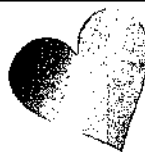


NOTIZIE EA

Notiziario di Informazione a cura di A.I.S.EA Onlus

Sito Web www.aisea.org



Le Quattro Candele

Quattro candele, bruciando, si consumavano lentamente. Il luogo era talmente silenzioso, che si poteva ascoltare la loro conversazione.

La prima diceva: "Io sono la **Pace** ma gli uomini non riescono a mantenermi; penso proprio che non mi resti altro da fare che spegnermi!".

Così fu e a poco a poco la candela si lasciò spegnere lentamente.

La seconda disse: "Io sono la **Fede**.

Purtroppo non servo a nulla.

Gli uomini non ne vogliono sapere di me, e per questo motivo non ha senso che resti accesa".

Appena ebbe terminato di parlare, una leggera brezza soffiò su di lei e la spense.

Triste triste, la terza candela a sua volta disse:

"Io sono l'**Amore**. Non ho la forza per continuare a rimanere accesa.

Gli uomini non mi considerano e non comprendono la mia importanza.

Essi odiano perfino coloro che più li amano, i loro familiari".

E senza attendere oltre, la candela si lasciò spegnere.

Inaspettatamente un bimbo in quel momento entrò nella stanza e vide le tre candele spente.

Impaurito per la semioscurità disse: "Ma cosa fate voi?

Dovete rimanere accese, io ho paura del buio!".

E così dicendo scoppiò in lacrime.

Allora la quarta candela, impietositasi disse:

"Non temere, non piangere: finché io sarò accesa potremo sempre riaccendere le tre candele.

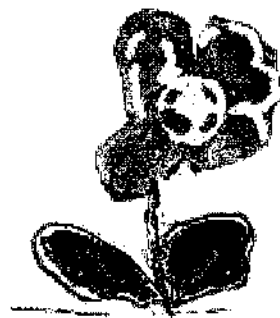
Io sono la **Speranza**".

Con gli occhi lucidi e gonfi di lacrime, il bambino prese la candela della speranza e riaccese tutte le altre.

Meeting A.I.S.EA
Edizione 2004

Un momento fondamentale per il progresso delle conoscenze sull'Emplegia Alternante e della ricerca delle sue cause. Il cammino verso la scoperta di una cura efficace, anche se ancora molto lungo, si illumina di nuove speranze ...

La Banca Italiana per l'Emplegia Alternante e il Bando di Finanziamento: strumenti preziosi a supporto della ricerca



Un fiore per A.I.S.EA
Alberto, 11 anni

Sommario:

Le Parole della Presidente	2
Meeting A.I.S.EA 2004 Comunicato dell'associazione	3
Meeting A.I.S.EA 2004 Riflessioni della Presidente	5
Assemblea dei Soci A.I.S.EA	6
La Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante	6
La Banca dei Dati Clinici Aggiornamento	7
Bando di Finanziamento per la Ricerca sulla Emiplegia Alternante	8
Nuove nomine nel Comitato Scientifico	9
Un nuovo Tesoriere	9
Commiato	9
Il Network Europeo per la Emiplegia Alternante	10
Collaborazione con l'Istituto Mario Negri	10
Riunione delle Associazioni Europee	11
Le associazioni in Europa	12
Con la FIAN al Congresso Nazionale SIN	14
Le Malattie Rare	15
Un ragazzo davvero eccezionale	16
Per una nonna speciale	17
Un'estate da "normali"	18
Ricordo di un caro amico	19
Lettera aperta alla Presidente	20
Il Metodo Feldenkrais®	20
Raccolta Fondi	21

**Il Comitato Scientifico
di A.I.S.EA**

- Prof. Maurizio Clementi
Servizio di Genetica Clinica -
Dipartimento di Pediatria
Università di Padova
Via Giustiniani, 3
35128 PADOVA
Tel. 049 8213572 Fax 049 8211425
maurizio.clementi@unipd.it
- Prof. Giuseppe Gobbi
Unità Operativa di Neuropsichiatria
Infantile
Ospedale Maggiore "C.A. Pizzardi"
Largo Nigrisoli, 2
40133 BOLOGNA
Tel. 051 6478461 Fax 051 6478949
Giuseppe.Gobbi@ausl.bologna.it
- Dott.ssa Tiziana Granata
Divisione di Neuropsichiatria Infantile
Istituto Neurologico C.Besta
Via Celoria, 11 - 20133 MILANO
Tel. 02 23942302 Fax 02 23942225
granata@istituto-besta.it
- Prof. Giovanni Neri
Servizio di Genetica Medica
Università La Cattolica S. Cuore
Policlinico Gemelli
Largo Francesco Vito, 1
Tel. 06 30154927 Fax 06 3054031
gneri@rm.unicatt.it
- Prof.ssa Edvige Veneselli
Reparto di Neuropsichiatria Infantile
Istituto G.Gaslini
Largo G.Gaslini, 5 - 16148 GENOVA
Tel. e Fax 010 381303
EdvigeVeneselli@ospedale-gaslini.ge.it
- Prof. Federico Vigevano
Divisione di Neurologia -
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Piazza Sant'Onofrio 4
00165 ROMA
Tel. 06 68592731 Fax 06 68592463
vigevano@opbg.net
- Dott. Claudio Zucca
Servizio Neurofisiopatologia
IRCCS "E.Medea"
Via Don L. Monza, 20
23482 Bosisio Parini (LC)
Tel. 031 877344 Fax 031 877499
zucca@bp.inf.it

**Le parole della
Presidente**

Cari amici,

questo numero del nostro giornalino è più esteso del solito, poiché, a causa dei troppi impegni associativi, non è stato possibile pubblicare il numero di primavera 2004.

Ciò significa che questo numero 10 raccoglie tutta la nostra storia associativa di un intero anno, e non solo in termini di attività promozionali ed informative, di progetti di ricerca e di eventi scientifici.

In questo numero c'è soprattutto un anno di vita delle nostre famiglie: le nostre esperienze quotidiane, le nostre difficoltà, le nostre paure, le nostre speranze ...

Tutto questo, io credo, costituisce la vera anima di A.I.S.EA, e rende la nostra associazione così viva e così attiva.

Per questo, le nostre esperienze personali e familiari sono riportate nel giornalino associativo, con la stessa importanza e dignità delle notizie sulla ricerca e delle informazioni tecniche e scientifiche.

Per questo, rinnovo a tutti voi l'invito ad inviare articoli per il giornalino. Informare gli altri, in modo sereno e disponibile, significa renderli più consapevoli delle nostre difficoltà e, in molti casi, più partecipi e solidali.

Un pensiero affettuoso va ai nonni dei nostri ragazzi e a tutte le meravigliose famiglie allargate di cui si parla nel giornalino, fatte di fratelli e sorelle, parenti, amici ... grazie per tutto l'impegno che dedicate ai nostri figli e a noi genitori, sollevandoci un po' dalla fatica quotidiana che la gestione della malattia comporta e cedendoci il tempo per riconquistare ogni giorno un po' di fiducia nella vita.

Anche voi siete una colonna portante di A.I.S.EA!

Spero di incontrarvi ancora numerosi al prossimo meeting associativo, nei giorni 19 e 20 Marzo 2005.

A tutti un augurio di Buone Feste Natalizie e un caro saluto.

Rosaria Vavassori

Meeting A.I.S.EA 2004

Perugia e Trevi, 19-21 Marzo 2004

Comunicato della Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante A.I.S.EA Onlus

Si è svolto a Perugia e Trevi il terzo Meeting Famiglie - Medici A.I.S.EA organizzato dall'associazione dei pazienti italiani.

Anche quest'anno A.I.S.EA ha organizzato un'importante iniziativa che si è articolata in due momenti:

1. una Working Session (Sessione di Lavoro) per medici e ricercatori che si è svolta Venerdì 19 Marzo a Perugia
2. il Meeting Nazionale Famiglie e Medici A.I.S.EA tenutosi nei giorni di Sabato 20 e Domenica 21 Marzo 2004 a Trevi.

In considerazione dell'interesse scientifico e dell'attualità degli argomenti trattati, la manifestazione ha ottenuto il patrocinio dell'Istituto Superiore di Sanità.

Nel corso della Working Session (WS) di Venerdì 19 Marzo è stato realizzato uno studio clinico sui disturbi del movimento caratteristici dell'Emiplegia Alternante, tramite la valutazione collegiale di videoregistrazioni effettuate lo scorso anno sui pazienti italiani.

Alla WS hanno partecipato i medici del Comitato Scientifico A.I.S.EA: il Dr Giuseppe Gobbi dell'Ospedale Maggiore C.A. Pizzardi di Bologna, il Pr Federico Vigeveno dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma, la Dr Tiziana Granata dell'Istituto Neurologico C. Besta di Milano e il Dr C. Zucca dell'Istituto Scientifico E. Medea di Bosisio Parini (LC).

Le videoregistrazioni sono state presentate dal Dr Gobbi e dalla Dr Melania Giannotta, sua collaboratrice, la quale già dallo scorso anno sta lavorando alla costruzione della Banca Dati Clinici per l'Emiplegia Alternante grazie a una borsa di studio finanziata da A.I.S.EA.

Alla WS ha partecipato anche un gruppo di genetisti italiani, tra i quali il Dr Filippo Martinelli, collaboratore del Dottor Giorgio Casari, responsabile del Laboratorio di Genetica Molecolare Umana dell'Ospedale San Raffaele di Milano, e la Dr Maria Teresa Bassi, dell'Istituto Scientifico E. Medea di Bosisio Parini

(LC), responsabile della Banca Italiana dei Campioni Biologici per le ricerche genetiche sulla Emiplegia Alternante.

In qualità di esperti internazionali sui disturbi del movimento in età pediatrica, sono intervenuti alla WS il Pr Emilio Fernandez Alvarez, dell'Ospedale San Joan de Deù di Barcellona, e il Dr Nardo Nardocci, dell'Istituto C. Besta di Milano.

Era presente anche la Dr Tsvetana Schyns, biologa responsabile del progetto ENRAH, il Network Europeo per la Emiplegia Alternante, che sarà finanziato dalla Comunità Europea.

Lo studio clinico è poi proseguito Sabato 20 Marzo, nell'ambito del Meeting Famiglie - Medici A.I.S.EA; per tutta la giornata gli esperti hanno effettuato delle valutazioni individuali sui pazienti intervenuti alla manifestazione.

Contemporaneamente, i medici e i ricercatori hanno anche illustrato alle famiglie i risultati ottenuti dai progetti di studio e ricerca già avviati nell'anno precedente e i piani di atti-

ività per i prossimi due anni. Tra questi, molto interessante per le famiglie è risultata la proposta di un protocollo riabilitativo specifico per la Emiplegia Alternante illustrato dal Dr Renato Borgatti, responsabile del Dipartimento di Neuroriabilitazione presso l'Istituto Scientifico E. Medea di Bosisio Parini (LC).

Nella mattinata di Domenica 21 Marzo la Dr Domenica Taruscio, responsabile del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, ha incontrato le famiglie descrivendo loro gli importanti progetti già avviati dal suo Centro in collaborazione con A.I.S.EA.

Successivamente l'avvocato Massimo Osler, Presidente A.I.N.P. - Associazione Nazionale Neuropatie Periferiche e Presidente FLAN - la Federazione Italiana delle Associazioni Neurologiche, della quale A.I.S.EA è socio fondatore, ha illustrato il ruolo attivo che il paziente affetto da Malattia Rara è chiamato ad assumere nei confronti degli operatori socio-sanitari e delle istituzioni.

(continua a pag. 4 ...)



Alcuni degli esperti intervenuti alla Working Session di Venerdì 19 Marzo 2004. In prima fila, da sinistra, la Dottorssa Tiziana Granata, il Dottor Nardo Nardocci e il Professor Emilio Fernandez Alvarez.

(... continua da pag. 3)

In conclusione, il Meeting A.I.S.EA 2004 ha costituito un momento significativo per il progresso della conoscenza dell'Emiplegia Alternante e delle sue cause, contribuendo così a rinnovare le speranze dei genitori coinvolti in un futuro migliore per i propri figli.

