



Insegnami a volare

... Zorba miagolò
"Sei una gabbiana ...
e ti vogliamo bene
perché sei una gabbiana,
una bella gabbiana.
Ti abbiamo dato tutto il
nostro affetto
senza alcuna intenzione
di fare di te un gatto.
Ti vogliamo bene
gabbiana.
Sentiamo che anche tu
ci vuoi bene,
che siamo i tuoi amici,
la tua famiglia,
ed è bene che tu sappia che
con te
abbiamo imparato
qualcosa che ci riempie
di orgoglio:
abbiamo imparato ad
apprezzare, a rispettare
e ad amare
un essere diverso.
È molto facile accettare e
amare chi è uguale a noi,
ma con qualcuno
che è diverso
è molto difficile,
e tu ci hai aiutato a farlo.
Sei una gabbiana e devi
seguire il tuo destino di
gabbiana.
Devi volare

da "Storia di una gabbianella
e del gatto che le insegnò a volare"
di Luis Sepúlveda

Le Malattie Rare

Bambini farfalla. Bambini di pezza. Con gli occhi a stella. Con un mascherone al posto del viso. *Bambini con l'Emiplegia Alternante, che si paralizzano, a volte solo a destra, a volte a sinistra, a volte completamente (ndr).*

Creature descritte in un volume di un migliaio di pagine, a caratteri minuscoli. E' Orphanet Italia (www.orpha.net), l'annuario delle **Malattie Rare**. Probabilmente l'elenco è incompleto. Probabilmente ne esistono altre che hanno gravemente condizionato l'infanzia di migliaia di piccole vittime e drammaticamente rivoluzionato il quieto vivere dei loro genitori. Alcuni consapevoli, alcuni ignari. Perché la diagnosi a volte, troppe volte, non arriva.

I medici le vedono passare di rado nei loro studi, i centri specializzati stanno nascendo solo ora e in buona parte devono finire di organizzarsi, i sintomi non sono facili da inquadrare.

"Cos'ha di sbagliato mio figlio?", chiedono disorientate le coppie quando si trovano di fronte a queste nemiche enigmatiche, diaboliche.

Le malattie rare si chiamano anche orfane, per la loro unicità. Ricorrono sporadicamente. Poche decine di casi al mondo, anche meno. Alcune, come l'emofilia, la distrofia muscolare, la sclerosi laterale amiotrofica, portata alla ribalta dal caso Welby, si incontrano più spesso e, pur mantenendo per incidenza la caratteristica della rarità (meno di 5 casi ogni 10.000 persone, come ha stabilito la Commissione Europea), l'hanno persa agli occhi dell'opinione pubblica.

Compaiono ogni tanto in tivù, veicolate da storie emblematiche. Se sono uscite dall'ombra è, inoltre, merito delle associazioni che hanno alzato la voce, specie se trainate da personaggi di spicco, da personalità e da ricercatori animati dalla vocazione.

Agli occhi della collettività una patologia è rara non tanto dal punto di vista statistico, ma perché non se ne sa niente, non se ne parla mai. Perché non finisce sui quotidiani. E se scorriamo i titoli dei quotidiani notiamo quanta poca attenzione questi argomenti si ritagliano.

da "Siamo solo noi"
di Margherita De Bac
Sperling & Kupfer

In questo numero:

- Meeting A.I.S.EA 2008
- I.B.EA bioBanca Italiana per l'Emiplegia Alternante
- Attività
- Ragazzi di A.I.S.EA
- Raccolta Fondi



Sommario:

| | |
|-----------------------------------|----|
| Le Malattie Rare | 1 |
| Le parole della presidente | 2 |
| Giornata per le Malattie Rare | 3 |
| Meeting A.I.S.EA Centro | 4 |
| Meeting A.I.S.EA Nord | 5 |
| Seminario su Emiplegia Alternante | 6 |
| Meeting A.I.S.EA Sud | 8 |
| Studio Europeo | 9 |
| Libro Bianco e Linee Guida | 10 |
| Rete Assistenziale | 11 |
| Congresso SIN | 11 |
| Studio con Sonografia Doppler | 12 |
| Studio ICF | 12 |
| Studio Neurofisiologico | 13 |
| bioBanca I.B.EA | 13 |
| Progetto nEUroped | 14 |
| Adriana | 15 |
| Alessio in piscina | 16 |
| Scrivere una mamma | 16 |
| Corsi di Formazione Lavoro | 17 |
| Nonna Pierina | 18 |
| Domande ... | 18 |
| Benvenuto Giordano | 19 |
| Marco | 19 |
| Esperienza di Vita | 20 |
| Un'estate al mare | 21 |
| Ippoterapia | 22 |
| Una Festa Speciale | 22 |
| Serata a San Venanzo | 23 |
| 5 per Mille | 24 |
| Albero di Natale | 24 |
| Concerto a Roma | 24 |
| Decreto Malattie Rare | 25 |
| Ringraziamenti | 26 |

Il Comitato Scientifico

- 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
- Dott. 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 Cattolica S. Cuore
Policlinico Gemelli
Largo Francesco Vito, 1
00168 ROMA
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 5636432
EdvigeVeneselli@ospedale-gaslini.ge.it
- Prof. Federico Vigeveno
Divisione di Neurologia
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Piazza Sant'Onofrio 4
00165 ROMA
Tel. 06 68592731 Fax 06 68592463
vigeveno@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,
anche per quest'anno il nostro giornalino esce con un solo numero estivo e per questo mi scuso con tutti coloro che hanno inviato i loro articoli da tanto tempo. Purtroppo, le attività ordinarie da portare avanti per l'associazione sono ormai diventate talmente tante e complesse che è sempre più difficile trovare uno spazio di tempo sufficientemente lungo e tranquillo per potersi concentrare su questo lavoro così importante.

La redazione di almeno un numero all'anno del nostro giornalino è comunque un impegno a cui non intendo rinunciare, sebbene ogni volta, oltre all'onerosità del lavoro, sento sempre forte anche la grande responsabilità che esso comporta. Non è facile riuscire a dare voce in modo adeguato alle famiglie dell'associazione, non solo alle loro difficoltà ma anche alle loro speranze, alla loro generosità, al loro coraggio ... non è facile riuscire a far arrivare agli altri la nostra realtà di lotta quotidiana contro una malattia così rara, sconosciuta e devastante

Eppure, ogni volta, man mano il lavoro procede e il giornalino prende vita, con i resoconti delle varie attività di studio e di ricerca, con le tante testimonianze dei nostri ragazzi e delle loro famiglie, l'emozione diventa per me sempre più forte, insieme all'entusiasmo di sentirmi parte della grande famiglia di A.I.S.EA. Una famiglia nella quale tutti i suoi membri possono ricevere e dare aiuto, nella quale ognuno può dare il proprio prezioso contributo per il futuro di tutti i ragazzi con l'Emiplegia Alternante.

Spero che questo entusiasmo possa contagiare anche tutti voi, durante la lettura di questo giornalino, che costituisce una nuova tappa della nostra avventura insieme .

Chiudo con un pensiero affettuoso e commosso per Adriana, una ragazzina di 15 anni che ci lasciato lo scorso gennaio e a cui è dedicata un'intera pagina di questo giornalino. Lei farà sempre parte della famiglia di A.I.S.EA e il suo esempio di coraggio resterà sempre vivo nei nostri ricordi e nelle nostre preghiere.

Un carissimo saluto ai suoi genitori e a tutti voi.

Rosaria Vavassori

Giornata di Sensibilizzazione per le Malattie Rare

“Un giorno raro per persone molto speciali”

Roma, 29 Febbraio 2008

Il 29 febbraio 2008 è una data che le persone ammalate di una malattia rara (MR), i loro familiari e gli operatori, che a diversi livelli lavorano nel mondo delle patologie a bassa prevalenza, non dimenticheranno facilmente.

Come è ormai noto, la data del 29 febbraio è stata proposta a livello europeo da EURORDIS - European Organisation for Rare Diseases e dalle sue Alleanze considerando che, ricorrendo solo ogni quattro anni, rende bene il concetto di “rarietà”.

In Italia, le Associazioni dei pazienti auspicavano una giornata di sensibilizzazione già da molto tempo. In seguito alla costituzione della Consulta Nazionale delle Malattie Rare (Giugno 2007) tale auspicio è diventato un'azione specifica e la Consulta ha deciso di aderire alla giornata europea organizzando la Prima Giornata nazionale proprio il 29 febbraio, in armonia con l'Europa.

Per un giorno, quindi, l'Europa intera ha rivolto la propria attenzione a questo grande universo di persone; in ogni nazione europea, e persino in Canada, si sono susseguiti convegni scientifici, concerti, conferenze stampa e anche dibattiti aperti in Parlamento.

E la Giornata Europea delle Malattie Rare è stato un grande successo continentale, che sarà riproposto ogni anno (il 28 febbraio per gli anni non bisestili), fino a diventare verosimilmente una giornata mondiale.

Per quanto riguarda il nostro Paese, questo evento ha soprattutto messo in luce la grande passione e la competenza con cui lavorano le Associazioni di familiari e pazienti e quindi la Consulta Nazionale delle Malattie Rare che le rappresenta in ambito istituzionale.

In tutta la penisola sono stati organizzati dibattiti formativi e informativi, eventi ludici e promozionali finalizzati a portare all'attenzione dell'opinione

pubblica la vastità, la varietà e le difficoltà dell'universo MR.

Il 29 febbraio ha mobilitato anche l'Istituto Superiore di Sanità e in particolare il suo Centro Nazionale Malattie Rare CNMR: grazie ad esso è stato realizzato il Convegno “29 Febbraio 2008: Prima giornata di sensibilizzazione per le malattie rare”, che ha rappresentato un momento di confronto e riflessione sulle MR e sui progressi compiuti in Italia fino a oggi.

Proprio per valorizzare i lavori e le numerose iniziative sul territorio nazionale il CNMR ha invitato le Regioni a intervenire al Convegno attraverso un collegamento in videoconferenza. Tantissimi i rappresentanti delle Associazioni, del mondo scientifico e delle varie strutture del Servizio Sanitario Nazionale, che hanno potuto illustrare i lavori svolti fino a quel momento e i progetti futuri. Numerosi i poster e gli opuscoli informativi disponibili nello spazio espositivo organizzato nell'ambito del Convegno.

Grande interesse ha suscitato la Tavola Rotonda “Esperienze a confronto”, moderata dal giornalista Luciano Onder e con la partecipazione di ricercatori, operatori socio-sanitari, scrittori nonché ovviamente pazienti, familiari e Associazioni.

Alla Tavola Rotonda ha partecipato anche il

Dottor Giuseppe Gobbi, membro del Comitato Scientifico A.I.S.EA, che ha parlato della sua esperienza con l'Emiplegia Alternante e dei problemi che essa pone agli operatori socio-sanitari nella presa in carico dei pazienti che ne sono affetti.

A.I.S.EA ha partecipato anche con una presentazione da parte della sua Presidente Rosaria Vavassori riguardo alle Linee Guida per l'Assistenza alle persone con Emiplegia Alternante e con un poster su I.B.EA la bioBanca Italiana per l'Emiplegia Alternante.

Numerosa anche la rappresentanza delle famiglie A.I.S.EA: oltre alla Presidente, alla Vice Presidente Laura Margherita e a Filippo Franchini, responsabile del progetto I.B.EA, altre due famiglie di Roma sono state presenti per tutta la giornata.

In contemporanea, a Milano, il Segretario A.I.S.EA Nicolò Bona, ha partecipato alla Conferenza organizzata dalla Regione Lombardia, distribuendo materiale informativo e soprattutto numerose copie del Libro Bianco per l'Emiplegia Alternante.



Sopra, il gruppo di genitori di A.I.S.EA che insieme alla Presidente hanno partecipato alla Giornata di Sensibilizzazione per le Malattie Rare presso l'Istituto Superiore di Sanità.

A lato, il logo per la Giornata Europea per le Malattie Rare www.rarediseaseday.org organizzata da EURORDIS



Roma, 1° Marzo 2008

Diversamente dagli anni precedenti, per il 2008 A.I.S.EA ha deciso di non organizzare un unico meeting associativo a livello nazionale, ma vari meeting a livello regionale, con un programma più ridotto ma sicuramente più attento alle famiglie, alle loro esigenze e ai loro ritmi.

Tutto questo soprattutto con l'intento di agevolare le famiglie con più difficoltà di spostamento, organizzando dei meeting in sedi per loro più facilmente raggiungibili e dando così la possibilità di conoscere le famiglie a loro più vicine. In questo modo, è più facile per i partecipanti stabilire tra loro un contatto più stretto e più stabile; questo può portare ad esempio a degli incontri più frequenti, nella propria zona, al di fuori dei meeting ufficiali organizzati dall'associazione.

Cogliendo l'occasione della partecipazione di A.I.S.EA alla Giornata di Sensibilizzazione per le Malattie Rare (vedi pag. 3), è stato organizzato per il giorno successivo, sabato 1° Marzo, il meeting delle famiglie del Centro Italia, presso l'Hotel Galles di Roma.

Al meeting, è stata associata anche l'Assemblea Nazionale dei Soci A.I.S.EA, che per statuto deve tenersi almeno una volta all'anno e che deve sempre prevedere, tra i vari punti del programma, l'approvazione del bilancio consuntivo per l'anno precedente, e del bilancio preventivo per l'anno in corso.

Il meeting, che si è tenuto nel pomeriggio dalle 14.30 alle 18.30, è stato

preceduto da un pranzo al quale hanno partecipato tutte le famiglie intervenute, incluso il segretario A.I.S.EA Nicolò Bona, arrivato in mattinata da Milano.

L'incontro si è aperto con la presentazione da parte del dottor **Catello Vollono**, dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma, che ha illustrato l'avanzamento dei lavori riguardo allo studio delle caratteristiche neurofisiologiche dell'Emiplegia Alternante.

Si tratta di un progetto di studio coordinato dal Dottor Massimiliano Valeriani, iniziato nel 2006 e tuttora in corso con il finanziamento di A.I.S.EA e con la partecipazione delle famiglie dell'associazione (vedi pag. 13).

