

Il vero Raccolto La voce dei pazienti con Emiplegia Alternante

SEMINA, semina.
L'importante è seminare:
Un po' ... molto tutto ...
sempre;
il grano della speranza.

SEMINA il tuo sorriso,
perché tutto splenda
intorno a te.

SEMINA la tua energia,
la tua speranza,
per combattere e vincere
la battaglia quando sembra
perduta.

SEMINA il tuo coraggio,
per risollevarlo quello degli
altri.

SEMINA il tuo entusiasmo,
per infiammare quello del
tuo prossimo.

SEMINA i tuoi slanci
generosi,
i tuoi desideri di bene,
la tua fiducia, la tua vita.

SEMINA tutto ciò che di
bello c'è in te,
anche le più piccole cose.

SEMINA, SEMINA
E abbi fiducia ...

L'Emiplegia Alternante (sigla internazionale AH) è una malattia rara molto grave e complessa con sintomi permanenti a livello motorio, sensoriale e psico-intellettuale.

Di conseguenza i servizi di assistenza socio-sanitaria devono essere diversificati, integrati, coordinati e continui.

Ogni paziente necessita di controlli periodici e regolari (a livello neurologico, neurofisiologico, neurooftalmologico, neuroriabilitativo, neuropsicologico, genetico, metabolico, ortopedico, educativo). E' naturalmente più agevole, ma anche necessario per il coordinamento delle cure, che queste abbiano luogo in un unico centro multi-specialistico. In generale i medici non hanno molta familiarità con la cura di questa malattia, anche se possono averne una conoscenza teorica dalla letteratura. Non esistono protocolli diagnostici, terapeutici e assistenziali. Ogni scelta terapeutica ed assistenziale dipende quindi esclusivamente dalla valutazione del medico curante. Tutti i pazienti devono spesso "testare" più specialisti prima di trovarne uno che abbia familiarità con la malattia e che sia disponibile a

prenderli in carico in modo adeguato. Tutti i pazienti devono essere assistiti (di solito da qualche familiare) nella loro ricerca di servizi adeguati.

In generale, i servizi sanitari sono più disponibili per i pazienti AH quando sono bambini. Man mano i pazienti crescono, la disponibilità di servizi adeguati diminuisce a tal punto che la possibilità di cura per i pazienti AH adulti praticamente è inesistente (in particolare la riabilitazione e gli interventi socio-educativi).

I pazienti subiscono dei rifiuti da parte degli operatori socio-sanitari a causa della mancanza di conoscenza della malattia. Molto spesso i pazienti subiscono un rifiuto anche a causa della mancanza di coordinamento tra i servizi sanitari e quelli socio-assistenziali. Per esempio, i pazienti spesso vengono respinti dai centri riabilitativi o socio-educativi (nei quali sono disponibili servizi di fisioterapia, logopedia, sostegno psicologico, assistenza educativa) a causa delle numerose e improvvise assenze dovute agli attacchi frequenti e imprevedibili causati dalla AH, che provocano dei costi di esercizio elevati per questi centri.

(Continua a pagina 6)

Il Giornale A.I.S.EA è anche on-line!!!

www.aisea.org/Giornali

In questo numero:

- Meeting A.I.S.EA 2009
- I.B.AHC
Biobanca e Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante
- Le Linee Guida per l'Emiplegia Alternante
- Ragazzi di A.I.S.EA
- Raccolta Fondi

The Voice of 12,000 Patients

Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe

A report based on the EuroDiCare and EuroDiCare Survey



Alternating Hemiplegia

Review of the literature concerning the epidemiology, pathogenesis, diagnosis, treatment and outcome of Alternating Hemiplegia. A.I.S.E.A. Onlus

Clinical Picture

Alternating hemiplegia (AH) is a rare neurological disorder characterized by transient, repetitive episodes of paralysis on one side of the body (hemiplegia). Symptoms usually begin in the first few years of life and may include weakness, sensory deficits, autonomic dysfunction, and motor deficits. The disorder is characterized by alternating hemiplegia, which is a type of hemiplegia that affects one side of the body and then the other side. The disorder is characterized by alternating hemiplegia, which is a type of hemiplegia that affects one side of the body and then the other side. The disorder is characterized by alternating hemiplegia, which is a type of hemiplegia that affects one side of the body and then the other side.

