

RICERCA IN MOVIMENTO

VOLUME 5, NUMERO 2, 2018

4° CONGRESSO ACCADEMIA LIMPE-DISMOV: UN'OCCASIONE DI INCONTRO PIENA DI NOVITÀ

Dal 24 al 26 maggio si terrà a Roma il 4° Congresso dell'Accademia LIMPE-DISMOV con un programma denso di argomenti di grande attualità e sessioni plenarie in cui verranno discussi temi importanti che riguardano la malattia di Parkinson e gli altri disturbi del movimento. In particolare, quest'anno si approfondiranno i meccanismi patogenetici e fisiopatologici delle manifestazioni cliniche della malattia di Parkinson e degli altri disordini del movimento e si illustreranno le tecnologie avanzate (telemedicina e sensori wireless) per la valutazione dei pazienti e di terapie innovative. I corsi di aggiornamento affronteranno numerosi temi scientifici e saranno aperti a tutti i partecipanti, permettendo l'incontro tra gli esperti anche di altre aree specialistiche per affrontare temi pertinenti alla gestione clinica dei pazienti con malattia di Parkinson. Grazie al supporto incondizionato di aziende farmaceutiche, le varie sessioni scientifiche affronteranno tutte le novità in ambito di terapia farmacologica e non. L'Accademia LIMPE-DISMOV, da sempre vicina alle professioni sanitarie, ha organizzato anche corsi dedicati agli psicologi, ai fisioterapisti e per la prima volta anche ai terapisti occupazionali. Infine spazio ai giovani! Il Comitato Scientifico ha ricevuto moltissimi contributi scientifici da giovani ricercatori che lavorano in vari centri italiani ed i risultati di queste ricerche verranno presentati durante il congresso. Il congresso rappresenta un'importante

FONDAZIONE LIMPE
PER IL PARKINSON ONLUS



IN QUESTO NUMERO

- pag. 2 **Dalla identificazione di mutazioni genetiche alla scoperta di nuove terapie**
F. Mancini, A. Ciammola
- pag. 3 **Le novità terapeutiche nella malattia di Parkinson**
G. Cossu
- pag. 4 **I tremori nella malattia di Parkinson**
G. Fabbrini
- pag. 5 **Un parkinsonismo "accelerato": la demenza a corpi di Lewy**
G. Defazio, L. Fadda
- pag. 7 **Le distonie**
P. Cortelli, F. Morgante

occasione per incontrare i tanti clinici italiani che da anni si occupano di malattia di Parkinson e disturbi del movimento provenienti da tutta Italia ed è aperto anche alla partecipazione dei pazienti che potranno informarsi su tutte le ultime novità inerenti la malattia di Parkinson.

**SOSTIENI LA RICERCA
CONTRO IL PARKINSON**

CINQUE X MILLE
C.F. 12809581007

INSERISCI IL CODICE FISCALE DELLA FONDAZIONE LIMPE PER IL PARKINSON ONLUS NELLA TUA DICHIARAZIONE DEI REDDITI.
AIUTERAI COSÌ LA RICERCA SULLA MALATTIA DI PARKINSON E SUI DISTURBI DEL MOVIMENTO.
IL VOSTRO SOSTEGNO RAPPRESENTA PER NOI UNA PREZIOSA OPPORTUNITÀ PER INVESTIRE SUL FUTURO DELLA RICERCA.

DALLA IDENTIFICAZIONE DI MUTAZIONI GENETICHE ALLA SCOPERTA DI NUOVE TERAPIE



FRANCESCA MANCINI

Università degli Studi di Milano, Centro Dino Ferrari
U.O. Neurologia, Stroke Unit e Laboratorio di Neuroscienze,
IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano



