

SCIENZA & MEDICINA



GIORNATA SCIENTIFICA NAZIONALE

QUI PARLA LIGNANO

Ecco la prima parte dei contributi scientifici proposti durante la Giornata di aggiornamento medico-scientifico proposta nell'ambito delle scorse Manifestazioni Nazionali UILDM e durante gli eventi ad essa correlati.

In foto. Il presidente UILDM Luigi Querini insieme alla presidente della CMS UILDM Luisa Politano, Gabriele Siciliano, Filippo Maria Santorelli e gli esponenti del Gruppo Malattia di Ullrich, Gruppo Malattia di Kennedy e Parent Project riuniti in occasione della Tavola rotonda sull'Alleanza neuromuscolare.

Tutte le foto nell'articolo: Orazio di Mauro

giugn



Lig
C

**a cura
della Commissione
Medico-Scientifica
UILDM**

L'ATTIVITÀ DELLA CMS UILDM

Luisa Politano

Presidente CMS UILDM



L'attuale Commissione Medico-Scientifica (CMS) UILDM in carica per il triennio 2014-2016 si è insediata nel gennaio 2014 e ha subito provveduto alla revisione del Regolamento interno e all'approvazione delle modifiche apportate. Ha quindi fissato gli obiettivi da perseguire nel triennio:

- rinsaldare i rapporti con le associazioni scientifiche;
- formare le "nuove leve" nel campo delle malattie neuromuscolari;
- avere una visione chiara del numero di pazienti che aderisce a UILDM e delle tipologie di malattia rappresentate;
- obbligare le Regioni ad attuare le linee guida redatte dalla Consulta sulle malattie neuromuscolari, con l'intento di ottenere uniformità di trattamento a livello nazionale.

La Giornata scientifica nazionale (GSN) UILDM 2014 aveva riguardato temi suggeriti per la prima volta dalle Sezioni (anestesia, vaccinazioni, inclusione in trial clinici, alimentazione). L'incontro aveva prodotto, con il supporto di AIM (Associazione Italiana di Miologia) e di altre associazioni, un vademecum su "Raccomandazioni in tema di vaccinazioni in pazienti affetti da malattie neuromuscolari", oggi disponibile in formato digitale sul sito nazionale Uildm.org. Analogamente, verrà prodotto un vademecum sugli aspetti anestesiológicos.

Durante quest'anno ha preso il via il progetto GNAMM sulle abitudini alimentari dei pazienti con malattie neuromuscolari (p. 54). Inoltre, la CMS ha concesso il patrocinio a numerosi convegni, tra cui il convegno medico "Aggiornamenti in tema di malattie neuromuscolari nell'età evolutiva" organizzato dalla Sezione UILDM di Martina Franca e Brindisi a settembre 2014 (DM 184, p. 46), i congressi della MSM (Mediterranean Society of Myology)

e dell'AIM, tenutisi a Napoli dal 18 al 23 maggio scorso (p. 56) e il recente convegno organizzato da ADI (Associazione di Dietetica Italiana) in occasione degli eventi di Expo (p. 55). A ottobre 2014, inoltre, è stato siglato l'accordo tra UILDM e LGMD-EuroNet.

Dal 2016, la CMS si propone di adottare un nuovo modello di GSN, organizzata sotto forma di corsi monotematici aperti ai medici delle Sezioni UILDM e ai medici e pediatri di famiglia, accreditabili presso il Ministero della Salute, nonché a quanti vorranno avvicinarsi al mondo delle malattie neuromuscolari, quale contributo al recente accordo AIM, ASNP e Telethon, che renderà più facile la formazione delle giovani leve.

Qui di seguito alcuni dei contributi medico-scientifici proposti durante le scorse Manifestazioni Nazionali UILDM. Nel prossimo numero di DM pubblicheremo anche le relazioni di Anna Ambrosini per Telethon e di Sara Cazzaniga di Italfarmaco.

SCIENZA&M.

IL CARICO FAMILIARE E LA RETE

—

Lorenza Magliano

Seconda Università di Napoli, Dipartimento di Psicologia



Le distrofie muscolari incidono significativamente sulla qualità della vita dei pazienti e richiedono l'assistenza dei familiari per un periodo attualmente più lungo rispetto a un recente passa-

to, in corrispondenza di un'aumentata aspettativa di vita. Il coinvolgimento dei familiari nelle cure a pazienti con patologie croniche, se da un lato facilita l'adattamento del paziente alla patologia e influenza positivamente la risposta ai trattamenti, dall'altro risulta impegnativo, soprattutto se il sostegno professionale disponibile è scarso. Con il termine "carico familiare" si indicano le conseguenze pratiche e psicologiche legate all'assistenza e alla convivenza con un congiunto con una malattia cronica. Ricevere informazioni chiare sulla patologia del congiunto, sentirsi ascoltati e aiutati ad affrontare i problemi legati alla patologia, sapere a chi rivolgersi in caso di necessità sono importanti fattori di protezione dal carico.

Tra il 2011 e il 2013 uno studio italiano - finanziato dal bando Telethon-UILDM e di cui sono stata coordinatrice scientifica - ha documentato la complessa esperienza delle famiglie di bambini e ragazzi con distrofia muscolare, prendendo in considerazione sia il carico che le risorse su cui le famiglie possono contare. Hanno aderito i familiari di 502 pazienti dai 4 ai 25 anni,

con distrofie di Duchenne, Becker o dei cingoli, monitorati da otto centri clinici distribuiti sul territorio nazionale e coordinati dalla professoressa Luisa Politano. I problemi pratici più frequentemente emersi sono risultati il trascurare i propri interessi (59%), il doversi svegliare durante la notte (46%), e il doversi assentare dal lavoro (45%). Tra i problemi psicologici sono emersi sentimenti di perdita (77%), persistente tristezza (74%), preoccupazione per il futuro di altri familiari (72%). Il carico è risultato più pesante nei familiari dei pazienti più anziani e meno autonomi, e in quelli disoccupati, single e con un minor sostegno sociale e professionale. Nonostante le difficoltà, l'88% dei familiari ha riconosciuto anche aspetti positivi, soprattutto quando poteva contare sull'aiuto di amici e/o parenti in situazioni di emergenza. Questi dati evidenziano la necessità di sostenere i familiari, aiutandoli ad affrontare le difficoltà pratiche e psicologiche ma valorizzando nel contempo gli aspetti positivi della loro esperienza. I risultati dello studio possono essere richiesti a lorenza.magliano@unina2.it.