Living With Alternating Hemiplegia

Living with AH means permanent adjustment to changing and unpredictable situations. The patient, the family and society are all affected. A child's development is affected from birth, depending upon the severity of the neurological lesions and their accompanying...

Sommario:

La voce dei pazienti ...	1
Le parole della presidente	2
Meeting Nazionale A.I.S.EA 2009	3
Meeting A.I.S.EA 2009 Alcuni commenti	6
Convention Telethon	7
L'Emiplegia Alternante esclusa dalle	8
Linee Guida	9
I.B.AHC - Biobanca e Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante	10
La ricerca con I.B.AHC	11
Video-Sessione I.B.AHC	12
Tesi di Laurea	13
Libro Bianco in Inglese	14
Il Blog di A.I.S.EA	14
Storia di un triciclo ...	14
Progetto Europeo nEUroped	15
Meeting delle Associazioni Europee	16
Notizie dall'Olanda	18
Meeting delle famiglie spagnole	19
Scrivere una mamma	20
Una lettera da Angela	21
Ben arrivata Elisa!	22
Samuele nel Pallone	22
Il mio intervento educativo con Arnela	23
Un ragazzo in gamba	24
Attacchi di Panico	24
Corso di Computer ...	24
Autonomia e Relazione	25
HandyLexPress	26
Incontro con una famiglia	26
Solidarietà a Brinzio	27
Occasioni Speciali	28
Raccolta Fondi a Taranto	28
Il 5xMille	29
Un saluto a don Luigi	29
Ringraziamenti	30

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.lnf.it

Le parole della Presidente



Cari amici,
questo nuovo numero del nostro giornalino si apre, in prima pagina, con una poesia che parla di speranza. La speranza in un futuro migliore, che nel presente ci dà la forza per continuare a seminare, ad impegnarci ogni giorno in gesti concreti, positivi e coraggiosi, per il bene dei nostri ragazzi e delle nostre famiglie. Certo, sembra un controsenso, per noi, parlare di speranza, quando ogni giorno dobbiamo affrontare la malattia e subire delusioni, rifiuti e soprusi, da parte di uno Stato che ancora non riconosce l'Emiplegia Alternante (pag. 8) e da parte dei servizi socio-sanitari, con i quali continuamente lottiamo per ottenere un minimo di assistenza adeguata (pag. 1).

Eppure, questo giornalino è proprio la testimonianza più forte della nostra speranza e della nostra volontà di non arrenderci: grazie ad esse, la nostra associazione è riuscita ad avviare la ricerca, in Italia e anche in Europa (pag. 11), le Linee Guida per una migliore assistenza ai nostri ragazzi sono state pubblicate dal Ministero della Salute (pag. 9) e noi ci ritroviamo ad ogni nuovo meeting con sempre maggiore entusiasmo e determinazione.

Il nostro giornalino si chiude poi con un'altra poesia (pag. 30), scritta da uno dei nostri tanti amici, che parla proprio di quest'altro importante sentimento: l'amicizia. Ci sono tante splendide persone che, quando abbiamo la fortuna di incontrarle, anche solo per breve tempo, ci scaldano il cuore e ci danno la forza per continuare a sperare e a lottare: i nostri medici ed esperti che collaborano con noi per avviare la ricerca e far conoscere sempre meglio la nostra malattia; l'educatore che assiste nostro figlio con amore e professionalità (pag. 23); i compagni di scuola che accolgono uno dei nostri bambini (pag. 20); tutti coloro che aderiscono con generosità alle nostre iniziative di raccolta fondi (pagine 27 e 28).

Mi è sembrato giusto quindi chiudere questo giornalino con un pensiero per tutti gli amici di A.I.S.EA e dei nostri ragazzi. Grazie a tutti voi e, con l'approssimarsi delle Feste Natalizie, a tutti carissimi auguri.

