agli arti di sinistra, difficoltà nell'alimentazione e nella parola.
2. Crisi distoniche con la frequenza di una o due volte al mese che si potevano presentare anche 4 o 5 volte al giorno con atteggiamento di torsione ed estensione del tronco e dei 4 arti, unitamente a disfonìa spasmodica che rendeva impossibile alimentarsi e parlare.
3. La sfera cognitiva era nella norma.
4. La donna presentava un importante dimagrimento di circa 20 kg, sopravvenuto nel corso di alcuni anni ma che aveva ridotto la paziente in cattive condizioni passando da un peso di 45 kg per 140 cm di altezza a circa 25 kg.

Tutto questo aveva causato una progressiva

incapacità a svolgere le attività quotidiane, tanto che era necessaria la presenza costante di una terza persona, con un aumento del tempo passato tra sedia e letto, fino ad un completo allettamento nel giro di tre mesi. Dal 2009 al 2012 si sono susseguiti vari ricoveri ed ulteriori accertamenti.

La paziente venne trattata con vari farmaci: Anticolinergici tra i quali Artane, Akineton e Mantadan; Benzodiazepine: Valium, Tavor; Antidepressivi: Cymbalta, Cypralex.

Ai primi di dicembre del 2012, a causa della persistenza continua delle crisi, la paziente venne ricoverata al San Raffaele nel reparto della dott.ssa Volonté .

### Ricovero 12/2012

La donna quando era giunta in reparto si presentava gravemente sottopeso e fu necessario posizionare un CVC in vena femorale per nutrirla. Veniva sottoposta a fisioterapia a letto e le crisi distoniche erano diventate continue.

Le crisi potevano avere durata da 1 a 4 ore con accentuazione della postura in torsione ed estensione, continui e marcati movimenti ai 4 arti, ampie scosse, smorfie facciali continue ed impossibilità ad alimentarsi e a parlare.

Il peso era stazionario sui 25 kg, la scoliosi sempre più marcata, ed era presente un grave disformismo facciale.

Le terapie farmacologiche a cui era sottoposta sembravano non avere alcun effetto sulla giovane donna e si cominciò a ventilare l'ipotesi che fosse il soggetto idoneo per un intervento di DBS.

In quali casi si usa la DBS come trattamento chirurgico nella distonia?

- Quando una distonia non è responsiva alla terapia farmacologica.
- Quando limita in modo grave la vita quotidiana del paziente.
- In caso di distonia generalizzata primaria, distonia primaria focale, distonie secondarie di tipo farmacologico o perinatale.
- Età: l'intervento è da valutare prima di ar-

rivare a sviluppare deformità scheletriche fisse e comunque non prima dei 7 anni.

Valutate tutte le problematiche della paziente, il suo progressivo dimagrimento, la difficoltà a nutrirsi e a parlare, nonché la già grave forma di scoliosi, si decise di intervenire.

La paziente a tutt'oggi sta bene. Le crisi distoniche sono scomparse e prosegue con la sua vita normale.

Quando per motivi di taratura viene spento l'apparecchio che le è stato impiantato, la donna è immediatamente in preda alla crisi distonica. Quando lo si riaccende tutto torna alla normalità.

### Efficacia a lungo termine

In seguito all'intervento il beneficio può comparire dopo alcuni giorni fino ad alcuni mesi. Nella distonia primaria generalizzata il beneficio documentato è fino a 9 anni mentre nella focale è documentato fino a 5 anni.

Nella distonia secondaria i benefici sono minori rispetto alla primaria.

La DBS non comporta danni cognitivi e la disfonìa e disfagia migliorano sul lungo termine.

Gli effetti collaterali possono essere:

- Emorragie cerebrali, infezioni, crisi epilettiche.
- Problemi dovuti al malfunzionamento del neurostimolatore.
- Rallentamento motorio, in particolare del cammino.
- Frequenti sostituzioni delle batterie, in parte avviato dai nuovi sistemi di tipo ricaricabile.

Per concludere, sicuramente l'intervento è da consigliare nelle forme gravi di distonia generalizzata. In questi casi il fattore tempo è determinante per evitare che il paziente abbia danni di tipo scheletrico. Nelle forme focali si tratta di una seconda scelta dopo ottimizzazione della terapia medica. Nelle forme secondarie è necessario valutare il singolo caso. La tecnologia è in fase di nuovi studi che renderanno la metodica ancora più efficace e sicura.

## MY DISTONIA... NOT AT THE MOMENT

(ovvero: come avere la distonia ma non sentirla).

### ■ Maria Gabriella Manfredini

Testimonianza al Convegno ARD del 10 giugno 2016

■ Quattro anni fa, dopo un lungo percorso di ricerca di un centro che potesse occuparsi della mia distonia, sono approdata al "Dat del Centro di cura Don Gnocchi" che si trova a Milano in via Capecelatro.

La mia distonia interessa il tratto cervicale e il braccio destro, soprattutto in fase di scrittura. Il problema al braccio non è legato alla mia professione, ma può comunque essere considerato simile alla distonia del musicista o al crampo dello scrivano, anche se non sono né una musicista né una scrittrice.

Il mio caso è stato preso in carico dalla dott.ssa Anna Castagna per gli aspetti medici, neurologici e di diagnosi, e dalla dott.ssa Giulia Giacobbi, fisioterapista, per il processo riabilitativo.

Scusandomi fin da ora per l'uso di un linguaggio semplice e quotidiano, da persona che non ha alcuna competenza medica nel settore, passo a descrivere la mia esperienza che mi ha condotta a raggiungere una qualità di vita e di normalità, per me, ormai insperata. I punti nevralgici della cura sono stati i seguenti:

- Accurata diagnosi ed individuazione dei muscoli coinvolti nel mio disturbo.
- Tossina botulinica inoculata in dosi e punti via via sempre più mirati, precisi e calzanti secondo l'evoluzione dei miei disturbi e del miglioramento ottenuto con le sedute di fisioterapia, fino ad ottenere una cadenza sempre più distanziata nel tempo.
- Cicli di fisioterapia che, fin dalle primissime fasi, sono servite ad allenare il mio cervello a gestire in modo volontario e sempre più preciso proprio quei movimenti che mi erano preclusi, riuscendo a dominare la distonia stessa.
- Da parte mia estrema attenzione e ricerca della capacità e precisione con cui applicare gli insegnamenti e le tecniche sperimentate durante le sedute con la dott.ssa Giacobbi.

- Sperimentazione a casa, nel compiere anche i più banali gesti quotidiani, alla luce degli insegnamenti appresi durante le sedute di fisioterapia. Questo mi ha consentito di essere sempre più autonoma e controllata fino ad ottenere, al momento attuale, uno stato di benessere veramente insperato.