Al termine della presentazione è sorta un'interessante discussione riguardo ai farmaci per l'Emiplegia Alternante, sia quelli già provati e in uso, sia quelli sviluppati più di recente, purtroppo sempre per altre patologie più diffuse e conosciute, per le quali si fa più ricerca.

Successivamente, la Presidente

A.I.S.EA Rosaria Vavassori ha effettuato il resoconto delle attività associative realizzate nel 2007 e delle attività previste per il 2008. Tra queste il progetto per rendere disponibile on line il Data Base Clinico della bioBanca Italiana per l'Emiplegia Alternante, I.B.EA (vedi pag. 9) e la pubblicazione delle Linee Guida per l'Emiplegia Alternante.

Alla fine si è tenuta l'assemblea dei soci A.I.S.EA che ha approvato i bilanci consuntivo e preventivo e rinnovato il Consiglio Direttivo, in scadenza dopo tre anni di mandato.

Infine, dopo una breve pausa per la merenda, la vice Presidente Laura Margherita ha presentato la sua esperienza con il Centro di Formazione Professionale frequentato dalla figlia Germana (vedi pag. 17)

E' nata subito una discussione tra i genitori riguardo alla possibilità per i propri figli di realizzarsi e vivere una vita il più possibile autonoma e serena. Sicuramente un lavoro stabile è il mezzo migliore per raggiungere un tale obiettivo ed è importante che noi genitori ci impegniamo per conoscere per tempo sia gli strumenti normativi per ottenerlo sia le opportunità in questo senso offerte dal proprio ambito territoriale.

E' altrettanto importante però capire che l'autonomia non si realizza all'improvviso, magari forzando l'inserimento di un ragazzo al lavoro, ma è un percorso che va portato avanti quotidianamente e fin dall'inizio, senza

lasciarsi vincere dalla paura della malattia o dalla vergogna. Ad esempio, occorre responsabilizzare i propri figli fin da piccoli nell'ambito familiare, assegnando loro dei compiti precisi, inserirli nella scuola nei giusti tempi e senza ritardare troppo la loro uscita, sfruttare ogni occasione per farli stare in compagnia dei loro coetanei (centri estivi, attività sportiva, etc).



Sopra, la Presidente A.I.S.EA effettua un aggiornamento riguardo alle attività associative.

A destra, il dottor Vollono illustra lo stato di avanzamento dello studio neurofisiologico in corso presso l'Ospedale Bambino Gesù di Roma.



Milano, 17 Maggio 2008



Dopo il meeting per le famiglie del Centro Italia, A.I.S.EA ha organizzato il meeting per le famiglie dell'area Nord, a Milano lo scorso sabato 17 Maggio

Il segretario Nicolò Bona ha curato l'organizzazione del meeting, insieme ai suoi familiari e ai suoi numerosi nipoti: li ringraziamo tutti per la grande attenzione e sensibilità con cui hanno assistito le famiglie partecipanti e i bambini per l'intera giornata.

La sede del meeting è stata la **Parrocchia Madonna della Fede**, del Quartiere Olmi di Milano, che gentilmente ha messo a disposizione gli ampi spazi dell'oratorio per le presentazioni alle famiglie e per il pranzo, il servizio bar e un bellissimo giardino per i giochi dei bimbi. Grazie di cuore a tutti loro!

La mattinata è iniziata con l'intervento della Dottoressa **Elisa Ceppi**, che ha presentato i risultati dello studio ICF realizzato insieme alla Dottoressa D'Aloisio e coordinato dal Dottor Renato Borgatti dell'Istituto Scientifico "E. Medea - La Nostra Famiglia" di Bosisio Parini (LC).

Anche questo studio è finanziato da A.I.S.EA, con la partecipazione di tutte le sue famiglie. E' nata subito una discussione tra le famiglie riguardo ai risultati sorprendenti di questo studio e alle modalità migliori per divulgarli, allo scopo di aumentare la conoscenza dell'Emiplegia Alternante e promuovere una migliore assistenza e presa in carico delle persone che ne sono colpite.

E' importante infatti far sapere, in

modo chiaro e documentato, che, a lungo termine, il problema più grande per i nostri ragazzi sono le difficoltà intellettive. Ed è altrettanto importante, però, far capire che, con un intervento adeguato e coordinato tra la famiglia e gli specialisti territoriali, tali difficoltà possono essere di molto alleviate e che le possibilità di



integrazione, di autonomia e di realizzazione personale per i nostri ragazzi possono essere notevolmente aumentate.

Successivamente ha parlato la Dottoressa **Francesca Sofia**, Research Program Manager e responsabile dell'Ufficio Filo Diretto con i Pazienti della Fondazione **TELETHON**.

La dottoressa ha illustrato le attività di Telethon a sostegno della ricerca per le malattie genetiche e rare, attraverso soprattutto i suoi bandi di finanziamento che prevedono dei meccanismi di selezione e controllo molto rigorosi.

Anche la ricerca per l'Emiplegia Alternante potrebbe beneficiare di questi finanziamenti, a condizione

che vengano presentati dei progetti specifici; in questo senso è fondamentale l'attività di sensibilizzazione e di promozione da parte dell'associazione nei confronti dei ricercatori perché si occupino anche di questa malattia.

La dottoressa Sofia ha anche distribuito alle famiglie alcune copie dell'ultimo numero di Telethon News, la rivista della Fondazione, che riporta un ampio articolo dedicato all'Emiplegia Alternante e all'associazione.

Al termine la Presidente A.I.S.EA ha effettuato il resoconto delle attività associative. Il ricco pranzo a base di pizza e specialità della rosticceria vicina, si è poi concluso con il taglio della torta dedicata ad A.I.S.EA.

Nel pomeriggio è continuata la discussione tra le famiglie riguardo ai temi più importanti e che stanno loro più a cuore: la ricerca, i farmaci, anche quelli alternativi, l'assistenza e la cura, l'autonomia, la scuola e il lavoro.



Nell'angolo in alto a sinistra, le famiglie ascoltano le relazioni della mattinata.

Al centro, la torta dedicata ad A.I.S.EA

Sopra, la dottoressa Francesca Sofia di Telethon.

A sinistra, la dottoressa Elisa Ceppi dell'Istituto Scientifico E. Medea.



Ragusa, 21 Giugno 2008

Uno dei principali obiettivi di A.I.S.EA Onlus, l'Associazione Italiana dei Pazienti con Emiplegia Alternante, è la diffusione delle conoscenze riguardo all'Emiplegia Alternante allo scopo di promuovere sia diagnosi corrette e tempestive sia una migliore assistenza alle persone che ne sono colpite.

Per realizzare questo importante obiettivo A.I.S.EA collabora attivamente non solo con i membri del suo Comitato Scientifico e i suoi consulenti, ma anche con i medici specialisti che operano in ambito territoriale e che hanno in carico pazienti affetti da Emiplegia Alternante.

Il Seminario svoltosi a Ragusa, presso la Villa Di Pasquale, nella giornata di sabato 21 Giugno 2008, costituisce uno splendido ed efficace esempio di questa collaborazione.

L'evento, voluto dalla Dottoressa Gemma Incorpora, Direttore dell'U.O.

di Pediatria dell'Ospedale OMPA, è stato infatti realizzato attraverso la collaborazione dell'associazione A.I.S.EA e dell'Azienda Ospedaliera Civile "Paternò Arezzo" e ha visto la partecipazione di più di 100 iscritti.

A porgere il saluto di benvenuto ai numerosi partecipanti e il sostegno per l'iniziativa sono stati l'onorevole Innocenzo Leontini e il direttore Generale dell'Azienda Civile "Paternò Arezzo" Dottor Calogero Termini. Ambedue hanno espresso notevole interesse per l'iniziativa che vede per la prima volta divulgare in Sicilia la conoscenza dell'Emiplegia Alternante e la diffusione delle Linee Guida Ministeriali per la diagnosi e la presa in carico assistenziale delle persone colpite da questa rara e grave malattia.

Dopo la presentazione degli scopi dell'associazione da parte della dott.ssa Rosaria Vavasori, Presidente di A.I.S.EA, la giornata ha visto avvicinarsi i vari relatori tra cui il dottor Giuseppe Gobbi, direttore dell'U.O. di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale

Maggiore di Bologna, che fa parte del Comitato Scientifico dell'associazione, la dottoressa Melania Giannotta, borsista di A.I.S.EA che ha realizzato il Data Base Clinico per l'Emiplegia Alternante, il prof. Lorenzo Pavone, ordinario di pediatria dell'Università di Catania, il dottor Filippo Greco, il prof. Vito Sofia.

Le sedute sono state moderate dai dottori Giovanni Giaccone e Emanuele Caggia, direttori rispettivamente dell'UTIN e della Neurologia, i quali hanno vivacizzato la discussione riguardo alle caratteristiche cliniche dell'Emiplegia Alternante, e dal past direttore dell'U.O. di Pediatria Dottor Enrico Nicolini.

Alla moderazione ha preso parte anche la Professoressa Fiorella Gurrieri, famosa genetista ragusana che lavora presso l'Istituto di Genetica Clinica dell'Università Cattolica di Roma ed è consulente di A.I.S.EA per la genetica.

Nel pomeriggio, al termine della sessione pubblica e dopo un delizioso pranzo generosamente offerto dagli organizzatori a tutti i partecipanti, si è svolta una video sessione riservata agli specialisti invitati nel corso della quale sono stati discussi alcuni casi di sospetta Emiplegia Alternante proposti dalla Dottoressa Incorpora.



Sopra, il Dottor Gobbi illustra le caratteristiche cliniche dell'Emiplegia Alternante.

A lato, la Dottoressa Giannotta presenta le attuali linee di ricerca, in Italia e all'estero.

Nell'angolo in alto a destra, la Dottoressa Incorpora e il Dottor Gobbi chiudono la sessione pubblica del mattino.

Nella pagina successiva, nell'angolo in alto a destra, i numerosi partecipanti al seminario.



Ragusa, 21 Giugno 2008

Alla sessione sono intervenuti anche i genitori dei bambini siciliani affetti da questa condizione, che hanno così avuto modo di discutere insieme ai medici le varie problematiche legate a questa rara malattia e di porre i diversi quesiti assistenziali.

In parallelo alla video sessione, in una saletta separata, la Dottoressa Giannotta ha potuto visitare i ragazzi con Emiplegia Alternante intervenuti al seminario e raccogliere nuovi dati da inserire nel Data Base Clinico che fa parte integrante di I.B.EA, la bioBanca Italiana per l'Emiplegia Alternante, un progetto sponsorizzato e coordinato da A.I.S.EA. Anche la Professoressa Gurrieri ha visitato gli stessi ragazzi per continuare il suo studio, anch'esso promosso dall'associazione,

riguardo alle caratteristiche dismorfiche dell'Emiplegia Alternante.

I numerosi partecipanti, pediatri, neuropsichiatri infantili, fisioterapisti, ortottisti, fisiatri, riabilitatori hanno seguito con interesse e impegno la giornata di lavoro.

La conoscenza e la divulgazione di una patologia devastante e rara come l'Emiplegia Alternante costituisce sempre motivo di crescita culturale per tutti gli operatori in questo campo.

La manifestazione ha dimostrato inoltre, per la prima volta a Ragusa, quanto l'impegno e la stretta collaborazione tra gli specialisti e i genitori dei bambini ammalati possa costituire un momento di grande forza nell'affrontare le problematiche che le malattie pongono.

Capire lo sforzo che i medici compiono quotidianamente nell'affrontare le difficoltà di una diagnosi complessa è molto importante per i genitori, che spesso rimangono estranei a queste problematiche, ma è altrettanto importante per i medici sostenere lo sforzo che i genitori compiono nel ricercare il massimo delle cure e dell'assistenza quando una diagnosi di malattia grave, rara e sconosciuta come l'Emiplegia Alternante, si abbatte sulla loro vita.



Ringraziamenti

A.I.S.EA desidera ringraziare in modo particolare la Dottoressa **Gemma Incorpora** per la splendida organizzazione di questo importante seminario e per la stretta collaborazione in merito alle proprie attività e progetti, per la promozione della conoscenza sull'Emiplegia Alternante e per una sempre migliore assistenza alle persone che ne sono colpite.

Un sentito ringraziamento al Dottor **Giuseppe Gobbi** e alla Dottoressa **Melania Giannotta** per le loro interessanti relazioni che hanno fornito un quadro completo e dettagliato dell'Emiplegia Alternante in tutti i suoi aspetti. Grazie anche per il loro imponente lavoro di costruzione del Data Base Clinico di I.B.EA, la bioBanca Italiana per l'Emiplegia Alternante, e per il loro costante impegno nella divulgazione della conoscenza sull'Emiplegia Alternante e nello sviluppo della ricerca, in stretta collaborazione con l'associazione e con il suo **Comitato Scientifico**.

Grazie alla Professoressa **Fiorella Gurrieri**, per la sua preziosa collaborazione con A.I.S.EA, a tutti i relatori e ai moderatori per il grande interesse dimostrato nei confronti dell'Emiplegia Alternante e dei gravi problemi che essa causa per le persone che ne sono colpite.

Infine, grazie di cuore al Dottor **Saro Noto**, Area Manager Sicilia Orientale Humana Italia SPA, per la generosa ospitalità, davvero accurata e professionale!



Sopra, una delle famiglie siciliane che hanno partecipato al seminario, insieme alla Presidente A.I.S.EA.

A lato, nel corso della video sessione del pomeriggio vengono presentati dei nuovi casi di sospetta Emiplegia Alternante. Si discute delle caratteristiche cliniche delle crisi e dei tracciati EEG.



Frascineto (CS), 22 Giugno 2008

Il Meeting delle Famiglie A.I.S.EA dell'area SUD si è in realtà svolto in più tappe, che hanno permesso a me e alla nostra presidente di incontrare tanti amici vecchi e nuovi, lungo il nostro viaggio attraverso tre regioni italiane, la Sicilia, la Calabria e la Campania.

Il viaggio è iniziato Venerdì 20 Giugno a Palermo dove Rosaria, la nostra presidente, è arrivata in aereo da Milano e da dove siamo partiti in auto alla volta di Ragusa. Siamo arrivati in serata e lì abbiamo trovato ad attenderci la Dottoressa Incorpora e il Professor Pavone: insieme a loro, e ad altri loro colleghi, abbiamo trascorso una piacevolissima serata, prima a cena in un ottimo ristorante e poi in giro per le strade illuminate e suggestive di Ragusa.