Rosaria Vavassori

Come è ormai consuetudine, anche quest'anno A.I.S.EA ha organizzato un Meeting associativo a livello nazionale, coinvolgendo medici, ricercatori e famiglie, per un momento sia di informazione e di aggiornamento sulle attività di studio e di ricerca, sia di condivisione di esperienze e di pianificazione di interventi comuni a sostegno delle persone colpite dall'Emiplegia Alternante. Il Meeting si è tenuto a Roma nei giorni di Sabato 18 e Domenica 19 Aprile 2009.

A differenza degli anni scorsi, a questa edizione del meeting non è stato associato nessun evento scientifico e quindi non vi è stata la solita massiccia presenza di medici e ricercatori.

Tuttavia il sostegno e l'attenzione dei medici del nostro Comitato Scientifico non sono certo mancati, grazie alla visita a sorpresa del Professor Viganò e alla rappresentanza delle dottoressa Elisa De Grandis e Melania Giannotta, le quali hanno anche illustrato il loro lavoro come Data Manager del Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante I.B.AHC.

Il meeting si è aperto il sabato pomeriggio, con la presentazione della Dottoressa **Sara Loddo**, la quale ha illustrato la ricerca genetica coordinata dal Professor Bruno Dallapiccola, in corso presso l'Istituto CSS-Mendel di Roma, i cui primi risultati sono previsti entro la fine di quest'anno. La ricerca utilizza i campioni di DNA ricevuti dalla Biobanca I.B.AHC per l'Emiplegia Alternante.

Successivamente il Dottor **Filippo Franchini**, socio di A.I.S.EA e responsabile del progetto I.B.AHC on line, ha presentato le caratteristiche di **I.B.AHC - Biobanca e Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante**, uno strumento prezioso per lo sviluppo della ricerca sull'Emiplegia Alternante.

Grazie ad I.B.AHC, infatti, i dati clinici e i campioni biologici di un

ampio numero di pazienti, vengono raccolti, validati e messi a disposizione, in modo efficiente e non esclusivo, per ogni progetto di ricerca clinica o genetica riguardo all'Emiplegia Alternante, anche a livello internazionale.

In particolare, il dottor Franchini ha illustrato le caratteristiche del sito pubblico I.B.AHC www.ibahc.org, attraverso il quale è possibile ottenere informazioni su I.B.AHC e, per i pazienti e i loro medici curanti, effettuare l'arruolamento; i ricercatori possono invece accedere al sito pubblico per presentare una formale richiesta di utilizzo dei campioni biologici e dei dati clinici contenuti in I.B.AHC per i loro studi e le loro ricerche.

Oltre alla ricerca del Professor Dallapiccola, attualmente altre due ricerche genetiche stanno utilizzando i campioni di DNA ricevuti dalla Biobanca I.B.AHC: uno screening genetico realizzato dalla Professoressa Fiorella Gurrieri, del Servizio di Genetica Clinica dell'Università Cattolica di Roma, e la ricerca epigenetica delle Dottoresse Freson e Van Geet del Laboratorio Genetico dell'Università di Leuven (Belgio).

La presidente A.I.S.EA, **Rosaria Vavassori**, ha poi effettuato il resoconto delle attività associative realizzate nel corso dell'anno 2008 e proposto le attività previste per l'anno corrente 2009.

Tra le attività più importanti del 2008, vi sono l'organizzazione del Seminario sull'Emiplegia Alternante (Ragusa, 21 Giugno 2008) che ha visto la partecipazione di numerosi medici ed operatori socio-sanitari interessati alla malattia; l'or-

ganizzazione dei meeting delle famiglie A.I.S.EA per le aree NORD, CENTRO e SUD; l'organizzazione della video-sessione di validazione diagnosi I.B.AHC, associata al Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia Pediatrica SINP (Napoli, 13 Novembre 2008); la terza ristampa del Libro Bianco per l'Emiplegia Alternante e la pubblicazione delle "Linee Guida per l'Assistenza alle Persone con Emiplegia Alternante e ai loro Familiari"; il completamento dei due studi clinici (Studio con Sonografia Doppler e Studio con Potenziali Evocati Somatosensoriali) e l'avvio di nuove ricerche genetiche, grazie anche alla Biobanca I.B.AHC.