IL DOCUMENTO SANITARIO PERSONALE

—

Paolo Banfi

CMS UILDM



Durante la scorsa GSN di Lignano si è parlato del Documento sanitario personale informatizzato.

Dapprima Luisa Politano, presidente della CMS UILDM, ha illustrato l'esperienza di Napoli in cui ogni paziente è dotato di un documento cartaceo dove figurano, oltre alle generalità e la patologia con inquadramento bioptico e genetico, anche le problematiche affrontate e il follow-up seguito. Per i pazienti con patologia neuromuscolare si tratta di uno strumento vitale perché di facile e veloce consultazione e perché include, oltre alla storia clinica, anche i

LA GESTIONE DELLE TRACHEOSTOMIA



Federico Sciarra
CMS UILDM



Insieme al collega della CMS UILDM Giancarlo Garuti, durante la scorsa GSN di Lignano Sabbiadoro abbiamo proposto un corso di formazione/informazione sull'assistenza domiciliare respiratoria, dove si è parlato anche di gestione della tracheostomia. Confrontarsi con i presenti è servito a far comprender loro che è possibile vivere a lungo con la cannula

tracheostomica, con una qualità di vita buona soprattutto se circondati da familiari, assistenti e sanitari in grado di gestire con attenzione e perizia la ventilazione invasiva. Sono state affrontate le diverse problematiche legate alla ventilazione invasiva e alla sua pratica chirurgica, partendo da alcuni cenni storici e illustrando le varie tecniche chirurgiche e percutanee che sempre più, negli ultimi anni, sono diventate le principali. Sono stati esaminati i diversi tipi di cannule e ci si è poi concentrati sulla cuffia, la "guarnizione" della cannula, che permette al paziente di parlare e di ricevere la ventilazione. Occorre che la sua pressione non sia troppo alta e che il ventilatore sia settato in rapporto alle necessità specifiche

del paziente. La broncoaspirazione, la principale pratica quotidiana cui viene sottoposto un paziente con una tracheostomia, è più frequente in corrispondenza all'aumento delle secrezioni. Durante l'incontro abbiamo spiegato la necessità dell'addestramento di chi la effettua e si sono mostrate le modalità principali della manovra, sottolineandone i punti critici ed evidenziando la tecnica corretta. Una parte del tempo è stata dedicata alle possibili complicanze. L'attenzione all'umidificazione della cannula, il calibro adeguato dei sondini da utilizzare per la broncoaspirazione e la possibilità di praticare un'aerosolterapia direttamente in cannula sono stati gli altri argomenti discussi.

riferimenti dei medici curanti esperti cui è possibile rivolgersi in caso di dubbi terapeutici o urgenze. La problematica delle urgenze è il "tallone di Achille" per i medici di Pronto Soccorso. Purtroppo decisioni da assumere in emergenza, che in un'altra tipologia di pazienti potrebbero essere risolutive, nel caso della patologia neuromuscolare si possono rivelare addirittura drammatiche. Pensiamo solo all'utilizzo dell'ossigenoterapia durante un episodio di infezione respiratoria, che potrebbe condurre il paziente al coma ipercapnico per grave aumento della pCO₂. Marco Buttafava dell'ex Coordi-

namento regionale lombardo e Rosalia Chendi di UILDM Varese (non presente in Assemblea) hanno affrontato questa problematica coinvolgendo due componenti della CMS UILDM, la fisiatra Nadia Cellotto e il sottoscritto. In un messaggio che il direttore clinico del Centro NEMO di Milano Valeria Sansone ha inviato come contributo alla riunione, si è presentato il progetto "Care Card", con riferimento alla digitalizzazione del documento sanitario personale, sostenendo che «esso prevede un canale preferenziale per i pazienti neuromuscolari con acuzie cardio-respiratorie e che il nostro Centro è

interessato alla sua costituzione. Il progetto presenta tuttavia una serie di criticità, poiché la formazione sulla Care Card richiede notevole investimento di tempo e risorse; il suo contenuto andrebbe costruito 'ad hoc' per ciascuna patologia; la definizione delle *outcome measures* e degli indicatori da monitorare è critica. Non sarà dunque semplice misurare l'effettiva efficacia della Care Card. Le patologie in questione hanno tempi di progressione lunghi e potrebbero non verificarsi acuzie per lunghi periodi. In questi casi sarebbe difficile monitorare l'effettivo utilizzo della Card».

SCIENZA&M.

UN'ALLEANZA CHE CI RENDE PIÙ FORTI

—
Filippo Maria Santorelli
Vicepresidente
CMS UILDM



La Tavola Rotonda tra UILDM, altri gruppi e associazioni di familiari e di pazienti con malattie neuromuscolari, e le associazioni scientifiche, promossa dal presidente UILDM Luigi Querini e da tutta la Direzione Nazionale con il sostegno della CMS, ha mosso il suo primo passo nell'ambito dell'ultima GSN. Obiettivo dell'iniziativa era il raggiungimento di una più forte "Alleanza Neuromuscolare" tra associazioni, strategica per affiancare il Protocollo di intesa recentemente

siglato da Fondazione Telethon, Associazione Italiana di Miologia (AIM) e Associazione per lo studio sul Sistema Nervoso Periferico (ASNP) (DM 185, p. 44).