ANDREA CIAMMOLA

Le tecniche di analisi del DNA messe a punto dagli Anni 80 in poi hanno permesso di identificare mutazioni genetiche responsabili di numerose malattie neurologiche ereditarie. Nel 1997, in particolare, fu identificata per la prima volta la mutazione genetica di una forma ereditaria di malattia di Parkinson. Da allora moltissimi studi hanno permesso di individuare mutazioni in più di 20 diversi geni responsabili del Parkinson. In queste forme di malattia di Parkinson, chiamate "geneticamente definite", il difetto genetico può essere trasmesso ereditariamente ai figli. È importante, tuttavia, specificare che soltanto il 10% circa dei casi di Parkinson ha una causa genetica certa, mentre nella maggioranza dei casi, definite forme sporadiche o

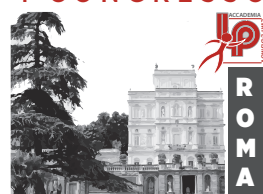
idiopatiche, non è presente familiarità e la malattia si sviluppa probabilmente per una combinazione di fattori genetici e ambientali non ancora completamente compresi.

L'identificazione dei difetti genetici associati alla malattia di Parkinson ha permesso di compiere fondamentali passi in avanti nella ricerca di nuove terapie farmacologiche. Ogni nuovo farmaco, prima di essere sperimentato nell'uomo, deve essere prima testato, per verificarne sicurezza ed efficacia, in modelli chiamati preclinici. Questi modelli sono essenzialmente cellule in vitro o modelli animali che riproducono le caratteristiche della malattia. L'identificazione delle mutazioni genetiche associate al Parkinson ha permesso di creare, tramite tecniche di ingegneria genetica, dei modelli preclinici che hanno le stesse mutazioni genetiche presenti nei pazienti parkinsoniani. Questi modelli sono tutt'oggi oggetto di studi per comprendere, da una parte, come il difetto genetico possa causare alterazioni nella funzionalità neuronale e, dall'altra, per identificare farmaci efficaci nel prevenire i danni neuronali. Una delle scoperte più rilevanti, ottenute grazie a questi studi, riguarda la proteina chiamata alfa-sinucleina. Nei pazienti portatori di mutazioni nel gene dell'alfa-sinucleina (SNCA), come pure nei pazienti con malattia di Parkinson sporadica, l'alfa-sinucleina si accumula all'interno di aggregati proteici complessi chiamati "corpi di Lewy", che potrebbero avere un ruolo importante nella disfunzione neuronale. Lo studio del processo di formazione e diffusione dei corpi di Lewy, nei modelli sperimentali con mutazione SNCA ha contribuito in modo rilevante allo sviluppo di terapie neuroprotettive. Diverse aziende farmaceutiche, infatti, hanno già iniziato a testare terapie anticorpali nel tentativo di ridurre la tossicità dell'alfa-sinucleina nelle forme sporadiche di Parkinson. L'anticorpo RO7046015 sarà testato, infatti, per valutare l'efficacia nel ridurre i sintomi motori in 300 pazienti parkinsoniani. Il SAR402671, altra molecola oggetto di studi clinici, sarà presto testata su più di 200 pazienti portatori di mutazioni nel gene della beta-glucocerebrosidase (GBA). Altri farmaci mirati a modificare gli effetti deleteri della mutazione del gene LRRK2 (la causa più frequente di Parkinson genetico) sono studiati in modelli animali preclinici e si sono dimostrati sicuri nella sperimentazione sull'uomo. Mentre sono in corso le prime sperimentazioni di terapie neuroprotettive nei pazienti con Parkinson, numerosi altri progetti si ricerca, condotti in Italia e all'estero, stanno valutando l'efficacia in fase pre-clinica di possibili nuove terapie neuroprotettive in differenti forme genetiche di malattia, quali, ad esempio quelle da mutazioni del gene PARKIN. Complessivamente, i risultati fin qui brevemente riassunti dimostrano l'importanza che gli studi genetici sulla malattia di Parkinson hanno, e avranno in futuro, per l'identificazione di nuove terapie in grado di prevenire il Parkinson o di arrestarne il decorso in pazienti già affetti.