Subito dopo il coffee break, la discussione sugli aspetti socio-sanitari legati all'Emiplegia Alternante è stata introdotta da una presentazione riguardo alla pubblicazione dei risultati dell'indagine EURORDIS "**La voce di 12.000 pazienti - Esperienze ed aspettative dei pazienti con malattia rara riguardo alla diagnosi e all'assistenza in Europa**" (vedi il paragrafo estratto dal rapporto e riportato in prima pagina).

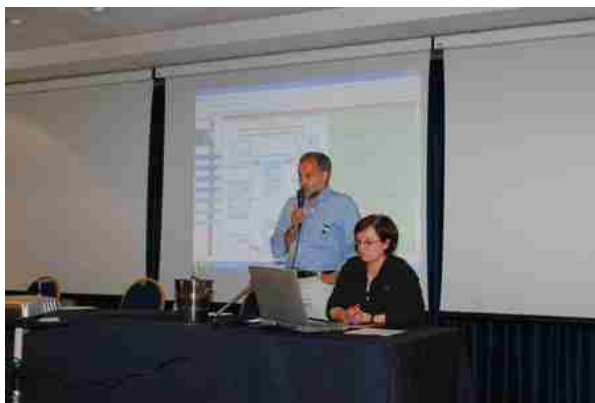
L'indagine ha coinvolto i pazienti europei affetti da 16 diverse malattie rare

(Continua a pagina 4 ...)



La Dottoressa **Sara Loddo**, collaboratrice del Professor Bruno Dallapiccola, illustra la ricerca genetica per l'Emiplegia Alternante che stanno conducendo presso l'Istituto CSS-Mendel di Roma, utilizzando i campioni di DNA ricevuti dalla Biobanca I.B.AHC

Roma, 18-19 Aprile 2009



Filippo Franchini, socio A.I.S.EA e responsabile del progetto I.B.AHC, insieme alla presidente A.I.S.EA Rosaria Vavassori, illustra le caratteristiche di I.B.AHC - Biobanca e Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante. I.B.AHC è un progetto finanziato e coordinato da A.I.S.EA, in collaborazione con il suo Comitato Scientifico, per lo sviluppo della ricerca sull'Emiplegia Alternante.

(... Continua da pagina 3)

tra cui, per la prima volta in Europa, è stata inclusa anche l'Emiplegia Alternante.

Le dottoresse Giannotta e De Grandis hanno fatto subito notare che l'Emiplegia Alternante causa una disabilità molto complessa e grave, molto peggiore e assolutamente non paragonabile a quella di molte delle altre malattie rare prese in considerazione nell'indagine.

Di conseguenza i bisogni socio-assistenziali delle persone affette da Emiplegia Alternante sono molto maggiori e molto più complessi e diversificati.

Questo rende conto del fatto che, come risultato anche dall'indagine Eurordis, ancora oggi la maggior parte del carico assistenziale è sopportato dalle famiglie: nelle quasi totalità dei casi, infatti, un familiare (di solito la madre) è obbligato ad interrompere la propria attività lavorativa per assistere la persona con Emiplegia Alternante, non riuscendo a trovare una risposta adeguata da parte dei servizi socio-sanitari.

Sono state anche presentate le **Linee Guida per l'Emiplegia Alternante**, pubblicate dall'Istituto Superiore di

Sanità, grazie ad una collaborazione tra il Sistema Nazionale Linee Guida dell'Istituto e il Centro Nazionale Malattie Rare.

Le Linee Guida sono il frutto di un progetto coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto e l'Associazione A.I.S.EA Onlus, con il prezioso contributo del Comitato Scientifico e dei consulenti dell'associazione, degli esperti del Centro Nazionale Malattie Rare e di altri esperti in vari settori socio-sanitari.