Il giorno dopo si è svolto il Seminario sull'Emiplegia Alternante organizzato

dalla Dottoressa Incorpora ed è stato molto bello per noi vedere tanti professionisti ed esperti così interessati alla malattia e all'assistenza alle persone che ne sono colpite.

Abbiamo anche avuto l'estremo piacere di incontrare le due famiglie siciliane che già da tempo fanno parte dell'associazione e parlare un po' con loro, nonostante il trambusto della giornata.

La sera, concluso il seminario, siamo ripartiti per la Calabria, dove ci siamo fermati per la notte. La mattina successiva ci siamo uniti ad Alfonso, consigliere dell'associazione, a sua moglie Tina e alla figlia Maria Grazia e, seguendo la loro auto siamo arrivati a Frascineto (CS), a casa di Stefania e Federica, due gemelle di 30 anni affette da Emiplegia Alternante in forma grave.

Grazie alla squisita ospitalità dei loro genitori, Enzo e Maria, e all'accurata organizzazione di Alfonso, in quella giornata di domenica 22 Giugno si è infatti svolto il meeting delle famiglie A.I.S.EA della Puglia e della Calabria.

Subito dopo di noi da Taranto è arrivata Stefania (24 anni)

con la sua famiglia e da Lamezia Terme è arrivata Angela (30 anni), con i suoi genitori. Anche il papà di Luisa (30 anni) ci ha raggiunto ed è rimasto un po' a chiacchierare con noi, anche se non ha potuto fermarsi per il pranzo.

Che giornata indimenticabile!! Dopo un'incredibile abbuffata di deliziose specialità calabresi, preparate per l'occasione dalla nonna di Stefania e Federica, la discussione è proseguita animatamente per tutto il pomeriggio, toccando anche temi come la coltivazione delle piante da frutta, i pericoli delle donne al volante, gli Europei di calcio insomma è stato un vero incontro di amici che, nonostante tutte le difficoltà, sanno anche godere insieme di questi rari momenti di serenità.

Naturalmente non è mancata anche la discussione seria, riguardo allo scarso livello dell'assistenza sanitaria al sud che ancora oggi, ad esempio, costringe Maria ed Enzo ad appoggiarsi al centro specialistico di Verona che ha fatto loro la diagnosi tanti anni fa; il tutto esclusivamente attraverso consulenze telefoniche, vista l'impossibilità per le loro figlie di affrontare dei viaggi così lunghi.

Si è parlato anche delle scarse possibilità di integrazione per i ragazzi più grandi e delle poche opportunità per loro di conquistarsi una vera autonomia, ad esempio attraverso il lavoro. Interessante però è stata l'idea di Mim-

ma, di provare a coinvolgere qualche professionista dei servizi territoriali per realizzare un progetto di formazione professionale che dia ad esempio alla figlia Angela una qualifica di assistente personale, per ragazzi disabili gravi o anziani. Questa è infatti un'attività che ad Angela piacerebbe molto e nella quale ha potuto esercitarsi quel pomeriggio stesso, accudendo Federica, sotto l'amorevole supervisione



Sopra, foto di gruppo dopo il lauto pranzo. Al centro, sul passeggino, Federica, mentre la sorella gemella Stefania, si riposa in camera da letto. Dietro di lei, la mamma Maria.

A destra, Enzo, papà di Stefania e Federica, serve in tavola le numerose e deliziose specialità calabresi preparate dalla nonna. Lo aiuta Alfonso Mammone, consigliere A.I.S.EA, alla sua destra.



Meeting A.I.S.EA Area SUD

di Hure, l'amica che aiuta Enzo e Maria nella cura delle loro figlie.

Anche la famiglia di Stefania, in provincia di Taranto, si sta impegnando molto nel proprio territorio, attraverso la costituzione, insieme ad altre famiglie, di un'associazione che si occupa del tempo libero e dell'inserimento lavorativo dei ragazzi con difficoltà.

Ogni famiglia ha un'esperienza da raccontare e idee e spunti da proporre agli altri: la forza dell'associazione è proprio questa e io in quella giornata l'ho potuto constatare, in tutta la sua portata.

Dopo aver salutato gli amici in partenza per ritornare a casa, io e Rosaria siamo rimasti per la notte, ospiti ancora di Enzo e Maria, insieme alla loro figlia più giovane Marika, in quella loro bellissima casa di campagna, immersa in una vallata dal paesaggio davvero suggestivo.

La mattina successiva, Lunedì 23 Giugno, abbiamo ripreso l'auto alla volta di Caserta, la nostra ultima tappa. Lì abbiamo fatto visita ad un'altra famiglia: dei carissimi amici che fanno parte di A.I.S.EA fin dalla sua nascita, ma che a causa di loro recenti difficoltà, non avevamo più avuto modo di incontrare. In serata siamo arrivati a Napoli, e da lì siamo rientrati a Milano in aereo.

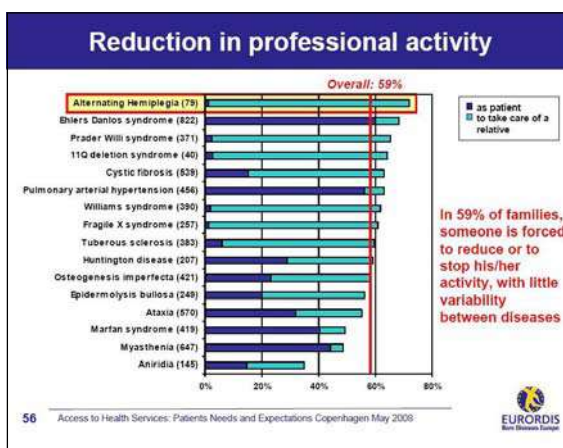
Questo viaggio mi ha davvero commosso ed emozionato, nonostante la fatica, e ringrazio A.I.S.EA che mi ha dato l'opportunità di vivere un'esperienza così importante.

Concludo ringraziando Maria ed Enzo, due genitori forti e generosi, dai quali tutti noi possiamo solo prendere esempio.

Grazie anche ad Alfonso per l'organizzazione del meeting di Frascineto e per il suo impegno a mantenere vivi e sempre più stretti i legami tra le famiglie dell'area Sud.

Nicolò Bona,
nonno di Samuele (10 anni)
Segretario di A.I.S.EA

Uno studio Europeo include l'Emiplegia Alternante



Lo scorso anno EURORDIS, la Federazione Europea per le Malattie Rare,

www.eurordis.org, ha realizzato un'indagine conoscitiva sul tipo di accesso all'assistenza sanitaria da parte dei pazienti con Malattia Rara, tra i quali anche i pazienti con Emiplegia Alternante.

Lo studio viene identificato come **EurordisCare 3** (EDC3).

Per la prima volta, l'Emiplegia Alternante è stata inclusa in uno studio a livello europeo, insieme con altre 15 malattie rare.

Grazie all'intervento delle loro rispettive associazioni, le famiglie colpite dall'Emiplegia Alternante in Italia, Francia, Germania, Spagna, Olanda e Danimarca, hanno compilato il Questionario previsto dallo studio, nella loro lingua, e lo hanno restituito ad EURORDIS.

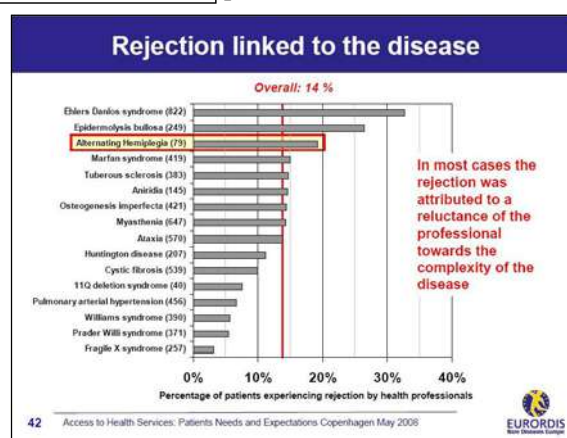
Complessivamente, i questionari compilati per l'Emiplegia Alternante sono stati 79.

I risultati di questo studio sono stati illustrati per la prima volta da EURORDIS a Copenhagen, lo scorso Maggio, e ora sono stati resi disponibili a tutte le associazioni che vi hanno collaborato.

L'Emiplegia Alternante risulta essere in cima alla lista per quanto riguarda (1) la riduzione dell'attività lavorativa da parte di un familiare (Figura sopra);

(2) la mancata presa in carico da parte degli operatori socio-sanitari a causa della complessità della malattia (Figura sotto); (3) l'insoddisfazione riguardo alla qualità delle cure ottenute.

Nonostante non siano risultati inaspettati per le famiglie, è importante che per la prima volta l'Emiplegia Alternante venga presa in considerazione per uno studio a livello euro-



peo, al quale è stata data la più ampia risonanza, soprattutto in ambito istituzionale, dove vengono definite le politiche socio-sanitarie.

A.I.S.EA ringrazia perciò tutte le famiglie italiane che con grande pazienza e disponibilità hanno compilato il questionario, davvero lungo e complesso, in tempi rapidissimi.

Grazie anche a ENRAH e alla dottoressa Tsveta Schyns per il suo grande impegno nella diffusione della conoscenza dell'Emiplegia Alternante a livello europeo e lo sviluppo della ricerca (vedi Pag. 14).

Grazie a lei e in particolare ai suoi contatti con Eurordis, l'Emiplegia Alternante non è più una malattia sconosciuta per l'Europa.

La relazione completa dello studio, in lingua inglese, è disponibile sul sito della nostra associazione www.aiseaonlus.org nella rubrica dedicata alle Notizie (News).

Libro Bianco e Linee Guida per l'Emiplegia Alternante

Come dice il titolo stesso, il Libro Bianco per l'Emiplegia Alternante è una guida pratica per la conoscenza e la gestione di questa rara malattia.

Il Libro è stato scritto dalla Dottoressa **Tiziana Granata** con la supervisione del Professor **Federico Vigevano**, entrambi membri del Comitato Scientifico A.I.S.EA, ed è stato pubblicato a cura delle Edizioni dell'Istituto Scientifico E. Medea di Bosisio Parini (LC).

Il Libro Bianco è destinato alle persone con Emiplegia Alternante, ai loro familiari, ai medici, agli operatori socio-sanitari e a tutte le figure professionali coinvolte nella presa in carico delle persone con questa malattia.

Contiene non solo informazioni mediche e scientifiche riguardo alla diagnosi, alle caratteristiche cliniche e al trattamento farmacologico, ma anche istruzioni pratiche per la gestione degli attacchi, le vaccinazioni, la pratica sportiva, l'inserimento scolastico e lavorativo...

L'associazione ha inteso il Libro Bianco per l'Emiplegia Alternante anche come denuncia nei confronti delle istituzioni e dell'opinione pubblica riguardo allo stato di abbandono in cui si trovano le persone con questa malattia che, forse ancora più di altre colpite da malattia rara, sono sempre invariabilmente dimenticate da qualsiasi intervento nell'ambito dello sviluppo della ricerca scientifica e delle politiche socio-sanitarie e assistenziali.

Il Libro Bianco, pubblicato per la prima volta nel Marzo 2007, ha subito riscosso un successo insperato a tal punto che già nel Marzo 2008 è stata effettuata una seconda ristampa di oltre 1.000 copie e una terza è già prevista entro la fine dell'anno.

Ad ogni evento a cui A.I.S.EA partecipa le copie del Libro Bianco vanno a ruba: è successo, ad esempio, anche al Seminario sull'Emiplegia Alternante organizzato a Ragusa lo scorso 21 Giugno.



Sopra, il Libro Bianco originale.
A destra, la bozza della copertina del Libro Bianco Spagnolo

Al Congresso Nazionale della Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza SINPIA, che si è tenuto a Bari nei giorni dal 24 al 29 Maggio 2008, una

copia del Libro Bianco è stata inserita in ognuna delle cartelle consegnate ai 500 medici partecipanti, grazie all'interessamento della Dottoressa **Lucia Margari**, organizzatrice del Congresso.

Il problema della scarsa conoscenza della malattia e la conseguente esigenza di una guida pratica per l'Emiplegia Alternante sono talmente sentiti da tutte le famiglie in tutto il mondo, a tal punto che, non appena presentato il Libro Bianco all'estero, sono giunte ad A.I.S.EA le richieste da parte di tutte le associazioni europee di poterne realizzare una versione nella propria lingua.

A.I.S.EA si è subito prestata a questa collaborazione e così ecco che sta per essere ultimato il Libro Bianco spa-

gnolo, a cura dell'associazione AESHA, in collaborazione con i loro medici di riferimento per l'Emiplegia Alternante.

E' già in fase di lavorazione anche la versione olandese, a cura dell'associazione AHC Vereniging Nederland ed è già pervenuta anche la richiesta dell'associazione francese AFHA.

A.I.S.EA si è fatta carico di realizzare anche la versione Inglese: la traduzione è già pronta, con la revisione del Professore Brian Neville.

Come naturale evoluzione del Libro Bianco e sempre nell'ottica di promuovere una migliore assistenza per le persone colpite, stanno per essere pubblicate le Linee Guida per l'Emiplegia Alternante a cura dell'Istituto Superiore di Sanità.

Si tratta di una serie di raccomandazioni sviluppate dai familiari dell'associazione e dagli esperti da essa indicati nelle varie discipline.

Tali raccomandazioni sono state poi controllate e validate grazie ad una corretta e rigorosa metodologia utilizzata nell'ambito di un progetto realizzato in collaborazione con la responsabile del Centro Nazionale Malattie Rare CNMR dell'Istituto Superiore di Sanità, Dottoressa **Domenica Taruscio**, e del Dottor **Paolo Salerno**.

Le Linee Guida sono state poi sottoposte ad una revisione finale da parte del Programma Nazionale Linee Guida dell'Istituto Superiore di Sanità, che ne curerà la pubblicazione e la distribuzione presso tutte le strutture del Servizio Sanitario Nazionale.