**4° CONGRESSO
ACCADEMIA LIMPE-DISMOV**
ACCADEMIA ITALIANA PER LO STUDIO DELLA MALATTIA DI PARKINSON
E I DISORDINI DEL MOVIMENTO

Centro Congressi - A.Roma Lifestyle Hotel

4° CONGRESSO



24-26 MAGGIO 2018

LE NOVITÀ TERAPEUTICHE NELLA MALATTIA DI PARKINSON

SVILUPPI INNOVATIVI DEI TRATTAMENTI ATTUALI

Levodopa - Rappresenta tuttora il principale trattamento farmacologico della malattia di Parkinson. Scoperta oltre cinquant'anni fa, questa sostanza ha portato sollievo a milioni di pazienti fornendo, rispetto alle altre terapie disponibili, il maggior beneficio sui sintomi motori con il minor numero di effetti collaterali. Tuttavia, il suo uso a lungo termine è associato allo sviluppo di fluttuazioni della risposta motoria. Per ovviare a questo esistono delle pompe d'infusione che forniscono un flusso costante del farmaco direttamente nel sottocute o addirittura nell'intestino per il suo corretto assorbimento. Sono anche disponibili cerotti che permettono l'erogazione transdermica continua di un farmaco analogo alla Levodopa (Rotigotina). Tra circa un anno saranno, inoltre, immesse sul mercato delle capsule a lento rilascio da applicare sulla cute o sotto la lingua per massimizzare l'assorbimento e la biodisponibilità del farmaco.



GIOVANNI COSSU

Direttore Centro Parkinson
Dipartimento Neuroscienze
AO Brotzu (Cagliari)

Stimolazione Cerebrale Profonda - L'opzione chirurgica (costituita dalla stimolazione cerebrale profonda) è indicata per i pazienti che hanno complicazioni motorie che non possono essere adeguatamente gestite con la terapia farmacologica. È costituita da un microstimolatore impiantato sotto la clavicola che, tramite sottilissimi cateteri, invia ai nuclei interessati dalla malattia microimpulsi elettrici in grado di riportare i neuroni dopaminergici alle condizioni in cui rispondevano ancora ai farmaci. Tale terapia chirurgica è praticata da circa vent'anni, ma negli ultimi tempi i progressi tecnologici hanno consentito una sua maggiore sicurezza ed efficacia. Sono oggi disponibili elettrodi in grado di dirigere e focalizzare con la massima accuratezza e precisione i fasci di stimolazione e si stanno sviluppando tecnologie in grado di monitorare l'attività elettrica neuronale e rispondere automaticamente con una stimolazione appropriata soltanto quando rilevano un segnale anomalo.

TERAPIE ALL'ORIZZONTE

Immunoterapie - Una delle più grandi scoperte di questi ultimi anni è il riconoscimento di sintomi e marcatori biologici localizzati al di fuori del sistema nervoso centrale che rappresentano dei "campanelli d'allarme" che segnalano con anticipo lo sviluppo dei sintomi del Parkinson. In particolare, l'identificazione di una specifica proteina, l'alfa-sinucleina, che ha un ruolo chiave nella genesi della malattia, sta concentrando l'attenzione dei ricercatori per lo sviluppo di terapie capaci, in una fase precoce di malattia, di "imbrigliare" il sistema immunitario in modo da impedire alla proteina di aggregarsi e produrre le reazioni infiammatorie che danneggiano irreparabilmente neuroni. Oggi in diversi centri, alcuni anche in Italia, sono in corso trials clinici per testare sui pazienti l'efficacia degli anticorpi anti alfa-sinucleina. I primi risultati appaiono promettenti.

Terapie cellulari - Anche se negli Anni 90 i risultati non erano incoraggianti, recentemente i laboratori clinici, in Italia e all'estero, hanno iniziato a riesaminare il potenziale terapeutico delle cellule staminali. Ciò è dovuto alla scoperta di un nuovo tipo di cellule chiamate IPS che consentono ai ricercatori di coltivare staminali funzionanti dalle cellule della pelle del paziente stesso. Questo ha portato a nuove strategie di sviluppo e all'impianto delle cellule con risultati sorprendenti in modelli animali. Diversi centri clinici si stanno attrezzando per test su pazienti previsti per la fine del 2018.