Il documento è scaricabile in formato pdf dal sito del Sistema Nazionale Linee Guida

www.pnlg.it/lgmr_emiplegia_alternante e dal sito del Centro Nazionale Malattie Rare www.iss.it/lgmr (vedi anche articolo a pag. 9, ndr)

Insieme al Libro Bianco e ai risultati di indagini e di studi specifici, quali l'indagine realizzata da Eurordis e lo studio ICF di prossima pubblicazione, le Linee Guida costituiscono uno strumento prezioso a disposizione degli operatori socio-sanitari, per supportarli e renderli in grado di offrire un'assistenza corretta e adeguata alle persone colpite dall'Emiplegia Alternante.

E' stata poi illustrata l'attuale **normativa in merito alla vita indipendente e all'inserimento scolastico**, a cui ha fatto seguito un'animata discussione sulle reali possibilità per i nostri ragazzi sia di ottenere un adeguato livello di

istruzione ed educazione, sia di raggiungere un soddisfacente grado di autonomia e di realizzazione personale.

Queste sono naturalmente problematiche comuni a tutti coloro che sono portatori di disabilità, aggravate però, nel caso specifico dell'Emiplegia Alternante, da una non ancora diffusa conoscenza della malattia e, in particolare, dal mancato riconoscimento da parte delle istituzioni.

Infatti, l'**Emiplegia Alternante non è ancora inserita nell'Elenco Nazionale delle Malattie Rare** e non gode quindi delle tutele per i malati rari previste dal relativo Decreto DM 279/01 (vedi articolo a pag. 8, ndr).

Questo, nonostante le rassicurazioni ricevute da parte di tutti i rappresentanti istituzionali a cui l'associazione ha presentato questa istanza, non ultima, quella del Presidente del Senato Renato Schifani in occasione della Convention Telethon dello scorso Marzo a Riva del Garda (TN).

Lo scorso Novembre A.I.S.EA ha presentato l'ennesimo appello, sottoscritto dai membri del proprio Comitato Scientifico, dai propri consulenti e da altri medici specialisti che hanno in carico pazienti con Emiplegia Alter-



Da sinistra, le Dottoresse **Melania Giannotta** (Ospedale Maggiore, Bologna) e **Elisa De Grandis** (Istituto G. Gaslini, Genova). Le dottoresse hanno illustrato il loro lavoro come Data Manager del Registro Clinico I.B.AHC e hanno partecipato attivamente alla discussione generale riguardo alle problematiche socio-sanitarie ed assistenziali legate all'Emiplegia Alternante.

Roma, 18-19 Aprile 2009



La presidente A.I.S.EA effettua il resoconto delle attività associative

nante, al Ministero del Welfare, all'agenzia del farmaco AIFA e all'Istituto Superiore di Sanità.

Al momento attuale solo quest'ultimo ha risposto, nella persona del suo presidente Dottor Enrico Garaci, il quale personalmente si è impegnato ad accelerare la pubblicazione delle Linee Guida per l'Emiplegia Alternante.

Marco, un ragazzo con l'Emiplegia Alternante di 39 anni da poco entrato a far parte di A.I.S.EA, ha poi proposto di mettere tra gli argomenti da affrontare nel corso dei prossimi meeting, le problematiche dell'**inserimento lavorativo** e della **vita adulta**, che sono pure molto importanti e fondamentali per il raggiungimento di una soddisfacente qualità di vita.

Quando si diventa adulti, infatti, diventa sempre più difficile conquistare una vera autonomia, dovendo continuare a subire gli attacchi emiplegici e l'ancor più scarsa conoscenza della malattia da parte della medicina per adulti e in generale da parte di tutti gli operatori socio-sanitari e assistenziali.

Con l'avanzare dell'età, viene anche meno il sostegno da parte della famiglia e si fanno contemporaneamente più forti sia il desiderio di indipendenza sia la paura degli attacchi.

Un impiego in ambito lavorativo, sia pure in un ambiente protetto, è lo strumento indispensabile per superare tutte queste difficoltà.

Si è discusso anche dei vari **farmaci** attualmente di uso più comune per l'Emiplegia Alternante e in particolare della Flunarizina, sulla base anche della presentazione dei risultati di un'indagine realizzata nell'estate 2007 da parte dell'associazione francese AFHA, che ha coinvolto molte famiglie europee, incluse quelle italiane, ed americane.

Emiplegia Alternante.