La Rete Assistenziale

Una rete, o network, è composta da un gruppo di persone, con professionalità e mansioni diverse, che lavorano insieme per il conseguimento di un obiettivo comune *in modo coordinato*, in modo cioè che la parte di lavoro di competenza di ciascuno si raccordi e si armonizzi con il lavoro di tutti gli altri, senza provocare intralci, annullamenti o duplicazioni.

Nel caso di una rete assistenziale l'obiettivo comune è la presa in carico globale di una persona, al fine di massimizzare il suo stato di benessere, inteso non solo in termini di salute fisica e psichica ma anche di autonomia, realizzazione personale e integrazione sociale.

Nel caso ancora più specifico dei nostri ragazzi, che soffrono di una malattia rara, complessa e cronica come l'Emiplegia Alternante, che provoca disabilità motoria, sensoriale e intellettiva, e con un forte impatto sulla qualità di vita anche dei familiari, le figure professionali coinvolte nella rete sono molteplici e le attività da realizzare complesse, continuative nel tempo e molto interdipendenti.

Detto in termini generali sembra molto complicato, e in effetti lo è!!!! La figura in basso tenta di rappresentare la rete assistenziale che dovrebbe sostenere i nostri ragazzi e le loro famiglie, con tutti i possibili soggetti coinvolti e alcune delle relazioni tra essi.

Abbiamo naturalmente il centro ospedaliero, dove si trova la conoscenza specialistica riguardo all'Emiplegia Alternante. Di solito si tratta di un grosso ospedale, che fa anche ricerca (qualche volta, grazie ad A.I.S.EA, perfino ricerca sull'Emiplegia Alternante!), ed è in grado di fare la diagnosi, di eseguire gli esami specialistici di controllo, di indicare la terapia

farmacologica e dare qualche indicazione generale sulla gestione pratica della malattia (riabilitazione, gestione delle crisi, etc.). Poi c'è il medico specialista territoriale, di solito il neuropsichiatra/neurologo dell'ASL, che si occupa invece delle attività assistenziali quotidiane e che dovrebbe fare da tramite tra il grosso centro ospedaliero e la rete territoriale.

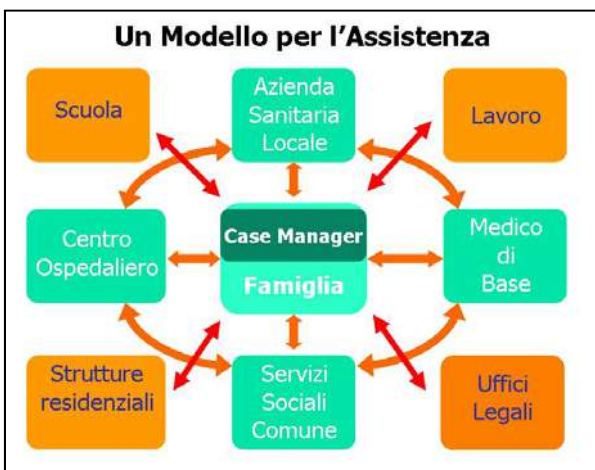
Noi siamo fortunati, perché il centro ospedaliero specialistico e i servizi di assistenza territoriale sono concentrati in un unico centro, abbastanza vicino a casa nostra. Il nostro neurologo parla facilmente con il neuropsichiatra, il fisiatra, il responsabile della neuroriabilitazione ...

Ma penso invece alle famiglie che dalla Sicilia e dalla Calabria devono venire fino a Milano o a Genova almeno una volta all'anno e rimanere ricoverati una settimana per tutto il giro di controlli e aggiustamento delle terapie. E che poi tornano a casa solo con un foglietto di relazione da passare al neuropsichiatra dell'ASL il quale, sulla base di quello, deve dare le indicazioni per le terapie riabilitative, per gli ausili ortopedici e alla mobilità, stendere il profilo funzionale da passare alla scuola, parlare con la pedagoga o con lo psicologo che si interfacciano direttamente con la scuola per la stesura del piano educativo e/o didattico, scrivere la relazione per la Commissione per il riconoscimento dell'invalidità, per l'iscrizione alle liste di collocamento speciali per l'inserimento lavorativo.... Tutto ciò coinvolge una miriade di figure professionali che, anche se stanno tutte dentro un unico contenitore, l'ASL, il più delle volte è come se in realtà lavorassero su pianeti diversi.

E poi c'è tutto il mondo dei servizi sociali, di competenza diretta dei Comuni ma per i quali entrano in gioco anche la Provincia, la Regione e gli enti privati no profit locali (associazioni, cooperative, ...).

Il referente della famiglia per questo tipo di servizi è l'**assistente sociale**, che deve concordare con la scuola, la fornitura del servizio dell'assistente educatore, in affiancamento all'insegnante di sostegno, deve occuparsi dei trasporti, parlare con gli specialisti dell'ASL per il progetto educativo, per l'assistenza

(continua a pagina 25)



Congresso SIN

Firenze, 13 - 17 Ottobre 2007

Nei giorni dal 13 al 17 Ottobre 2007, si è svolto come ogni anno il Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia SIN.

Il Congresso si è tenuto presso la Fortezza Da Basso a Firenze e anche quest'anno ha visto una notevole partecipazione di neurologi e professionisti da ogni parte d'Italia.

Anche quest'anno A.I.S.EA ha partecipato con una sua postazione presidiata dalla presidente, dalla vice presidente e dal Segretario, il quale, nonostante i suoi problemi di salute, non ha voluto mancare almeno per la prima giornata del Congresso, la più importante e la più frequentata.

I rappresentanti dell'associazione hanno anche partecipato all'Assemblea Nazionale della FIAN, la Federazione Italiana delle Associazioni Neurologiche, di cui A.I.S.EA è socio fondatore, e alla tavola rotonda organizzata dalla Federazione sui temi della bioetica in neurologia e del Testamento Biologico.



La vice Presidente e il Segretario A.I.S.EA hanno presidiato il banchetto dell'associazione al Congresso SIN. Anche in questa occasione sono state distribuite molte copie del Libro Bianco per l'Emiplegia Alternante.

L'eziopatogenesi dell'Emiplegia Alternante (EA) è ancora sconosciuta; tra le ipotesi formulate vi sono la possibilità di una canalopatia, di una variante di patologia mitocondriale, di un disordine cerebrovascolare e di una particolare forma di emicrania.

La sindrome è stata inclusa nella prima Classificazione Internazionale delle Cefalee (ICHD 1988), tra le forme dell'età evolutiva, in ragione delle forti affinità degli episodi accessuali che in essa si verificano, con gli accessi emicranici, e compare nell'appendice dell'ultima Classificazione (ICHD 2004). Nel 2004 inoltre è stata riscontrata una nuova mutazione del gene ATP1A2, come nell'emicrania emiplegica, in una famiglia con più soggetti affetti da EA.

Tali affinità con l'emicrania, avente peraltro incidenza maggiore nei soggetti con EA e/o nei loro familiari rispetto alla popolazione generale, ha motivato lo studio con Doppler Transcranico (TCD) attualmente in corso presso l'U.O. e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile dell'Istituto G. Gaslini in collaborazione con la Clinica Neurologica (Università di Genova). Il TCD è una tecnica non invasiva in grado di misurare la velocità di flusso ematico a livello delle arterie cerebrali valutando l'eventuale presenza di vasospasmi e la reattività vasomotoria in risposta a stimoli fisiologici. Molti studi sull'emicrania hanno utilizzato il TCD per cercare di comprendere meglio la patogenesi degli attacchi emicranici; i risultati non sono stati univoci, dimostrando sia un aumento, sia una riduzione, sia nessuna variazione delle velocità di flusso cerebrale.

E' stata, inoltre, recentemente riportata una elevata frequenza di Pervietà del Forame Ovale (PFO) nei soggetti con Emicrania con Aura, mentre non si hanno dati sulla frequenza di tale condizione nell'EA; pertanto parte integrante della studio è la ricerca della Pervietà del Forame Ovale (PFO), mediante l'iniezione endovenosa di una miscela di soluzione fisiologica ed aria in rapporto 9:1 e adattata sulla base del

peso corporeo, secondo le linee guida della Società di ultrasonografia. Il PFO deriva dalla incompleta fusione del "septum primum" e del "septum secundum" cardiaco che di norma si verifica subito dopo la nascita quando le pressioni in atrio sinistro superano le pressioni in atrio destro. La persistenza del PFO è causa di uno shunt destro-sinistro che può determinare il passaggio di una maggiore concentrazione di sostanze vasoattive nel sistema arterioso; si ipotizza che tali sostanze possano svolgere un ruolo nello scatenamento degli attacchi emicranici. Scopo dello studio è valutare il flusso ematico cerebrale nei soggetti con EA, in fase critica ed intercritica, e ricercare la presenza di PFO, per verificare possibili caratteri disfunzionali affini a quelli dell'emicrania.

Sono stati studiati 9 soggetti affetti da EA (4 femmine e 5 maschi, età media 12.8 aa, range 6-32 aa) mediante Doppler Transcranico (TCD), 6/9 in fase critica, 7/9 in fase intercritica, 4/9 in entrambe le fasi. In 8/9 pazienti sono state misurate le velocità medie (VM) e l'indice di pulsatilità (IP) del circolo cerebrale anteriore e posteriore, in 1 paziente è stato studiato soltanto il circolo cerebrale posteriore per la mancanza di finestra acustica trans-temporale. La Pervietà del Forame Ovale è stata ricercata in 8/9 pazienti (4F/4M).

In tutti è stata svolta anamnesi circa l'eventuale familiarità per emicrania, la terapia farmacologica pregressa ed in atto, e possibili fattori scatenanti o favorenti le crisi emiplegiche.

I risultati preliminari sono i seguenti: familiarità positiva per cefalea/emicrania in 4/9; terapia pregressa o in atto con Flunarizina in 9/9, di cui 6/9 segnalano scarso o assente beneficio; laddove l'esame è stato fatto sia in crisi sia in benessere (4/9), in 2/4 si è registrata una lieve asimmetria di flusso, omolaterale al lato plegico in 1/2 e contro-

(Continua a pagina 18 ...)

Studio ICF

Il questionario ICF per la classificazione dello stato di salute, del livello di funzionamento e del grado di disabilità, è stato messo a punto dall'Organizzazione Mondiale della Sanità OMS e si sta sempre di più diffondendo a livello internazionale come strumento standard per valutare tutti i tipi di disabilità e pianificare gli interventi costruiti sui reali bisogni della persona.

Nel 2005, A.I.S.EA ha finanziato un progetto coordinato dal Dottor Renato Borgatti del Reparto di Neuroriabilitazione 1 dell'Istituto Scientifico "E. Medea - La Nostra Famiglia" di Bosisio Parini (LC), per la realizzazione di uno studio con l'utilizzo del questionario ICF. Obiettivo di questo studio è di fare emergere in modo chiaro, oggettivo e misurabile, il tipo e grado di disabilità provocata dall'Emiplegia Alternante, con tutti i problemi e le difficoltà pratiche che essa comporta ma anche con tutte le potenzialità che, se sfruttate e gestite in modo corretto, soprattutto da parte degli operatori socio-sanitari, possono permettere ai ragazzi e alle loro famiglie di vivere una vita serena e il più possibile "normale".

Lo studio, realizzato dalle Dottoresse Elisa Ceppi e Chiara D'Aloisio, è stato completato: sono state infatti intervistate 24 famiglie dell'associazione e i risultati sono già stati presentati al Convegno Internazionale "ICF - CY : un linguaggio comune sulla salute dei bambini e degli adolescenti", tenutosi a Venezia nell'Ottobre 2007. Sono previste a breve altre pubblicazioni dei risultati, su riviste mediche e scientifiche anche internazionali.

| B. ATTIVITÀ E PARTECIPAZIONE (CAPACITÀ)... | | | | | | | |
|--|---------|--|----|----------|------|------|------|
| DOMAINS | N. ITEM | ITEM | N. | No crisi | C.P. | C.T. | p. |
| d2. COMPITI E RICHIESTE GENERALI | 3/4 | d210. Intraprendere compiti semplici | 16 | 0,43 | 1,43 | 3,18 | 0,00 |
| | | d220. Intraprendere compiti complessi | 14 | 1,42 | 2,42 | 3,64 | 0,00 |
| | | d230. Eseguire la routine quotidiana | 11 | 0,90 | 1,81 | 2,90 | 0,00 |
| d3. COMUNICAZIONE | 5/6 | d310. Comprendere ciò che gli altri dicono | 17 | 0,52 | 0,82 | 1,35 | 0,01 |
| | | d315. Comprendere il significato di gesti o immagini | 15 | 0,20 | 0,30 | 1,20 | 0,01 |
| | | d330. Parlare | 16 | 1,50 | 2,25 | 3,80 | 0,00 |
| d4. MOBILITÀ | 6/10 | d410. Cambiare la posizione corporea di base | 12 | 0,91 | 2,40 | 4,00 | 0,00 |
| | | d440. Uso fine della mano | 17 | 1,17 | 2,64 | 3,94 | 0,00 |
| | | d445. Uso della mano e del braccio | 12 | 0,75 | 2,33 | 3,60 | 0,00 |

Neurofisiologico

Come lo studio con Sonografia Doppler descritto nella pagina accanto, anche lo “Studio dell’eccitabilità del Sistema Somatosensoriale nell’Emiplegia Alternante” è un progetto finanziato da A.I.S.EA e prevede la partecipazione di tutte le sue famiglie. Il progetto è coordinato dal Dottor Massimiliano Valeriani presso l’Ospedale Bambino Gesù di Roma; è iniziato nel 2006 e finora sono stati studiati 8 ragazzi, la maggior parte di questi sia durante un attacco emiplegico che al di fuori di esso.

Come confermato anche dal Dottor Vollono nel corso del Meeting A.I.S.EA Area Centro (vedi pag. 4), i tracciati delle registrazioni sui ragazzi fin qui effettuate stanno mostrando delle indicazioni interessanti riguardo alla possibile natura delle cause dell’Emiplegia Alternante (vedi figura sotto).

In questo senso è ancora più valida la richiesta, rinnovata anche in occasione della presentazione del Dottor Vollono, perché nuove famiglie partecipino a questo studio. Più casi si possono studiare, infatti, maggiore può essere la certezza che i dati raccolti siano davvero significativi e le ipotesi formulate in base ad essi siano corrette.