Durante l'incontro, il presidente Querini ha ribadito che, in oltre 50 anni di vita, UILDM ha sempre considerato strategica la sinergia con altre associazioni, nell'ottica della condivisione di argomenti che sono comuni a tanti, a cominciare dalla tutela di chi vive quotidianamente la disabilità e al sostegno della ricerca clinica e scientifica. Con la collaborazione della sua CMS, UILDM ha voluto aprire il tavolo programmatico per stilare, idealmente alla fine del 2015, un documento che impegni tutte le associazioni aderenti a perseguire finalità comuni e a fortificare le attività di messa a punto dei registri malattia, delle piattaforme cliniche per la preparazione di trial clinici e a fortificare il sostegno alla formazione di una "nuova" classe di ricercatori clinici impegnati nelle malattie muscolari.

Presenti esponenti del Gruppo Malattia di Ullrich, del Gruppo Malattia di Kennedy e di Parent Project. Pur non partecipando di persona, hanno inoltre aderito al tavolo

anche ACMT-Rete, Associazione Italiana Glicogenosi Onlus, AISLA, ARISLA, ASAMSI, Associazione Distrofia Muscolare di Emery-Dreifuss, Famiglie SMA, FSHD Europe, FSHD ITALIA Onlus, GFB Onlus, LGMD-Euro-Net e Mitocon Onlus. Gabriele Siciliano, presidente AIM e rappresentante ASNP, nonché presidente di UILDM Pisa, ha ripercorso i passi che hanno portato le associazioni scientifiche e la Fondazione Telethon a siglare la Alleanza Neuromuscolare e ha delineato il ruolo strategico del principale portatore di interessi (il paziente e il gruppo associativo di riferimento). Io stesso, in rappresentanza della CMS, ho sottolineato come proprio la più recente ricerca clinica e scientifica faccia emergere temi e aspetti trasversali nelle malattie neuromuscolari, certamente più comuni di quanto la divisione "scolastica" delle singole malattie avrebbe fatto inizialmente immaginare. La giornata si è conclusa con un verbale che verrà condiviso anche con le associazioni assenti, ove si delineano tre obiettivi con cui avviare la discussione in una prossima riunione (necessità di definire LEA uguali per tutti, sostegno alla promozione delle competenze e armonizzazione dei registri di malattia), e con quel senso di giusto ottimismo che nasce dalla consapevolezza che si è assistito a un momento importante per "renderci tutti più forti".

VACCINI, ecco le raccomandazioni



**Maurizio Moggio
e Claudio Bruno**

Associazione Italiana
Miologia

A volte i medici curanti non sono in grado di suggerire l'opportunità o meno di un vaccino in un paziente con malattia neuromuscolare. Ora però ci sono le raccomandazioni messe a punto da un team di esperti per conto dell'AIM.

Le malattie neuromuscolari sono un gruppo alquanto eterogeneo di patologie, molte delle quali rare, spesso geneticamente determinate, per la maggior parte delle quali con poche possibilità terapeutiche. In generale, per le malattie neuromuscolari la prevenzione è fondamentale per evitare che altre malattie, soprattutto infettive, e le relative complicanze, possano peggiorare il quadro clinico e la qualità di vita. I pazienti con problemi muscolari, infatti, presentano spesso una compromissione respiratoria o cardiaca che può peggiorare in caso di malattie infettive fino a richiedere l'ospedalizzazione con conseguente esposizione a un nuovo rischio infettivo.

Le vaccinazioni consentono di evitare alcune malattie infettive e sono, di solito, somministrate nei primi mesi di vita, quando esordiscono anche molte malattie rare neuromuscolari. La diagnosi recente di una malattia neuromuscolare pone molti interrogativi sia ai pazienti che ai genitori dei pazienti più piccoli sulla condotta da tenere nei confronti delle vaccinazioni. La rarità con cui queste malattie si presentano fa sì che anche i pediatri di famiglia e i medici curanti non siano a volte in grado di aiutare i pazienti in questo processo decisionale, con il risultato che il problema "vaccinazione sì/vaccinazione no" non viene spesso affrontato correttamente. L'Associazione Italiana di Miologia (AIM) ha esaminato il problema e le relative criticità e ha redatto una serie di raccomandazioni in tema di vaccinazioni e malattie rare neuromuscolari avvalendosi della collaborazione di un gruppo di esperti.

Cosa sono le vaccinazioni

Le vaccinazioni sono il mezzo più efficace e conveniente per difendersi dalle malattie infettive contagiose e dalle loro complicanze. Il vaccino è un farmaco che contiene batteri o virus attenuati (resi innocui e non capaci di provocare la malattia che devono prevenire) o inattivati (uccisi).

Lo scopo di una vaccinazione è di indurre una difesa specifica proprio contro questi batteri o virus, in modo da rendere il paziente in grado di resistere all'infezione senza contrarre la malattia.

La vaccinazione, inoltre, impedisce la diffusione delle malattie, soprattutto di quelle che continuano a essere un problema per la collettività nonostante il miglioramento delle condizioni di vita e dell'ambiente in cui viviamo.





I vaccini sono farmaci

Come tutti i farmaci, i vaccini sono sottoposti a un continuo monitoraggio internazionale degli eventi avversi e a controlli di qualità. Possono tuttavia causare effetti indesiderati, alcuni banali (dolore e arrossamento cutaneo in sede di iniezione), altri più generali (malessere e modico rialzo febbrile), ma raramente danno reazioni generali gravi come febbre elevata e danni al sistema nervoso.

Il calendario vaccinale

Il calendario vaccinale (sequenza dei vaccini e relative dosi-richiamo) è stabilito dal Ministero della Salute. Ogni Regione ha poi la facoltà di decidere se inserire anche altre vaccinazioni nel proprio calendario, a seconda della situazione epidemiologica locale. Tutte le vaccinazioni previste dal calendario vaccinale sono gratuite.