Il meeting ha infatti prodotto importanti risultati in merito ai seguenti punti:

1. Grazie allo studio clinico dei disturbi del movimento caratteristici dell'Emiplegia Alternante, è stato possibile arrivare ad una più attuale definizione clinica della malattia che apre nuove importanti prospettive per la ricerca delle cause del malfunzionamento responsabile e per la definizione di nuove strategie terapeutiche. Alla fine del meeting i medici hanno infatti prospettato alle famiglie la definizione di nuovi protocolli diagnostici, terapeutici e riabilitativi.
2. Grazie alla scoperta di una mutazione nel DNA dei componenti affetti di una famiglia greca e grazie alle analisi preliminari effettuate dalla Dr Bassi in collaborazione con il Labo-

ratorio del Dr Casari, è stato possibile individuare un nuovo gruppo di geni candidati per l'Emiplegia Alternante che andranno valutati con attività di screening già programmate per l'anno corrente. I risultati di queste prime indagini genetiche sono stati pubblicati nel successivo mese di agosto su un'importante rivista di genetica a livello internazionale.

3. E' stata ufficialmente avviata la Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante, composta dalla Banca dei Dati Clinici, che costituirà la base per nuovi studi clinici e strumentali, e dalla Banca dei Campioni Biologici, utilizzata per indagini genetiche. La Banca Italiana costituirà così un importante strumento di promozione e supporto ai progetti di ricerca.
4. La collaborazione già in atto da un paio di anni tra l'associazione e il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità ha portato alla partecipazione di A. I.S.EA al progetto di definizione delle Linee Guida per la Emiplegia Alternante per la presa in carico dei pazienti affetti, non solo in ambito strettamente sanitario, ma anche

educativo e socio-assistenziale.

5. Continua inoltre la collaborazione con il Centro per l'inserimento di tutta la casistica italiana nel Registro Nazionale Malattie Rare e l'ottenimento del Codice di Esenzione per l'Emiplegia Alternante ai sensi del Decreto Ministeriale N. 279/01.

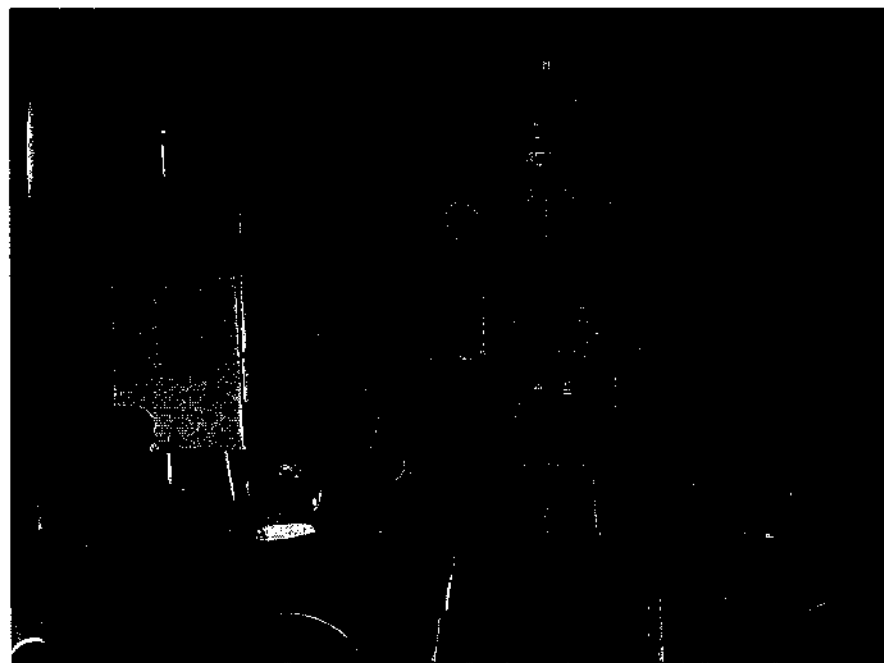
A.I.S.EA ringrazia tutti i partecipanti al Congresso, le famiglie con i loro ragazzi, i medici, i ricercatori italiani e stranieri e tutti quelli che con la loro presenza hanno dimostrato interesse e sensibilità ai problemi connessi alla Emiplegia Alternante.

Un particolare ringraziamento alla Dr Taruscio per la sua partecipazione e disponibilità a sostenere l'associazione anche per il futuro.

La nostra gratitudine va anche al Professor Emilio Fernandez Alvarez e al Dottor Nardo Nardocci. Grazie alla loro esperienza nei disturbi del movimento riconosciuta a livello internazionale, hanno saputo condurre con grande rigore la discussione che ha animato lo studio clinico e portarla a raggiungere innovativi risultati in merito alla definizione clinica della malattia e al suo trattamento.

Grazie all'avvocato Massimo Osler e a Maria Graziella Locatelli, insegnante del Metodo Feldenkrais®: due preziosi amici e sostenitori che hanno a cuore le sorti della nostra associazione e il benessere dei nostri ragazzi.

Infine un grazie di cuore al Comitato Scientifico A.I.S.EA che da sempre lavora in favore dei ragazzi affetti da Emiplegia Alternante e che in questo meeting ha rinnovato il suo impegno a dare un nuovo e concreto impulso alla ricerca delle cause di questa malattia così terribile e purtroppo ancora sconosciuta.



La Dottoressa Bassi presenta il suo lavoro di individuazione e studio della mutazione presente nel DNA della famiglia greca con mamma e figli affetti da Emiplegia Alternante.

Bassi MT, Bresolin N, Tonelli A, Nazos K, Crippa F, Baschirotto C, Zucca C, Bersano A, Dolcetta D, Boneschi FM, Barone V, Casari G.

A novel mutation in the ATP1A2 gene causes alternating hemiplegia of childhood.

Journal of Medical Genetics, Agosto 2004

Meeting A.I.S.EA 2004

Riflessioni della Presidente

Anche per questa edizione 2004 del nostro meeting associativo, vorrei proporvi alcune mie valutazioni e riflessioni.

Come riportato nel resoconto delle pagine precedenti, anche quest'anno al meeting vero e proprio è stata abbinata una working session riservata ai soli medici ed esperti. Tale sessione tecnica, svoltasi nella giornata di venerdì 19 Marzo, è stata dedicata ad uno studio clinico dei disturbi del movimento caratteristici dell'Emiplegia Alternante, attraverso la visione collegiale dei filmati dei nostri ragazzi raccolti dalla Dottoressa Giannotta per la Banca dei Dati Clinici.

A condurre lo studio sono stati invitati due esperti internazionali sui disturbi del movimento in età pediatrica, il Prof. Fernandez Alvarez, da Barcellona, e il Dottor Nardo Nardocci, da Milano. Io ho avuto il grande privilegio di partecipare, quale portavoce delle esperienze dei genitori, alle animate discussioni provocate dalla visione di tali filmati tra i medici partecipanti. Dalle mie risposte alle loro domande, gli esperti hanno tratto molte incoraggianti conferme alle nuove ipotesi che si stavano delineando.

Il Prof. Fernandez Alvarez e il Dottor Nardocci, nella giornata successiva, hanno anche visitato tutti i nostri ragazzi, in parallelo alle sessioni del meeting delle famiglie. La sera stessa il Prof. Fernandez Alvarez ha comunicato alle famiglie le sue conclusioni riguardo alla natura della malattia e le sue previsioni in merito agli esiti davvero risolutivi che potrà avere la cura, una volta individuato il malfunzionamento alla base.

Devo quindi concludere che, a differenza dell'edizione 2003, la sessione tecnica abbinata al meeting delle famiglie di quest'anno, è stata molto più mirata e produttiva; questo grazie soprattutto alla partecipazione di due grandi esperti quali appunto il Prof. Fernandez Alvarez e il Dottor Nardocci.

L'unica nota negativa può semmai essere rappresentata dal fatto che di tutte le molte nuove proposte di progetti di ricerca e di studio presentate alle famiglie, scaturite proprio dalle conclusioni derivate dalla working session, ad oggi solo



Alcuni dei bambini e ragazzi intervenuti al Meeting delle Famiglie A.I.S.EA.

Per tutta la durata dell'incontro, è stata loro riservata una grande sala giochi ed un gruppo di animatori li ha intrattenuti con varie attività ludiche. Molto nutrita e apprezzata quest'anno è stata anche la partecipazione di fratelli e sorelle, che hanno dato grande prova di affetto, di interesse e di partecipazione.

A tutti i nostri ragazzi, sempre forti e coraggiosi, è dedicato il successo del Meeting A.I.S.EA 2004.

alcune sono state avviate a stento. Vi posso però assicurare l'impegno continuo di A.I.S.EA in questo senso, affinché tutte le nuove brillanti idee emerse al meeting non vadano sprecate. Per quanto riguarda le famiglie, l'edizione di quest'anno ha dedicato loro dei momenti di attenzione più mirati: primo fra tutti, il seminario sul Metodo Feldenkrais®, tenuto con tanta amabilità e disponibilità dall'insegnante Maria Graziella Locatelli, che ha visto una nutrita partecipazione di adulti e ragazzi. Anche l'intervento dell'avvocato Massimo Osler ha suscitato grande interesse, e ancora di più l'animata discussione che ne è seguita in merito all'integrazione sociale dei nostri ragazzi, soprattutto nella scuola e nel tempo libero.

Forse non siamo riusciti ad accogliere con la dovuta attenzione le nuove famiglie che per la prima volta partecipavano al nostro meeting. Posso capire che l'impatto con la nostra realtà di amici

già affiatati, di bambini ed adulti rumorosi e vocianti, che discutevano dei loro problemi con tanta naturalezza e serenità, sia stato per loro un po' traumatico, dopo una vita intera trascorsa nell'isolamento. Mi sembra però che alla fine anche loro si siano lasciati conquistare dall'entusiasmo generale e abbiano potuto dare libero sfogo al loro naturale desiderio di scambio di esperienze e di conoscenze.

Come conclusione, voglio ringraziare anche quest'anno i genitori di Francesca, la bambina affetta da Emiplegia Alternante, deceduta quattro anni fa. Li ringrazio non solo per aver preparato dei bellissimi cestini di prodotti tipici della loro regione come dono per i medici partecipanti, ma soprattutto per il loro desiderio di continuare a far parte di A.I.S.EA attivamente. Possa la loro forza e il loro coraggio essere motivo di speranza per tutte le famiglie dell'associazione.

Rosaria Vavassori

Domenica 21 Marzo 2004, nell'ambito del Meeting Nazionale A.I.S.EA, presso l'Hotel della Torre a Trevi (PG), si è svolta l'assemblea dei Soci A.I.S.EA.

Constatata la presenza della maggioranza dei soci e della totalità dei membri del Consiglio Direttivo, l'assemblea è stata ritenuta valida in prima convocazione, alle 11.30.

Segretaria dell'assemblea è stata nominata la sottoscritta.

La Presidente ha effettuato la relazione sulle attività dell'anno 2003. Tra queste, l'organizzazione del Meeting 2003 con abbinata la working session internazionale che ha visto la partecipazione per la prima volta di genetisti interessati all'Emiplegia Alternante, vale a dire il gruppo americano della Dottoressa Swoboda, e il gruppo italiano costituito dalla dottoressa Bassi e dal Dottor Casari.

E' stato inoltre avviato il progetto della Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante, con gli accordi presi con gli istituti ospitanti le sezioni clinica e biologica e l'approvazione da parte dei rispettivi Comitati Etici. Sono state realizzate anche quattro giornate di valutazioni cliniche, due di esse a Bologna, una a Roma e l'ultima a Napoli.

Per il prossimo anno, le attività pianificate sono l'attivazione di un Bando di Finanziamento per progetti di Ricerca per l'Emiplegia Alternante, il completamento della Banca e la partecipazione al progetto del Network Europeo.

L'assemblea ha poi approvato il Bilancio Consuntivo 2003 e il Bilancio Preventivo 2004. La quota associativa per l'anno 2004 è stata fissata pari a 30 Euro. E' stata inoltre ratificata la nomina del nuovo Tesoriere, Signor Nicolò Bona.

Alle ore 13.00, non essendoci altri punti da discutere nell'ordine del giorno, l'assemblea viene dichiarata conclusa.

Lina Vavassori, socia A.I.S.EA

Le Banche Dati Clinici e Biologiche sono un prerequisito essenziale ed un elemento costoso per la ricerca e per gli studi clinici.

E' pratica comune a livello internazionale che le banche di dati clinici e/o di materiale biologico vengano realizzate per servire un singolo studio e che i risultati siano poi riservati per una singola organizzazione e non vengano mai resi accessibili ad utenti esterni. Quando ciò si riferisce ad una malattia rara come l'Emiplegia Alternante, che colpisce meno di 1.000 soggetti in tutto il mondo, risulta ovvia la necessità di stabilire nuovi standard in questo settore.