Terapie per la modificazione genica - I progressi nel campo della biologia molecolare stanno aprendo nuovi scenari terapeutici grazie alle tecniche di modificazione genica. La più promettente è chiamata CRISPR, metodica che consente ai ricercatori di "tagliare e incollare" il codice genetico, modulando l'attività dei geni patologici. CRISPR è stato recentemente utilizzato per la prima volta in un paziente affetto da cancro del polmone in Cina, ma è attiva la ricerca sui disordini neurodegenerativi, inclusa la malattia di Parkinson.

I TREMORI NELLA MALATTIA DI PARKINSON

Il tremore è considerato uno dei segni motori più caratteristici della malattia di Parkinson. Il tipico tremore dei pazienti parkinsoniani si manifesta in condizione di riposo e scompare quando si esegue un movimento volontario. Il tremore a riposo coinvolge più frequentemente gli arti superiori, spesso in modo asimmetrico, ma può interessare anche gli arti inferiori e il mento. Tuttavia, nei pazienti parkinsoniani è possibile osservare anche altri tipi di tremore e, in particolare, tremori che si manifestano durante il mantenimento di una specifica



GIOVANNI FABBRINI

Dip.to Neurologia e Psichiatria
Sapienza Università di Roma

postura (tremore posturale) o durante l'esecuzione di un movimento volontario (tremore cinetico). Il tremore posturale può essere riscontrato in più della metà dei pazienti. I clinici si sono resi conto, tuttavia, che osservando attentamente il paziente è possibile individuare due diversi tipi di tremore posturale: il tremore ri-emergente e il tremore posturale propriamente detto. Il tremore ri-emergente compare alcuni secondi dopo l'assunzione della postura, generalmente rappresentata dall'estensione degli arti superiori, ed è sempre associato alla presenza di tremore a riposo. Il tremore posturale propriamente detto compare nel momento stesso in cui si assume una postura e non è necessariamente associato al tremore a riposo. Studi clinici suggeriscono che il tremore ri-emergente sia presente in circa il 20% dei pazienti, mentre studi neurofisiologici rivelano che possa essere riscontrato in circa l'80% dei pazienti con tremore posturale. Questa discrepanza è giustificata dalla maggiore sensibilità delle tecniche neurofisiologiche, principalmente rappresentate dall'elettromiografia e dall'accelerometria, nel rilevare la transitoria scomparsa del tremore dopo l'assunzione di una postura. Il tremore ri-emergente è considerato una variante clinica del tremore a riposo piuttosto che una forma alternativa di tremore posturale. Tale interpretazione è suggerita dall'osservazione che il tremore a riposo e il tremore ri-emergente presentano la stessa frequenza (circa 4-6 Hz) e lo stesso tipo di attivazione dei muscoli antagonisti. È stato, inoltre, osservato che la gravità del tremore ri-emergente correla con la gravità del tremore a riposo. Si ritiene, pertanto, che il tremore ri-emergente sia una "continuazione" del tremore a riposo e che la transitoria interruzione tra i due tremori sia imputabile alla presenza del movimento volontario di assunzione di una postura. Il tremore posturale propriamente detto compare, infatti, nel momento stesso in cui si assume una postura. La frequenza nel tremore posturale può essere più elevata rispetto al tremore a riposo e ri-emergente di circa 3.5 Hz.