Quando non vaccinare

Con gli attuali vaccini le controindicazioni alla vaccinazione sono diminuite, ma esistono ancora controindicazioni assolute (reazioni avverse di qualunque tipo dopo la prima dose o allergie ad alcune componenti dei vaccini), controindicazioni relative, come le situazioni di immunodeficienza, e controindicazioni temporanee, come le malattie acute con febbre elevata.

Non costituiscono invece controindicazione alla vaccinazione infezioni lievi delle prime vie aeree, disturbi gastroenterici, nascita pretermine, basso peso alla nascita.

Particolare attenzione va posta in caso di concomitanti terapie immunosoppressive con steroidi e immunoglobuline che, in alcune malattie rare neuromuscolari, vengono somministrate continuativamente o ciclicamente. La decisione di vaccinare, in questi casi, richiede un'attenta valutazione della malattia di base, dello stato di salute del paziente e del dosaggio degli steroidi in uso, in quanto un'alterata risposta immunitaria potrebbe rendere le vaccinazioni inefficaci o rischiose per il malato. Per assicurare l'efficacia della vaccinazione, la sospensione della terapia con steroidi deve avvenire almeno tre giorni prima, sotto attento monitoraggio del curante in relazione alla posologia dello steroide e alle condizioni del paziente. Si deve inoltre prevedere un periodo di sospensione pari a quattro settimane dopo l'esecuzione della vaccinazione per permettere la efficace risposta immunitaria al vaccino. Riguardo alla terapia con immunoglobuline, infine, è necessario che intercorrano almeno cinque settimane dalla sospensione.

*Il presente testo è estratto da quanto pubblicato in esteso su *Vaccine*, n. 32, pp. 5893-5900, 2014, e sintetizzato su una brochure dedicata, distribuita a tutte le associazioni di pazienti con malattie neuromuscolari. Per i dettagli si rimanda quindi a queste due pubblicazioni, essendo queste righe solamente una sintesi generale delle problematiche relative all'argomento "vaccinazioni e malattie neuromuscolari".*

TECNOLOGIA PROTESICA

UN SISTEMA ROBOTICO DA INDOSSARE

Mettere a punto dei sistemi assistivi a supporto del movimento del braccio: una sfida tecnologica nata per volontà della Sezione UILDM di Lecco, che è riuscita a coinvolgere un team di ricercatori.

Alessandra Laura Giulia Pedrocchi

Policlinico di Milano



Recenti sviluppi tecnologici hanno reso disponibili sistemi di supporto alla respirazione e alla mobilità che hanno notevolmente migliorato la qualità della vita di persone con patologie neuromuscolari. Relativamente nuova, e di grande impatto per l'autonomia e la partecipazione sociale di queste persone, è invece la sfida tecnologica

di sviluppare sistemi assistivi per il braccio. Questo è il principale obiettivo del lavoro che nasce dall'incontro tra la Sezione UILDM di Lecco e un gruppo di ricercatori, tra cui alcuni clinici del Centro di riabilitazione Villa Beretta e dell'Istituto Eugenio Medea e ingegneri del Politecnico di Milano e del Consiglio nazionale delle ricerche, attivo da una decina d'anni nello sviluppo di tecnologie per la riabilitazione nella provincia di Lecco, grazie all'azione di promozione di rete dell'associazione Univerlecco.

A partire da un intenso colloquio con la Sezione UILDM di Lecco e mediante un questionario distribuito allo scorso convegno UILDM a Lignano Sabbiadoro, abbiamo definito i requisiti del sistema da sviluppare. Si tratta di

L'iniziativa della Sezione UILDM Lecco

Gerolamo Fontana

Presidente UILDM
Lecco



La Sezione UILDM di Lecco si è messa su una strada molto importante per offrire un aiuto concreto a tutte le persone con distrofia muscolare e con disabilità in genere. Questa proposta è stata portata in Consiglio di Sezione dal nostro tesoriere Enrico Rigoni e dalla nostra segretaria Elena Clamer, rispettivamente nonno e zia di due ragazzi con distrofia muscolare. Grazie all'amico Riccardo Bongio-

vanni, ingegnere, abbiamo incontrato il presidente di UniverLecco, Vico Valassi, e in seguito Marco Bocciolone, prorettore del Polo territoriale di Lecco del Politecnico di Milano. A loro, in rappresentanza di tutto il Sistema Lecco della Riabilitazione, abbiamo lanciato la sfida di creare un "braccio bionico comandato con il cervello". Ebbene sì, questa era stata la nostra richiesta iniziale.

Abbiamo trovato da subito l'attenzione e la determinazione di clinici, ingegneri e fisici a ricercare una soluzione sostenibile (tecnologica, ma anche di finanziamenti della ricerca) che possa miglio-

SCIENZA&M.



un esoscheletro per l'arto superiore, cioè un sistema robotico "indossato" dalla persona che permette di muovere il braccio per eseguire alcune azioni, come il raggiungimento di un punto su un tavolo, grattarsi, cambiare la posizione del proprio braccio, portare alla bocca un bicchiere o compiere piccoli gesti di igiene. Il principale obiettivo è sviluppare un dispositivo che non sostituisca la persona nell'azione, ma l'assisti nell'eseguirlo. Nei prossimi due anni intendiamo svolgere due attività parallele.

La prima attività ha l'obiettivo di valutare l'effettivo aumento di autonomia offerto da due esoscheletri commerciali per il supporto del braccio.

Questi dispositivi rendono possibile lo svolgimento di alcune azioni con minor sforzo. L'obiettivo è definire linee guida per la scelta del miglior dispositivo sulla base della disabilità del singolo e i limiti dei sistemi in com-

mercio. La seconda attività consiste nello sviluppare e validare un prototipo nuovo che guidi anche il movimento del braccio mediante motori in corrispondenza della spalla e del gomito. Questo dispositivo verrà sviluppato a partire da un prototipo dell'Università tecnica di Vienna e integrerà diverse modalità per la scelta del movimento da eseguire da parte dell'utente: il controllo potrà essere manuale, basato su comandi vocali o su movimenti della testa e/o dello sguardo. Inoltre si svilupperà un nuovo giunto che permetterà di utilizzare insieme i motori e il residuo controllo volontario.