Per questo motivo A.I.S.EA intende promuovere e supportare la ricerca internazionale a favore dell'Emiplegia Alternante realizzando, in collaborazione con il suo Comitato Scientifico la Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante. E' questo infatti uno strumento che, grazie alla definizione di un protocollo chiaro e rigoroso e attraverso il controllo diretto dell'associazione, può tutelare i pazienti e al tempo stesso offrire imparzialità e facilità di accesso a

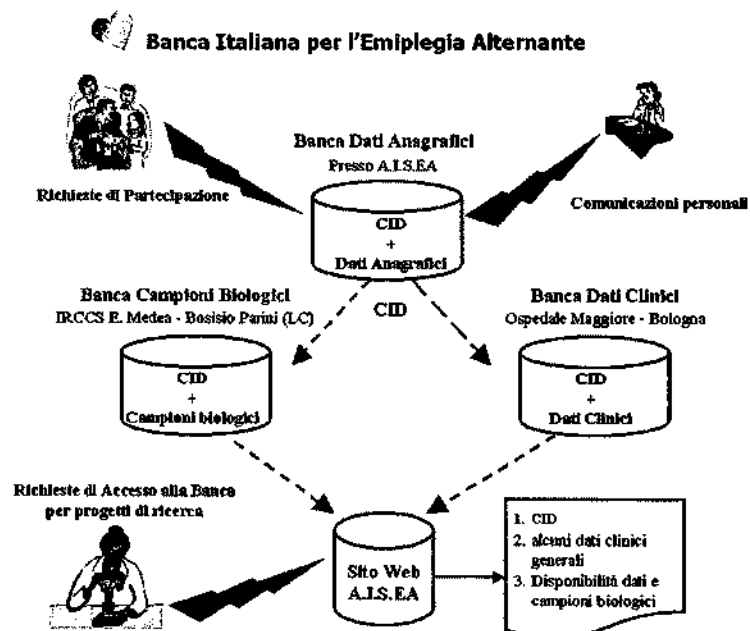
qualsiasi gruppo di ricerca, anche a livello internazionale.

Il progetto di costruzione della Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante, completa di dati clinici e materiale biologico, è iniziato ufficialmente nell'ambito del Meeting A.I.S.EA 2003.

Nel corso dell'anno sono state organizzate le prime sessioni di valutazioni cliniche e contemporaneamente è stata definita l'architettura attuale della Banca, così come illustrata nella Figura 1. Sono stati inoltre perfezionati gli accordi con gli istituti ospitanti le sezioni clinica e biologica della Banca e con i relativi Comitati Etici.

Dall'architettura della Banca deriva anche il relativo protocollo: ad A.I.S.EA compete la fase di arruolamento delle famiglie, la gestione dell'archivio anagrafico dei partecipanti e l'assegnamento ad ognuno di essi del CID, il Codice Identificativo Numerico anonimo usato per conservare e referenziare i rispettivi dati clinici e i campioni biologici. Possono utilizzare la banca i gruppi di ricerca che ne fanno

(continua a pag. 22 ...)



La Banca dei Dati Clinici

Aggiornamento

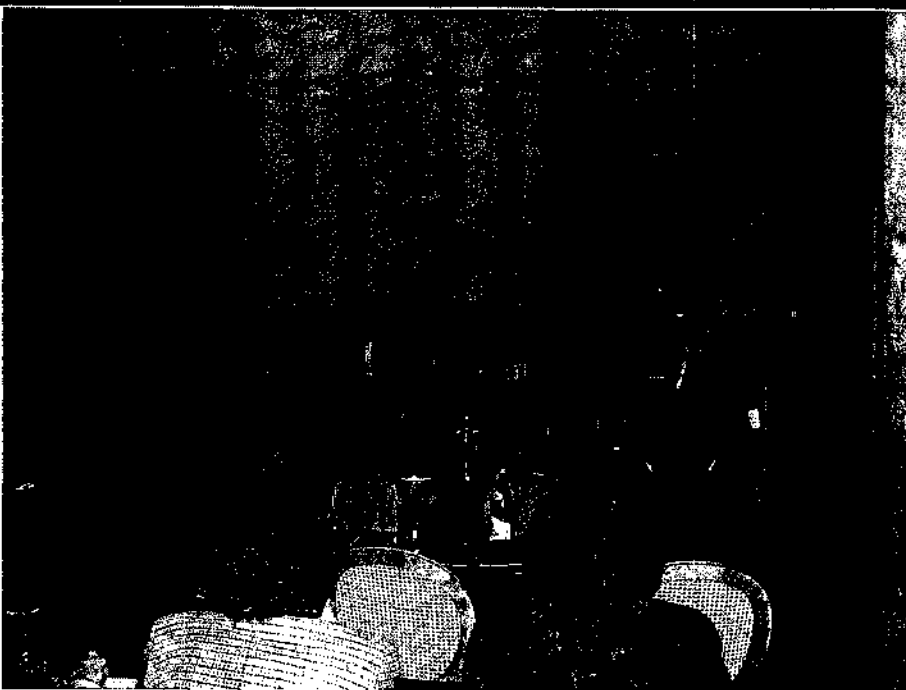
Nel Dicembre 2002 è stata ufficialmente attribuita, tramite concorso pubblico, alla unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Maggiore di Bologna, una borsa di studio, voluta e finanziata da A.I.S.EA, per la costituzione di una banca dati, contenente le informazioni cliniche dei pazienti affetti da tale rara patologia.

La proposta di realizzare un database informatico nasceva dalla necessità di creare un archivio di dati clinici, di facile consultazione, eventualmente accessibile tramite Internet, per favorire la conoscenza della malattia e la realizzazione di specifici progetti di ricerca.

Al fine di raggiungere questo obiettivo è stata preparata, in una prima fase di lavoro, una scheda di raccolta dati comprensiva di: dati anagrafici del paziente e dati relativi al medico curante, spazi per la descrizione dei fenomeni parossistici e non parossistici, degli esami e dei trattamenti farmacologici effettuati.

La scheda è stata quindi inviata ai colleghi neuropsichiatri infantili e neuropediatri, noti per avere in cura pazienti affetti da emiplegia alternante. In una seconda fase è stato realizzato il Data Base, mediante l'utilizzo del programma ACCESS di Microsoft, configurato sulla falsariga della scheda di raccolta dati. Man mano che giungevano tali schede, è iniziata la fase di validazione e di inserimento dei dati, oltre alla verifica dell'adeguatezza del programma.

Nel marzo 2003, nel corso di un workshop organizzato da A.I.S.EA in occasione dell'annuale meeting associativo, è stato possibile presentare ufficialmente la struttura e l'organizzazione del dataBase italiano e di confrontarlo con il Data Base realizzato negli Stati Uniti dalle dottoresse Swoboda e Schlessinger degli Eccles Institutes dell'Università di Salt Lake City. Da tale confronto, sostenuto anche dal generale accordo di creare un data base quanto più



Perugia, 19 Marzo 2004 - Il Dottor Gobbi introduce gli obiettivi dello studio clinico sui disturbi del movimento caratteristici dell'Emiplegia Alternante. Lo studio è stato realizzato attraverso la visione dei filmati estratti dal Data Base Clinico e selezionati dalla Dottoressa Giannotta.

possibile confrontabile con quello americano, ed eventualmente con un possibile Data Base europeo, si è concordato di aggiungere ulteriori dettagli informativi nel DataBase e nella relativa scheda di raccolta dati.

Durante il meeting si è deciso, insieme al Comitato Scientifico e all'associazione, di raccogliere ulteriori informazioni da inserire nel DataBase in particolare fotografie, filmati, descrizioni degli aspetti genetico-dismorfologici e i risultati dei trattamenti farmacologici.

Al fine di raccogliere le informazioni necessarie sono stati organizzati alcuni incontri di valutazione, nel mese di maggio e giugno 2003.

Il materiale video raccolto durante queste giornate è stato successivamente selezionato e archiviato.

Alla fine del 2003 è stata inoltre preparata e presentata al Comitato Etico dell'Ospedale Maggiore di Bologna la documentazione necessaria per ottenere l'approvazione al progetto, arrivata nel gennaio 2004.

Durante l'anno 2004 è stato completato l'inserimento dei dati. Il progetto è però

da considerarsi sempre in corso per la necessità di rimaneggiarne il contenuto, con gli aggiornamenti clinici legati all'evoluzione della malattia, alla crescita dei pazienti, a esami o nuovi trattamenti terapeutici effettuati.

Il DataBase dei Dati clinici contiene al momento i dati di 34 pazienti affetti da Emiplegia Alternante. Di 28 di essi i dati sono da ritenersi completi. Per i rimanenti attendiamo la conclusione della fase di arruolamento, con la relativa firma del consenso informato, di cui è responsabile A.I.S.EA.

L'analisi e la selezione del materiale video raccolto durante le valutazioni effettuate nel 2003, ha consentito di ridiscutere, nel contesto del meeting di Foligno 2004, gli aspetti semeiologici della malattia insieme ai membri del comitato scientifico A.I.S.EA e ad alcuni colleghi esperti nei disturbi del movimento (Prof. E. Alvarez e Dott. N. Nardocci). La discussione di Foligno ha portato a riconoscere una maggiore prevalenza

(continua a pag. 8 ...)

(... continua da pag. 7)

di aspetti di natura extrapiramidale (distonie, mioclonie) sia nelle manifestazioni a carattere parossistico che non parossistico, rispetto ad aspetti di carattere strettamente piramidale o "plegico".

E' stata riconosciuta, all'interno di questa particolare condizione clinica, la presenza di una variabilità sintomatologica età-dipendente, piuttosto che di una vera e propria evoluzione progressiva. Gli aspetti parossistici sono stati interpretati in maniera innovativa come esacerbazione di una condizione clinica di base piuttosto che come eventi sovrapposti al quadro clinico. Questa nuova prospettiva o interpretazione di alcuni aspetti della malattia ha stimolato nuove possibili indicazioni di trattamento e di ricerca.

Entro la fine dell'anno è prevista l'analisi dei dati raccolti cui seguirà la preparazione di un articolo descrittivo della casistica italiana. Tale analisi è motivata da diversi obiettivi:

1. consegnare un dettagliato resoconto all'associazione del contenuto del Data Base
2. fornire al comitato scientifico e da qui alla comunità scientifica italiana ed internazionale uno strumento di riflessione più concreto per eventuali nuovi progetti di studio o di trials farmacologici a medio e lungo termine.
3. fornire una base di partenza sufficientemente strutturata a chi parteciperà all'incontro europeo per il progetto "European Network for Research on Alternating Hemiplegia" promosso dalla Dottoressa Tsveta Schyns e finalizzato alla creazione dell'atteso Data Base Europeo.

Infine il Data Base italiano resta un progetto aperto ed in continuo rimaneggiamento. Nuove informazioni sono attese, rispetto alle valutazioni motorie e neuropsicologiche in corso presso l'Istituto E. Medea. Dovrà inoltre essere verificata la modalità proposta per l'aggiornamento del Data Base e l'efficacia della rete predisposta per l'arruolamento dei pazienti e dei loro medici di riferimento, la ricezione delle schede di raccolta dati e l'inserimento degli stessi nel Data Base.

Da ultimo, secondo quanto previsto dalla normativa vigente in merito alla privacy e alla sicurezza dei dati, sono state adottate le necessarie misure di protezione dei dati e del Data Base documentate nel richiesto "Documento Programmatico per la sicurezza dei dati".

Grata per la fiducia riposta in questi due anni.

Dottoressa Melania Giannotta



Bando di Finanziamento per la ricerca sulla Emiplegia Alternante

Nel suo sforzo di perseguire gli scopi statuari e favorire lo sviluppo delle conoscenze riguardo alla Emiplegia Alternante, finalizzate all'individuazione di cure e di trattamenti riabilitativi efficaci, A.I.S.E.A si impegna per mettere a disposizione della comunità scientifica ogni tipo di supporto a sostegno dell'avviamento di progetti di ricerca specifici.

In occasione dell'apertura ufficiale della Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante, A.I.S.E.A è lieta di poter offrire anche un contributo economico a quei gruppi di ricerca che vorranno affrontare la sfida costituita da questa malattia così rara e ancora così sconosciuta.

Viene indetto a tale scopo un Bando di Finanziamento per progetti di ricerca sulla Emiplegia Alternante.

Potranno essere finanziati tutti i progetti di studio e ricerca riguardanti l'Emiplegia Alternante che rientrino in una delle seguenti categorie:

1. Progetti di ricerca di base o pre-clinica
2. progetti clinici, riguardo agli aspetti diagnostici, terapeutici, riabilitativi e di impatto generale sulla qualità di vita dei pazienti e delle famiglie

I progetti dovranno avere durata minima pari a un anno e durata massima pari a due anni.