- Sperimentazione personale e comprensione delle sensazioni e delle modalità con cui venivo indotta, dalla distonia, a compiere movimenti errati o scoordinati. In queste fasi, di quando in quando durante la giornata cercavo di migliorare il gesto e se, facendolo, mi sembrava di ottenere anche un piccolo vantaggio, mi confrontavo con la dott.ssa Giacobbi nella seduta successiva in modo che, dalla mia esperienza, le venisse fornito lo strumento più diretto per poter influire positivamente sull'allenamento più utile per il miglioramento dei miei gesti.

- Utilizzo della regola del "Take care". In realtà si tratta di una regola non scritta, che si traduce in questo: sia la dott.ssa Castagna che la dott.ssa Giacobbi mi hanno fatto sentire seguita e curata con attenzione continua, sempre, in ogni momento, soprattutto quando notavano che mi stavo demoralizzando o perdevo fiducia in ciò che facevo perché, prima di raggiungere lo stato attuale di benessere, ho attraversato momenti di sconforto e delusione, pensando che non ce l'avrei mai fatta.

- Ritorno al movimento ed all'allenamento fisico, attraverso il Tai Chi Chuan, la forma di Tai Chi tradizionale che ha accelerato il mio miglioramento, soprattutto dal punto di vista del controllo.

- Diminuzione dei fattori di stress e, per questo argomento, mi riferisco in modo particolare al mio lavoro, molto concitato, che richiede una presenza continua, soluzione di problemi sempre diversi e, a volte, complicati...

Per far questo ho deciso di ridurre il lavoro e mi sono subito resa conto del miglioramento.

Ogni volta, infatti, che mi si presenta un problema che reputo particolarmente complesso, il mio self control rallenta e la distonia aumenta.

Tutto ciò mi ha messo in condizione, nel tempo, cercando di non perdere mai la fiducia e

la volontà assoluta di risolvere le mie difficoltà, di ottenere un controllo profondo, regolare e continuo del movimento e di tornare ad essere la persona che ero prima di entrare in conflitto con la distonia.

Attualmente il benessere che ho ottenuto mi rende più che soddisfatta.

Spero che la mia testimonianza possa essere di aiuto ad altre persone.

## CONVEGNO SIN 2016

### Beatrice Pozzoli e Flavia Cogliati

Dal 22 al 25 ottobre 2016 si è tenuto il 67\* Congresso della Società Italiana di Neurologia presso il Palazzo del Casinò a Venezia.

Le nostre socie Beatrice Pozzoli e Flavia Cogliati hanno entusiasticamente aderito all'invito a parteciparvi, dal 22 al 24 ottobre. Segue il loro resoconto.

Nella prima giornata, durante il pomeriggio all'interno del Palazzo, ci siamo posizionate all'ingresso mettendo sul nostro tavolo il materiale informativo ARD. Dopo di questo, sempre con un po' di impaccio che via via andava scemando, abbiamo conosciuto persone interessanti ed interessate alla malattia che si avvicinavano al nostro stand.

Siamo poi salite al piano espositivo delle case farmaceutiche e ci siamo confrontate con una gentilissima informatrice della Pzeifer, che ci ha

spiegato che al congresso della S.I.N. avremmo trovato prevalentemente informazioni su varie malattie neurologiche, ma poco sulla distonia e che, secondo lei, avremmo avuto più riscontro con la partecipazione a quello della Limpe (a cui in effetti l'Associazione ha partecipato, come da resoconto a parte). La stessa dott.ssa ci ha comunicato che negli ultimi dieci anni non si sono scoperte nuove molecole e di conseguenza non ci sono grosse novità sulle cure farmacologiche delle malattie neurologiche.

In serata abbiamo partecipato alla cerimonia d'inaugurazione, introdotta dalle autorità e dai medici organizzatori, ed arricchita da un magnifico intermezzo musicale.

Il giorno dopo, domenica, abbiamo conosciuto la sig.ra Frati del comitato organizzatore, la quale ci ha accolte con estrema gentilezza e ci ha accompagnato nella Sala grande del Palazzo del Cinema, per partecipare alla consegna dei due premi ARD per i due migliori poster riferiti a studi sulla distonia alla dott.ssa Matinella e alla dott.ssa Sarasso. A cerimonia avvenuta, abbiamo potuto parlare con le vincitrici e, dopo le fotografie di rito, che sono state pubblicate su Facebook, ci siamo scambiate i rispettivi contatti per una collaborazione futura con l'Associazione. Vogliamo ricordare che i premi sono del valore di 2000 euro ciascuno e vengono assegnati dalla nostra Associazione in occasione del congresso della S.I.N. ormai da qualche anno.



La dott.ssa Matinella col prof. Tinazzi



La dott.ssa Sarasso con la dott.ssa Agosta

La dott.ssa Matinella, che attualmente lavora a Verona, sta vagliando delle opportunità a Milano. Si è detta disponibile sia per l'esame di casi clinici sia per informazioni di carattere scientifico. La stessa ci ha presentato il suo responsabile, il prof. Tinazzi, che ha dato anch'egli la sua disponibilità. Partecipando alla presentazione della dott.ssa

Beatrice e Flavia con le dott.sse Sarasso e Agosta

Sarasso abbiamo conosciuto la dott.ssa Agosta, responsabile della ricerca.

Con tutte abbiamo espresso la necessità di creare un gruppo di lavoro, con l'intento di fornire ai pazienti in terapia botulinica dei cicli di fisioterapia mirati. Abbiamo pubblicato, dietro loro consenso, le foto sui social e sono state informate sui vari gruppi poco coesi. Entrambe le dott.sse hanno ricevuto tutto il nostro materiale informativo più le nostre mail.

Nel frattempo abbiamo avuto modo di conoscere il dott. Fasano e, presentandoci, abbiamo scambiato una buona comunicazione per conoscerci a vicenda e parlare dell'ARD; anche alcuni distonici si sono presentati e la sig.ra Sandra Valenzuela si è offerta di aiutarci come Associazione, in qualsivoglia mansione.

Nel pomeriggio si è avvicinata allo stand la dott.ssa Acquistapace di Potenza, interessata alla distonia, che ha preso le brochure per passarle ai suoi colleghi che si occupano di disturbi del movimento, che indirizzerebbero poi i loro pazienti al prof. De Fazio.

Poi è stata la volta della dott.ssa Vavla che lavora presso l'IRCCS Medea di Conegliano Veneto, la quale ci metterà in contatto con la dott.ssa Petacchi che si occupa principalmente di distonia in età pediatrica e DBS.

Al rientro in albergo abbiamo incontrato per caso un gruppo di medici del Friuli Venezia Giulia che si occupano di disturbi del movimento. Abbiamo lasciato tutti i contatti tramite le brochure per un'eventuale collaborazione futura.

Ringraziamo l'ARD per la meravigliosa opportunità.

Seguono i testi dei poster premiati.