Il progetto è sicuramente ambizioso, e non vuole creare false illusioni.

Il percorso per passare da un prototipo a un prodotto commerciale è lungo e, inoltre, manca tuttora un sistema di supporto della mano, elemento che potrebbe limitarne l'utilità per alcune persone.

Tuttavia, la strada per i prossimi due anni è ben tracciata, anche attraverso una serie di attività di raccolta di fondi di ricerca, con il supporto di Telethon e di Fondazione Cariplo.



50

Fabrizio, 30 anni, mentre prova un esoscheletro per il sostegno del peso del braccio disponibile presso il Politecnico di Milano.



rare l'autonomia dei nostri cari. Desideriamo ringraziare particolarmente la professoressa Alessandra Laura Giulia Pedrocchi e l'ingegnere Cristina De Capitani che ci aiutano nel coordinare le diverse iniziative, i bandi e la promozione del progetto, anche con Regione Lombardia e Fondazione Cariplo.

Sottolineiamo con orgoglio che la nostra Sezione è capofila di questo progetto e, perciò, coinvolta in tutte le riunioni, partecipando

alle scelte e rinnovando di giorno in giorno le esigenze e l'urgenza del risultato.

Durante le scorse Manifestazioni Nazionali UILDM abbiamo presentato il nostro progetto creando grandi attese da parte di tutte le persone presenti. A loro voglio dire che faremo quanto nelle nostre possibilità per ottenere ulteriori finanziamenti che ci permettano di realizzare questo progetto e per stimolare altre iniziative e progetti simili. Abbiamo

però bisogno che ci siano vicini la Direzione Nazionale UILDM e soprattutto la Fondazione Telethon, consapevoli del fatto che, in ventitre maratone Telethon da noi organizzate, abbiamo raccolto per la ricerca scientifica quasi tre milioni di euro. Come sempre, ci mettiamo anima e corpo e speriamo di avere in premio i sorrisi dei nostri ragazzi, che un giorno si potranno ... "grattare" da soli.

PROTESI,

UNA QUESTIONE DI IDENTITÀ

— di **Daniele Ghezzi**

Per ogni problema l'uomo cerca una soluzione: gli antichi egizi furono i primi pionieri nella ricerca protesica, costruendo rudimentali arti in fibra e legno. Un esempio è il "Cairo Toe" (alluce del Cairo), indossato da una mummia ritrovata nella Valle dei Re in Egitto, che serviva a colui che la portava a mantenere l'equilibrio durante il passo. Nel corso dei secoli le protesi hanno subito notevoli miglioramenti. Oggi, oltre a essere più leggeri, i nuovi dispositivi vengono modellati sul paziente e, con l'avvento dei microprocessori, dei chip, di computer e della robotica, le protesi sono progettate con l'obiettivo di far tornare la persona allo stile di vita a cui era abituata prima delle subentrate difficoltà, piuttosto che fornire funzionalità di base o più semplicemente un aspetto più gradevole. Le protesi oggi hanno sembianze più realistiche, rivestite in silicone così da sembrare pelle, con tendini e legamenti sintetici in grado di mimare la funzionalità di un arto. Non è raro che, grazie a queste caratteristiche positive e di confort, come la leggerezza, si siano applicate protesi fisse anche nel mondo animale: si pensi ai carrellini per quadrupedi o alla famosa, tanto da ricavarne un film, applicazione di una protesi alla coda del delfino Win-

ter, che ora nuota nel Clearwater Marine Aquarium in Florida, oppure alle protesi di arti applicate alla cucciola di giraffa Hope nello zoo del Kansas e, ancora, alla gamba del fenicottero rosa che nel giardino zoologico di Sorocaba in Brasile può ancora volare.

Le nuove frontiere della protesica mirano all'impianto sottopelle di microsensori in grado di acquisire ed elaborare segnali elettrici inviati dal cervello della persona stessa e muovere l'arto o la parte di protesi. Mano robotica, sistema visivo da reimpianto, esoscheletro deambulante, impianto celebrale sono solo alcune delle nuove tecnologie che il progresso della robotica applicata alla medicina ha reso disponibili, a prezzi proibitivi, per ora nel mercato statunitense e medio orientale.

Se è vero che una gamba sintetica permette di camminare in autonomia e che una protesi acustica o visiva permette di svelare mondi inesplorati, tutte queste "parti", pur sempre esterne, non vengono sempre accettate da chi le deve portare.

Un protesi esterna si vede e invia un segnale di mancata integrità fisica, totem moderno della nostra società, che "pesa" sull'immagine del proprio Sé. L'immagine riflessa dallo specchio si oppone all'esperienza voluta del corpo perfetto e integro, aumentando la distanza tra Sé ideale, a cui contribuisce molto la propria componente narcisistica, e Sé reale costruito sull'esperienza di vita. Il senso d'identità, che è un costrutto dinamico, si fonda nello stabilirsi di

un equilibrio "sano" tra Sé reale - dato dalla percezione del proprio corpo nel mondo, a cui contribuisce anche ciò che si pensa che gli altri pensino di noi (Sé sociale) - e il Sé ideale, dato da ciò che si vorrebbe essere, inteso come obiettivi reali e raggiungibili. Per sapere chi siamo, in ogni circostanza, dobbiamo riconoscere quello che sentiamo e viviamo, così da incrementare e "far tesoro" del nostro bagaglio esperienziale. L'esperienza della realtà è possibile solo e sempre attraverso il nostro corpo e la sua vitalità indica la sua capacità di sentire. Quando l'interazione tra corpo e ambiente viene meno (non accetto la protesi o l'ausilio, mi abbatto, e quindi mi nascondo e rifuggo la realtà), il corpo perde vitalità e tutto sembra spogliato di valore. In questi casi, lo psicologo interviene per ristabilire l'equilibrio lavorando, laddove possibile anche in gruppo, sul recupero della componente di autostima. Se ben incrementata, infatti, l'autostima pondera non poco nella costruzione di un solido Sé reale.