Come conclusione della giornata, si è svolta l'**assemblea dei soci A.I.S.EA** per l'anno 2009, con l'approvazione del bilancio consuntivo 2008 e del bilancio preventivo per il 2009. La quota associativa annuale è stata confermata a 30 Euro.

La mattinata successiva, domenica 19 Aprile, è stata riservata ad una visita guidata alla città di Roma: un modo diverso, forse meno impegnativo ma ugualmente efficace, per stare insieme,

conoscersi meglio e rafforzare i legami nella comune lotta contro l'Emiplegia Alternante. E perché no, anche un'occasione per divertirsi e trascorrere qualche ora piacevole tutti insieme, adulti, ragazzi e bambini.

Al rientro, il pranzo e il taglio della torta per festeggiare il decimo anno di vita dell'associazione, hanno concluso degnamente il meeting, in un clima di festa, di amicizia e

di rinnovato entusiasmo.

Subito dopo, il commiato con la promessa e la speranza di ritrovarci il prossimo anno, ancora più numerosi e ancora più determinati nel continuare la nostra lotta contro l'Emiplegia Alternante.

Un caro saluto a tutti.



Foto di gruppo davanti al Colosseo, durante la visita panoramica guidata alla città.

Anche i risultati di questa indagine sono però non conclusivi e ancora di più si è sentita la mancanza di studi sistematici e controllati sulla reale efficacia di questo farmaco, come pure di quella di tutti gli altri farmaci provati fin ad ora in modo sporadico, e soprattutto sui possibili effetti collaterali a lungo termine.

La dottoressa De Grandis ha sottolineato che comunque vi è un'evidenza concreta dell'efficacia della Flunarizina, per quanto limitata e non valutabile con precisione numerica: per questo motivo nelle Linee Guida per l'Emiplegia Alternante è stata inserita la raccomandazione di iniziare un trial di almeno 3 mesi con la Flunarizina in caso di conferma di diagnosi di



La torta per festeggiare i 10 anni di vita di A.I.S.EA.

Alcuni commenti

Che bella esperienza grazie a voi ho fatto a Roma, al meeting dell'A.I.S.EA: è stato molto bello stare tutti insieme con i vostri bambini e voi genitori che mi avete dato tanto.

Mi sono rivisto quando ero bambino e adolescente; il mio grande sogno era stare meglio.

Per noi che viviamo questa strana malattia non è semplice accettarla e convivere senza la paura dei blocchi che ti rendono diverso dagli altri.

Con voi mi sono proprio divertito, sono stato bene.

A.I.S.EA è veramente una grande famiglia. Sono contento che nella scuola i vostri figli vengono aiutati nel modo giusto (che brutta esperienza è stata per me la scuola ...).

Grazie ai dottori che si impegnano per la ricerca.

Vi ringrazio di questa amicizia e vi sono vicino.

Un grosso abbraccio.

Marco, 39 anni
affetto da
Emiplegia Alternante

Cara Rosaria e cari amici di Aisea,

per motivi di salute non posso partecipare al meeting di quest'anno ma vi sono vicino con il cuore.

Emanuele è diventato più impegnativo per problemi di sonno, ma quando ci alziamo di notte e alla mattina molto presto dobbiamo sempre scegliere se maledire la vita oppure ringraziare perché Emanuele c'è.

E' in questo metterci in gioco ogni mattina e ogni giornata per lui che riaffermiamo la sua dignità e il suo diritto a essere felice.

Che poi in realtà a lui basta solo essere coccolato e sentire le voci conosciute o quelle dei bambini.

E così riaffermiamo anche il nostro compito: si parte sempre da un volontarismo, da un voler risolvere tutto per i propri figli ed è importante il nostro



Il pranzo e il taglio della torta concludono il Meeting A.I.S.EA 2009.

Arrivederci al prossimo anno, sempre più numerosi e sempre più determinati!!!!



Alcuni dei ragazzi A.I.S.EA, con i loro genitori e altri amici, durante la cena nella serata di sabato, presso l'hotel sede del meeting.

impegno.