Contestualmente alla domanda di finanziamento, sarà possibile richiedere l'accesso alla Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante.

Il termine ultimo per la presentazione dei progetti è fissato al 31 Gennaio 2005.

L'importo complessivo del finanziamento è pari a 60.000 Euro, erogato attraverso l'approvazione di 3 progetti, preferibilmente non appartenenti tutti ad una sola delle due categorie indicate.

L'importo massimo per un singolo progetto è di 20.000 Euro.

I progetti presentati saranno valutati da una Commissione esaminatrice composta dal Consiglio Direttivo A.I.S.E.A, dal Comitato Scientifico A.I.S.E.A e dal Comitato Etico dell'Istituto Scientifico E. Medea di Bosisio Parini (LC)

I risultati delle valutazioni saranno comunicati entro il 31 Marzo 2005.

Il regolamento completo del Bando è disponibile sul sito dell'associazione www.aisea.org

Nuove nomine nel Comitato Scientifico

Nel mese di Settembre 2004, due nuovi esperti hanno accettato di entrare a far parte del Comitato Scientifico A.I.S.EA: il Professor **Giovanni Neri**, responsabile del Dipartimento di Genetica Clinica dell'Università la Cattolica di Roma, e il Professor **Maurizio Clementi**, responsabile del Servizio di Genetica Medica della Clinica di Pediatria dell'Università di Padova.

Secondo quanto previsto dal Regolamento per tale organo associativo, il Comitato Scientifico ha così raggiunto la sua dimensione massima, pari a sette membri.

A.I.S.EA esprime tutta la sua gratitudine al Professor Neri e al Professor Clementi, per aver accettato di entrare a far parte del suo Comitato Scientifico.

Grazie al sostegno di tutti i componenti vecchi e nuovi del Comitato Scientifico sarà certamente possibile dare un nuovo concreto impulso alla ricerca delle cause della Emiplegia Alternante e allo sviluppo di una cura efficace.

Un nuovo tesoriere per A.I.S.EA

A partire dal 1° Gennaio 2004, il Signor **Bona Nicolò**, socio A.I.S.EA, ha assunto l'incarico di tesoriere dell'associazione, subentrando alla Signora Papini Lorenza.

Nel corso della sua ultima riunione, tenutasi il 21 Novembre 2004, il Consiglio Direttivo A.I.S.EA ha inoltre conferito al Signor Bona anche l'incarico di Segretario, sempre in sostituzione della Signora Papini.

La Signora Papini continua ad essere socia di A.I.S.EA e a collaborare attivamente con l'associazione.

A.I.S.EA ringrazia questi due nonni eccezionali, che non solo hanno a cuore il futuro dei loro amati nipoti, ma che con grande generosità, si impegnano attivamente per aiutare tutti i bambini e i ragazzi colpiti dallo stesso problema.

Commiato

Sembra ieri quando mi fu chiesto da parte dei membri della costituenda A.I.S.EA di assumere la carica di segretaria e tesoriere.

Era il 1999 e le prime sei famiglie intenzionate a unirsi per avere più forza nella lotta contro l'Emiplegia Alternante e nella ricerca di altre famiglie, vollero dare una legalità alla loro unione.

Fu così che accettai di far parte di quello sparuto drappello e iniziai la mia attività tra moduli e registrazioni, all'inizio titubante e pian piano sempre più decisa.

Mi sorreggeva il pensiero che non stavo lavorando per niente; il mio volontariato era man mano ricompensato dall'adesione di nuove famiglie che riponevano in noi la fiducia e cercavano un appoggio nelle loro angosce.

Così, negli anni la nostra associazione si è ingrandita, il lavoro di segretaria e tesoriere è aumentato e io ho raggiunto i limiti di età e di capacità (si sa, la tecnologia corre veloce e io non riesco a tenere il passo).

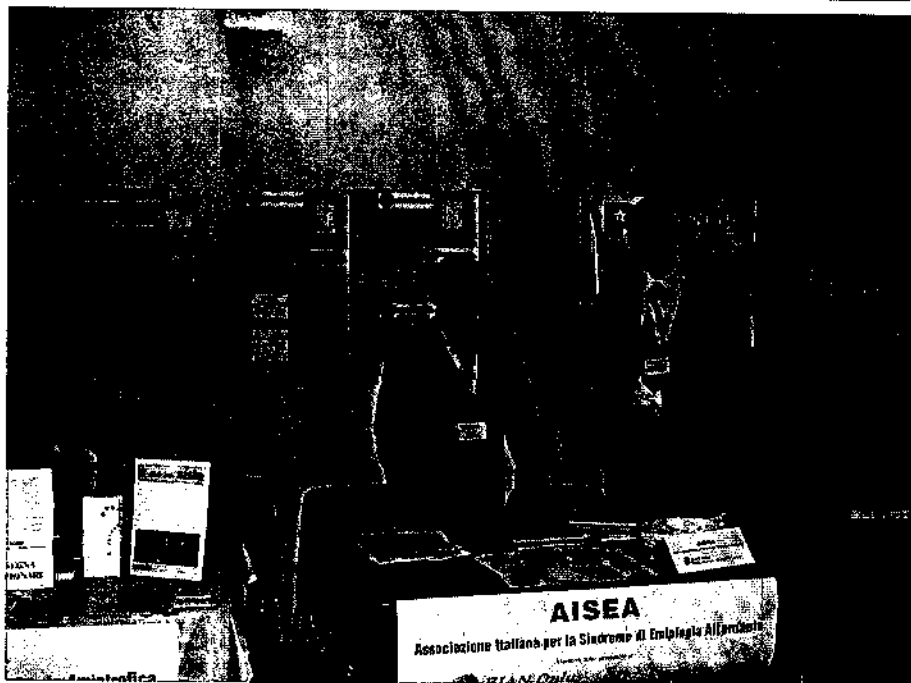
Ora vorrei ringraziare tutte quelle famiglie che si sono fidate della mia modesta e rudimentale contabilità e augurare al nuovo segretario (un nonno come me di un bambino speciale) un buon proseguimento di lavoro e il raggiungimento della meta a cui tutti aspiriamo.

Indegnamente vorrei chiudere questo mio commiato con le parole di San Paolo: "Sono giunta al capolinea; ho combattuto una buona battaglia, ho conservato la fede."

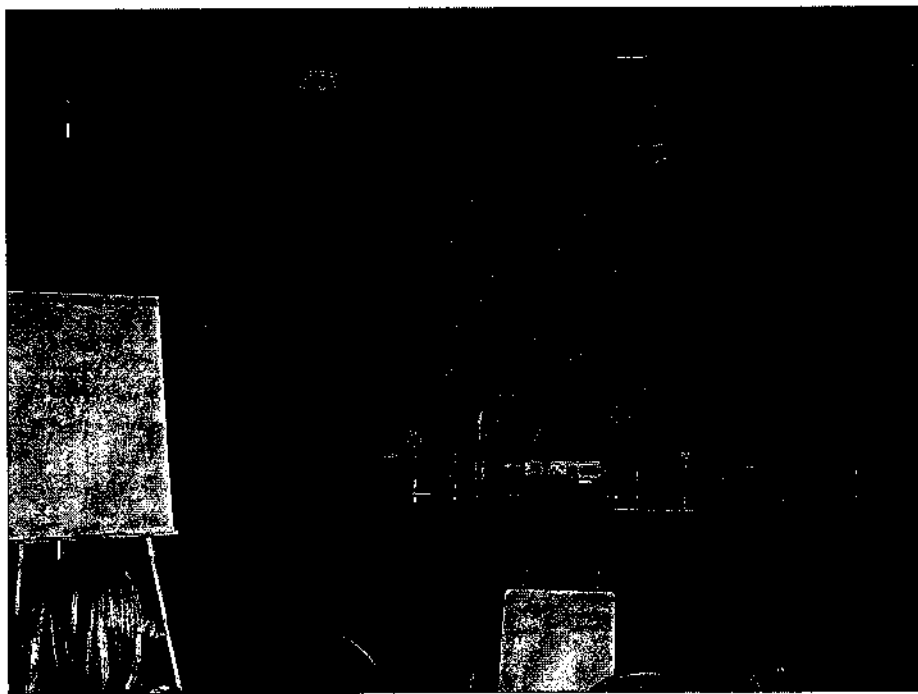
La fede in Dio, la fede nella scienza.

Un caro saluto a tutti voi.

Lorenza Papini.



Il Tesoriere Nicolò Bona e il Consigliere Vittorino Bocchi presidiano la postazione di A.I.S.EA all'interno del Congresso della Società Italiana di Neurologia SIN (Genova, 25 - 29 Settembre 2004).



Meeting Famiglie A.I.S.EA, Trevi (Foligno) 19 - 21 Marzo 2004.

La Dottoressa Tsveta Schyns illustra il suo progetto di un Network costituito da medici, ricercatori e famiglie delle varie nazioni europee. Il Network sarà basato su un DataBase clinico accessibile via Internet disponibile per studi e ricerche congiunti a livello europeo.

La Dottoressa Tsveta Schyns, mamma di Milena, una bambina di 6 anni affetta da Emiplegia Alternante, da ormai due anni sta costruendo il Network Europeo per l'Emiplegia Alternante. Si tratta di una rete di contatti tra soggetti disponibili a collaborare in attività comuni e coordinate allo scopo di promuovere lo studio dell'Emiplegia Alternante e la ricerca delle sue cause. Fanno parte del Network ricercatori, medici clinici, famiglie ed associazioni della maggior parte delle nazioni europee e di molte altre a livello internazionale.

La collaborazione più importante attualmente in fase di avviamento è la realizzazione di un Data Base Clinico della casistica europea, un progetto elaborato dalla Dottoressa Schyns e presentato al Bando di Finanziamento della Comunità Europea (6th Framework Programme) lo scorso Aprile.

Il progetto è stato approvato e ha ottenuto un finanziamento per un valore massimo di 375.000 Euro per

due anni.

Partecipano al progetto 8 nazioni europee, Italia, Francia, Spagna, Belgio, Olanda, Austria, Gran Bretagna, Repubblica Ceca, per un totale di 13 partecipanti.

Per l'Italia partecipano il dottor Claudio Zucca, dell'Istituto Scientifico E. Medea di Bosisio Parini, e il Prof. Giorgio Casari, del Laboratorio di Genetica Molecolare Umana dell'Ospedale san Raffaele di Milano, con il compito di promuovere, e coordinare la ricerca genetica, individuando, tramite l'analisi dei dati raccolti nel Data Base, nuove linee di indagine.

Al progetto partecipa anche A.I.S.EA con una serie di compiti: innanzitutto, attraverso l'intervento del Dottor Gobbi che, nominato rappresentante di tutto il Comitato Scientifico A.I.S.EA, dovrà partecipare ai gruppi di lavoro per la definizione della struttura del Data Base e per l'analisi dei dati raccolti, oltre che realizzare l'effettiva raccolta

dei dati della casistica italiana.

Oltre a ciò, A.I.S.EA si occuperà dell'implementazione del Data Base, accessibile via Internet in modo protetto, e della sua amministrazione. Infine, è stata assegnata ad A.I.S.EA anche l'organizzazione di uno dei tre workshop previsti nel corso della durata del progetto.

Attualmente la dottoressa Schyns è in fase di stesura del contratto di accordo tra la Comunità Europea e i partecipanti; entro il prossimo febbraio 2005, verrà organizzato il meeting di lancio del progetto, a Vienna, sede di ENRAH, l'associazione fondata dalla Dottoressa Schyns che si occupa del network europeo.

Collaborazione con l'Istituto Mario Negri

Fin dalla sua nascita, A.I.S.EA collabora con il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare dell'Istituto Farmacologico Mario Negri, situato a Ranica (BG), per la diffusione delle informazioni riguardo all'Emiplegia Alternante e la ricerca di nuove famiglie.

Lo scorso Aprile i rappresentanti di A.I.S.EA hanno avuto un incontro con il Professor Silvio Garattini, direttore dell'Istituto, il quale ha garantito all'associazione la massima disponibilità a collaborare per l'avviamento di progetti congiunti di studio e ricerca.

Sulla scorta di questo importante contatto, la presidente A.I.S.EA ha di recente incontrato a Ranica la Dottoressa Erica Daina, responsabile del Centro Informazioni per le Malattie Rare, allo scopo di definire il loro eventuale intervento per l'implementazione del Data Base Clinico previsto dal progetto europeo della Dottoressa Schyns.