## IL FENOMENO DEL SENSORY TRICK NELLE DISTONIE CERVICALI IDIOPATICHE: STUDIO DI RISONANZA MAGNETICA FUNZIONALE

■ Elisabetta Sarasso<sup>1</sup>, Federica Agosta<sup>1</sup>, Stefano Amadio<sup>2</sup>, Carla Butera<sup>2</sup>, Francesca Bianchi<sup>2</sup>, Roberta Guerriero<sup>2</sup>, Andrea Falini<sup>3</sup>, Giancarlo Comi<sup>2</sup>, Ubaldo Del Carro<sup>2</sup>, Massimo Filippi<sup>1,2</sup>.

<sup>1</sup> Neuroimaging Research Unit

<sup>2</sup> Dipartimento di Neurologia, Istituto di Neurologia Sperimentale, Divisione di Neuroscienze, IRCCS San Raffaele, Università Vita-Salute San Raffaele, Milano.

### Introduzione

Circa il 70-80% dei pazienti affetti da distonia cervicale idiopatica è in grado di ridurre la gravità della distonia grazie all'applicazione del cosiddetto "geste antagoniste" o "sensory trick" che consiste solitamente nel portare la mano al volto o sul collo. Il meccanismo alla base dell'azione del sensory trick è tuttavia ancora sconosciuto.

### Obiettivo

Al fine di approfondire il meccanismo di azione del sensory trick, il nostro studio ha indagato il pattern di attivazione cerebrale a riposo, durante l'applicazione del sensory trick, e durante un task di immaginazione del sensory trick utilizzando la risonanza magnetica funzionale (fMRI) in pazienti con distonia cervicale idiopatica.

### Materiali e metodi

Sono stati reclutati 17 pazienti con distonia cervicale trattati con tossina botulinica. In 9 pazienti (DYT-trick), il sensory trick riduceva la distonia (cioè il capo tornava in posizione neutra); al contrario 8 pazienti (DYT-notrick) non presentavano un sensory trick efficace. Abbiamo inoltre reclutato un gruppo di 15 controlli sani. Tutti i soggetti sono stati sottoposti ad una fMRI durante la quale veniva rilevata l'attività cerebrale a riposo e durante l'applicazione del sensory trick; ai pazienti veniva anche richiesto di immaginare di eseguire il sensory trick.

### Risultati

Il gruppo DYT-notrick ha mostrato un aumento della connettività funzionale a riposo delle aree sensorimotorie rispetto ai controlli sani. Durante l'applicazione del sensory trick, il gruppo DYT-trick mostrava una riduzione della connettività

funzionale del network sensorimotorio rispetto alla condizione di riposo, mentre il gruppo DYT-notrick non ha evidenziato nessun effetto del sensory trick. Durante il task di immaginazione del sensory trick, entrambi i gruppi di pazienti mostravano un simile pattern di attivazione che comprendeva la corteccia motoria primaria, il cervelletto e il sistema mirror (giro frontale inferiore e giro parietale superiore). Confrontando le attivazioni tra i due gruppi, i pazienti che presentavano sensory trick efficace mostravano un aumentato reclutamento del cervelletto bilateralmente durante il task di immaginazione rispetto al gruppo DYT-notrick.

### Discussione e conclusioni

Questo studio suggerisce un'iperconnettività funzionale a riposo delle aree sensorimotorie nei pazienti con distonia cervicale che non riferiscono un sensory trick efficace. Nel gruppo DYT-trick, l'applicazione del sensory trick è associata ad una "normalizzazione" di questo fenomeno. Entrambi i gruppi di pazienti mostrano una simile attivazione delle aree sensorimotorie e del sistema mirror durante il task di immaginazione del sensory trick. L'aumento del coinvolgimento del cervelletto nei pazienti che mostrano un sensory trick efficace suggerisce un possibile ruolo compensatorio di quest'area nella modulazione dell'iperattività corticale. Infatti, alcuni studi hanno dimostrato che la stimolazione diretta dell'area motoria primaria in combinazione con il cervelletto determina una riduzione dei sintomi della distonia cervicale ed il miglioramento della qualità della vita di questi pazienti. Questi risultati suggeriscono che il cervelletto possa essere un nuovo target terapeutico sia tramite l'utilizzo di stimolazione elettrica cerebrale, sia utilizzando approcci di modulazione propriocettiva come la vibrazione focale o l'elettrostimolazione cutanea.

## SOGLIE DI PERCEZIONE DEL DOLORE E SOGLIE DI TOLLERANZA AL DOLORE IN PAZIENTI CON DISTONIA FUNZIONALE E DISTONIA IDIOPATICA

■ Angela Matinella<sup>1</sup>, Francesca Morgante<sup>2</sup>, Elisa Andrenelli<sup>3</sup>, Cosimo Allegra<sup>2</sup>, Carmen Terranova<sup>2</sup>, Carlo Dallochio<sup>4</sup>, Paolo Girlanda<sup>2</sup>, Michele Tinazzi<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Dipartimento di Scienze Neurologiche e del Movimento, Università di Verona

<sup>2</sup> Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Messina

<sup>3</sup> Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica, Università Politecnica delle Marche

<sup>4</sup> U.O. di Neurologia, Ospedale Civile di Voghera

### Introduzione

Le ultime classificazioni riconoscono differenti tipologie di distonia: ereditaria, idiopatica (ossia senza una causa identificabile), acquisita nel corso della vita (ad esempio a causa di infezioni, farmaci, etc.). La distonia funzionale, in particolare, è ad oggi considerata un tipo di distonia acquisita; essa si caratterizza per un esordio rapido dei sintomi distonici, che possono essere fissi (cioè una postura anomala che non si modifica) o parossistici (cioè che scompaiono e si ripresentano a distanza di ore/minuti/giorni). Tale tipologia di distonia non si associa inoltre ad alcun danno a livello della "struttura" del cervello, è molto variabile nella sua gravità e nella durata dei sintomi, e può rispondere bene alla psicoterapia, poiché talvolta (ma non sempre) può sottendere stress psicologici importanti anche vissuti in passato.

Nonostante queste caratteristiche peculiari e la diversità nelle cause e nelle manifestazioni, la distonia funzionale condivide alcune anomalie del "funzionamento" cerebrale con la distonia idiopatica, cioè ad esempio alcune alterazioni della "comunicazione" tra il sistema sensitivo e motorio, per cui vengono prodotte in entrambi i tipi di distonia risposte motorie anomale (cioè le posture distoniche); spesso può essere difficile per il neurologo dire con certezza da quale delle due tipologie il paziente sia affetto.

Sia la distonia funzionale che quella idiopatica sono altresì frequentemente molto dolorose, e possono rendere il paziente inabile a compiere i gesti più semplici della vita quotidiana.