Poi nella vita che scorre man mano ci si affida a una speranza che nasce dall'amicizia con altre persone e dalla fede in Dio che non ci fa mancare la sua Presenza proprio nel segno del figlio che noi pensiamo più sfortunato.

Vittorino Bocchi e famiglia

La voce dei pazienti con Emiplegia Alternante

(... Continua da pagina 1)

Oppure i pazienti vengono respinti anche a causa della mancanza di informazioni certe ed ufficiali su come gestire gli attacchi nel momento in cui si verificano presso i centri stessi.

Oltre ad essere scarsi in generale, i servizi sociali spesso si limitano a soddisfare i bisogni dei pazienti AH solo ad un livello minimo e solo dopo numerose insistenze da parte dei pazienti stessi e dei loro familiari. Molto spesso uno dei familiari (solitamente la madre) non ha altra scelta se non quella di interrompere l'attività lavorativa per assistere il paziente AH.

Un migliore coordinamento tra gli operatori sanitari e i servizi sociali permetterebbe agli operatori sociali di essere più informati e sensibili e di conseguenza più attivi nel proporre tutti i necessari servizi sociali ai quali i pazienti AH hanno diritto e nell'aiutarli ad usufruirne.

tratto da
"La voce di 12.000 pazienti
Esperienze ed aspettative dei pazienti con
Malattia Rara riguardo alla diagnosi e
all'assistenza in Europa"
Un rapporto basato sulle Indagini
EurordisCare 2 e EurordisCare 3
Realizzate da EURORDIS
Federazione Europea Malattie Rare
www.eurordis.org

Questo capitolo in particolare è stato scritto
con la collaborazione dell'Associazione
Europea per la ricerca
sull'Emiplegia Alternante (ENRAH)
www.enrah.net,
dell'Associazione per l'Emiplegia
Alternante Deutschland E.V.
www.ahckids.de
e dell'Associazione Italiana
per la Sindrome di
Emiplegia Alternante
A.I.S.EA Onlus
www.aiseaonlus.org

Convention Telethon

Riva del Garda (TN), 10 Marzo 2009

Oltre all'annuale maratona televisiva, organizzata solitamente a dicembre con il principale obiettivo di raccogliere fondi per la ricerca rivolgendosi al grande pubblico, ogni anno a marzo Telethon organizza anche una Convention Scientifica, in cui raduna tutti i suoi ricercatori per fare il punto riguardo ai progressi della ricerca sulle malattie rare e genetiche, promuovendo al tempo stesso una loro migliore conoscenza presso l'opinione pubblica.

Quest'anno il raduno dei ricercatori Telethon si è svolto a Riva del Garda (TN), dal 9 all'11 marzo, e per la prima volta vi è stato abbinato anche il Convegno delle Associazioni amiche di Telethon.

La Convention è così diventata un momento importante di incontro e di confronto tra le associazioni e i ricercatori, per conoscere le rispettive realtà e trovare insieme delle sinergie e dei metodi efficaci di collaborazione per lo sviluppo della ricerca.

I lavori della Convention sono stati seguiti anche dalla diretta web di Telethon: per due giorni, il 9 e il 10 marzo, le webcam di Youtelethon si sono accese per parlare di malattie rare, ricerca scientifica e disabilità.

Quattro spazi di diretta on-line sono stati dedicati alle persone che affrontano ogni giorno una malattia genetica, alla ricerca di Telethon e alla disa-

bilità, e sono stati resi visibili sull'home page del sito www.youtelethon.it

Padrone di casa di questa esperienza sul web, intervistatore e conduttore, è stato Franco Bompreszi, famoso giornalista sempre impegnato sul fronte della disabilità e da sempre vicino alla Fondazione Telethon.

Per quello che riguarda nello specifico le associazioni dei pazienti, nell'ambito della Convention, oltre allo spazio Youtelethon, è stata data loro la possibilità di mostrare i propri poster nell'area espositiva, a fianco a quelli dei ricercatori e agli stand delle più grandi imprese farmaceutiche. Inoltre è stata dedicata alle associazioni un'intera sessione nella mattinata di martedì 10 Marzo, durante la quale hanno parlato i ricercatori e i rappresentanti delle associazioni per illustrare le varie iniziative comuni e le collaborazioni più significative.