Riunione delle Associazioni Europee

Parigi, 3 - 4 Ottobre 2004



Meeting delle Associazioni Europee - Parigi, 3 Ottobre 2004.

Da sinistra, Ulrike e Mathias Maschke, rappresentanti del gruppo di famiglie in Germania; la Presidente di A.I.S.EA; Philippe Jourdain, webmaster dei siti di AFHA e A.I.S.EA e prossimamente anche di ENRAH; Nicolò Bona, tesoriere di A.I.S.EA e Rafi Munoz, segretaria di AESHA, l'associazione spagnola.

Sabato 2 Ottobre e Domenica 3 Ottobre 2004, presso la sede dell'Alleanza per le Malattie Rare all'Ospedale Broussais di Parigi, si è svolta l'assemblea annuale dell'Association Française de l'Hémiplegie Alternante AFHA.

Oltre a 22 famiglie francesi, hanno partecipato all'evento anche i rappresentanti delle associazioni e dei gruppi di famiglie di varie nazioni europee; i rappresentati della fondazione americana AHCF, anch'essi invitati, non hanno potuto essere presenti.

Per A.I.S.EA hanno partecipato la presidente Rosaria Vavassori e il segretario Nicolò Bona.

L'assemblea è iniziata nel primo pomeriggio con il benvenuto da parte del presidente AFHA Dominique Poncelin seguito da un intervento del Prof. J. Aicardi che ha commentato le recenti pubblicazioni internazionali in merito alla ricerca genetica e ha spiegato l'uso del Valium e i suoi effetti.

Subito dopo i rappresentati delle associazioni estere hanno effettuato

una presentazione delle loro rispettive realtà nazionali. Infine la Dottoressa Tsveta Schyns ha illustrato il Network Europeo in fase di costruzione dallo scorso anno e il progetto approvato dalla Comunità Europea per la realiz-

zazione di un DataBase Clinico e la promozione della ricerca per l'Emiplegia Alternante a livello europeo.

La giornata si è conclusa con un buffet che ha dato modo a tutti i partecipanti di continuare con le loro discussioni animate e il reciproco scambio di esperienze.

Nella mattinata successiva si è svolta l'assemblea generale dell'associazione francese e successivamente l'estrazione finale della tombola, il più importante evento di raccolta fondi organizzato annualmente da AFHA.

Nel pomeriggio una psicomotricista ha illustrato la sua esperienza pratica di trattamento di un paziente affetto da Emiplegia Alternante, spiegando, tra l'altro, l'importanza di una stimolazione precoce.

In parallelo all'assemblea, nella mattinata di sabato e nel pomeriggio della domenica successiva, si è svolto il meeting delle associazioni europee con l'obiettivo di una conoscenza

(continua a pag. 22 ...)



Meeting delle Associazioni Europee - Parigi, 3 Ottobre 2004.

Da destra, Tsveta Schyns, fondatrice di ENRAH, il Network europeo per l'Emiplegia Alternante; Dominique Poncelin, Presidente di AFHA; Pilar Tejero, Vice Presidente dell'associazione spagnola AESHA.

In Spagna

El pasado mes de Marzo tubo lugar en Sabadell (Barcelona) un encuentro donde tres familias españolas todas ellas con un hijo afectado de HA. Nos reunimos con la intención de conocernos y crear una Asociación Española de la HA ;teniamos un gran espejo donde podernos mirar y era AISEA que a través de su presidenta Rosaria Vavassori, que tubo la gran ambilidad de acopañarnos y darnos toda la información de como tambien en Italia en el año 1999 ,cinco familias se reunieron con la misma intencion que nosotros.... unirse en Asociación.

Oyendo el balance de estos cinco años de trabajo de AISEA y sus resultados ,todos teniamos un sentimiento de miedo de no saber si seremos capaces de hacer algo similar ,pero las palabras de Rosario nos daban fuerza e impulso para intentar hacer algo importante en beneficio de nuestros hijos.

Hemos formado AESHA (Asociación Española del Síndrome de la HA) tenemos esperanzas de que en algunos años este proyecto llegue a ser algo más importante,

actualmente solo somos cinco familias, ojala en un futuro consigamos reunir al resto de las familias españolas y logremos entre todos formar una gran piña y poder luchar contra esta terrible enfermedad que es la Hemiplejia Alternante.

Rafi mama de Raquel .

Lo scorso mese di Marzo si è svolto a Sabadell (Barcellona) un incontro fra tre famiglie spagnole, tutte con un figlio affetto da Emiplegia Alternante.

Ci siamo riuniti con l'intenzione di incontrarci e creare una Associazione Spagnola per l'Emiplegia Alternante. Avevamo davanti un grande specchio dove poterci guardare ed era A.I.S.E.A, attraverso la sua presidente Rosaria Vavassori, che ha avuto la grande gentilezza di accompagnarci e darci tutte le informazioni di come anche in Italia, nel 1999, cinque famiglie si sono riunite con la stessa nostra intenzione ... "unirsi in associazione"

Sentendo il bilancio di questi cinque anni di lavoro di A.I.S.E.A e

i suoi risultati, tutti noi abbiamo provato un sentimento di timore di non sapere se saremo capaci di fare qualcosa di simile, però le parole di Rosaria ci hanno dato forza e impulso per tentare di fare qualcosa di importante a beneficio dei nostri figli.

Abbiamo costituito AESHA (Associazione Spagnola per la Síndrome di Emiplegia Alternante) e speriamo che, tra qualche anno, questo progetto arrivi ad essere qualcosa di più importante.

Attualmente siamo solo cinque famiglie; magari in un futuro riusciremo ad unirci al resto delle famiglie spagnole e a formare tutti insieme un grande gruppo per poter lottare contro questa terribile malattia che è l'Emiplegia Alternante.

Rafi, mamma di Raquel

Segretaria AESHA, www.aesha.esp.cc

In Germania

Cari amici,

Il mio nome è Ulrike Maschke e ho fondato nel 1997, insieme con mio marito Matthias il gruppo delle famiglie tedesche colpite dalla Emiplegia Alternante. Il mio figlio maggiore Maximilian, infatti, soffre di questa malattia. Lui ha 11 anni; abbiamo altri due figli sani di 4 e 2 anni.

Vorrei presentarvi il nostro gruppo e parlarvi un po' delle attività nel nostro paese. Attualmente siamo 24 famiglie, più due in Austria e altre due in Svizzera. I ragazzi colpiti hanno età che variano tra i 3 e i 27 anni e sono tutti casi sporadici. Ci sono molte differenze sia nello sviluppo che nelle terapie tra questi ragazzi; uno di essi è deceduto nel sonno all'età di 14 anni.

Non siamo un'associazione ufficialmente registrata ma solo un gruppo di famiglie; i nostri fondi, circa 500 Euro, sono costituiti solo da una simbolica quota di partecipazione. Non abbiamo un sito web e poiché molte famiglie non hanno un indirizzo email,



Primo Meeting delle Famiglie Spagnole , Sabadell (Barcellona), 6 Marzo 2004.

La Presidente di A.I.S.E.A, a sinistra, illustra le attività dell'associazione italiana

Le associazioni in Europa

distribuiamo le informazioni al telefono oppure con una lettera una volta all'anno. Organizziamo un incontro ogni due anni. Non abbiamo un presidente e la maggior parte delle attività sono a carico della mia famiglia.

Quali sono gli obiettivi e cosa abbiamo fatto in Germania durante questi sette anni? Naturalmente il nostro primo desiderio è stato quello di conoscere altre famiglie per poter scambiare le nostre esperienze. Ma in aggiunta a ciò, vogliamo contribuire alla sempre maggiore diffusione della conoscenza della malattia presso i medici e fare sì che la ricerca proceda rapidamente.

Il Dr Siemens è il maggior esperto di Emiplegia Alternante nel nostro paese e proprio lui ha organizzato i primi contatti tra le famiglie. Dopo il primo meeting abbiamo realizzato un depliant e l'abbiamo inviato alle università e agli ospedali, in particolare nei reparti di neuropediatria. Abbiamo anche sviluppato una guida informativa dettagliata per le famiglie.

Il problema è che di recente il Prof. Siemens è andato in pensione e non

ci sono altri dottori che siano come lui interessati alla Emiplegia Alternante.

Tra il 1997 e il 2001 abbiamo realizzato "in proprio" alcuni studi. Io stessa ho scritto la mia tesi di laurea riguardo a questi studi, poiché oltre ad essere mamma di un bambino affetto, sono anche un dottore. I risultati di questi studi non sono pubblicati ma sono disponibili per chiunque sia interessato.

Per il mio lavoro di tesi, partendo dall'ipotesi che l'emiplegia alternante sia una variante dell'emiplegia, abbiamo prima di tutto somministrato un questionario clinico alle famiglie del nostro gruppo.

Oltre a ciò abbiamo realizzato uno studio con la ultrasonografia Doppler transcranica e abbiamo confrontato tra loro i dati ottenuti sia durante gli attacchi sia negli intervalli tra un attacco e l'altro.

I risultati dello studio mostrano che effettivamente sono presenti degli spasmi nei vasi sanguigni cerebrali durante gli attacchi emiplegici e che questi spasmi sono reversibili.

Non conosciamo ancora, però, la causa che provoca questi spasmi.

In questo particolare momento sono molto importanti anche gli studi genetici per cercare le cause dell'emiplegia alternante.

In Germania stiamo organizzando uno studio di questo tipo: cercheremo la mutazione del gene ATP1A2 nel DNA dei nostri figli.

Questa mutazione è descritta in un articolo pubblicato quest'anno dalla Dottoressa Bassi e altri autori italiani. Questo studio sarà coordinato dal Dottor Brockermann dell'Università di Göttingen. Stiamo già organizzando la raccolta dei campioni di sangue.

Tutti noi sappiamo che la ricerca è importante per il futuro, ma noi genitori pensiamo anche alla vita quotidiana. Come posso aiutare mio figlio *oggi*? Non ci sono speciali terapie o metodi riabilitativi per i nostri figli. Qui in Germania abbiamo provato molti farmaci e terapie proprio come tutti voi.

Circa il 60% dei nostri figli usano con un discreto successo la Flunarizina. Vengono usati anche altri farmaci contro le crisi epilettiche o come neuroprotettivi. Per gli attacchi acuti, emiplegici o tetraplegici, alcuni genitori usano il cloralio idrato o il diazepam, altri il Rivotril o la Niaprazina. Molti genitori però non usano alcun farmaco per la situazione in acuto. Non c'è nessun farmaco che sia efficace per tutti i bambini.

Naturalmente cerchiamo di aiutare i nostri figli come meglio possiamo, con la logopedia, la fisioterapia, l'ergoterapia E abbiamo anche tentato di aiutarli con metodi non convenzionali, quali il Reiki, l'omeopatia, l'agopuntura, senza però dei risultati significativi.

Perciò speriamo di ottenere nuove idee da tutti voi. Se lavoriamo insieme in Europa sicuramente avremo più successo.

Molte grazie per la vostra attenzione!

Ulrike Maschke



Il Meeting delle famiglie tedesche nel 2003

Genova, 25 - 29 Settembre 2004

Nei giorni dal 25 al 29 Settembre 2004, si è svolto a Genova, nelle strutture congressuali del Porto Antico, il Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia SIN. Più di 3.000 neurologi italiani vi hanno partecipato. A.I.S.EA è stata presente per tutta la durata del Congresso con una sua postazione distribuendo materiale informativo riguardo soprattutto al Bando di Finanziamento e alla Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante.

Insieme ad A.I.S.EA, tutte riunite nella stessa sede, le postazioni delle altre associazioni facenti parte di FIAN, la Federazione Italiana delle Associazioni Neurologiche dei pazienti.

In parallelo alle sessioni scientifiche, la FIAN ha organizzato, nei giorni di Lunedì 27 e Martedì 28 Settembre, tre tavole rotonde per affrontare, insieme agli esperti invitati come relatori e ai medici partecipanti al congresso, temi molto significativi e importanti per i pazienti con malattie neurologiche e per i loro familiari. Le tavole rotonde avevano infatti i seguenti titoli: "La famiglia della persona con malattia neurologica: problemi e prospettive in



Il Consigliere **Vittorino Bocchi**, secondo da sinistra, partecipa come relatore a una delle tre Tavole Rotonde organizzate dalla FIAN nell'ambito del Congresso Nazionale SIN (Genova, 28 Settembre 2004). Al centro, la Dottoressa **Matilde Leonardi**, Vice Presidente FIAN.

un'Italia divisa in Regioni"; "Etica e Genetica in Neurologia: dalla parte del paziente. Consenso informato, informazione, correttezza, aspettative"; "Aiutare a vivere, aiu-

tare a morire: dolore, sofferenza, morte e speranza in neurologia". A quest'ultima tavola rotonda ha partecipato come relatore anche il Consigliere A.I.S.EA, Sig. **Vittorino Bocchi**.