Infine, nella malattia di Parkinson è possibile osservare il cosiddetto tremore cinetico, ossia un tremore che compare durante l'esecuzione di un movimento volontario e che è spesso associato alla presenza di tremore posturale. Molti pazienti riferiscono che il tremore posturale e il tremore cinetico sono maggiormente disabilitanti del tremore a riposo, poiché interferiscono con i movimenti volontari e quindi con le comuni attività della vita quotidiana. Un'altra caratteristica che distingue i vari tipi di tremore è la risposta alla terapia farmacologica. Il tremore a riposo e il tremore ri-emergente presentano un significativo miglioramento (del 30% circa) dopo l'assunzione di terapia dopaminergica, al contrario del tremore posturale e del tremore cinetico che non risentono di questa terapia. Tale osservazione ha un'importante implicazione clinica poiché suggerisce l'utilizzo di differenti approcci terapeutici nei vari tipi di tremore e conferma l'ipotesi secondo la quale il tremore posturale riflette un maggior coinvolgimento di circuiti cerebrali non dopaminergici. In conclusione, nella malattia di Parkinson è possibile identificare diversi tipi di tremore. La corretta classificazione dei vari tipi di tremore da parte dello specialista neurologo durante la visita è di importanza cruciale poiché non è limitata alla caratterizzazione clinica dei pazienti ma ha importanti implicazioni terapeutiche e fisiopatologiche.

PER RICEVERE RICERCA IN MOVIMENTO

INVIARE LA SCHEDA CHE TROVERETE ALL'INTERNO DELLA RIVISTA A:

FONDAZIONE LIMPE PER IL PARKINSON ONLUS - VIALE SOMALIA 133 - 00199 ROMA
OPPURE VIA FAX AL NR. 06-98380233 O VIA E-MAIL A INFO@FONDAZIONELIMPE.IT

ABBONAMENTO € 15,00

MODALITÀ DI PAGAMENTO:

- BOLLETTINO POSTALE c/c 001034227957 intestato a: FONDAZIONE LIMPE PER IL PARKINSON ONLUS
- BONIFICO SU BANCO POSTA - intestato a: FONDAZIONE LIMPE PER IL PARKINSON ONLUS -
IBAN IT44U0760103200001034227957

Si prega di indicare nella causale del pagamento nome, cognome e indirizzo. In caso contrario non sarà possibile inviare la rivista.

UN PARKINSONISMO “ACCELERATO”: LA DEMENZA A CORPI DI LEWY



GIOVANNI DEFAZIO



LAURA FADDA

Clinica Neurologica
Università degli Studi di Cagliari

La demenza a corpi di Lewy (DLB) è una malattia neurodegenerativa dell'adulto che coinvolge le funzioni cognitive e motorie. Il nome si deve alla scoperta, all'interno dei neuroni, di alcune aree cerebrali di aggregati della proteina alfa-sinucleina che prendono il nome appunto di “corpi di Lewy”. Si tratta della stessa proteina e degli stessi aggregati proteici presenti nel cervello dei soggetti affetti da malattia di Parkinson. In analogia con quest'ultima, la DLB presenta nell'85% dei casi un disturbo del movimento caratterizzato da ipocinesia e bradicinesia, dal progressivo irrigidimento del tronco e degli arti, dalla riduzione della mimica facciale e dei riflessi posturali con instabilità

e cadute. Il sintomo principale, senza il quale non è possibile sospettare una DLB, è la demenza che si manifesta prima o contemporaneamente al disturbo motorio e coinvolge primariamente le funzioni visuo-spaziali (quelle cioè che consentono all'individuo di percepire e interagire con l'ambiente circostante) e le funzioni esecutive (capacità di organizzare le azioni in sequenza, spostare in maniera flessibile l'attenzione da un'azione all'altra, pianificare strategie di comportamento appropriate). Spesso i pazienti con DLB presentano anche un disturbo del sonno in fase REM che precede, generalmente, di alcuni anni la demenza e tende a un progressivo miglioramento nel corso della storia naturale di malattia. Tale disturbo si caratterizza per la presenza di comportamenti verbali e motori che si verificano quando il soggetto dorme e sogna (fase del sonno REM). Spesso i pazienti descrivono sogni molto vividi e angoscianti e si comportano nel sonno come se stessero vivendo attivamente, producendo movimenti, grida e gesti.