Le famiglie che desiderano partecipare a questo studio, come pure a quello con Sonografia Doppler, possono contattare l’associazione per tutti i dettagli.

L’Emiplegia Alternante è una malattia neurologica estremamente rara, con una sintomatologia molto complessa e con una grande variabilità tra un caso e l’altro.

Tutte queste caratteristiche pongono delle pesanti limitazioni alle possibilità di effettuare studi e ricerche per questa malattia, in termini non solo di mancanza di finanziamenti ma anche di difficoltà nel reperire un numero sufficientemente ampio di casi da studiare.

La bioBanca Italiana per l’Emiplegia Alternante **I.B.EA** contribuisce a superare questa limitazione, rispondendo al desiderio dei pazienti di supportare in modo attivo ed efficace lo sviluppo della ricerca per l’Emiplegia Alternante.

Attraverso I.B.EA, infatti, i dati clinici e i campioni biologici di un ampio numero di pazienti vengono raccolti, organizzati e gestiti in modo tale da offrire a tutti i ricercatori interessati la possibilità di un loro utilizzo rapido ed efficiente per la realizzazione di studi e ricerche sull’Emiplegia Alternante.

I.B.EA è gestita direttamente dall’associazione, in collaborazione con il proprio Comitato Scientifico e con l’Istituto Scientifico E. Medea di Bosisio Parini (LC), che custodisce i campioni biologici.

La gestione diretta da parte di A.I.S.EA garantisce la salvaguardia dei diritti fondamentali dei pazienti alla privacy, ad un uso corretto dei loro dati clinici e dei loro cam-

pioni biologici, all’informazione sui risultati delle ricerche che utilizzano la bioBanca.

Lo scorso Marzo è stato avviato un nuovo progetto “I.B.EA on line”, coordinato dal Dottor Filippo Franchini, genitore di A.I.S.EA, per rendere accessibile tramite Internet il Data Base Clinico, e rendere in questo modo più efficiente sia la fase di inserimento dei dati sia il loro prelievo per analisi e ricerche.

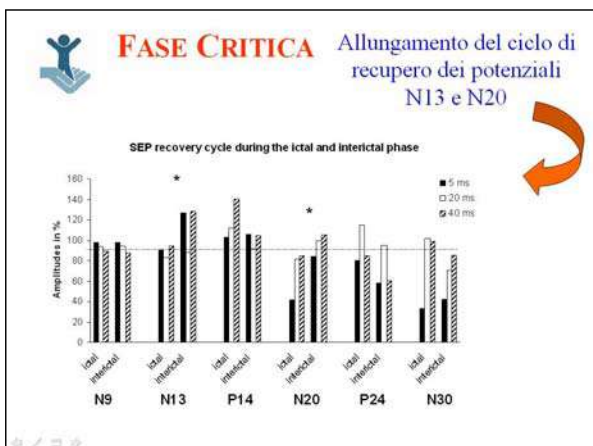
I.B.EA è stata presentata alla sessione Poster dell’European Conference on Rare Diseases ECRD che si è tenuta a Lisbona nel Novembre 2007, e al Convegno organizzato a Roma dall’Istituto Superiore di Sanità in occasione della Giornata Europea per le Malattie Rare. Come conseguenza di ciò, due nuovi gruppi di ricerca, uno italiano e uno europeo, hanno presentato formale richiesta di accedere ad I.B.EA per due nuove ricerche genetiche sull’Emiplegia Alternante. Le richieste sono state approvate e i due gruppi hanno già ricevuto i campioni necessari per le loro ricerche

Per questo, è ancora più valida la richiesta alle famiglie e ai loro medici specialisti di partecipare ad I.B.EA, inviando i dati clinici, le video registrazioni e i prelievi di sangue.

Per sapere come, consultare il sito www.ibahc.org

| Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante | | | | | | | |
|---|---------|-----------------|-------|--------------|-----|---------------|---------------|
| Disponibilità al 30.08.2007 | | | | | | | |
| Codice Famiglia | CID | Anno di nascita | Sesso | Dati Clinici | DNA | Familiarietà* | DNA familiari |
| 0002 | XIT0001 | 1978 | F | Completi | SI | S | Madre-Padre |
| 0003 | XIT0002 | 1993 | M | Completi | SI | S | Madre-Padre |
| 0006 | XIT0007 | 1998 | M | Completi | SI | S | Madre-Padre |
| 0007 | XIT0011 | 1972 | M | Completi | SI | S | Madre-Padre |
| 0008 | XIT0015 | 2001 | F | Completi | SI | S | Madre-Padre |
| 0009 | XIT0018 | 1992 | F | Completi | SI | S | Madre-Padre |
| 0011 | XIT0023 | 1976 | F | Completi | SI | S | Madre-Padre |
| 0010 | XIT0027 | 2001 | M | Completi | SI | S | Madre-Padre |
| 0012 | XIT0028 | 1984 | F | Completi | SI | S | Madre-Padre |
| 0013 | XIT0032 | 1991 | F | Completi | SI | S | Madre |
| 0014 | XBA0036 | 1995 | F | Completi | SI | S | Madre-Padre |
| 0015 | XIT0040 | 1992 | M | Completi | SI | S | Madre-Padre |
| 0016 | XIT0044 | 1997 | F | Parziali | NO | S | - |
| 0017 | XIT0048 | 1998 | M | Completi | SI | S | Madre-Padre |
| 0018 | XIT0052 | 1986 | F | Completi | SI | S | Madre |
| 0019 | XIT0055 | 2002 | M | Completi | SI | S | Madre-Padre |
| 0020 | XIT0056 | 1984 | M | Completi | SI | S | Madre-Padre |

E' possibile controllare la disponibilità di Dati Clinici e di Materiale Biologico in I.B.EA sul sito dell'associazione www.aiseaonlus.org. I pazienti sono identificati solo dal loro Codice Numerico Anonimo CID.



ENRAH - www.enrah.net, la Rete Europea per la Ricerca sull'Emiplegia Alternante è un'associazione senza scopo di lucro con sede a Vienna, costituita da clinici, ricercatori e pazienti impegnati nello sviluppo delle conoscenze sull'Emiplegia Alternante e della ricerca delle sue cause.

Il Professor Brian Neville di Londra è il presidente, la presidente A.I.S.EA Rosaria Vavassori è la vice presidente di ENRAH, Segretario Generale è la dottoressa Tsveta Schyns, biologa molecolare e mamma di Milena, una bambina di 10 anni affetta da Emiplegia Alternante.

Dopo aver coordinato con successo il progetto "ENRAH for SMEs", finanziato dall'Unione Europea nell'ambito del Sesto Programma Quadro (FP6), ENRAH ha presentato nel maggio 2007 un nuovo progetto triennale al bando di finanziamento del programma europeo per la Pubblica Sanità (Public Health, PH).

Il nuovo progetto, denominato **nEUroped**, ha come obiettivo la costruzione di una rete integrata di pazienti, clinici, ricercatori e istituzioni per la diffusione delle informazioni, la promozione di migliori diagnosi e cure, lo sviluppo della ricerca relativamente a un gruppo di malattie neurologiche infantili rare.

In particolare nEUroped focalizzerà la sua azione a favore di tre malattie appartenenti a questo gruppo: la narcolessia, le

sindromi epilettiche rare trattabili chirurgicamente RSTES e l'Emiplegia Alternante.

I partecipanti al progetto (14 da 10 nazioni europee) saranno organizzati in gruppi di lavoro, uno per ogni malattia. ENRAH sarà il coordinatore del gruppo di lavoro per l'Emiplegia Alternante.

Anche A.I.S.EA partecipa a nEUroped in qualità di responsabile per la raccolta dei dati clinici dei pazienti italiani con Emiplegia Alternante e come loro rappresentante.

Il progetto è stato approvato e lo scorso 25 Aprile si è tenuto a Londra il meeting di lancio, a cui è seguito il giorno successivo il meeting del gruppo di lavoro per l'Emiplegia Alternante.

L'incontro è iniziato con un resoconto in merito agli ottimi risultati ottenuti dal progetto precedente, primo fra tutti la costruzione del Registro Clinico Europeo per l'Emiplegia Alternante accessibile on line e nel quale sono attualmente inseriti ben 157 pazienti di

Paroxysmal Episodes (157 cases)

- Plegic Attacks in 100%
- Tonic/Dystonic Attacks in 88%
- Abnormal Ocular Movements in 91%
- Autonomic Phenomena in 65%
- Headache in 41,5% (migraine in 11%)
- Epileptic Seizures 53%
- Premonitory Signs or Aura 40%
- Disappearance of Symptoms with sleep 83%
- Bilateral plegic attacks in 86,5%



nove nazioni europee, tutti con diagnosi validata.

Altri importanti risultati conseguiti dal progetto "ENRAH for SMEs" sono la creazione della rete europea per l'Emiplegia Alternante, che costituisce un modello innovativo di collaborazione tra pazienti, esperti e ricercatori, e la maggior consapevolezza riguardo all'Emiplegia Alternante in ambito Europeo.

Tra le varie presentazioni, molto interessante è stata quella della Dottoressa Eleni Panagiotakaki, responsabile della raccolta dati francese, che ha realizzato l'analisi preliminare dei dati contenuti nel Registro Europeo (figura in alto). I risultati di tale analisi saranno pubblicati molto presto, mentre sono già stati attivati degli ulteriori gruppi di studio per l'analisi dei dati relativamente ad aspetti più specifici (epilessia, disturbi del movimento, alterazioni metaboliche, farmaci).

Altre attività del gruppo di lavoro per l'Emiplegia Alternante nell'ambito del progetto nEUroped sono la definizione di Linee Guida per la diagnosi e il trattamento, la definizione di un secondo questionario con nuovi tipi di dati clinici da raccogliere, l'apertura del Registro a nuove nazioni.

Il prossimo meeting del gruppo di lavoro per l'Emiplegia Alternante è stato fissato per Ottobre a Leuven, in Belgio, dove verrà anche definito un nuovo progetto di ricerca genetica, coordinato dal gruppo del Professor Paul Casaer, da presentare al prossimo bando di finanziamento per la ricerca nell'ambito del Settimo Programma Quadro (FP7) dell'Unione Europea.



La riunione del gruppo di lavoro per l'Emiplegia Alternante nell'ambito del progetto nEUroped (Londra, 26 Aprile 2008).

A destra, la dottoressa Schyns (A) effettua la presentazione introduttiva.

Sopra, la dottoressa Panagiotakaki (F) illustra i risultati dell'analisi preliminare dei dati nel Registro.



Siamo Michele e Barbara, i genitori di Chiara e Alessio.

Alessio ha sei anni e ha l'Emiplegia Alternante; vi vogliamo raccontare di un sua recente conquista.

Dopo vari tentennamenti, infatti, alcuni mesi fa abbiamo deciso di mandarlo in piscina.

A dir la verità, il nostro principale problema non era l'emiplegia, ma la tosse e il raffreddore che Alessio si porta dietro tutto l'inverno.

Quest'anno però ci siamo decisi e lo abbiamo iscritto in piscina.

Si tratta di una piscina apposta per bambini: è separata dalle corsie normali, i bambini possono toccare facilmente, ad Alessio infatti l'acqua arriva alle spalle, ed è anche riscaldata.

Le prime volte per noi è stato parecchio stressante perchè non eravamo abituati a vederlo in acqua senza braccioli, e senza la nostra assistenza diretta.

Alcune volte, mentre era bloccato parzialmente, lo abbiamo visto bere o andare sott'acqua, e per noi è stato molto difficile.



Alessio invece l'ha presa molto bene e questo ci ha aiutato molto. Gli piace andare in piscina e anche quando è bloccato non vuole mai rinunciare.

A volte, quando è bloccato, temiamo che possa esagerare, affaticarsi o agitarsi troppo, e vorremmo impedirgli di andare.

Lui però insiste e alla fine siamo costretti a portarlo ugualmente.

Comunque, adesso siamo molto più tranquilli: Alessio in acqua si diverte molto, in certe occasioni, addirittura, entra bloccato ed esce che sta bene.

Questo naturalmente non accade sempre; a volte si blocca anche in acqua ma nel complesso ci sembra che gli faccia bene.

Ultimamente, alcune volte va perfino nella piscina grande ed è molto contento e sereno.

Un grazie all'istruttrice Monica, molto brava e paziente.

Vi abbracciamo e vi salutiamo tutti con affetto.

Michele e
Barbara

Scrivere una mamma

Cara Rosaria,

sono Chiara, la mamma di Nicolas.

Ti scrivo innanzitutto per farti un saluto e fare i complimenti a te e a tutti coloro che hanno collaborato alla realizzazione del giornalino che ci è appena arrivato per posta.

Riempie il cuore leggero di voi, del meeting, dei tanti progetti in corso. Allo stesso tempo sale la nostalgia per non aver potuto partecipare a tanti momenti, soprattutto al meeting di marzo che aspettavo con ansia e a cui poi abbiamo dovuto rinunciare a causa di un virus che ha preso Nicolas proprio il giorno prima. Ma tengo dentro sempre la speranza di potermi rifare.

Mi rendo conto di quanto io e mio marito, Andrea, abbiamo bisogno di confrontarci e accumulare idee, informazioni e pareri nuovi su questa malattia che in realtà ancora facciamo fatica a sentire nostra ...

Vedo me e Andrea ancora molto giovani, non di età ma di percorso da fare, rispetto a tutti voi.

Avendo avuto Nicolas a 20 anni ci si ritrova a volersi dedicare a lui completamente e a dargli tutto ciò di cui ha bisogno, ma allo stesso tempo avere il bisogno e l'esigenza di farsi una vita, realizzarsi nello studio e nel lavoro, fare esperienze praticamente maturare!!

Nonostante ciò, abbiamo il grosso desiderio di partecipare a questa bellissima associazione e sono sicura che troveremo nel tempo nuove occasioni di incontro.

Grazie ancora per le continue informazioni che ci date e per il materiale che ci spedite.

Un abbraccio e un saluto a tutti voi.

Chiara



La nostra esperienza nei corsi di formazione lavoro

I corsi polivalenti per la Formazione Professionale sono di competenza delle Regioni e delle Province che affidano, tramite bandi, la loro realizzazione ad altri soggetti (agenzie, enti di formazione, comuni, associazioni di categoria, cooperative).