**LO SPORTELLO
TELEFONICO
PER LA CONSULENZA
PSICOLOGICA**

offerto dalla **Direzione Nazionale UILDM**
ai soci e non solo

QUANDO ogni martedì pomeriggio

— dalle **15** alle **18**

TELEFONO 340 38 12 770

RISPONDE Daniele Ghezzi

— psicologo clinico

SCIENZA&M.



DISTROFIA DEI CINGOLI

LGMD, SCOPERTA

UNA NUOVA FORMA

Si chiama 1H la nuova forma di distrofia dei cingoli individuata per la prima volta a Martina Franca, in provincia di Taranto. La Sezione UILDM locale contribuisce a finanziare un progetto di ricerca per l'individuazione del gene che causa la malattia.

Studiare il caso di un'accogliente famiglia di Martina Franca è diventata la "mia sfida". L'interesse inizia più di dieci anni fa quando i neurologi di riferimento, Luigi Serlenga e Stefano Zoccolella, insieme ad Angela Amati che aveva osservato la biopsia muscolare, riferirono di una famiglia che presentava alcuni segni istologici tipici di alterazione del genoma mitocondriale, clinicamente associati a una lenta progressione della debolezza dei muscoli prossimali degli arti superiori e inferiori.

Dopo aver escluso il diretto coinvolgimento del genoma mitocondriale come causa della patologia iniziai - in colla-

Vittoria Petruzzella
Università degli Studi di Bari



L'iniziativa della Sezione UILDM Martina Franca e Brindisi

Franco Cappelli
Presidente UILDM Martina Franca e Brindisi



La nostra Sezione UILDM nasce soprattutto con l'obiettivo di aiutare la ricerca scientifica a sconfiggere le distrofie muscolari e a migliorare l'assistenza sanitaria locale attraverso la fornitura di apparecchiature specifiche (come polisonnografo e in-exsufflator) e aggiornando i medici a noi vicini attraverso convegni scientifici e stage presso centri di eccellenza.

Operiamo in due province, Brindisi e Taranto, in cui il reddito medio

pro capite è inferiore alla media nazionale di circa il 30%. La disoccupazione, giovanile e non, è altissima. Con tutto ciò abbiamo inviato alla Fondazione Telethon oltre 1 milione e 200 mila euro per la ricerca clinica sulle distrofie muscolari negli anni e abbiamo acquistato strumenti scientifici per circa 50 mila euro.

Disquisendo con il dottor Filippo Maria Santorelli, durante il nostro ultimo convegno tenutosi a Martina Franca il 20 settembre 2014, siamo

borazione con Luigi Bisceglia del Laboratorio di genetica medica, IRCSS Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo (Foggia) - lo studio del genoma nucleare definendone il locus cromosomico che portò all'individuazione della LGMD1H (Limb girdle muscular dystrophy, distrofia dei cingoli), nella nuova forma 1H. In questa famiglia pugliese, la LGMD1H si trasmette con modalità autosomiche dominanti ed è caratterizzata da espressività estremamente variabile e penetranza incompleta della mutazione.

Grazie al sostegno dei fondi di ricerca del bando Exploratory Project della Fondazione Telethon ricevuti nel 2012, io e i miei collaboratori abbiamo proseguito lo studio genetico utilizzando nuove tecniche di sequenziamento del cosiddetto "esoma", cioè delle regioni di DNA che sono tradotte in proteine. Il finanziamento è stato utilizzato anche

per assegnare una borsa di studio alla ricercatrice Angelica Bianco, che ha attivamente contribuito a tutte le fasi dello studio. Siamo giunti così a ottenere diverse decine di migliaia di varianti nucleotidiche nel DNA dei pazienti e, tra queste, è presumibile che soltanto una sia responsabile del difetto muscolare. Per verificare la segregazione con il fenotipo-malattia abbiamo esteso l'analisi di validazione anche ad altri membri della famiglia che sono stati visitati da Filippo Maria Santorelli dell'IRCCS Stella Maris di Pisa e, in collaborazione con Vincenzo Nigro (TIGEM e Seconda Università di Napo-

venuti a conoscenza di una nuova forma di distrofia dei cingoli, la LGMD1H, individuata per la prima volta proprio a Martina Franca e da lì diffusa poi nei paesi limitrofi, in provincia di Bari. Vittoria Petruzzella, docente del Dipartimento di Scienze mediche di base, neuroscienze ed organi di senso dell'Università di Bari, grazie al supporto di un grant Telethon ricevuto nel 2012, ha avviato uno studio genetico dettagliato che ora, per concludersi, ha bisogno di un nuovo finanziamento.

Trattandosi di una distrofia muscolare la cui genesi è stata proprio a Martina Franca e che quindi coinvolge le nostre popolazioni, è dato

che il progetto è stato in una prima fase sostenuto economicamente da Telethon, garanzia di eccellenza e meritocrazia, la nostra Sezione ne ha deliberato il finanziamento per concludere la fase in corso, condizione necessaria e sufficiente per poter poi eseguire i test in vitro, in vivo e ai trial preclinici e clinici. Il nostro direttivo ha deciso di mettere a disposizione 11.500 euro, prelevandoli dal nostro bilancio.