Il dolore negli esseri umani è in grado di attivare un'ampia rete di aree cerebrali connesse tra di loro. In particolare, quando l'uomo viene a contatto con lo stimolo doloroso, si attiva innanzitutto una rete cosiddetta "laterale", diretta verso le aree sensoriali della corteccia cerebra-

le, in grado di fornire all'uomo un'informazione precisa sull'esperienza del dolore (componente **discriminativa** del dolore: "in che zona del corpo è, quanto è doloroso, che tipo di dolore è, ecc."); contemporaneamente, si attiva una rete cosiddetta "mediale", diretta verso aree cerebrali più profonde, in grado di fornire informazioni emozionali sul dolore (componente **affettiva** del dolore: "quanto il dolore è spiacevole o pericoloso, cosa posso fare per evitarlo"). È stato riportato che i pazienti con distonia funzionale soffrono di una sorta di "disconnessione" tra le aree frontali (motorie) del cervello che controllano il movimento (e quindi le posture anomale) e le aree del cervello che controllano le emozioni (cosiddette "aree limbiche"). Dal momento che proprio le "aree limbiche" fanno parte della suddetta rete "mediale" del dolore e sono proprio quelle deputate a fornire un contenuto "emozionale" all'esperienza dolorosa, ci siamo chiesti se questa "alterazione della connessione" potesse alterare l'esperienza dolorosa nei pazienti con distonia funzionale. Ci siamo chiesti inoltre se questa alterazione potesse distinguere le forme funzionali dalle forme idiopatiche. Nonostante il dolore sia un sintomo molto frequente, sia nei pazienti affetti da distonia funzionale sia in quelli affetti da distonia idiopatica, esistono infatti pochissime ricerche che hanno studiato la capacità dei pazienti distonici di percepire e sopportare il dolore. Per tali motivi, l'obiettivo del nostro lavoro è stato quello di studiare le soglie di percezione del dolore e le soglie di tolleranza al dolore in pazienti con distonia funzionale e distonia idiopatica, confrontandole con analoghe soglie di un gruppo di soggetti sani di controllo.

### Materiali e metodi

Abbiamo arruolato 10 pazienti con distonia

## CONGRESSO DELL'ACCADEMIA LIMPE DISMOV A BARI

■ **Maria Carla Tarocchi**

■ Nei giorni 4, 5 e 6 maggio 2016 si è tenuto a Bari il secondo congresso dell'Accademia LIMPE-DISMOV (Accademia per lo Studio della Malattia di Parkinson e i Disordini del Movimento, nata dalla fusione delle due maggiori associazioni scientifiche italiane concernenti la malattia di Parkinson e i disturbi del movimento).

Ho partecipato a questo convegno in rappresentanza dell'ARD; ho avuto una postazione per esporre e consegnare del materiale illustrativo (stampato da ARD) sui vari tipi di distonia e per presentare sia la distonia che la nostra associazione. I partecipanti al convegno erano medici o comunque operatori sanitari, e da parte loro c'è stato un notevole interesse soprattutto nei confronti di alcune distonie meno note, ad esempio quella del musicista.

Il primo giorno del convegno, durante la sessione internazionale, ci sono stati alcuni interventi sulla distonia:

Il dott. H. Jinnah di Atlanta (USA) ha parlato della distonia craniale, evidenziando che la distonia cervicale è la forma di distonia più diffusa al mondo, che le donne in generale sono colpite da distonia più degli uomini e che il blefarospasmo è più diffuso in Asia che altrove.

Il dott. M. Hallett di Bethesda (USA) ha parlato della distonia come disordine di rete, dato che il cervello funziona in rete con le altre parti del corpo.

Il dott. Abbruzzese di Genova ha parlato della distonia degli arti superiori, evidenziando che questa malattia può essere ereditata, acquisita o idiopatica.

Il dott. Eleopra di Udine ha parlato della DBS (Deep Brain Stimulation - Stimolazione profon-

da del cervello) applicata alle distonie; ci sono parecchi parametri che limitano questo intervento (età spasticità, gravità dei sintomi ecc.) per cui è fondamentale valutare attentamente chi può avere giovamento dalla DBS e chi no. Il dott. Bologna di Roma ha elencato gli 11 tipi di distonia cervicale (laterale, inclinata, alto-basso ecc) evidenziando anche i sintomi non motori della malattia, ovvero disturbi del sonno, disturbi psichiatrici, depressione.

Nei due giorni successivi gli interventi hanno riguardato prevalentemente la malattia di Parkinson.

Il prof. Giovanni Defazio del Dipartimento di Neuroscienze dell'Università di Bari Aldo Moro, presidente onorario dell'Accademia LIMPE DISMOV, ha illustrato un'iniziativa dell'Accademia, il Registro Italiano Distonie dell'Adulto (RIDA). Con questo registro si raccolgono informazioni su persone affette da distonia, residenti in diverse regioni italiane, allo scopo di raccogliere e archiviare informazioni sui pazienti, classificare queste informazioni in modo uniforme e confrontabile e identificare sottotipi clinici, fattori di rischio e protezione.

Dall'inizio dell'indagine nel 2015 hanno aderito più di 20 centri neurologici e sono stati raccolti dati di varie centinaia di pazienti. In una casistica di circa 150 pazienti da 3 centri neurologici pugliesi risulta che passano in media 3 anni dall'inizio dei sintomi alla diagnosi, e vengono consultati da 3 a 5 medici generici e specialisti; questi dati evidenziano come siano ancora molto necessarie campagne di informazioni non solo tra i medici generici ma anche tra gli specialisti.

idiopatica (cervicale), 10 pazienti con distonia funzionale e 15 controlli sani. Le soglie di percezione del dolore (PainThreshold) e le soglie di tolleranza al dolore (PainTolerance) sono state calcolate erogando uno stimolo elettrico di intensità crescente al mignolo di ciascuna mano. L'intensità dello stimolo inizialmente veniva aumentata finché il soggetto non percepiva un minimo stimolo elettrico, non doloroso (soglia tattile, SensoryThreshold, STH). Quindi, l'intensità dello stimolo veniva aumentata sinché il soggetto riportava un cambiamento della sensazione da "non dolorosa" a "minimamente dolorosa" (PainThreshold, PTH). Questa soglia è in grado di identificare la cosiddetta componente "discriminativa" del dolore. Infine, l'intensità dello stimolo veniva aumentata sinché il soggetto riportava una sensazione di dolore "intollerabile" (PainTolerance, PTOL). Questo valore identifica invece la componente "affettiva" del dolore. Abbiamo anche somministrato ai pazienti alcune scale cliniche volte ad identificare la gravità della distonia e la eventuale presenza di ansia o depressione, per verificare se vi potesse essere una correlazione tra la gravità della malattia o la presenza di ansia/depressione e l'alterazione dell'esperienza del dolore.

### Risultati

L'analisi statistica ha mostrato un marcato aumento della PTOL per entrambi gli arti nei soggetti con distonia funzionale rispetto alle PTOL dei soggetti di controllo e dei pazienti con distonia idiopatica. Per quanto riguarda le PTH, si è riscontrata un aumento di queste ultime solamente nel lato più affetto nei pazienti con distonia funzionale rispetto a distonici idiopatici e controlli sani. Le soglie sensitive sono risultate invece sovrapponibili nei tre gruppi; non vi è infine alcuna differenza significativa in nessuna delle tre soglie (STH, PTH, PTOL) nei soggetti con distonia idiopatica quando confrontati con controlli sani. Inoltre, l'aumento delle PTOL nei soggetti con distonia funzionale non si corre-

la né alla gravità di malattia né alla eventuale presenza di ansia o depressione (le scale per depressione/ansia non hanno mostrato una differenza significativa tra soggetti con distonia idiopatica e funzionale).