I giovani che partecipano regolarmente ad un corso di formazione professionale, devono sostenere un esame finale che si svolge alla presenza di una commissione esaminatrice. Con il superamento della prova finale gli allievi ottengono un Attestato di Qualifica. Gli Attestati di Qualifica costituiscono titolo riconosciuto ai fini dell'inserimento lavorativo e per l'ammissione ai pubblici concorsi. Per partecipare alle attività formative i giovani devono aver compiuto 15 anni o aver assolto l'obbligo scolastico della durata di nove anni. Per gli alunni disabili sono previsti percorsi personalizzati e servizi di sostegno.

I percorsi di formazione hanno durata complessiva di due anni salvo il riconoscimento di eventuali crediti. Hanno generalmente una organizzazione a moduli teorico-pratici per facilitare un apprendimento progressivo. Al termine del corso è possibile accedere ad un eventuale ciclo di specializzazione.

Lo scopo dei corsi di formazione professionale è quello di integrare le conoscenze di natura tecnico-pratica, per formare figure professionali che siano facilitate, attraverso il conseguimento di una qualifica, all'inserimento nel mondo del lavoro. Questa la normativa, l'esperienza pratica è stata per noi molto positiva.



Germana frequenta infatti il primo anno di un corso di questo tipo, ma già negli ultimi due anni del liceo aveva partecipato a progetti che prevedevano l'inserimento nel mondo del lavoro.

Il corso prevede una parte teorico-applicativa prettamente scolastica: nozioni di aritmetica di

base, informatica, conoscenza della suddivisione del tempo, conoscenza del mondo del lavoro, lettura, scrittura e espressione orale, sviluppo delle autonomie, spostamento sul territorio attraverso l'uso di mezzi pubblici.

Pur essendo le classi specifiche per ragazzi disabili, l'integrazione con gli altri alunni iscritti ai diversi corsi è favorita dalla partecipazione dei nostri ragazzi ai corsi di laboratorio di estetica e parrucchiera, come clienti: un modo semplice per fare amicizia e che funziona.

La seconda parte del corso è la formazione pratica.

La personalizzazione del corso viene discussa dagli insegnanti con le famiglie e l'alunno, tenendo conto delle attitudini, delle capacità e degli interessi dei ragazzi.

È un vero e proprio contratto con cui tutti gli attori, allievo, famiglia e agenzia formativa, concordano obiettivi ed impegni reciproci.

La formazione pratica prevede attività di lavoro in aziende pubbliche

o private, laboratori, esercizi commerciali.

Gli alunni dispongono di varie opportunità ed effettuano diversi stage prima di individuare il progetto più idoneo ad accrescere capacità personali, per una costruttiva formazione professionale volta all'inserimento attivo nel mondo del lavoro.

Le esperienze lavorative di Germana hanno già prodotto un curriculum vitae: commessa presso negozi di articoli per la casa, di articoli per animali, di abbigliamento per bambini e in una frutteria.

Attualmente svolge attività presso una lavanderia, sta imparando a spazzolare i capi di vestiario, riporre le stampelle, spazzare il pavimento.

Certamente è ancora lontana dalla possibilità di poter svolgere una vera attività lavorativa.

C'è ancora molto da fare, ma è un inizio. Un passo alla volta; in fondo Germana ha già conquistato abilità che all'inizio credevamo irraggiungibili, come ad esempio leggere e scrivere. Ora tentiamo di raggiungere questo nuovo traguardo: un gradino decisamente alto da superare, ma vale senz'altro la pena tentare.

Tutti i nostri sforzi per educare i nostri ragazzi, farli diventare adulti mirano in fondo alla loro autonomia, alla capacità di raggiungere un'autosufficienza che permetta loro di non gravare eccessivamente sugli

altri e di condurre una vita il più possibile serena e appagante. In questo senso, il lavoro è certamente un traguardo che dobbiamo stimolare e incoraggiare.

Laura Margherita,
mamma di Germana
(22 anni)
e Vice Presidente
A.I.S.EA



(... continua da pagina 12)

laterale al lato plegico in 1/2.

La ricerca della PFO (8/9 soggetti) è risultata negativa in 7/8 e positiva solo dopo manovra di Valsalva in 1/8; tale positività non è stata confermata dall'ecocardiografia toracica.

Nel campione non si è evidenziata maggiore incidenza di PFO rispetto alla popolazione generale nè la presenza di vasospasmo "subclinico", come riportato in studi condotti su soggetti emicranici.

Si è osservata asimmetria di flusso nei soggetti in crisi emiplegica e simmetria di flusso durante le crisi generalizzate, lasciando spazio per ipotizzare un ruolo nella genesi delle crisi da parte di vasospasmo cerebrale.

E' in corso l'analisi statistica dei dati raccolti e il confronto con il gruppo di controllo costituito da soggetti sani di pari sesso ed età per verificare la significatività dei risultati ottenuti.

Si ringrazia l'Associazione Italiana Sindrome Emiplegia Alternante A.I.S.EA Onlus per aver sostenuto e finanziato lo studio.



Nonna Pierina ...

Tutte le mattine, quando mi sveglio il primo pensiero è proprio per lui. Per questo ragazzo che tutti i giorni allieta le mie mattinate, quando scendo giù in giardino per prendere un po' d'aria e di sole. Mi sento per lui una vera nonna anche se solo acquisita, perché tale mi fa sentire.

Come mi vede arrivare, mi viene incontro e il suo buongiorno è: "Ciao Pieri, come stai stamattina?". E da lì cominciamo a parlare. Mi parla di tutto e mi chiede di tutto.

E' un ragazzo di un'intelligenza vivace. Gli piace sentirmi parlare di quando ero giovane e c'era la guerra.

Eh, sì ... perché la mia veneranda età di 96 anni me ne ha fatte conoscere due di guerre. Gli parlo di me, della mia vita, ma anche di tante altre cose che riguardano più o meno le storie della vita e di questa grande famiglia che circonda Andrea. A volte mi prende un po' in giro quando per via della mia sordità mi faccio ripetere le cose. Ma io ci rido su, perché so che lo fa con affetto.

Prego tanto per lui e per tutti i ragazzi nella sua stessa situazione affinché Dio posi la sua mano su uno di questi cervelloni perché possano trovare la soluzione a questa strana malattia.

Questa piccola nonna abbraccia tutti voi dell'associazione, genitori e ragazzi, e vi auguro buona fortuna perché siete veramente forti.

Nonna Pierina

PS.

Nonna è brava a parlare, ma non è più in grado di scrivere. Perciò ha chiesto a me di farlo per lei.

E per la cronaca, nonna Pierina è la mamma di mio zio Flavio.

Tanti saluti.

Andrea, il romanista

36 anni, Roma

Domande ...

Ciao a tutti, cari amici.

Sono sempre Andrea, il romanista, ma questa volta non vi scrivo per parlarvi della magica Roma, ma bensì per farvi sapere che da qualche tempo soffro di mal di testa.

Siccome so che anche qualcuno di voi ne è soggetto, vorrei confrontarmi per vedere se abbiamo tutti gli stessi sintomi.

A me prende in questo modo: poco prima di ogni crisi, inizio ad avere un leggero mal di testa, che via via aumenta, fino a che mi batte forte forte, proprio al centro della fronte e mi dà un dolore atroce, e mi gira anche un po' la testa.

A quel punto sono costretto a sdraiarmi a letto e spesso non ho voglia, ma neanche ci riuscirei, ad alzarmi per mangiare qualcosa.

Mia zia Miriam un giorno, vedendomi in quello stato e non sapendo più cosa farmi, ha preso un fazzoletto inumidito e lo teneva premuto sulla fronte. Bene Sembrerà strano ma a me quello ha dato molto sollievo.

Ho comunicato questo mio nuovo stato al professore che mi tiene in cura e lui mi ha prescritto un farmaco che devo dire funziona. Io spero che questo nuovo sintomo che mi è preso sia passeggero e che sparisca presto, come quando tempo fa mi veniva il mal di schiena prima di ogni crisi.

In attesa di nuove risposte vi saluto, ma prima di lasciarvi voglio farvi sapere che mio fratello Sandro e la sua compagna Simona mi daranno un nipotino molto presto.

La cosa mi riempie di gioia e in attesa spero tanto che nasca un romanista, anche perché ho promesso loro di regalargli la carrozzina che sarà di colore ma che domande! sarà giallo-rossa!!!!

Un abbraccione!!!

Andrea, il romanista

Benvenuto Giordano!!



Roma, 3 Febbraio 2008

**È nato Giordano, il nipote di
Andrea il romanista. Evviva!!!**

Questo è il messaggio che ho ricevuto lo scorso Febbraio sul cellulare: da esso traspare tutta la gioia di Andrea e della sua famiglia, di fronte a questo miracolo del rinnovarsi della vita, che ancora una volta vince sulla sofferenza e sulla paura.

L'ansia e la trepidazione con cui la famiglia di Andrea aspettava l'arrivo di Giordano erano un po' diventate anche nostre e per questo, ancora di più, tutta A.I.S.EA si unisce alla felicità dei nonni Fanny e Benito, dei genitori Simona e Sandro, dello zio Andrea e di tutti i loro familiari.

Giordano è così diventato la nostra mascotte, soprattutto da quando, ancora piccolissimo, è venuto ad incontrarci, con i suoi genitori, per partecipare al nostro meeting associativo dello scorso Marzo a Roma.

Gli rinnoviamo ora i nostri più cari auguri per una vita sempre piena di gioia, amore e salute.

Lo scorso Maggio si è tenuto il suo Battesimo e anche in quell'occasione il pensiero di tutta la famiglia di Andrea per la nostra associazione non è mancato: una notevole somma, infatti, invece di essere utilizzata per le bomboniere, è stata devoluta ad A.I.S.EA, insieme alle molte donazioni da parte dei partecipanti alla festa.

Grazie a tutti voi, fantastici amici, e ancora **Benvenuto Giordano !!!!**

Rosaria Vavassori

Marco

Ciao a tutti, sono Marco, ho 37 anni, abito in provincia di Milano e ho l'Emiplegia Alternante.

Sono stato molto contento di avervi conosciuto, nella riunione dell'A.I.S.EA avvenuta lo scorso 17 Maggio (vedi pag. 5).

Sono stato bene con tutti voi, che mi avete accolto, come una grande famiglia.

Ho capito di non essere più solo nel combattere questa malattia "rarissima" che mi ha condizionato la vita. Credere nella Scienza e essere uniti è importante, perché questa malattia si possa combattere.

Questa esperienza delle crisi, da quando ero bambino è una sofferenza molto forte, fisica e psichica, perché in alcuni momenti sei libero, cammini, ti muovi, in altri momenti, invece, sei bloccato completamente con forti dolori.

Dopo tantissime lotte (ancora oggi) con le istituzioni, che non capiscono nulla delle tue difficoltà, e ringraziando Dio e i miei genitori, che mi hanno sempre aiutato e sostenu-

to, lavoro in un vivaio, 12 ore la settimana, mi piace, sto bene con i miei colleghi che mi rispettano per quello che sono e per quello che faccio.

Abbiamo bisogno di chi ci vuole bene, di non essere lasciati soli (purtroppo io in questo momento vivo questa situazione), perché siamo esseri umani con le nostre difficoltà ma amiamo la vita, anche se intorno a noi c'è tantissima "nebbia".

Il positivo è che si va avanti, sperando nella ricerca e cercando di non pensare troppo e non dire: "perché proprio a me".

Sarei contento, se è possibile, di poter comunicare anche tramite posta elettronica.

Grazie alla nostra "Presidentessa", sono riuscito a comunicare con Andrea che abita a Roma.

Chissà se un giorno riusciremo ad incontrarci tutti tramite l'associazione.

Grazie e ciao a tutti.

Marco



Marco, al centro, con i suoi genitori e tutti le altre famiglie partecipanti al Meeting delle Famiglie A.I.S.EA Area Nord (Milano, 17 Maggio 2008)

Carissimi Amici,

sono Maria, mamma di Marco, affetto da Emiplotgia Alternante.

E' da poco che ci siamo iscritti all'associazione, siamo contenti, perchè abbiamo potuto incontrare famiglie, coraggiose, con problemi simili alla nostra famiglia, è un modo per poterci aiutare, nel confrontarci e nel sostenerci.

Guardandovi ho compreso il vostro dolore, il vostro calvario, la vostra storia, una diversa dall'altra, ma simile nella malattia che riguarda i nostri figli. In questa vostra storia ho ripercorso la mia e la storia della mia famiglia, calvario iniziato 37 anni fa e non ancora finito.

Siamo una famiglia composta da padre, madre con 2 figli, Dario 40 anni sposato con Cristina e padre di due bellissime figlie (Chiara e Miriam), e Marco con un calvario di sofferenza che dura da quando aveva sette mesi.

Famiglia giovane, felice, coppia innamorata con due figli voluti e desiderati, sani, belli, vivaci.

Un brutto giorno, quando Marco aveva sette mesi e Dario tre anni la nostra vita cambia completamente.

Ricordo: Marco stava mangiando la sua prima pappa con il pomodoro fresco, quando d'improvviso si irrigidisce girando la testa e allungando il braccino a sinistra, senza perdere conoscenza.

Spaventatissima chiamo mio marito, stava dormendo, perchè faceva il turno di notte.

Corriamo all'ospedale De Marchi di Milano. I dottori pensano che sia meningite, gli fanno la lombare: che strazio vedere quel corpicino inerte legato, perchè non doveva muoversi per via della lombare.

Grazie a Dio non è meningite, dopo altri esami la diagnosi è Epilessia e ci danno la cura apposita.

Con questa cura, il bambino peggiora è sempre mezzo addormentato le crisi continuano, unite a bronchiti varie ,



per cui dobbiamo dargli anche parecchi antibiotici.

Il tempo passa non si vede nessun miglioramento. A diciotto mesi ci rivolgiamo all'ospedale Neurologico Carlo Besta di Milano.

I dottori tolgono immediatamente le cure dateci in precedenza, pensano che sia un tumore al cervello; dopo vari ed estenuanti esami, però, hanno la certezza che non è un tumore.