In conclusione, quest'anno, oltre ad aver raccolto 105 mila euro per Telethon, abbiamo anche contribuito al proseguimento di una ricerca Telethon che altrimenti si sarebbe fermata.



li), stiamo estendendo lo studio degli esomi ad altri membri della famiglia. A questo punto dello studio, però, il finanziamento Telethon si è esaurito ed è venuta in nostro soccorso la Sezione UILDM di Martina Franca e Brindisi. Il presidente Franco Cappelli, grazie al suo costante ed entusiastico impegno, è riuscito a convogliare su questo studio ulteriori risorse e a sensibilizzare la stessa famiglia affinché promuova una raccolta fondi per finanziare la ricerca finalizzata all'identificazione del gene causativo della LGMD1H. Una volta individuato il gene della malattia "martinese" LGMD1H, sarà necessario prevedere studi funzionali per comprendere in che modo il gene malato determini la patologia muscolare.

NUTRIZIONE



SE LA NUTRIZIONE INFLUENZA L'ANDAMENTO DELLA MALATTIA GENETICA

Le distrofie muscolari sono sempre meglio classificate dal punto di vista eziopatologico. Restano, però, malattie con una qualità di vita progressivamente più povera in relazione alla velocità del peggioramento clinico. Tali malattie, e il rapporto che con esse ha la nutrizione, sono state oggetto di un convegno tenutosi a Milano lo scorso 25 giugno durante l'evento **Pianeta Nutrizione**, organizzato a lato di EXPO. Il convegno è stato promosso da ADI Emilia Romagna (Associazione Italiana di Dietetica e Nutrizione Clinica) con UILM, e si intitolava **"Sfida alla distrofia muscolare: la nutrizione come risorsa e speranza"**.

Se la terapia steroidea ha modificato sicuramente la storia naturale della distrofia muscolare di Duchenne (DMD), e nuove terapie sperimentali promettono cambiamenti nella gestione terapeutica dei pazienti, il rapporto tra alimentazione, stato nutrizionale dei pazienti e andamento della progressiva debolezza e atrofia muscolare rimane negletto.

Che rapporto c'è tra alimentazione, stato nutrizionale e andamento della patologia neuromuscolare? Per UILDM la domanda è importante, per questo è nato il progetto GNAMM e per questo l'associazione dà il benvenuto alla sua nuova consulente, Luisa Zoni, esperta in nutrizione.

Luisa Zoni

Medico nutrizionista,
consulente UILDM

LA SCUOLA DI CUCINA NATURALE DI CORTE BRACCO DEI GERMANI

Tra le attività collegate a Pianeta Nutrizione, si segnala la presentazione della Apulian Natural Cookery School.

La scuola vuole divulgare i principi di una corretta alimentazione e spiegare le qualità degli alimenti, le proprietà nutrizionali, e le corrette tecniche di conservazione e cucina per mantenere inalterati i principi nutrienti. Per chi ha problemi di malattia cronica, la scuola fornisce lo schema dietetico per integrare le terapie e i mezzi per non rinunciare al piacere della buona tavola.

Per informazioni:

Elisabetta Sbisà, ricercatore all'Istituto Tecnologie Biomediche, CNR, Bari
info@cortebracco.it; Cortebracco.it

“SFIDA ALLA DISTROFIA MUSCOLARE: LA NUTRIZIONE COMERISORSA E SPERANZA”

Il convegno è nato per sensibilizzare professionisti e pazienti sugli aspetti nutrizionali che interferiscono sull'evoluzione delle malattie neuromuscolari. Presenti il vice presidente della Commissione Medico-Scientifica UILDM, Filippo Maria Santorelli, che ha descritto le patologie e le loro modifiche nel corso degli anni anche grazie all'uso clinico degli steroidi. Ha anche contribuito Kseija Gorni del Centro Clinico NEMO, Ospedale Niguarda di Milano, che ha sottolineato l'importanza della gestione multidisciplinare per ottimizzare interventi diagnostici e terapeutici. Luisa Zoni, nutrizionista, e Carolina Poli, dietista, hanno esplorato le problematiche nutrizionali delle malattie muscolari ponendo l'accento su obesità, sottopeso e malnutrizione. Infine, Riccardo Caccialanza (Servizio di dietetica e nutrizione clinica del Policlinico San Matteo di Pavia), ha illustrato le problematiche che conducono alla nutrizione parenterale col progredire del deficit funzionale dei muscoli della deglutizione. Al convegno ha portato il suo saluto Alessandro Maestrali, coordinatore per la provincia di Bologna della ricerca Telethon contro le malattie genetiche rare, da sempre sensibile all'idea del “curare in cucina”.

IL QUESTIONARIO GNAMM

Il questionario GNAMM (DM 185, p. 45) è stato ideato per raccogliere le informazioni sulle abitudini alimentari e gli stili di vita delle persone con malattie neuromuscolari ed è stato da poco digitalizzato. Entro l'estate il presidente di ogni Sezione UILDM riceverà un lettera con le coordinate per accedere al questionario, compilarlo lui stesso e invitare i propri associati a fare altrettanto. Se una persona è iscritta a più associazioni potrà compilarlo una sola volta. Pur essendo anonimo, si chiede al presidente di Sezione di tenere conto in una nota riservata dei soci che hanno aderito all'iniziativa. Il questionario fa parte di un omonimo progetto nato da una sinergia tra le Sezioni UILDM di Padova e Bologna, e coordinato da Antonella Pini, presidente di UILDM Bologna, e Aldo Bisacco, socio di UILDM Padova.

La malnutrizione, per eccesso e per difetto, è un fattore peggiorativo dell'andamento di moltissime malattie. I bambini con DMD hanno stature un po' inferiori rispetto ai coetanei; circa la metà di loro sviluppa obesità in preadolescenza e un'altra metà si presenta sottopeso e malnutrita dall'adolescenza in poi. Nell'atrofia muscolare spinale (SMA) la progressiva difficoltà nella deglutizione è la norma, con ricorso alla nutrizione artificiale. Inoltre, in gran parte delle malattie neuromuscolari è assodato che il peso corporeo eccessivo peggiori i problemi articolari, la respirazione e la funzione cardiaca.