Sfortunatamente la partecipazione non è stata elevata, né da parte delle associazioni FIAN né da parte dei medici. Nondimeno, le tavole rotonde sono state tutte di altissimo livello e gli argomenti trattati con notevole rigore e professionalità.

A.I.S.EA ringrazia in particolare l'avvocato **Massimo Oslet**, Presidente FIAN, e la Dottoressa **Matilde Leonardi**, Vice Presidente FIAN, per la loro dedizione nel dar voce ai pazienti con malattia neurologica, in difesa dei loro diritti.

La partecipazione insieme alla FIAN al Congresso SIN non solo ha fornito all'associazione l'opportunità di divulgare il proprio messaggio in un contesto così significativo, ma ha anche costituito un'importante occasione di arricchimento personale e di rafforzamento della propria identità associativa e federativa.



La delegazione di A.I.S.EA al completo nel piazzale delle Feste nel Porto Antico di Genova. Da sinistra, la Presidente; Germana, in rappresentanza dei ragazzi; il consigliere **Vittorino Bocchi**; la Vice Presidente; il Tesoriere **Nicolò Bona**; Michele, papà di Alessio, in rappresentanza dei genitori.

Le Malattie Rare

Convegno Internazionale MALATTIE RARE E FARMACI ORFANI (un diritto globale alla salute)

Presso l'Istituto Superiore della Sanità a Roma si è svolto, nei giorni 13-15 ottobre 2004, l'interessante convegno internazionale dal titolo significativo e di notevole interesse per le numerose Associazioni presenti.

Il convegno si è svolto con l'obiettivo di fornire un quadro generale e aspetti specifici propri delle malattie rare (il Parlamento Europeo ha definito un limite di prevalenza non superiore a 5 casi su 10.000 abitanti nella popolazione europea) e dei farmaci orfani.

Molti sono stati i Relatori che in particolare hanno affrontato gli aspetti relativi alle normative, all'assistenza socio-sanitaria, alla ricerca, alla sorveglianza epidemiologica sia a livello nazionale che europeo.

Le Associazioni hanno richiesto in modo particolare ed essenziale un'appropriatezza, tempestiva e certa diagnosi della malattia nonché un

trattamento idoneo, in quanto la scarsa disponibilità di conoscenze scientifiche, che scaturisce dalla rarità, determina a volte lunghi periodi di "vuoto" tra esordio della patologia e diagnosi, incidendo negativamente sulla prognosi del paziente.

Erano presenti anche diversi rappresentanti esteri (Spagna, Olanda, Danimarca, Svezia, Turchia) che hanno esposto come nei loro Paesi hanno affrontato e organizzato, a livello statale, il registro delle patologie, relative informazioni e gestione dei rapporti con i pazienti negli iter amministrativi e assistenziali.

Riguardo ai "farmaci orfani" (che sono quei "prodotti" che potenzialmente sono utili per trattare una Malattia Rara, ma che non hanno un mercato sufficiente per ripagare le spese del loro sviluppo) sono intervenuti diversi rappresentanti dei pazienti chiedendo il riconoscimento alle cure, al pari di "normali malattie", pur sapendo che per quelle "rare" hanno sicuramente costi maggiori.

E' stata data anche la parola ai rappresentanti dell'industria, i quali hanno espresso il loro punto di vista facendo presente che - pur conoscendo l'importanza di alcuni farmaci essenziali per rare patologie - devono purtroppo privilegiare, essendo aziende private - prodotti commerciali, intesi come ritorno degli investimenti effettuati.

Hanno comunque dato la loro disponibilità a porre attenzione per casi particolari.

In merito alla "Rete Nazionale delle Malattie Rare", sono state fornite informazioni sulle iniziative in corso presso la Conferenza Stato-Regioni, la programmazione nazionale sulle M.R. e il coordinamento interregionale.

Sono intervenuti rappresentanti delle Regioni, Puglia - Molise - Emilia-Romagna, che hanno esposto come hanno affrontato il trasferimento di

competenze nelle reti regionali per l'assistenza ai cittadini con malattie rare, individuando presidi e centri idonei secondo le patologie specifiche.

La Dottoressa Taruscio dell' I.S.S. ha fatto presente che ormai quasi la totalità delle Regioni hanno deliberato i presidi accreditati e i centri interregionali di riferimento, che possono proporre una gestione unitaria e integrata ai problemi locali e in collaborazione con l' I.S.S. per l'aggiornamento dei dati della Rete Nazionale M.R.

La Dottoressa Taruscio ha inoltre relazionato sul progetto europeo NEPHIRD, finanziato dalla Comunità Europea, con l'istituzione di un pubblico registro europeo sulle malattie rare, a cui partecipano 18 Paesi, per la rilevazione della situazione sulle M.R., per sviluppare un protocollo comune sulla raccolta dei dati epidemiologici e realizzare un sito web dedicato allo scambio di informazioni.

Nicolò Bona

L'Emplegia Alternante al Congresso Nazionale SIN

Domenica mattina 26 Settembre, nell'ambito della sessione del Congresso SIN dedicata alla neuropediatria, il Prof. Vigeveno e il Dottor Rinalduzzi hanno presentato i risultati del loro studio neurofisiologico con i potenziali evocati, suscitando grande interesse tra i medici partecipanti.

Lo studio è stato condotto in collaborazione con A.I.S.EA, coinvolgendo sei delle famiglie che afferiscono all'associazione.



Continua la collaborazione tra A.I.S.EA e il Centro Nazionale Malattie Rare per la definizione delle Linee Guida per l'Emplegia Alternante e l'assegnazione di un Codice di Esenzione per la malattia (DM. N. 289 del 29 Maggio 2001).

Per informazioni riguardo alla normativa e alle iniziative del Centro in favore delle Malattie Rare, rivolgersi a:

Centro Nazionale per le Malattie Rare

Responsabile

Domenica Taruscio MD
Istituto Superiore di Sanità
V.le Regina Elena, 299
00161 Roma

Tel. +39 06 4990 2805

Fax +39 06 4938 7140

Email: malattierare@iss.it

www.malattierare.iss.it

Roma, 2004

Ciao ragazzi!

Io sono Andrea e ho 32 anni e sono nato a Roma, una città che amo da sempre.

Anch'io come voi sono affetto da questa malattia, l'emiplegia alternante, che come sapete è molto rara. Basti pensare che siamo appena 250 in tutto il mondo.

Ormai sono 32 anni che convivo con questa malattia e vi devo dire che non è molto facile a volte sopportare tutti gli ostacoli e le difficoltà.

Posso anche assicurarvi, però, che con un po' di coraggio e di volontà, tutto alla fine passa.

La cosa di cui non potrei proprio fare a meno in questi momenti, è l'affetto e l'amore dei miei cari, che ogni giorno con la loro tenerezza mi dedicano dei momenti bellissimi.

Bisogna anche dire che su questo aspetto io sono molto, molto fortunato poiché abito in una palazzina in cui ci sono tutti i miei zii e cugini; quindi per loro è semplice essermi vicino.

Io ad esempio sono molto attaccato ai miei cugini; ce ne sono di piccoli e di grandi e sono loro che mi fanno compagnia, che mi divertono e mi coccolano.

Molto importante per me sono anche i miei zii e le mie zie, specialmente zia Francesca, con la quale rido molto.

Ma pensate anche a coloro che veramente non riescono a smettere nemmeno per un attimo di trasmettermi la loro passione: sono i miei genitori e mio fratello. Loro per me sono tutto.

Io come persona sono molto affettuoso, per me ogni occasione è buona per trasmettere amore e tenerezza a chi mi vuole bene.

Sono però anche molto pignolo e permaloso.

Come molte persone anch'io ho una passione, che è quella per la squadra della Roma. Fin da quando ero piccolo ho sempre tifato e creduto in lei.

Se solo voi poteste entrare nella mia cameretta capireste che tipo di tifoso sono. Infatti vedreste solo cose giallo-rosse, fotografie di calciatori, bandiere, poster, cuscini, il lampadario e il copri letto, persino i boxer che indosso sono giallo-rossi

Insomma, ci credo!

Spero che questa lettera vi sia piaciuta e che vi abbia fatto capire come sia possibile essere felici anche se siamo stati colpiti da questa strana e bizzarra malattia.

Vi saluto con affetto e amicizia,

Andrea

Andrea e tutta la sua fantastica famiglia hanno sempre partecipato con grande entusiasmo ad ogni meeting associativo, contribuendo ogni volta in modo significativo.

Anche per il prossimo anno, A.I.S.EA è lieta di invitare le sue famiglie, i soci, gli amici, i sostenitori, gli specialisti e gli esperti interessati alla malattia, al consueto meeting annuale che si terrà presso l'Hotel della Torre a Trevi (PG) nei giorni 19 e 20 Marzo 2005.

Sarà possibile per le famiglie incontrare gli esperti del Comitato Scientifico e i responsabili dei vari progetti di ricerca in corso, per un aggiornamento.

Tutti i dettagli organizzativi verranno resi disponibili al più presto sul sito www.aisea.org



Meeting A.I.S.EA - Trevi, 19 - 21 Marzo 2004.
Andrea con la famiglia e altri partecipanti al Meeting.

Per una nonna speciale

Lo scorso Ottobre, è mancata la mamma di Laura, la nostra Vice Presidente.

In questa triste occasione, Laura, le figlie Germana e Roberta, e tutta la loro famiglia, hanno chiesto ad amici e parenti di fare donazioni in favore di A.I.S.EA.

Cara Laura,

a nome di tutte le famiglie e gli amici di A.I.S.EA, voglio esprimerti le nostre sentite condoglianze per la perdita della tua cara mamma.

Ti ringraziamo per tutto quello che in questi anni hai fatto per A.I.S.EA, per il tuo incessante impegno nello sforzo di aiutare i nostri bambini e ragazzi colpiti da una malattia così terribile come l'Emiplegia Alternante.

Ancora di più, ti ringraziamo per esserti ricordata della nostra associazione anche in questo momento per te così difficile e triste, trasformando il tuo dolore in una nuova occasione per regalare ai bambini e ai ragazzi di A.I.S.EA la speranza in un futuro migliore.

Ti chiedo di estendere i nostri più sinceri ringraziamenti anche a tutte le persone generose che, accogliendo il tuo invito ad effettuare donazioni a favore di A.I.S.EA, hanno onorato il ricordo della tua cara mamma nel modo più nobile e degno.

Con affetto e sincera amicizia,

Rosaria Vavassori
Presidente A.I.S.EA Onlus

Allegra, instancabile, intraprendente, severa e divertente: così ci piace ricordarti, negli anni che ci hanno visto crescere, quegli anni che ci hai dedicato con un amore, una devozione fatta di tante piccole attenzioni che ti hanno reso così importante.

Una lezione di vita indimenticabile. La persona che più di tutte ha saputo indicarci, con silenzioso ma sempre presente sostegno, la strada che ci avrebbe portato a essere adulte.

Per questo vive in noi il tuo ricordo; per i pomeriggi sotto il sole, per le notti passate in bianco ad accudirci, per i soliti rimedi alle nostre ferite, le tue marmellate e le ricchissime merende: tutte sensazioni che sentiamo ancora vive nei nostri ricordi ed il solo pensiero ci fa tenerezza.

Per la piccola, intima soddisfazione degli ultimi anni, se ti scoprivamo a riconoscerci e a chiamarci per nome. Per noi era avere la convinzione che comunque andassero le cose, tu ci avevi nel cuore.

Grazie per averci insegnato quelle piccole grandi cose che speriamo ti permettano, da dove ora ti trovi, di essere orgogliosa di noi, come noi lo siamo per avere avuto una nonna come te.

Ti vogliamo bene.

Germana e Roberta



Meeting A.I.S.EA - Trevi, 28 - 30 Marzo 2003.

Alla conclusione dei lavori, uno dei bambini di A.I.S.EA offre un mazzo di fiori alla nostra Vice Presidente.

Un'estate da "normali"

Cari amici,

sono trascorsi pochi mesi dalle vacanze estive ma, forse a causa delle ultime giornate fredde, le calde temperature ed i freschi bagni in mare sono un lontano ricordo.