### Discussione e conclusioni

In sintesi, i pazienti con distonia funzionale hanno un marcato aumento della PTOL rispetto ai pazienti con distonia idiopatica ed ai controlli in entrambi gli arti (affetto e non affetto); sono cioè in grado di tollerare una maggiore quantità di dolore rispetto ai soggetti sani ed ai distonici idiopatici.

La PTH (specchio della capacità discriminativa) invece è lievemente aumentata nell'arto più affetto nei soggetti con distonia funzionale. I pazienti con distonia idiopatica hanno invece STH, PTH, e PTOL del tutto paragonabili ai controlli. I nostri dati quindi suggeriscono un'alterazione preminente della componente "affettiva" del dolore nella distonia funzionale (in entrambi gli arti) ed in minor misura della componente "discriminativa" (solo nell'arto più affetto): possiamo ipotizzare quindi che l'alterazione della PTH solo nel lato più affetto sia secondaria alla postura anomala (e quindi una conseguenza della distonia), mentre la componente "affettiva", essendo alterata da ambo i lati, può essere considerata una alterazione fisiopatologica preesistente ai sintomi nei soggetti con distonia funzionale e quindi un tratto caratteristico di questi pazienti.

Ciò può essere spiegato alla luce dell'alterazione delle aree emozionali (le aree limbiche) riportate nei pazienti con distonia funzionale (che, come si diceva nell'introduzione, sono "disconnesse da altre aree"), per cui essi sono in grado di percepire e discriminare bene la sensazione dolorosa, ma non sono in grado di "qualificarla" adeguatamente come esperienza spiacevole o "pericolosa", sopportando quindi una maggiore quantità di dolore rispetto ad un soggetto sano o ad un soggetto con distonia idiopatica.

## CANNABIS E DISTONIA: A CHE PUNTO È LA RICERCA?

■ **Dott. Roberto Erro**

Si sente sempre più parlare di utilizzo medico di derivati della cannabis per diverse patologie, ma c'è anche molta confusione al riguardo. In Italia l'unica indicazione approvata di derivati della cannabis in ambito neurologico è per la spasticità resistente ad altri trattamenti in corso di Sclerosi Multipla. Numerosi studi hanno infatti dimostrato una riduzione degli spasmi muscolari dopo trattamento con cannabinoidi. E per la distonia? Un po' di pubblicazioni e ricerche sono state condotte anche in questo ambito, purtroppo con risultati contraddittori. Fu il prof. David Marsden uno dei primi a descrivere nel 1981 un miglioramento dopo l'utilizzo di cannabis (inalata per combustione) in un paziente con Distonia Cervicale. Hanno fatto seguito poi diverse pubblicazioni che hanno descritto, dopo assunzione di derivati della cannabis, un miglioramento parziale almeno in una buona parte di soggetti con sindromi distoniche di diversa eziologia. Questi primi risultati venivano però da un tipo di ricerca cosiddetta a "bassa qualità". Questo perché le evidenze non venivano da studi cosiddetti controllati (contro placebo o sostanze inerti) e in cieco (in cui né il paziente né il medico sanno cosa i soggetti prendono, se il principio attivo – in questo caso i cannabinoidi – o la sostanza inerte). Ciononostante, questi studi preliminari erano incoraggianti ed hanno quindi giustificato, insieme a dati di ricerca di base su modelli animali, l'esecuzione di due studi clinici controllati. Entrambi, purtroppo, non hanno dimostrato una superiorità dei derivati della cannabis rispetto al placebo nel migliorare la distonia, misurata con scale standardizzate e validate per gli studi clinici sulla distonia.

C'è però da dire che la numerosità campionaria (cioè il numero di pazienti coinvolti nello studio) era piuttosto bassa, rispettivamente di 15 e 7 pazienti nei due studi. Di per sé, questo potrebbe avere influito negativamente sui risultati. Inoltre, è importante ricordare che in tutti gli studi (o nella maggioranza di essi) il parametro di riferimento principalmente preso in considerazione per verificare l'efficacia di una terapia è l'eventuale miglioramento della postura anomala. Potrebbe essere quindi utile utilizzare altri parametri di efficacia come ad esempio il dolore o il numero di spasmi o finanche un più generale indice di qualità della vita, che sia indipendente dalla gravità della postura anomala in sé.

Ad oggi, quindi, non ci sono evidenze sufficienti per l'utilizzo di derivati della cannabis nelle sindromi distoniche, ma la speranza è che nuovi studi possano essere condotti, soprattutto per superare i limiti di quelli precedenti. Questo potrebbe finalmente dissipare la confusione intorno all'utilizzo dei cannabinoidi per la distonia e altre patologie neurologiche, argomento questo che ancora oggi - per motivi culturali, politici e sociali - sembra essere tabù.

### Bibliografia

Koppel BS. *Cannabis in the Treatment of Dystonia, Dyskinesias, and Tics*. *Neurotherapeutics*. 2015;12(4):788-92.  
Kluger B, Triolo P, Jones W, Jankovic J. *The therapeutic potential of cannabinoids for movement disorders*. *Mov Disord*. 2015;30(3):313-27.

## D-DAYS 2016 A OSLO

■ **Maria Carla Tarocchi**

La conferenza D-Days (Dystonia Days) 2016 ha avuto luogo a Oslo dall' 8 al 10 aprile, ed è stata organizzata da Dystonia Europe (Federazione europea delle associazioni di pazienti con distonia) in collaborazione con l'Associazione Norvegese Distonia (Norsk Dystoniförening NDF). Questa è stato il terzo incontro chiamato D-Days dopo quello a Parigi nel 2014 e a Rotterdam nel 2015. Erano presenti partecipanti alla conferenza di 12 nazionalità. Ecco una sintesi di alcuni degli interventi.

### Fisioterapia e distonia

*Relatrice la fisioterapista Johanna Blom (Dipartimento di Neurologia dello Skane University Hospital di Malmö - Svezia).*

La fisioterapia è un importante complemento ad altri trattamenti come botulino o DBS. Mancano però studi al riguardo con controllo di un largo numero di pazienti. Attualmente uno studio in corso del dott. Van den Dool che include 100 pazienti con distonia cervicale mette a confronto un programma fisioterapico standardizzato con una terapia fisica regolare.

Il ruolo del fisioterapista è importante per il training e le strategie che aiutino a lottare contro la distonia e per ottimizzare i benefici delle infiltrazioni di botulino collaborando con i medici.