Il cibo è la prima fonte dei nutrienti che in vari studi si sono dimostrati attivi su alcuni aspetti delle distrofie: aminoacidi isolati o proteine in toto o loro derivati, antiossidanti vegetali, vitamine, nutrienti antinfiammatori. Le sostanze isolate e purificate proposte come integratori fanno però riferimento a studi non sempre adeguati, talora aneddotici e con risultati spesso contrastanti.

È perciò importante cominciare a capire in modo scientificamente congruo i legami tra alimentazione, stato nutrizionale del soggetto (inteso sia come peso e altezza, sia come composizione corporea dei suoi componenti: massa magra muscolare, ossea e viscerale più massa grassa), le complicanze proprie delle malattie neuromuscolari e quelle complicanze indotte da una alimentazione non adeguata.

Il primo passo è rappresentato da una stretta collaborazione tra tutte le figure professionali che gravitano attorno al paziente e che devono avere chiari ruoli e competenze e coinvolgere gli specialisti della nutrizione nel loro team.

Il secondo, altrettanto strategico, è legato allo sviluppo di raccomandazioni alimentari serie e validate da studi, sia per l'alimentazione sana di base, sia per le indicazioni specifiche nelle diverse tipologie di malattie neuromuscolari, sia per le diverse fasi evolutive delle stesse. Il fine è quello di portare chiarezza in un settore in cui la “chiacchiera” spesso conta più della scienza, a scapito del paziente.

Dobbiamo, infine, cercare di capire come e cosa mangiano abitualmente i nostri pazienti e le loro famiglie, in prima linea per scelte alimentari e controllo di una corretta nutrizione del paziente. Verso questo obiettivo è indirizzato il questionario sulle abitudini alimentari **GNAMM** (prodotto dal Gruppo Neurologia Alimentazione Malattie neuroMuscolari) che ci si appresta a sottoporre a tutti gli iscritti di UILDM e delle altre associazioni di persone con malattie neuromuscolari che gravitano attorno a UILDM.

CONGRESSI



MIOLOGIA, CRONACA DA NAPOLI

Dal 18 al 23 maggio scorsi l'hotel Royal Continental di Napoli ha ospitato il XII congresso della Mediterranean Society of Myology (MSM) e il XV congresso nazionale dell'Associazione Italiana di Miologia (AIM), entrambi patrocinati da UILDM.



In foto. Victor Dubowitz e Giovanni Nigro, protagonisti della storia internazionale della miologia.

Luisa Politano
Presidente CMS UILDM

Giovanni Nigro, padre fondatore della miologia italiana e mondiale, con la collaborazione mia, di Vincenzo Nigro e del direttivo di entrambe le società scientifiche, ha portato a Napoli i prestigiosi congressi di MSM e AIM, occasione per i maggiori esperti nazionali e internazionali nell'ambito delle patologie neuromuscolari di delineare un quadro completo su diagnosi, patogenesi e cura, nonché sugli studi in corso e le prospettive future della ricerca. Ampia è stata la partecipazione di colleghi giovani ed entusiasti (circa il 60% degli iscritti) ai quali è stato dato molto spazio, soprattutto nelle comunicazioni orali e nelle sessioni poster che hanno dato vita a interessanti dibattiti. Commovente il saluto finale del professor Nigro, nelle vesti di padrone di casa.

XII congresso MSM

I temi principali hanno riguardato le atrofie muscolari spinali, le miopatie infiammatorie, le

applicazioni della next generation sequencing (Filippo Maria Santorelli, CMS UILDM, e Vincenzo Nigro), il coinvolgimento cardiaco nelle distrofie muscolari, le laminopatie, i nuovi approcci terapeutici (Sonia Messina, CMS UILDM). Durante il congresso sono stati assegnati i premi "Gaetano Conte" - dal nome del medico napoletano che per primo descrisse la distrofia muscolare di Duchenne - a Haluk Topaloglu, Università di Ankara (Turchia) e Claude Desnuelle, Università di Nizza (Francia), particolarmente distintisi nel campo delle scienze cliniche e di base. La lettura conclusiva "The progress of Myology in the last 30 years", del neurologo britannico Victor Dubowitz, ha permesso ai presenti di ripercorrere la storia della miologia attraverso le parole di chi l'ha vissuta e ne è stato parte fondamentale.

XV congresso AIM

Si è aperto mercoledì 20 maggio con un pomeriggio dedicato alle associazioni, coordinato e moderato da Cira Solimene, Giampiero Griffio e Maurizio Moggio, presidente di AIM. Un confronto paritario tra esperti e rappresentanti

dei pazienti intervenuti a illustrare le proprie attività, in un'ottica di concreta sussidiarietà orizzontale. Focus, anziché contenuti prettamente medico-scientifici, la gestione quotidiana del carico assistenziale in termini di costi socio-economici e psicologici. Da segnalare anche gli interventi di Giampiero Griffio e Carlo Giacobini sui diritti delle persone con disabilità.

Il successo più grande? Aver visto per la prima volta una così folta platea di medici ascoltare la voce dei pazienti senza guardare mai l'orologio! Il congresso è proseguito nei giorni successivi tra workshops e letture magistrali su atrofie muscolari spinali - con l'intervento molto apprezzato di Angela Berardinelli, CMS UILDM - laminopatie, nuove forme di distrofie dei cingoli, malattie lisosomiali e malattie della giunzione neuromuscolare. Gli aspetti riabilitativi sono stati il tema portante del workshop congiunto AIM-SIRN-SIMFER in cui è stato ribadito il ruolo essenziale dell'equipe multidisciplinare (fisiatra, ortopedico, cardiologo, pneumologo e miologo) nella gestione del paziente neuromuscolare. Ampio spazio è stato dato ai più recenti e promettenti approcci terapeutici (Ataluren, Givinstat, Exon Skipping).