Anche quest'anno, come quello precedente, siamo stati in villeggiatura in una piccola cittadina sarda; i bambini, prima in compagnia dei nonni e poi con noi genitori, per tutto il periodo estivo hanno frequentato la spiaggia vicina a casa e li hanno avuto modo di conoscere diverse famiglie che hanno dimostrato, con la loro amicizia ed il loro affetto, di essere davvero "speciali".

Immagino che anche voi, come me, abbiate spesso provato un senso di disagio nel trovarvi in mezzo alla gente, nel frequentare i luoghi pubblici, nel trovarvi a contatto con bambini sani e salterellanti che chiedono sempre "perché lui non cammina, perché lui non si muove?", nel percepire gli sguardi curiosi o impietositi degli adulti che silenziosamente ringraziano Dio di non trovarsi al vostro posto...

Beh, questa estate quelle occhiate si sono trasformate in sguardi di complicità e di ammirazione, i gesti sono stati spontanei e amichevoli, la gente intorno a noi ci ha trattato da "normali" rendendo la nostra vacanza diversa dal solito. Sicuramente, tra tante persone, ci saranno state anche quelle spaventate e inorridite da tanta naturalezza, ma, onestamente, non mi sono accorta di loro!

Dalla nascita di Samuele ho letto e studiato testi per insegnare ai figli disabili a vivere con fierezza e per imparare, come genitori, a convivere con i problemi dignitosamente ma, più di ogni libro sfogliato e di ogni parola memorizzata, la vacanza appena trascorsa mi è servita d'esempio.



Meeting A.I.S.EA - Trevi (PG), 19 - 21 Marzo 2004

Le donne dell'associazione: da sinistra, Roberta; Rosaria, Presidente; Laura, sorella di Paola; Paola, mamma di Samuele; Laura, Vice Presidente.

Consiglio a tutti voi, e a tutti i genitori che vivono una realtà simile alla nostra, di non nascondere i propri figli perché "diversi" ma di guidarli nel mondo a testa alta perché loro possano imparare l'autostima e possano crescere forti e grati di poter vivere la vita pienamente. Con i loro comportamenti e i loro successi vi ricompenseranno del tempo che avrete loro dedicato.

Quest'estate Samuele ha frequentato abitualmente la spiaggia, sia nelle giornate buone che in quelle di crisi: con piccoli accorgimenti ha potuto godersi il mare, i castelli di sabbia e i giochi con i bambini e, quando stava male, ha respirato l'aria marina e guardato uno splendido mare dalle braccia di chi, con tanta forza e pazienza, lo teneva coccolandolo con amore.

Perché proprio l'amore e l'affetto sono stati i protagonisti dei mesi estivi: degli adulti che, coinvolgendolo spontaneamente in chiacchierate e giochi, l'hanno fatto sentire importante e dei bambini che, con la loro naturalezza e gioia, quasi non si sono accorti delle differenze e dei problemi.

Al termine della vacanza ho ricevuto una lettera da una giovane mamma, con la quale è nata una bella amicizia che spero duri nel tempo; proprio dopo aver letto quella lettera mi sono fermata a pensare agli ultimi sei anni trascorsi con il mio bambino e sono arrivata alla conclusione che il lavoro fatto con Samuele quotidianamente ha creato un bambino socievole, spontaneo, simpatico e meraviglioso e che io, come mamma, sono davvero fiera di lui e di me stessa!

Dopo averci pensato a lungo e aver chiesto il suo consenso, ho deciso di pubblicare il suo scritto sul nostro giornalino perché anche voi possiate comprendere che i nostri figli, insieme a noi che condividiamo con loro questa esperienza di vita, possono suscitare sentimenti positivi ed insegnare qualcosa alle persone comuni.

Un grazie di vero cuore a tutte le famiglie che ci hanno circondato d'affetto e un augurio a tutti voi e ai vostri figli di trascorrere un inverno in salute.

Paola, mamma di Samuele

Valledoria, Agosto 2004

Tutti i protagonisti delle favole sono personaggi sfortunati fin dalla nascita: qualcuno non ha di che mangiare, qualcun altro è sprovvisto di intelligenza o di bellezza, la maggior parte dei fanciulli sono costretti a vivere con matrigne o patrigni che non li desiderano.

Proprio loro però sono stati scelti per compiere un viaggio materiale e spirituale che li porterà a conquistare ciò di cui sono stati privati, ottenendo così la felicità eterna.

Sono loro che sono stati chiamati a partecipare a questa sfida poiché puri di cuore, innocenti, autentici, gli unici a non essere stati divorati da gelosie e cattiverie.

Che travaglio però! Spesso le favole più belle sono tristi e crudeli.

Ma se la favola la si ascolta anziché viverla, se si ha la possibilità di vederla, allora ci si rende conto di quanto sia importante.

La favola insegna, la favola trasmette dei valori veri, genuini; valori che la maggior parte della gente comune sembra aver dimenticato.

La favola ti rimane impressa, sempre la porterai con te e ne farai tesoro.

Vi devo ringraziare, poiché durante tutto questo soggiorno siete stati "la mia favola".

Spero di non urtare i vostri sentimenti con queste parole, non è mia intenzione, al contrario vorrei comunicarvi la mia gratitudine, per avermi insegnato così tanto.

Coraggio, fiducia, pazienza, ottimismo, serenità: quanti valori ci avete trasmesso in così poco tempo.

La mia vita sarà più ricca, i miei bimbi impareranno qualcosa in più degli altri, la mia unione con mio marito sarà più salda grazie a voi, grazie al vostro esempio, al vostro comportamento sempre coerente e maturo.

Spero di non essere stata invadente e curiosa: è difficile partecipare al dolore e alla sofferenza senza cadere nel pietismo, ma quante persone senza scrupoli e incuranti del rispetto ho visto avvicinarsi a voi, avidi di conoscere la storia di Samuele.

Con quanta grazia e pazienza li avete affrontati!

Vi auguro sinceramente che Samuele cammini presto e che altrettanto in fretta riesca a correre. Quando ciò accadrà i suoi occhi, che già solitamente brillano di una luce fantastica, illumineranno sicuramente il mondo intero.

Vi ammiro per come siete, per come vi ho conosciuto, ognuno di voi singolarmente e insieme come famiglia, unita e fantastica.

Grazie e auguri.

Federica

Ricordo di un caro amico

Da poco più di un anno dalla sua dipartita, desidero ricordare con grande affetto la splendida figura del caro amico Ermanno, persona semplice e onesta, al quale mi univa un sentimento sincero.

Un particolare ringraziamento va alla Signora Giovanna Liliana che, nel ricordo del marito, tanto ha fatto per la nostra Associazione, contribuendo significativamente all'avvio degli importanti progetti di ricerca sulla Emiplegia Alternante.

Grazie di cuore!

Nicolò Bona

Gentilissima Signora Liliana,

a nome di tutte le famiglie di A.I.S.EA, voglio esprimerle tutta la nostra più sincera riconoscenza per le donazioni davvero generose effettuate in favore della nostra associazione.

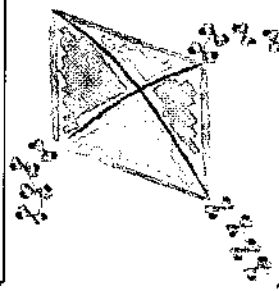
Grazie a Lei, i nostri ragazzi ora hanno la possibilità di guardare al loro futuro con rinnovata speranza; grazie a Lei, noi genitori possiamo continuare la nostra battaglia contro l'Emiplegia Alternante con rinnovato coraggio.

Un pensiero commosso e riconoscente va anche al Suo marito, Signor Ermanno, che ha ispirato il Suo gesto nobile e generoso nei nostri confronti.

Sicuramente egli sta vegliando sui nostri figli come un angelo buono e continua a fare il tifo per loro: per questo noi lo ricorderemo sempre nelle nostre preghiere.

Con grande affetto e stima.

Rosaria Vavassori, Presidente A.I.S.EA



**Grazie di cuore
al Comune di
Verderio Superiore (LC)
per il costante sostegno
e per la solidarietà
nei confronti di
A.I.S.EA**

Da tempo ho potuto valutare quanto hai fatto dalla nascita della nostra Associazione: non avrei mai pensato quanto lavoro, quanti incontri e responsabilità ti sei sobbarcata a favore di tutti i nostri ragazzi e loro famiglie.

Da qualche mese Nicolò (finalmente in pensione) offre il suo aiuto e ci siamo resi conto, ancor più, di quanto hai fatto.

Se oggi siamo arrivati dove siamo lo dobbiamo solamente a te.

Penso di poterti esprimere tutta la mia gratitudine e quella della mia famiglia anche considerando che, anche per te, tutti i giorni sono vissuti nell'affrontare quanto necessario alla tua famiglia e soprattutto per il tuo Alberto; ciononostante non hai mollato e hai continuato a lavorare per tutti noi.

Brava Rosaria, ti vogliamo bene!

Ed ora voglio dirti che come nonna vivo serenamente le mie giornate accanto a Samuele, che quest'anno ha compiuto a luglio 6 anni e ha intrapreso l'avventura scolastica.

Il giorno del suo compleanno è stato una giornata di crisi totale ed eravamo dispiaciuti, ma il giorno dopo abbiamo recuperato ed alla sera abbiamo invitato le sue amichette, suonando i CD che gli piacciono e ci siamo tanto divertiti, tutti insieme. Samuele era proprio felice.

Sarah, sua sorella (12 anni) è veramente brava e molto affettuosa e si cura del fratellino come una mamma.

Quest'estate abbiamo trascorso 2 mesi insieme al mare (in attesa delle vacanze dei genitori) e siamo stati veramente molto bene; abbiamo conosciuto diverse famiglie e i nostri bambini hanno giocato sempre insieme.

Abbiamo sentito molta solidarietà e molto affetto per Samuele e lui ha contraccambiato con gioia e con il suo carattere molto solare.

Potrei scrivere all'infinito le mie esperienze vissute da 6 anni con Samuele e posso confermare che anche io ho imparato molto, amando sempre più i miei nipoti e tutta la mia famiglia.

Graziella, nonna di Samuele

Da "Le strategie d'intervento sui bambini che hanno una sfida fisica da vincere: come le vive il bambino" di Carla Oswald Reed

Da una conferenza originariamente scritta in collaborazione con Anat Baniel, presentata al Congresso annuale dell'*American Academy of Osteopathy* a Dallas, Texas nel marzo 1993. Articolo pubblicato con il permesso dell'*American Academy of Osteopathy*.

Questo articolo è pubblicato dall'Associazione Italiana Insegnanti Metodo Feldenkrais in "Quaderno N. 3".

Il quaderno è dedicato a tutti i bambini che hanno una sfida fisica da vincere. Partendo da questo pensiero di C. Oswald Reed ".....La nostra sfida è identificare nella realtà del bambino un'area in cui egli possa con facilità fare l'esperienza di un'integrazione riuscita. Quando l'evento dell'integrazione si realizza in una qualsiasi area dell'esperienza del bambino, il bambino ha la possibilità di sentire che è capace e bravo ad imparare. Allora nuove integrazioni spunteranno dappertutto, come fiori spontanei in primavera..." ho pensato di inviarvi un messaggio operativo dove la speranza è azione.

M. Graziella Locatelli

SOMMARIO

Il ruolo del fisioterapista o di qualsiasi altro operatore è quello di "far" camminare il bambino? Poiché è solo il bambino quello che può imparare, solo il bambino può dimostrare quando ha fatto esperienze sufficienti per integrare una nuova funzione. Ogni bambino ha molti modi per comunicare ciò che è significativo per lui. Ogni bambino è capace di imparare mediante gli stessi processi che sono possibili per ogni essere umano per tutta la vita. Ma è indispensabile che il bambino impari come fare per riportare la propria attenzione sulle proprie sensazioni interne, al fine di poter usare il circuito autocorrettivo innato e inerente alla fisiologia del sistema nervoso umano.

(continua a pag. 23 ...)



Alcuni dei bambini e ragazzi di A.I.S.E.A durante un incontro informale delle famiglie dell'area Nord. (Milano, 21 Novembre 2004)

Raccolta Fondi



Mercatino di Verderio Superiore (LC) - Settembre 2004.
Giulia ed Erica impegnate a realizzare tatuaggi per raccogliere fondi per A.I.S.EA

A Verderio Superiore

Anche quest'anno, la prima domenica di settembre, nell'ambito della sagra del paese, è stato organizzato a Verderio Superiore, il mercatino dei bambini e delle associazioni.

Anche A.I.S.EA ha partecipato con una sua postazione ufficiale, in cui venivano offerte in cambio di donazioni videocassette di film famosi e libri di seconda mano. L'intera giornata ha permesso di raccogliere 180 Euro.