Tutti i trattamenti devono iniziare con un accurato esame del paziente. E' anche importante sapere come la distonia influenza la vita di tutti i giorni e quale il paziente pensa che sia il problema più grande causato dai sintomi. Da tutto questo si sviluppa un programma di trattamento individualizzato basato su specifiche strategie. Per esempio, esercizio del controllo motorio e posturale, soppressione di eccessiva tensione muscolare e movimenti involontari, attivazione e rinforzo dei muscoli antagonisti, correzione della postura, uso di sistemi di feed-back come lo specchio. E' necessario un programma di esercizi a casa per migliorare i sintomi.

### Progetto di fisioterapia per la distonia cervicale

*Relatrice la fisioterapista Anniken H.Hagen – Bergen, Presidente di Norsk Dystoniförening*

(NDF - Associazione Norvegese Distonia)  
L'Associazione Norvegese Distonia ha ricevuto circa 118.000 € negli ultimi 3 anni dalla "Fondazione Norvegese per la Salute e la Riabilitazione" che riunisce 28 organizzazioni no profit nell'ambito della salute e della riabilitazione. Lo scopo principale del progetto è educare 60 fisioterapisti in 3 anni; il progetto è iniziato nel 2014 e terminato nel 2016. L'Associazione Norvegese Distonia considera necessario continuare il progetto, sperando di poterlo finanziare fino al 2017. Con una guida appropriata e con esercizi individualizzati sarà possibile ridurre la tensione dei muscoli distonici e ridurre il dolore. I fisioterapisti certificati da NDF sono segnalati nel loro sito.

### Genetica nella distonia

*Relatrice dott.ssa Lena E.Hjermind Neurologa (Ospedale Universitario di Copenhagen).*

Da almeno un centinaio di anni è noto che la distonia può essere ereditaria. Nel 1908 il medico tedesco MW Schalbe descrisse per la prima volta i sintomi della distonia in 3 fratelli, attribuendoli a problemi psichiatrici; nel 1911 il suo compatriota H. Oppenheim descrisse sintomi analoghi, ma era convinto che la causa non fosse psichiatrica e chiamò la malattia in latino "distonia musculorum deformans". Secondo lo studio di NA Fletcher e HM Waddy del 1990, l'85% dei casi di distonia generalizzata, segmentata e multifocale ed il 25% dei casi di distonia focale sono ereditari. Questi dati sono stati molte volte discussi e confutati. Ad oggi conosciamo un numero crescente di geni la cui mutazione può causare distonia, come sintomo unico o primario, ma la quantità di geni mutati e l'influenza tra loro e i fattori ambientali resta un'incognita. Non è possibile indagare ogni forma di distonia ereditaria, ma ci si può focalizzare sulle forme più comuni ed analizzarle a fondo, utilizzando anche test genetici.

### Distonia e attività fisica

*Relatrice Dott.ssa Jeannette Koht (Dipartimento di neurologia - Ospedale di Drammen, Norvegia)*  
L'inattività fisica è stata identificata come il quarto più rilevante fattore di rischio di mortalità nel

mondo.

Oltre a questo, i più importanti fattori di rischio per malattie croniche includono l'ipertensione, livelli alti di colesterolo, inadeguato apporto di frutta e verdura, sovrappeso e obesità, inattività fisica e uso di tabacco. Per attività fisica si intende ogni movimento corporeo prodotto da muscoli che richieda dispendio energetico. L'Organizzazione Mondiale della Sanità raccomanda regolari e adeguati livelli di attività fisica per prevenire malattie e migliorare la qualità della vita. Per gli adulti si raccomandano almeno 150 minuti a settimana di attività fisica di moderata intensità. I motivi a favore dell'attività fisica sono molti e buoni, ma come si fa quando si è affetti da distonia?

Poche ricerche sono state fatte in questo campo, ma in generale persone con disabilità hanno uno stato di salute peggiore in confronto a per-

sone senza disabilità.

Poiché esistono molti tipi di distonia, è importante sapere quali esercizi fisici o movimenti peggiorano la propria distonia, e quali sono impossibili e sconsigliati. Ogni paziente dovrebbe avere un'approfondita conoscenza della propria distonia unitamente al proprio medico e fisioterapista. Devono essere evitate quelle attività che possono scatenare sensazioni negative o dolorose. Soprattutto gli sport che prevedono movimenti asimmetrici del tronco possono aumentare i sintomi, in particolare per individui con distonia cervicale. Attività di minore stress come esercizi in acqua, marcia, yoga, danno meno probabilità di peggiorare i sintomi.

In conclusione, i benefici di essere fisicamente attivi sono enormi per la salute mentale e fisica, anche per persone con distonia.

## UN NUOVO MODO DI MONITORARE LA PROPRIA DISTONIA: MYDYSTONIA

■ **Maria Carla Tarocchi**

MyDystonia è un diario elettronico accessibile dal sito [www.mydystonia.com](http://www.mydystonia.com) oppure tramite la app MyDystonia, che rende semplice ai malati di distonia registrare e analizzare l'impatto della malattia sulla propria vita di tutti i giorni. Da qualche mese la app MyDystonia è disponibile anche in italiano; si può scaricare sia su computer che su smartphone o tablet entrando in Google Store - salute.

Viene richiesto di effettuare una registrazione con login e password; si apre quindi questo diario personale in cui si possono documentare le condizioni di salute, le attività e sensazioni giornaliere, i miglioramenti avuti o non avuti dopo i trattamenti medici, rispondendo a domande predefinite o create autonomamente. Si prende nota ad esempio della frequenza degli spasmi, dell'attività fisica, della sensazione di menomazione, dei sintomi dolorosi, degli alti e bassi dell'umore. Questo registro può essere molto utile per avere nel tempo una memoria scritta della propria situazione fisica e psicologica, e confrontarla a distanza di setti-

mane/mesi. Si può pure creare un grafico che indica l'andamento dei sintomi nel tempo.

Sono previsti anche dei "premi" alla propria partecipazione: medaglia di bronzo dopo 1 settimana di risposte nel diario, medaglia d'argento dopo un mese e medaglia d'oro dopo 3 mesi.

Tutti i dati possono essere sincronizzati in varie apparecchiature (cellulare o web) per avere sempre e ovunque un registro aggiornato.

I dati richiesti e utilizzati (nome, indirizzo, informazioni circa la propria distonia e i relativi trattamenti) sono protetti e tutelati, essendo dati sensibili, e sono trasmessi attraverso una connessione criptata usando procedure e tecnologia all'avanguardia.

MyDystonia è una iniziativa di Dystonia Europe ed è disponibile anche in inglese, francese, tedesco, spagnolo, danese, norvegese, svedese, finlandese, russo.

Ha già avuto molto successo e molti lo usano, perché è un'iniziativa innovativa che finora mancava.

## #UNDERTHEUMBRELLAFORDYSTONIA

■ **Flavia Cogliati**

Il 22 e 23 luglio 2016 Dystonia Europe ha preso parte al "World Brain Day", la campagna di sensibilizzazione a livello mondiale per le malattie neurologiche ancora troppo poco conosciute, tra le quali ci sono anche i "disturbi del movimento".