Altra caratteristica clinica di rilievo della DLB è la frequente presenza di fluttuazioni delle performance cognitive e di alterazioni transitorie del livello di coscienza (da un'alterazione del livello di attenzione, con eloquio incoerente e talora riduzione della vigilanza, fino a un quadro classico di delirium) che possono essere difficili da riconoscere. L'80% dei pazienti affetti da DLB, infine, presenta allucinazioni visive che solitamente riguardano persone o animali, talora in movimento. Parkinsonismo, demenza, disturbi del sonno REM, fluttuazioni dello stato di coscienza e allucinazioni

24 NOVEMBRE 2018

GIORNATA NAZIONALE PARKINSON



PRO MUOVI AMO
la Ricerca.

Un'iniziativa promossa da



UN PARKINSONISMO “ACCELERATO”: LA DEMENZA A CORPI DI LEWY

visive sono i criteri più rilevanti per la diagnosi di DLB, tuttavia altri sintomi e segni possono accompagnare la malattia. Tra questi sono si annoverano l'eccessiva sensibilità ai farmaci neurolettici, le sincopi o altri episodi di perdita di coscienza, la disautonomia (incontinenza urinaria, stipsi, difficoltà nella digestione, ipotensione ortostatica, ecc.), l'ipersonnia, la riduzione dell'olfatto, l'apatia, l'ansia e la depressione. DLB e malattia di Parkinson sono, pertanto, accomunate non solo dal deposito, nei neuroni di aree cerebrali specifiche, della stessa sostanza, l'alfa-sinucleina, ma anche da tutta una serie di problematiche motorie e non motorie. Ciò spiega perché le due malattie, specie all'esordio, possano essere confuse tra loro. La differenza sostanziale tra le due condizioni sta nella tempistica con cui le problematiche motorie e non motorie si manifestano. Rispetto alla malattia di Parkinson, la DLB si caratterizza per un decorso molto più rapido e una precoce comparsa di demenza e di problematiche motorie resistenti ai farmaci pro-dopaminergici (come i disturbi dell'equilibrio e le cadute). Approfondire le motivazioni del differente decorso clinico di DLB e malattia di Parkinson potrebbe rappresentare una via attraverso cui migliorare le nostre conoscenze sui meccanismi di neuro-degenerazione che sono alla base di queste patologie. La diagnosi della DLB può avvalersi, oltre che dei parametri clinici menzionati, anche di una serie di esami clinici specifici volti a identificare la presenza di biomarcatori della malattia. Tra questi figurano la scintigrafia cerebrale con tracciante per il trasportatore della dopamina (DatScan), la scintigrafia miocardica con metaiodobenzilguanidina (MIBG) e la polisonnografia (PSG). Nonostante la scintigrafia cerebrale con Dat presenti scarsa utilità nella diagnostica differenziale della DLB da altre patologie associate a parkinsonismo, questo esame ha un ruolo fondamentale nella diagnostica differenziale della DLB dalla malattia di Alzheimer. La scintigrafia miocardica con MIBG trova spazio nella DLB per la presenza, in tale patologia, di un discreto grado di compromissione delle terminazioni nervose miocardiche. L'esame, infatti, dimostrando la perdita d'innervazione simpatica cardiaca che tipicamente si riscontra nella DLB, consente di distinguere tale patologia da altre forme di demenza come la malattia di Alzheimer. La polisonnografia consente, invece, di studiare l'attività encefalica e muscolare durante il sonno e di verificare la presenza di disturbi della fase REM. Altri biomarcatori, definiti di supporto alla diagnosi di DLB, sono rappresentati dall'imaging encefalico con TC/RMN, atto a dimostrare l'assenza di marcati segni di atrofia della corteccia temporo-ippocampale, l'imaging encefalico perfusionale/metabolico (SPECT/PET), per verificare la presenza di una ridotta attivazione della corteccia occipitale nella DLB, e l'elettroencefalogramma, per dimostrare la presenza di alterazioni dell'attività elettrica nelle regioni posteriori dell'encefalo.