Molto più successo ha avuto invece la bancarella di Erica e Giulia, due compagne di classe di Alberto, uno dei bambini di A.I.S.EA che frequenta la quinta elementare nella scuola del paese. Le due amiche hanno lavorato per tutto il pomeriggio realizzando graziosi tatuaggi in cambio di offerte ad A.I.S.EA.

Il loro generoso impegno per aiutare il loro compagno e tutti i bambini dell'associazione ha così permesso di raccogliere ben 70 Euro.

Anche Alessandra, un'altra compagna di Alberto, ha devoluto parte dei ricavi della sua bancarella ad A.I.S.EA.

A Piacenza

Alla fine dell'anno scolastico gli alunni della scuola elementare "San Lazzaro" II circolo di Piacenza, un plesso di sole sette classi, con i genitori e gli insegnanti hanno organizzato una Mostra Mercato di

tutti i loro lavoretti prodotti con entusiasmo per A.I.S.EA.

Sui tavoli, allestiti nel giardino della scuola, oltre ai lavori degli alunni, c'erano oggetti di vario genere offerti generosamente dai genitori per la libera vendita.

Venuti a conoscenza del problema di Sofia, figlia della maestra Sonia, genitori, alunni e insegnanti, sensibili ai problemi di chi soffre, si sono prodigati in ogni modo per allestire la mostra e arricchirla il più possibile. L'iniziativa ha dato un ricavo di € 1.570 devoluta ad A.I.S.EA per la ricerca.

Diversi alunni hanno rotto i salvadanai e hanno offerto i loro risparmi che sono stati aggiunti al ricavato della vendita.

Gli alunni hanno vissuto l'esperienza in modo positivo perché sapevano che la loro solidarietà avrebbe contribuito a sostenere la ricerca per una rarissima malattia chiamata "Emiplegia Alternante".

Stefano, papà di Sofia

Grazie da parte di A.I.S.EA a tutti questi meravigliosi bambini!



Piacenza, Giugno 2004.
Il Mercatino in favore di A.I.S.EA organizzato alla Scuola Elementare San Lazzaro.

Meeting delle Associazioni Europee

(... continua da pag. 11)

reciproca in merito alle rispettive attività ed iniziative, per arrivare all'individuazione di possibili sinergie, definire i rispettivi ruoli all'interno del Network Europeo e, per le associazioni partecipanti, assegnare i rispettivi compiti all'interno del progetto per la costruzione del DataBase clinico.

Oltre alla Dottoressa Schyns, al presidente AFHA, Dominique Poncelin, e alla presidente A.I.S.E.A, hanno effettuato le proprie presentazioni la Segretaria dell'associazione spagnola AESHA, Rafi Munoz, la rappresentante del gruppo di famiglie inglesi, Alex Cole, e la rappresentante del gruppo di famiglie tedesche, Ulrike Maschke.

Particolare attenzione è stata rivolta da parte di tutti i partecipanti ai recenti successi ottenuti da A.I.S.E.A in merito alla raccolta fondi, alla costruzione della Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante, all'avviamento della ricerca genetica e dei vari altri progetti di studio e ricerca.

Tra le famiglie francesi, grande interesse ha suscitato invece il progetto riabilitativo attivato presso l'Istituto Scientifico E. Medea di Bosisio Parini (LC), che offre alle famiglie italiane la possibilità di un intervento riabilitativo su più livelli, personalizzato ed integrato, basato però anche sullo studio delle caratteristiche e delle problematiche generali connesse alla malattia.

**La sofferenza
condivisa è più lieve.
La gioia condivisa è
più grande.**

Il Metodo Feldenkrais® : lavorare con o per ...



(... continua da pag. 20)

Nel sistema nervoso umano è per natura presente una sbalorditiva ed enorme capacità di autocorrezione e il Metodo Feldenkrais è un modo efficace per riaprire la via di accesso a quel potenziale, a qualsiasi età e con qualsiasi tipo di difficoltà. Il Metodo Feldenkrais è un modo efficace di aiutare i bambini a scoprire agio e piacere in se stessi, a imparare come riportare la propria attenzione sul proprio feedback sensorio e come attivare i processi, comuni a qualsiasi essere umano, attraverso i quali si impara come fare per imparare. Il metodo è ancorato a un profondo rispetto per la saggezza del sistema nervoso di ogni bambino; con questa tecnica lo schema classico di spasticità e/o sforzo eccessivo vengono sostituiti da un'accresciuta varietà e dalla diminuzione dello sforzo; ciò che spesso permette di evitare molte delle restrizioni e limitazioni strutturali che di solito compaiono e si sviluppano nei bambini con handicap fisico.

Nel mettersi in contatto con questi bambini, gli operatori dovrebbero fare molta attenzione all'impatto che le interazioni con l'adulto hanno su ciò che il bambino impara di se stesso. Tutti gli interventi dovrebbero sempre essere resi il più rassicuranti, indolori e piacevoli possibile, in modo da non scatenare la dissociazione del bambino da se stesso. Il bambino dovrebbe sempre essere coinvolto in ciò che viene fatto per e con lui. Prima di fare qualsiasi cosa, al bambino si dovrebbe dire onestamente che cosa si farà, anche se è troppo giovane o limitato per capire le parole. L'inflessione e il tono di voce comunicheranno l'intento, e rallenteranno il passo per dare al bambino il tempo di adattarsi all'intenzione dell'adulto. Si dovrebbe dare potere al bambino, offrendogli tutte le possibilità di scelta disponibili rispetto alla situazione immediata. La qualità del tocco dovrebbe trasmettere al bambino il messaggio che è accettato come persona, anziché "dirgli" che ha la paralisi cerebrale (o altre patologie) o mandargli il

messaggio che è deficiente, o che è al di sotto dello standard medio, o che è anormale. Si dovrebbe porre molta attenzione e vigilanza nello scegliere ciò che in sua presenza si dice del bambino. E, in sua presenza, si dovrebbe parlare direttamente al bambino, e non del bambino.

Si dovrebbero ascoltare molto attentamente e prendere sul serio i genitori quando raccontano che cosa fa a casa il bambino, e le risposte degli operatori dovrebbero concentrarsi sul rispettare ciò che il bambino è in grado di fare e fa ora.

Carla Oswald Reed,
B.S. N.D.T. (T.d.R.) e Docente
Metodo Feldenkrais®

La Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante

(... continua da pag. 6)

esplicita richiesta all'associazione presentando un progetto che deve essere approvato dal Comitato Scientifico di A.I.S.E.A e dal Comitato Etico dell'Istituto Scientifico E. Medea di Bosisio Parini (LC).

Nel corso di quest'anno è stata effettuata correttamente la notifica al garante per la sicurezza dei dati ed è stata realizzata la sezione dedicata alla Banca sul sito web dell'associazione. In tale sezione è possibile verificare la disponibilità corrente di dati clinici e campioni biologici.

Attualmente A.I.S.E.A è impegnata nell'arruolamento dei medici curanti dei pazienti che partecipano alla Banca. La loro collaborazione è infatti preziosa non solo per la raccolta dei dati clinici e dei campioni biologici, ma soprattutto per la creazione di una rete nazionale di supporto alle famiglie e per un loro ruolo sempre più attivo nella promozione della conoscenza e della ricerca per l'Emiplegia Alternante.

A.I.S.EA Onlus
Sito Web www.aisea.org

Presidente
Vavassori Rosaria
Via Sernovella, 37
23878 Verderio Superiore
(Lecco)

Tel + Fax . 039-513901
Email mravass@tin.it

Vice Presidente
Margherita Laura
Piazza Repubblica, 11
04011 Aprilia (Latina)

Tel. Casa: 06-92727752
Tel. Uff.: 06-92704972
Fax: 06-92727323
Email acida53@hotmail.com

Segretario
Bona Nicolò
Via degli Abeti, 4
20152 Milano

Tel. e Fax 02-4599995
Email nick.bona@libero.it

(contattate il segretario per
ogni richiesta di materiale
informativo e pubblicitario)

A.I.S.EA Onlus non fornisce consulenza medica. Il materiale contenuto in questo bollettino viene fornito con il solo intento informativo e non può essere usato per scopi diagnostici o terapeutici. Consultate sempre il vostro medico prima di agire sulle base di qualsiasi informazione medica letta qui o altrove.

Questo bollettino viene redatto due volte all'anno, in Primavera e in Autunno. Chiunque può contribuire con articoli propri, scambi di idee ed esperienze, richieste di aiuto, proposte....
Qualsiasi contributo dovrà pervenire alla sede di A.I.S.EA entro il mese precedente la pubblicazione.

Raccolta Fondi



Nella sua lotta contro la Emiplegia Alternante, A.I.S.EA Onlus si dedica a molte attività allo scopo di conquistare per i propri ragazzi una concreta speranza per una migliore qualità di vita. La più importante di queste attività è senz'altro la promozione e il finanziamento della ricerca delle cause della Emiplegia Alternante. A questo scopo, A.I.S.EA si è impegnata nella costruzione della Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante ed ha attivato un Bando di Finanziamento per progetti di ricerca per un valore complessivo di 60.000 Euro. Tale importo costituisce il fondo per la ricerca creato da A.I.S.EA in questi anni di attività, grazie alle donazioni generose di tanti amici e sostenitori.

Speriamo vivamente che sarà possibile devolverlo interamente per la ricerca, anche se questo potrebbe significare il ridimensionamento di molti altri importanti progetti, finalizzati, ad esempio, alla realizzazione di iniziative concrete ed immediate per migliorare l'assistenza socio-sanitaria e l'integrazione sociale dei nostri ragazzi.

Anche tutte le attività ordinarie portate avanti quotidianamente da A.I.S.EA potrebbero risentirne: la partecipazione a Convegni Medici con interventi specifici di aggiornamento sulla malattia; la pubblicazione del bollettino e di articoli informativi, la gestione di un sito web, la gestione della Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante, l'organizzazione del prossimo meeting 2005.

Per questi motivi, chiediamo a tutti i sostenitori, vecchi e nuovi, di continuare ad aiutarci con generosità nella lotta contro l'Emiplegia Alternante.

E' possibile effettuare donazioni ad A.I.S.EA tramite:

1. bonifico bancario su conto corrente N. 044066330144 presso la BANCA INTESA BCI filiale di Merate (LC) intestato a A.I.S.EA Onlus ABI 2002 - CAB 51530
1. versamento su Conto Corrente Postale N. 13633466 intestato a A.I.S.EA Onlus
2. assegno non trasferibile intestato ad A.I.S.EA Onlus

Chiunque farà pervenire ad A.I.S.EA i propri dati anagrafici e l'importo della donazione riceverà una regolare ricevuta.

A.I.S.EA è una ONLUS, Organizzazione Non Lucrativa di Utilità Sociale, pertanto l'offerta è deducibile dai redditi in sede di dichiarazione annuale (Art. 13 del D.Lgs 460/97), allegando la ricevuta di A.I.S.EA e la documentazione dell'avvenuta donazione.

Ai sensi della D.L. 30.06.2003 N. 196, Vi informiamo che i Vs. dati potranno essere archiviati presso la ns. sede per il solo tempo necessario alle verifiche contabili e per informarvi delle attività svolte. In ogni momento è possibile richiederne la cancellazione.

A.I.S.EA Onlus
Site Web www.aisea.org

Via Sernovella, 37
23878 Verderio Superiore
(Lecco)
Tel. e Fax 039-513901

.....

Notizie EA

Anno 5 Numero 10

A cura di
A.I.S.EA Onlus



La Emiplegia Alternante è una malattia neurologica infantile molto rara le cui cause sono ancora del tutto sconosciute.

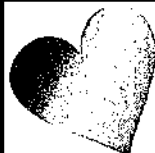
La Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante - A.I.S.EA Onlus - è nata nel 1999 per volontà di un gruppo iniziale di famiglie di bambini colpiti da questa malattia.

A.I.S.EA opera con l'aiuto del suo Comitato Scientifico, costituito da medici italiani esperti della malattia e disponibili a dare il loro contributo.

Gli obiettivi di A.I.S.EA sono: sostenere ed informare le famiglie, diffondere la conoscenza della Emiplegia Alternante, stimolare e finanziare la ricerca delle sue cause.

A.I.S.EA è socio fondatore di FIAN Onlus, la Federazione Italiana delle Associazioni Neurologiche dei Pazienti.

**Anche i bambini che soffrono di Emiplegia Alternante
hanno diritto a una speranza ...**



A.I.S.EA Onlus
Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante
Via Sernovella, 37
23878 Verderio Superiore (Lecco)