Hanno pensato di organizzare un "flashmob virtuale". Vi chiederete: "In che senso virtuale?"

Normalmente il flashmob avviene in un luogo dove le persone si riuniscono e decidono di manifestare per una causa attraverso il ballo e il coinvolgimento dell'ignaro cittadino che sta passando in quel momento presso quella piazza.

Dystonia Europe ha organizzato un flashmob virtuale invitando i propri iscritti, con qualunque tempo, pioggia o sole, in qualunque luogo, Germania o Australia, di qualunque età, bambino o anziano, a farsi fotografare sotto un ombrello colorato.

Qual era lo scopo?

Riempire Facebook di ombrelli colorati che sensibilizzassero le persone ad informarsi su cosa è la distonia.

Anche i gruppi Facebook italiani hanno accettato l'invito, e il 22 e 23 luglio hanno pubblicato moltissime fotografie, coinvolgendo parenti, amici, colleghi di lavoro, medici, in questa iniziativa che ha reso per un paio di giorni FB una vetrina piena di ombrelli di tutti i colori, dove malati e sani hanno dato il loro contributo per far conoscere la distonia.

Ogni foto veniva pubblicata con la dicitura #UNDERTHEUMBRELLAFORDYSTONIA e chi le vedeva si domandava: "Cosa sarà mai questa distonia?"

In questo modo molte persone si sono avvicinate a questo mondo.

Sono tante le domande che sono arrivate. E sono arrivati anche nuovi malati che non sapevano nulla di questa patologia e che si sono ritrovati nelle informazioni che sono circolate assieme alle fotografie.

In questo modo è stato possibile metterli in contatto con i vari Centri di cura e con i medici che conoscono questa malattia.

E tutto ciò, grazie ad un ombrello!



## D-DAYS 2016 A ROMA

■ **Maria Carla Tarocchi**

Nei giorni 12,13 e 14 maggio 2017 si terrà a Roma la 24° conferenza di Dystonia Europe e la quinta edizione dei D-Days. In particolare, sabato 13 maggio l'intera giornata sarà dedicata ad un convegno sulla distonia organizzato anche dall'ARD. Interverranno medici italiani e stranieri che faranno il punto sull'attuale situazione di conoscenza e cura della malattia su nuovi e vecchi trattamenti, sulla riabilitazione e sulle ricerche in ambito mondiale. Ci sarà la possibilità di discutere con i medici relatori e di avere da loro risposte. Questo convegno sarà anche l'occasione per festeggiare il 25° anniversario della fondazione della nostra Associazione, che è nata nel 1992 e da allora ha cercato di essere un riferimento sicuro per una

malattia multiforme e difficile da diagnosticare come la distonia. Nel corso del convegno verrà presentato un libro appena pubblicato con storie di distonia, ovvero racconti di esperienze e testimonianze di persone con questa malattia.

La conferenza avrà luogo presso l'Hotel Ibis Styles, in Viale Egeo 133 nel quartiere EUR di Roma. Il programma dettagliato è disponibile in inglese e in italiano al sito [www.dystonia-europe.org](http://www.dystonia-europe.org) sul quale è necessario iscriversi al convegno per potervi prendere parte.

Invitiamo quindi tutti i soci a partecipare a questo nostro incontro, per conoscerci meglio ed essere più uniti e consapevoli nel nostro percorso.

## LIBRO DI TESTIMONIANZE

■ **Flavia Cogliati e Beatrice Pozzoli**

Un gruppo di amici distonici, che si sono conosciuti virtualmente, hanno pensato che fosse arrivato il momento di mettersi in gioco per far conoscere la loro malattia ancora troppo poco conosciuta persino dai medici e per poter dare un'accelerazione ai tempi di diagnosi, spesso infiniti, a causa appunto della scarsa conoscenza che si riscontra anche tra gli addetti ai lavori.

La domanda era: come far questo?

Tentando numerose strade, si è scoperto che una via semplice ed efficace mai realizzata sino ad ora era "scrivere la propria storia". Il "raccontarsi" pare abbia un potere terapeutico. Scrivere su un foglio bianco cosa si prova quando non si sta bene certamente non cancella la malattia, ma ti mette in condizioni di "accettarla" o, perlomeno, di riconoscerla. Le sensazioni vissute nella malattia sono state raccontate in vari modi e con varie espressioni emotive che si evincono dalle strutture stilistiche di tutti gli autori.

Tutto ciò deve essere compreso, perciò abbiamo voluto raccogliere tutte le sensazioni nelle varie età, nelle varie forme di distonie, nell'ambiente sociale, nel tessuto familiare di ogni narratore.

Non è semplice raccontare la propria sofferenza.

Ripercorrere momenti dolorosi può comportare uno sforzo troppo grande e non tutti hanno la forza necessaria.

Siamo riusciti a trovare una decina di malati che hanno deciso di provarci, dalla ragazzina di 16 anni alla signora di 60 anni. Tutti con la distonia, che sia crampo dello scrivano o blefarospasmo, distonia cervicale o generalizzata, di tipo genetico oppure no. Ognuno con la sua storia, il suo percorso, la sua vita e il suo modo di vivere la malattia. Non si tratta di fare un resoconto di tipo medico o una descrizione dei vari ospedali ai quali ci si è rivolti per una cura: si parla di vita vissuta, di sentimenti provati, di paura e sofferenza ma anche di speranza che, prima o poi, si trovi una via d'uscita, una cura, un sollievo.

Le persone che hanno scritto questi racconti sono ammirevoli poiché, senza pensarci troppo, hanno deciso di mettere la propria esperienza al servizio degli altri e non si sono nascosti. La voglia di non essere più "invisibili" o considerati "esauriti" (come spesso ci viene detto) è più forte della malattia stessa.

Da qui questi bellissimi racconti.

Alcuni sono scritti da familiari perché è giusto dar

voce anche a loro. Troppo spesso non si pensa a quanto sia difficile stare accanto ad un malato, di qualsiasi patologia si tratti. La distonia, in alcune forme, rende difficile approcciarsi con il malato stesso. Si è stanchi, doloranti, non si è più se stessi, imprigionati in un corpo che "balla" continuamente. Il familiare subisce la malattia, cerca di dare il proprio supporto ma, alle volte, il malato lo interpreta come uno sprone eccessivo. Da qui l'effetto contrario e quindi l'allontanamento, il chiudersi a riccio e sentirsi ancora più soli.

Nel libro tutti questi sentimenti contrastanti sono presenti. Insieme anche al grande desiderio di farcela. La prova della grande forza dei malati che si sentono invisibili e incompresi e si ribellano

a ciò. Insieme ci sentiamo decisamente più forti e speriamo di cancellare la nostra invisibilità, non totalmente, ma di fare almeno un piccolo passo verso un grande interesse anche per noi malati di distonia.