Non esiste ancora una terapia specifica per la DLB, tuttavia i pazienti possono trarre beneficio dall'impiego di alcune terapie sintomatiche finalizzate alla gestione dei sintomi cognitivi, psichiatrici e motori. I farmaci anticolinesterasici, utilizzati per l'Alzheimer, possono migliorare le prestazioni cognitive, la funzionalità quotidiana e ridurre allucinazioni e sintomi psicotici nei pazienti con DLB. Il parkinsonismo nella DLB, seppur meno responsivo alla terapia rispetto a quanto si osserva nella malattia di Parkinson, può in alcuni casi beneficiare della levodopa, in genere somministrata a dosi minime per il potenziale effetto esacerbante su allucinazioni e psicosi. È opportuno, infine, considerare che l'elevata sensibilità ai farmaci neurolettici ne condiziona l'utilizzo in caso di psicosi: l'impiego di farmaci anticolinesterasici o, in alternativa, della quetiapina risulta in questi casi preferibile.

OSSERVATORIO *Nazionale* PARKINSON

www.osservatorionazionaleparkinson.it

Visita il portale dell'Accademia LIMPE-DISMOV sulla malattia di Parkinson,
uno strumento che consente di accedere a informazioni scientifiche e di servizio,
frutto di un lavoro sinergico tra scienziati, pazienti e Istituzioni.

LE DISTONIE

La distonia è un disturbo del movimento caratterizzato da contrazioni muscolari involontarie che causano posture sostenute e/o movimenti torsionali e spesso ripetitivi. Molte patologie neurologiche possono determinare questo disturbo, pertanto i quadri clinici sono molto eterogenei anche in base al distretto corporeo colpito. Le distonie possono essere generalizzate (quando tutti i distretti corporei ne sono affetti) oppure focali (quando un solo distretto è colpito) come nel caso del blefarospasmo (che determina chiusura involontaria e ripetitiva degli occhi) e nella distonia cervicale (che determina movimenti involontari del capo a causa di contrazioni muscoli dei muscoli cervicali). Nella maggior parte dei casi ad esordio adulto, la distonia è focale, sebbene in una piccola proporzione di pazienti, in età più avanzata, la sintomatologia può diffondersi ad un distretto corporeo contiguo. Nei pazienti ad esordio adulto la distonia è, inoltre, spesso idiopatica, ossia non si è grado di conoscerne la causa e non vi sono lesioni cerebrali responsabili dei sintomi. Nei pazienti in età pediatrica la distonia è spesso generalizzata e può essere causata da mutazioni genetiche, come quella della TorsinA (DYT1). La distonia è uno dei disturbi del movimento più difficile da diagnosticare e da trattare clinicamente, data la sua eterogeneità clinica ed eziologica che causa diversi livelli di disabilità a seconda dell'età di esordio e dei distretti corporei colpiti. Una diagnosi errata crea grandi difficoltà nei pazienti distonici, porta a sottostimare questa sindrome negli studi epidemiologici e a ritardare la diagnosi eziologica e il corretto trattamento.

Negli ultimi anni le nuove scoperte scientifiche hanno rivoluzionato l'approccio clinico verso questa tipologia di pazienti, consentendo di mettere in atto terapie mirate secondo il sottotipo clinico. Il trattamento si basa principalmente su farmaci come il triesifenidile ed il baclofene (che risultano più efficaci in età pediatrica), l'infiltrazione con tossina botulinica (che è il trattamento di prima scelta nelle distonie cervicali e del distretto facciale) e la neurochirurgia funzionale detta Stimolazione Cerebrale Profonda (per le distonie generalizzate e le distonie cervicali gravi che non hanno beneficio dalla tossina botulinica). Infine, le tecniche di neuro-riabilitazione si stanno affermando come efficace terapia complementare in grado di migliorare ulteriormente l'effetto delle terapie farmacologiche e chirurgiche. In Italia l'Associazione per la Ricerca sulla Distonia (ARD) (www.distonia.it), un'associazione di pazienti distonici, è molto attiva nel divulgare informazioni su questo disturbo e collabora con l'Accademia LIMPE DISMOV (www.accademialimpedismov.it) nel promuovere la ricerca scientifica su questa patologia.