Allora ci si domanda, cosa può essere, quando un bimbo un momento gioca in un secondo momento si paralizza tutto il corpo? Però è sempre lucido, perchè in quei periodi comunicava con gli occhi: sbattendo le palpebre per dire "SI", tenendole ferme per dire "NO".

Continue degenze in ospedale, la malattia di Marco non era conosciuta, era tutta una fase di studio; i dottori stessi lo chiamavano "San Marco".

Il caso di Marco è stato studiato, analizzato, filmato in tutti i suoi movimenti, e nel modo di camminare. I medici del Besta erano in contatto con altri ospedali italiani ed esteri.

Il tempo passava, dovevamo essere sempre predisposti, quando c'erano degli esami nuovi da fare, aiutare i medici nel dare la nostra adesione, tutto

era nuovo, dallo studio alla conoscenza degli "enzimi" esami su esami, dalla biopsia della pelle, alla biopsia muscolare, dallo studio del sistema metabolico alla prima TAC; più avanti anche la prima RISONANZA MAGNETICA.

Dovevamo essere attenti, segnare tutto ciò che mangiava e espelleva. Il tempo passava senza venire a capo di nulla, quanta disperazione!

Ricordo, un giorno che ero particolarmente

angosciata, una delle dottoresse dell'equipe, che si era affezionata particolarmente a Marco, scrollandomi e guardandomi negli occhi mi disse: si ricordi bene suo figlio non è handicappato, non lo faccia diventare Lei, non si faccia vedere a piangere da Marco perchè è da lei che attinge forza.

Per me è stata una profezia che mi ha sempre accompagnata nell'arco della vita.

Ho combattuto, lottando, e non mi sono mai arresa. Ho avuto la grazia di avere sempre mio marito accanto a me, aiutandoci e sostenendoci con il nostro amore che si è sempre più rafforzato.

Ero arrabbiatissima con Dio: "perchè tutto questo?", mi chiedevo, "perchè tanto accanimento, tantissima sofferenza in una creatura così piccola? Che male può aver fatto?"

Addossavo tutta la colpa a me per aver messo al mondo un figlio non sano. Non credevo più nella scienza ero stanca di tutta questa sofferenza senza venire a capo di niente.

Ho preso allora la strada sbagliata, andando da vari maghi, persone bruttissime che per il dio soldo illudono la povera gente disperata.

Mi ero allontanata dalla Chiesa, vivevo in una situazione di buio, arrivava sera

Un'esperienza di vita ...

e poi mattina, avendo la morte nel cuore ma esternamente forte, sorridente, combattiva, aiutando Marco, stimolandolo come mi dicevano i medici, sia nel camminare nel giocare e con l'aiuto dell'ortofonista nel parlare, cercando di avere sempre l'attenzione anche per Dario.

Crescendo Marco tendeva a chiudersi in se stesso, aveva paura dell'acqua e non voleva lavarsi, paura di stare in casa solo, paura di andare a scuola. Con tanto coraggio e amore, ora dico e sostengo, con l'aiuto di Dio.

Con l'inserimento di Marco nel gruppo Scout ha superato tutto questo nel migliore dei modi.

Marco da bambino diventa adolescente, giovane, uomo. La situazione non cambia, migliora leggermente, ma non abbiamo avuto nessun appoggio, né dalla scuola, dalle istituzioni né dalla società ... belle parole ma i fatti?

In quel buio, un giorno incontro un sacerdote, lo benedico e lo ringrazio, mi ha accolto, ha saputo con pazienza ascoltare il mio sfogo, la mia rabbia, la delusione, il mio dolore.

Il suo consiglio è stato: "rimani nella Chiesa, allontanati da tutto ciò che danneggia te e la tua famiglia, fatti aiutare sempre dalla scienza, non disperare ma spera". Parole sagge.

E' iniziato allora l'incontro con Cristo, quel Cristo che io prima vedevo morto sulla croce; quando invece ho compreso che Cristo è risorto ha vinto la morte e vive in me, in Marco

in ogni uomo, è una forza nuova che entra in me, la mia vita gradatamente è cambiata.

Non è solo la forza, il sorriso esterno, ma è la consapevolezza che non siamo più soli, ma siamo illuminati dall'amore vero di Dio, che è certezza e speranza.

A ventisette anni la malattia di Marco è

stata riconosciuta, con la diagnosi di: Emiplegia Alternante e distonie parossistiche; gli viene anche riconosciuta una invalidità del 100% con residuo di lavoro.

E' stato molto importante l'aiuto di un fisioterapista; grazie a lui Marco ha avuto un grande miglioramento muscolare e fisico.

Ormai Marco ha trentasette anni, lavora in un vivaio dodici ore la settimana, per lui il lavoro è vitale e fa parte della dignità dell'uomo.

Quante lotte per ottenere questo lavoro; esistono le leggi ma pochissimi..... le applicano.

Attualmente Marco vive il disagio di affrontare la vita, ha sempre il terrore di bloccarsi, attacchi di panico, quando deve affrontare situazioni nuove, è stanco e non vuole più saperne di psicologi.

Mi permetto di consigliarvi: non arrendetevi mai, non addossatevi nessuna colpa né a voi né ai vostri mariti, non dimenticate mai che prima di essere genitori si è coppia, cercatevi sempre, amatevi, coccolatevi, aiutatevi perchè possiate prendere forza l'uno dall'altra, per essere forza e aiuto per i nostri figli.

La scienza dono di Dio ha fatto tanti progressi, speriamo sempre, ricordiamoci che un figlio è dono di Dio, non separa ma unisce sempre più.

Vi voglio bene e vi sono vicina.

Maria



Un'estate al mare

Anche quest'anno Samuele, dall'inizio del mese di luglio, è al mare a Valledoria (SS) con i nonni, la mamma e la sorella Sarah.

Il tempo quasi sempre bello, a parte qualche giornata ventosa, ed il mare calmo e cristallino permettono a Samuele di fare lunghi bagni: ormai i braccioli sono quasi abbandonati e anche se lo stile non è proprio da perfetto nuotatore, l'esercizio ed il divertimento in acqua non mancano!

Come gli anni scorsi gli amici grandi e piccoli tengono compagnia a Samuele in spiaggia: fare profonde buche e giocare a bocce sono il passatempo più gradito a Samu, molto più piacevole dei libri e dei compiti che la mamma gli fa leggere e svolgere sotto l'ombrellone quando si ferma in spiaggia anche per il pranzo!

Quest'anno però c'è stata una bella novità: l'Assessore al Turismo Marco Murretti, con il sostegno dell'amministrazione comunale, ha messo a disposizione dei turisti uno staff di animatori che coinvolgono grandi e piccini in numerose e bellissime attività che iniziano la mattina in spiaggia e terminano a tarda sera in paese.

Marco, Ilaria, Renzo, Annalisa, Laura, Benedetta, Enea e la mascotte Totonno sono bravissimi a cantare, a ballare, ad animare i giochi e ad intrattenere i villeggianti di tutte le fasce d'età.

Sono ragazzi particolarmente allegri ed allo stesso tempo sensibili che hanno instaurato con Samuele un rapporto di grande simpatia, lo salutano sempre dal palco e, quando lui coraggiosamente si cimenta nei balli di gruppo scatenati, lo coinvolgono danzando insieme a lui.

Qualche giorno fa gli hanno regalato un CD con tutte le canzoni dello spettacolo serale: da quel momento Samuele lo ascolta ripetutamente, fin dal mattino, cercando di cantare e ballare come gli animatori! Samu è stato anche premiato come "Sorriso d'Oro - Estate 2008" per la sua cordialità e il sorriso sempre gioioso.

Come sempre, l'atteggiamento positivo delle persone che circondano i nostri ragazzi fa la differenza!!

Paola, mamma di Samuele (10 anni)

Una Festa Speciale

L'ippoterapia (dal greco $\text{H}\text{u}\text{p}\text{p}\text{o}\text{s}$ = cavallo e $\text{t}\text{h}\text{e}\text{r}\text{a}\text{p}\text{e}\text{i}\text{a}$ = cura), meglio detta terapia con il mezzo del cavallo, è l'insieme di tecniche mediche che utilizzano il cavallo per migliorare lo stato di salute di un soggetto umano.

Da questo punto di vista è da distinguersi dalle semplici pratiche sportive che coinvolgono il cavallo senza il controllo di personale medico specificatamente preparato.

Io soffro di una rara malattia, l'Emiplegia Alternante, che a fasi alterne mi impedisce di deambulare: per questo mi aiuto con l'ippoterapia e tutti i giorni vado a cavallo in un maneggio vicino a Valfabbrica.

Per me è molto importante andare a cavallo: quando arrivo al maneggio, prima di cominciare a cavalcare, cerco di stabilire un contatto con l'animale.

Da poco ho iniziato ad andare al trotto e la cosa più bella è che le mie crisi non mi impediscono di andare a cavallo.

Inizialmente l'idea di fare ippoterapia mi spaventava, poi, però grazie al bellissimo rapporto che ho stabilito con esso sono diventato più sicuro di me: stando su quella sella mi sento come tutti gli altri e vivo uno dei pochi momenti in cui sono me stesso, senza il peso di occhi estranei che mi guardano come il "diverso", senza il peso di essere semplicemente Andrea.

Sembra una cosa stupida, eppure



Andrea si cimenta con il karaoke, al termine della cena durante la festa di beneficenza in favore di A.I.S.EA, organizzata dai suoi genitori a San Venanzo (PG) lo scorso 10 Maggio.

con questo tipo di terapia ho acquistato davvero la padronanza del mio corpo.

Al maneggio ci sono i ragazzi che, come me, hanno problemi motori e alcune volte mi stupisco nel vedere come qualcuno di loro, anche se completamente paralizzato, cavalca.

Questi cavalli sono addestrati in modo da non danneggiare o spaventare affatto chi li cavalca; pochi giorni fa, per esempio, mi sono incontrato, al maneggio, con un mio amico che soffre di autismo ed è terrorizzato dai nitriti, e i cavalli lo sanno! Infatti ogni volta che avvertono la sua presenza, stanno in silenzio.

Aspetto con piacevole impazienza il momento in cui saprò guidare da solo il mio cavallo.

Andrea, 17 anni
(Perugia)

Sabato 10 Maggio 2008 c'è stata una festa di beneficenza per ricavare fondi per finanziare la ricerca sull'Emiplegia Alternante.

Io quel giorno avevo studiato, prima di andare alla festa.

Alle 15.00 i miei genitori erano già alle Serre a San Venanzo con Rosaria, la presidentessa della nostra associazione e Nicolò, il nostro segretario, per organizzare il convegno sulla mia malattia che è una sindrome neurologica rara.

Questa si manifesta così: quando sto male, mi si irrigidisce la gamba, e questa si chiama crisi parziale; c'è poi la crisi totale e allora sono completamente bloccato, ma vedo e sento tutto.

La vera festa è iniziata solo quando sono entrate 400 persone e quando io ho visto entrare il mio amico Federico, epilettico.

Io ho anche cantato sul palco. Quando ho iniziato ero emozionantissimo, perché proprio questo è il mio sogno: poter fare il cantante.

Anche Federico poteva salire sul palco con me per realizzare il suo sogno, ma lui si vergognava, mi ha persino mentito per non salire sul palco!

Io invece ho cantato e sono tornato a casa all'una di notte!

Il giorno dopo, non so perché, non mi sono sentito male dalla stanchezza.

Con la professoressa Santina e le altre cuoche, poi, abbiamo fatto una cena.

Io però non ci sono andato perché ero troppo stanco.

Devo ancora riprendermi dall'emozione: infatti all'inizio ero un po' preoccupato perché credevo che non venisse nessuno! Poi, invece ... prima sono arrivati gli amici e poi le altre 400 persone.

L'Emiplegia Alternante è una sindrome neurologica rara che mi impedisce di stare insieme agli altri: quando ho le crisi, non riesco nemmeno a camminare; poi, specialmente durante le crisi più

Una Festa Speciale

forti, a volte non parlo.

Spero che un giorno si trovi una cura per guarirmi e questo è il mio obiettivo.

Se qualcuno, come me, ha un obiettivo, non deve arrendersi, neanche a scuola, anche se ha un prof che non piace.

A causa di questa malattia verso la fine di Aprile non sono potuto andare in gita scolastica: per me sono stati tre giorni da incubo, la notte non riuscivo a dormire.

Ora sto molto meglio e penso che la guarigione non sarà lontana, ne sono sicuro; io guarirò e poi farò quello che desidero, ma solo se i medici della nostra associazione continueranno a non arrendersi e un giorno, finalmente, troveranno una cura.

Sono veramente contento e felice perché so che un giorno tutti insieme guariremo.

Andrea



Sopra, la locandina della manifestazione, che prevedeva, come descritto da Andrea, una prima parte informativa sulla malattia e sull'associazione e una seconda parte più festosa, con la cena e il karaoke.

Una serata a San Venanzo

San Venanzo è un incantevole paesino in provincia di Perugia, immerso in una vallata dal tipico paesaggio umbro.

Come per gli anni passati, lo scorso 10 Maggio, Oreste e Berni, i genitori di Andrea, che abitano in un paese vicino, hanno organizzato la consueta cena di beneficenza in favore di A.I.S.E.A, un appuntamento ormai diventato quasi istituzionale e sempre molto atteso da tutta la comunità.

La festa si è tenuta alla Serre di San Venanzo, nel suggestivo cortile dell'antico palazzo signorile del paese.

Quest'anno Berni e Oreste hanno però voluto far precedere la festa vera e propria da un momento di approfondimento e di riflessione sui problemi che una malattia rara e complessa come l'Emiplegia Alternante pone alle famiglie che ne sono colpite e sui relativi bisogni che gli operatori socio-sanitari sono chiamati a soddisfare. Io e Nicolò siamo quindi stati invitati, per illustrare la realtà dei nostri ragazzi alla comunità di Andrea e della sua famiglia.

E' stata per me un'esperienza molto emozionante, perché ho trovato un pubblico davvero attento e partecipe, desideroso di conoscere a fondo i problemi di Andrea, per poterlo accogliere meglio e per aiutare, anche se indirettamente, tutti gli altri ragazzi con le sue stesse difficoltà. Dopo di me ha parlato la dottoressa Torretta, neuropsichiatra che segue Andrea, che ha messo ancora di più in evidenza non solo le difficoltà dei ragazzi come lui, ma anche le grandi risorse che sanno mettere in campo se solo gli si

concede un po' di fiducia e li si stimola nel modo corretto.