Il libro verrà presentato a Roma, a maggio, durante i D-Days (la manifestazione di tutte le associazioni di distonia di tutta Europa che si riuniscono per confrontarsi su molti aspetti importanti della malattia stessa).

L'ARD, in occasione del 25° anno di fondazione, ha deciso di sponsorizzare l'opera in onore dei tanti pazienti che sono stati supportati dalla stessa, in termini pratici e anche esplicativi su che cosa sia l'ARD e sul lavoro che svolge.

## ARD SU FACEBOOK

■ **Beatrice Pozzoli**

È stata finalmente aperta la pagina ufficiale dell'Associazione Italiana per la Ricerca sulla Distonia - ARD su Facebook.

Si è sentita l'esigenza di creare questo interfaccia poiché i social media fanno ormai parte della nostra vita e moltissime persone si collegano più volte al giorno a Facebook, che è diventato un "luogo di incontro e di condivisione".

In essa si trovano cenni di storia dell'Associazione, eventi prossimi o passati, informazioni riguardanti la malattia, informazioni su centri di cura specializzati o consigli da parte di medici e operatori nel settore sanitario. È un collegamento rapido anche con altre associazioni di pazienti, sia in Italia che all'estero, perché basta un semplice "click" per connettersi con altre realtà. Le persone possono lasciare i loro commenti o le eventuali domande e gli "amministratori" possono rispondere anche in tempo reale.

Dalla pagina stessa si può risalire al sito ufficiale dell'ARD, [www.dystonia.it](http://www.dystonia.it), con risparmio di tempo e con grande facilità. Il sito quindi non viene messo in dimenticatoio, anzi è valorizzato perché appunto l'uno interagisce con l'altra. Ormai tutte le associazioni condividono le informazioni in questo modo e ne consegue una visibilità piuttosto importante. Nei primi giorni la pagina ha ottenuto più di 1000 visualizzazioni e più di 500 "mi piace" che è il termometro del gradimento del pubblico. Ovviamente siamo solo agli inizi, c'è ancora molto da lavorare e da postare, e dobbiamo ringraziare un piccolo gruppo di persone che hanno deciso di dedica-

re parte del loro tempo alla creazione e anche al mantenimento della pagina stessa, che richiede impegno e professionalità.

La pagina, dal punto di vista scientifico e medico, sarà curata dal dott. Roberto Erro, neurologo specializzato in disturbi del movimento. Il dott. Erro si è reso disponibile a seguire appunto la parte scientifica e a rispondere alle domande dei pazienti oltre che ad informarci ed aggiornarci su ciò che riguarda tutte le nuove frontiere della medicina neurologica, non dimenticando l'aspetto umano.

La creazione di questa pagina Facebook è uno degli obiettivi che l'ARD si è posta per avere un collegamento sempre più coinvolgente con i suoi Soci e con i malati in generale, oltre a fornire notizie anche in tempo reale, e rappresenta un grande slancio per essere al passo con i tempi delle future generazioni, che sono sempre più legate al mondo virtuale.

Con questo strumento, estremamente efficace e molto immediato, speriamo di avvicinare ancora di più i malati di distonia e le persone che sostengono la pagina alla conoscenza della malattia. Grazie a ciò è possibile interfacciarsi in tempo reale con gli amministratori e porre quesiti, conoscere centri, medici o avere un supporto anche emotivo che può essere molto importante. Perché capita spesso di sentirsi soli, diversi, emarginati. Grazie alla pagina noi speriamo, ovviamente in piccola parte, di costruire un ponte che ci trasporti nel futuro mantenendo il senso morale ed etico che l'Associazione stessa esprime con il suo operato.



Tramite Facebook vogliamo che i malati si sentano ancora più rappresentati ed abbiano la possibilità di comunicare con l'ARD stessa in modo più veloce, consapevoli che ci siamo e che vogliamo aiutare ed aiutarci: solo così si può urlare a pieni polmoni che la distonia esiste, raccontare che ci siamo e cosa viviamo. Siamo noi soci dell'ARD che con questo interfaccia possiamo comprendere che facciamo parte di qualcosa. L'Associazione siamo noi, e con Facebook vogliamo coinvolgere sempre più distonici che siano a casa nostra nell'Associazione.

Ovviamente l'ARD ha un comitato scientifico, una struttura amministrativa che si prende molte responsabilità e certe cose non sono compatibili, non per cattiveria o volontà contraria: siamo aperti a tutte le possibilità che vogliate farci conoscere, ma, a livello puramente medico, dobbiamo attenerci a tutto con estrema cautela. Ciò non esime dall'aprirci e prendere in considerazione, in un prossimo futuro, la possibilità di parlare con i neurologi e far conoscere costantemente innovazioni sulle quali si possa lavorare insieme.

Il nostro intento è essere sempre sull'onda della conoscenza e dell'innovazione con estrema tra-

sparenza; le sperimentazioni possono essere portate alla luce da noi soci con l'ausilio del medico che è disponibile ad aprire le porte anche alla nostra impostazione e ai nostri limiti, che potranno essere sempre più levigati.

E' un processo molto ampio per noi, poiché dobbiamo aprire alla neurologia nazionale ed a tutti i soci che richiedono il nostro supporto.

Abbiamo bisogno di avere sostegno e di sostenere. Insomma vogliamo essere coinvolti e coinvolgenti perché abbiamo tutti un fine ultimo comune: "FAR CONOSCERE LA MALATTIA", questa è la nostra e so anche vostra priorità!!!

Basta un click sul "Mi piace" e aiuti la pagina a diventare più popolare e quindi, in modo veloce, a far conoscere ai più la nostra malattia. La prerogativa di questo progetto è proprio "far conoscere la distonia". Aiutarci con un click non costa nulla ma potrebbe aiutare tante persone che vivono la malattia. Grazie a tutti i "mi piace" che compariranno. Un piccolo gesto per un grande obiettivo: che si arrivi a rispondere alla domanda: "Di cosa soffri?" con la parola "distonia", senza che questa rappresenti un'incognita per la maggior parte delle persone.

## ALCUNE COSE UTILI DA RICORDARE

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

a) Essendo l'ARD 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) Anche per l'anno 2017, la quota sociale è fissata in € 20,00 (venti/00) e deve essere versata entro il 31 marzo 2017. Per semplificare le procedure amministrative, è molto impor-

tante, 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 o nel bonifico, l'anno per il quale si intende versare la quota associativa.

c) Il versamento della quota potrà essere effettuato:

1. Tramite bollettino di conto corrente postale n. 13839279 intestato a ARD c/o Claudia Rinaldoni.
2. Tramite bonifico (IBAN: IT24C0760101600000013839279 presso Ufficio Postale di Segrate (MI), Via Conte Suardi, n. 69).
3. In contanti, con contestuale rilascio di ricevuta da parte dell'Associazione.

Ricordiamo che il bonifico comporta, per l'Associazione, minori costi di gestione rispetto al bollettino di conto corrente postale.