PIETRO CORTELLI

Università di Bologna
Presidente Accademia
LIMPE-DISMOV



FRANCESCA MORGANTE

Università di Messina
Segretario Accademia
LIMPE-DISMOV

WEBINAR PARKINSON

Incontri virtuali rivolti principalmente a pazienti, caregiver e familiari per affrontare argomenti di loro interesse e diffondere informazioni corrette sulla malattia di Parkinson. Per informazioni: info@accademialimpedismov.it

WEBINAR FUTURI

9 MAGGIO 2018
Dalle 15.00 alle 16.00

Terapie sperimentali

Moderatore: G. Cossu (Cagliari)
Relatore: R. Ceravolo (Pisa)

31 MAGGIO 2018
Dalle 15.00 alle 16.00

Informare i familiari
per una migliore gestione delle persone
con malattia di Parkinson a domicilio

Moderatore: N. Modugno (Pozzilli)
Relatore: D. Volpe (Arcugnano)

4 CONSIGLI PER LE ATTIVITÀ DELLA VITA QUOTIDIANA

a cura di M. Cristina Rizzetti

Non farsi sostituire dal caregiver, ma farsi aiutare nei compiti più difficili.

1° CONSIGLIO

2° CONSIGLIO Igiene Personale

Se è presente instabilità posturale, mantenere la posizione seduta sia al lavandino, sia nella doccia; disporre gli oggetti per l'igiene personale (sapone, spazzolino, asciugamani) in modo che siano facilmente raggiungibili. Se necessario, apportare modifiche ambientali al bagno (per esempio maniglioni).



Vestirsi e svestirsi in posizione seduta (meglio usare una sedia con i braccioli), scegliendo indumenti comodi più facili da mettere e togliere. Scegliere calzature con chiusure a velcro anziché le stringhe.



3° CONSIGLIO Abbigliamento

4° CONSIGLIO Alimentazione

Sedersi correttamente a tavola controllando bene la posizione del tronco (appoggiare i gomiti al tavolo può aiutare ad utilizzare le posate). Utilizzare posate con impugnature grandi per facilitare la presa e la cannuccia per bere, bicchieri antiribaltamento e attrezzi che facilitano l'apertura di bottiglie e barattoli. È sempre meglio usare materiali antiscivolo che stabilizzino gli oggetti.



ACCADEMIA LIMPE-DISMOV

CONSIGLIO DIRETTIVO

Presidente

P. Cortelli

Presidente Eletto

L. Lopiano

Past-President

A. Berardelli

G. Defazio

Segretario

F. Morgante

Tesoriere

R. Marconi

Consiglieri

A. Albanese

L. Avanzino

C. Colosimo

G. Fabbrini

F. Mancini

M.T. Pellicchia

M. Zappia

REVISORI DEI CONTI

A. Antonini

G. Cossu

V. Thorel

FONDAZIONE LIMPE PER IL PARKINSON ONLUS

CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE

Presidente

A. Berardelli

Segretario

F. Morgante

Consiglieri

P. Cortelli

G. Defazio

R. Marconi

EDITORS

Alfredo Berardelli

Giovanni Defazio

Segreteria Editoriale

Francesca Martillotti

Silvia Mancini

Lucia Faraco

Redazione

Ivana Barberini



ALFREDO BERARDELLI
Presidente
Fondazione LIMPE

Dipartimento di
Neurologia e Psichiatria
Sapienza Università di Roma

EDITORS

GIOVANNI DEFAZIO
Past President
Accademia LIMPE-DISMOV

Clinica Neurologica,
Università degli Studi
di Cagliari