Finiti gli interventi, la Signora Valentini, Sindaco di San Venanzo, ci ha guidato nella visita del palazzo signorile, splendidamente restaurato a cura del Comune. Anche la cena, a base di porchetta, è stata davvero squisita!

Voglio ringraziare personalmente la famiglia di Andrea, gli amici che li hanno così generosamente aiutati nell'organizzazione della serata e tutti coloro che hanno seguito la mia presentazione con tanta pazienza e sensibilità. Grazie a tutta la comunità di San Venanzo per la squisita ospitalità e per la solidarietà dimostrata.

Rosaria Vavassori

A.I.S.E.A si unisce alla famiglia di Andrea nel ringraziare con tutto il cuore la **Unicredit** di San Venanzo, il Presidente Unitre Signor **Adamo Farnesi**, l'amica **Carla Tanzi**, il Sindaco di San Venanzo Signora **Francesca Valentini**, la Dottoressa **Poti** e tutti i commercianti del paese



Sopra, il momento di approfondimento con la presentazione delle attività di A.I.S.E.A a cura della Presidente.

A lato, i numerosi partecipanti alla cena di beneficenza.

Decreto

Malattie Rare

Nonostante tutte le manifestazioni di interessamento (*vedi pag. 3*) e le belle promesse da parte di tutti i governi che si sono succeduti in questi dieci anni di vita di A.I.S.EA, l'Emplegia Alternante continua ad essere una malattia non riconosciuta, insieme ad altre 108 malattie rare che ancora attendono di essere inserite, con un proprio codice di esenzione, nell'Elenco Nazionale delle Malattie Rare, secondo quanto stabilito dal relativo **Decreto Ministeriale N. 279/01**.

Tale decreto, infatti, prevede l'esenzione dalle spese sanitarie e la costituzione di centri specialistici di riferimento a livello regionale, ma solo per le malattie rare contenute nell'Elenco.

Un piccolo, ma fondamentale passo avanti sembrava fosse stato compiuto da parte del precedente governo con il Decreto della Presidenza del Consiglio dei Ministri, datato 21 Marzo 2008, che definiva i **LEA**, i Livelli Essenziali di Assistenza per la sanità pubblica. Tale decreto prevedeva, all'articolo 48 relativo alle persone affette da malattie rare, l'inserimento nell'Elenco Nazionale delle 109 nuove malattie rare, tra cui l'Emplegia Alternante con **Codice di Esenzione RF0360**.

Eravamo perciò tutti in attesa dell'effettiva entrata in vigore di tale decreto, tramite la pubblicazione sulla Gazzetta Ufficiale, quando è arrivata la notizia che tale decreto è stato revocato perché manca la copertura finanziaria. Molte associazioni coinvolte hanno già presentato un appello al nuovo Ministro del Welfare perché si faccia luce sulla vicenda e le 109 malattie rare vengano rapidamente e definitivamente riconosciute.

Cercheremo di raccogliere notizie più sicure al riguardo e non appena possibile informeremo tutte le famiglie. Se necessario, ci uniremo all'azione delle altre associazioni perché ci venga finalmente riconosciuto il diritto alla salute che ci viene negato ormai da troppo tempo.

Il Consiglio Direttivo A.I.S.EA

La Rete Assistenziale

(... continua da pagina 11)

domiciliare, per l'inserimento lavorativo, deve individuare le cooperative di lavoro sul territorio, raccordandosi con le varie agenzie provinciali e regionali, le strutture per la residenzialità, per il dopo di noi ...

E in mezzo a tutto c'è la famiglia, che, con le sue sole forze e competenze, dovrebbe tenere insieme tutta questa rete, fare in modo che tutti i soggetti, quando anche riesce a trovarli e a coinvolgerli singolarmente, parlino poi tra loro e collaborino ... un'impresa titanica!!!

Ancora una volta, noi forse siamo un po' fortunati in questo senso, da quando abbiamo incontrato la nostra pedagoga dell'ASL, che, oltre a fare egregiamente il suo lavoro specifico, fa un po' da "case manager", parola inglese bruttissima che indica sostanzialmente un professionista che si affianca alla famiglia nella "gestione del caso" nella sua globalità (*vedi articolo "Progettare per educare" sul Notiziario A.I.S.E.A N. 14, pag. 9*).

La nostra pedagoga fa da tramite tra la scuola e il nostro istituto di riabilitazione per la definizione del PEI, il Piano Educativo Individualizzato. Su mandato dell'istituto di riabilitazione, segue anche direttamente la realizzazione del PEI durante l'anno scolastico, facendo da consulenza agli insegnanti e agli educatori che li affiancano. Segue in generale tutto l'intervento educativo, non solo in ambito scolastico, ma anche ad esempio durante l'estate quando il figlio frequenta il centro estivo parrocchiale o se ne va una settimana in montagna con gli amici dell'oratorio, accompagnato dal suo educatore. Quest'ultimo intervento di assistenza educativa viene realizzato grazie ai contributi erogati dalla Regione per i progetti speciali in favore dell'handicap grave previsti dalla **Legge 162/98**. Questi progetti sono gestiti direttamente dai Comuni e anche per questo la nostra pedagoga si coordina con la nostra assistente sociale

C'è poi il grosso problema che la sanità ormai è di competenza delle Regioni e i servizi sociali sono di competenza di Province e Comuni; perciò, pur nell'ambito di leggi nazionali che teoricamente garantiscono uguali diritti per tutti, le risorse disponibili e le procedure/regole per met-

terli in pratica variano enormemente da regione a regione, da provincia a provincia, da ASL a ASL, da comune a comune ...

Da anni si parla dell'istituzione dei **LEA**, i **Livelli Essenziali di Assistenza** che definiscono dettagliatamente il livello minimo dei servizi socio-sanitari che tutte le Regioni sono tenute a garantire.

In realtà, i LEA sono ancora ben lontani dall'essere una realtà: anche l'ultimo decreto dello scorso Marzo (*vedi articolo a fianco sulle Malattie Rare*), è stato dichiarato nullo dal nuovo Governo e tutto è stato ancora una volta rimesso in discussione.

E A.I.S.EA, un'associazione nazionale composta da famiglie, come può essere d'aiuto nella costruzione di una rete assistenziale a livello locale per ognuno dei nostri ragazzi?

Questa è una discussione ancora aperta che cerchiamo di riprendere ad ogni meeting associativo: idee, proposte, critiche, informazioni, sono sempre bene accette!!

Sicuramente continueremo a parlarne!!

Rosaria Vavassori



Gli ausili per la mobilità, come i passeggini o le biciclette adattate, sono a carico del servizio sanitario pubblico, in alcuni casi totalmente, in altri casi solo in parte.

La prescrizione per un ausilio viene rilasciata dallo specialista dell'ASL (fisiatra, ortopedico...). Il paziente deve poi rivolgersi al Centro Ausili della stessa ASL per scegliere lo specifico modello più adatto per le sue esigenze.

Ci uniamo alla famiglia di
Stefania di Palagiano (TA) nel
ringraziare

Don Salvatore Casamassima
della Parrocchia
S.S. Maria Immacolata.

Grazie anche a
Forcina Antonio e a tutti i
palagianesi che hanno
contribuito alla raccolta fondi.

Grazie di vero cuore al
Dottor Osvaldo Angeretti
di Milano
per il suo generoso sostegno
all'associazione

Dicono di noi

... Abbiamo indugiato più del solito nel descrivere la Sindrome di Emiplegia Alternante sia per rimarcare l'importanza della ricerca, a livello mondiale, di cause e rimedi per questa rara, ma invalidante malattia, sia per cercare di porre all'attenzione di tutti gli operatori che visitano questo nostro sito il dramma che molte famiglie vivono quotidianamente, nell'abbandono da parte delle strutture pubbliche e vittime spesso anche della poca conoscenza da parte degli operatori sanitari sulle principali misure di supporto socio-sanitarie che per lo meno alleviano la sofferenza dei pazienti e delle loro famiglie.

Tornando al sito dell'AISEA, nella home page troviamo le principali rubriche tra cui spicca, giustamente, il collegamento con i Progetti di ricerca e con la Banca dati per l'Emiplegia Alternante. Il visitatore potrà trovare cifre, notizie e progetti riguardo a questa malattia.

Inoltre, si può richiedere all'Associazione il Libro bianco per l'Emiplegia Alternante, guida preziosa e completa, utile non solo a chi -purtroppo- ha a che fare con essa.

Il sito fa vedere subito che si tratta di un'Associazione vivace, che non si lascia impressionare dalla rarità di questa malattia, che è quindi poco nota anche agli operatori, ma vuole battersi perché non solo in Italia i bambini colpiti da questa Sindrome possano sperare in un futuro migliore.

Paolo Franceschi

da "Limen" Anno 3, Numero 6
Giornale a cura dell'associazione AGC Onlus
www.limen.biz

Per il nostro matrimonio
20 settembre 2008
volevamo fare un gesto
speciale per fare in modo che
non sia solo una giornata di festa
per noi ma sia

una giornata speciale anche per
persone meno fortunate.

Abbiamo così
pensato di donarvi i soldi
che sarebbero andati
per le bomboniere.

E' un piccolo gesto per
augurarvi Buona fortuna!!!

Valentina e Marco

*Valentina e Marco hanno inviato il
bellissimo messaggio riportato sopra
all'indirizzo email dell'associazione.*

*Vogliamo perciò ringraziare di vero
cuore queste due persone eccezionali e
augurare loro una lunga e sempre
felice vita insieme.*

Ringraziamo il Sindaco e
l'amministrazione di
Verderio Superiore (LC)
per la loro attenzione nei nostri
confronti e il loro costante sostegno

Un abbraccio affettuoso e un
grazie speciale ai bambini e a
tutto il personale della
**Scuola dell'Infanzia
"Bambino Gesù"**
Carugo (CO)

Andrea è cugino di uno dei
nostri bambini dell'Emilia
Romagna.
In occasione del suo Battesimo,
i suoi genitori hanno devoluto
ad A.I.S.EA la somma destinata
alle bomboniere.
Vogliamo perciò ringraziarli ed
esprimere i nostri migliori
auguri al piccolo Andrea.

Siti Utili

Sono ormai molti i siti disponibili in Internet che si occupano di disabilità, costruiti da disabili per tutti i disabili.

Molti di loro hanno delle ricche sezioni riguardo alla normativa sulla disabilità e all'inserimento lavorativo: in molti casi viene anche gestito un elenco di offerte di lavoro, suddivise per aree geografiche.

In alcuni casi è anche attivo un numero verde per ottenere informazioni e consigli.

Tra i vari siti, ne segnaliamo solo alcuni:

www.superando.it
www.diversamenteabili.info
www.superabile.it
www.disabili.com
www.handimpresa.it
www.lavoroperdisabili.it
www.DisabiliLavoro.it
www.handilex.org
www.aidweb.org

Un grazie speciale e un
affettuoso saluto alla carissima
Signora Liliana

che anche quest'anno si è
ricordata dei nostri ragazzi
sostenendo sempre la nostra
associazione in modo davvero
generoso!!!

Un sentito ringraziamento anche alla
ditta

TESSILDUE srl
di Mariano Comense (CO)
che ogni anno si ricorda della
nostra associazione

Grazie di cuore alla
BANCA FIDEURAM
che continua a sostenere A.I.S.EA
con fiducia e generosità

A.I.S.EA OnlusSito Web www.aiseaonlus.org**Presidente****Vavassori Rosaria**Via Sernovella, 37
23878 Verderio Superiore
(Lecco)

Tel + Fax . 039 95 180 46

Email vavassori@aiseaonlus.org**Vice Presidente****Margherita Laura**Via Goito, 20
04011 Aprilia (Latina)

Tel. Casa: 06 92 727 752

Tel. Uff.: 06 92 704 972

Fax: 06 92 727 323

Email margherita@aiseaonlus.org**Segretario****Bona Nicolò**Via degli Abeti, 4
20152 Milano

Tel. 02 45 999 95

Email segreteria@aiseaonlus.org(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 almeno una volta all'anno. Tutti sono invitati a contribuire con articoli propri, scambi di idee ed esperienze, richieste di aiuto, proposte

Qualsiasi contributo può essere inviato alla sede di A.I.S.EA



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 ha avviato e sponsorizzato molti progetti di studio e ricerca, genetici, clinici e socio-assistenziali.

L'associazione coordina anche la partecipazione delle famiglie a tutti questi progetti, sostenendo, quando necessario, anche le spese per spostamenti e soggiorni.

E infine vi sono tutte le attività ordinarie portate avanti ininterrottamente da A.I.S.EA: l'organizzazione dei meeting nazionali e regionali, 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 bioBanca Italiana per l'Emiplegia Alternante I.B.EA

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 intestato a A.I.S.EA Onlus
presso la Banca INTESA SAN PAOLO
filiale di Merate Ceppo (LC)
CIN I - ABI 03069 - CAB 51533
IBAN IT34 I 030 6951 5330 4406 6330 144
2. versamento su Conto Corrente Postale
N. 13633466 intestato a A.I.S.EA Onlus
3. 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

www.aiseaonlus.org

Via Sernovella, 37
23878 Verderio Superiore
(Lecco)
Tel. e Fax 039 95 180 46

Notizie EA

Anno 9 Numero 15

a cura di

A.I.S.EA Onlus

Nuovo Indirizzo Internet!

www.aiseaonlus.org

L'**Emiplegia Alternante** è una malattia neurologica cronica e molto rara le cui cause sono ancora sconosciute.

L'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 e informare le famiglie colpite, diffondere la conoscenza dell'Emiplegia Alternante, promuovere e sostenere la ricerca di una cura efficace.

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

A.I.S.EA fa parte di **ENRAH**
European Network for Research on Alternating Hemiplegia
www.enrah.net

● Anche i bambini che soffrono di Emiplegia Alternante hanno diritto ad una speranza

A.I.S.EA Onlus

Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante

Via Sernovella, 37

23878 Verderio Superiore (Lecco)