La seconda parte della sessione è stata riservata all'incontro con il Senatore Renato Schifani il quale ha richiesto espressamente di poter partecipare alla Convention e in particolare di incontrare le associazioni dei pazienti.

L'incontro si è aperto con l'intervento del Presidente del Senato, rivolto congiuntamente a ricercatori e associazioni, nel quale il Senatore ha spiegato i motivi del suo particolare interesse personale nei confronti dei

pazienti con malattie rare, dei loro familiari che ogni giorno lottano per assistere i propri cari con coraggio e determinazione, e dei volontari che lavorano nelle associazioni per promuovere la ricerca di una cura e tenere vive le speranze dei pazienti in un futuro migliore.

Il Senatore Schifani ha anche espresso il suo impegno personale nel far sì che tutti i prossimi interventi istituzionali in favore delle malattie gene-

tiche e rare già programmati, possano diventare operativi al più presto; tra questi l'istituzione di un fondo specifico per la ricerca sulle malattie rare e l'approvazione del decreto sui LEA, i livelli essenziali di assistenza, che prevedono, in un capitolo specifico, degli interventi mirati in favore dei pazienti con malattia rara.

Al termine del suo intervento, i ricercatori hanno lasciato la sala per continuare i propri lavori, mentre il Senatore Schifani è sceso dal palco e si è seduto in mezzo ai rappresentanti delle associazioni per raccogliere personalmente le loro richieste e le loro proposte.

Anche A.I.S.EA, su gentile invito delle Dottoresse Francesca Sofia e Alessia Daturi, ha potuto partecipare, in modo proficuo, a questo importante evento. La Presidente di A.I.S.EA è stata infatti intervistata da Franco Bompreszi, riguardo all'Emiplegia Alternante e ai problemi connessi, nella diretta web di lunedì sera e un poster A.I.S.EA è stato esposto, a cura del segretario dell'associazione, per tutta la durata della Convention, insieme a depliant e ad altro materiale informativo. Sempre la nostra Presidente ha avuto la possibilità, nella mattinata di martedì, di presentare direttamente all'Onorevole Schifani le richieste delle famiglie di A.I.S.EA, e in particolare la richiesta urgente di aggiornamento dell'Allegato 1 del Decreto Ministeriale N. 279/01, in favore delle Malattie rare, che ancora attualmente non include l'Emiplegia Alternante.

Anche Alberto, il figlio della presidente, ha rappresentato degnamente i ragazzi di A.I.S.EA colpiti dalla sua stessa malattia, parlando anche personalmente con il Professor Bruno Dallapiccola, ricercatore di fama internazionale nell'ambito delle malattie rare. Il Professore sta conducendo una ricerca genetica sull'Emiplegia Alternante, utilizzando i campioni di DNA ricevuti dalla Biobanca I.B.AHC (vedi articolo a pag. 11, ndr).



La dottoressa Francesca Sofia, responsabile dell'Ufficio Filo Diretto con i Pazienti di Telethon, apre ufficialmente il 1° Convegno delle Associazioni amiche di Telethon, nell'ambito dell'annuale Convention Scientifica.

L'Emiplegia Alternante è ancora esclusa dalle Malattie Rare

Il Decreto Ministeriale N. 279 del Maggio 2001 prevede una serie di tutele che il Sistema Sanitario Nazionale è tenuto a garantire ai pazienti affetti da Malattia Rara.

Purtroppo però le Malattie Rare alle quali queste tutele devono essere applicate sono solo ed esclusivamente quelle "ufficialmente riconosciute", ovvero quelle elencate, con il relativo Codice di Esenzione, nell'Allegato 1 del Decreto. Dalla data della sua entrata in vigore, nel 2001, nonostante il Decreto stesso ne imponga la revisione ogni tre anni, l'Allegato 1 non è mai stato aggiornato.

Nel 2006, l'organo competente ad effettuare queste valutazioni per conto del Ministero della Salute, ovvero l'Istituto Superiore di Sanità, in pieno accordo con tutte le Regioni, ha certificato come "Rare", e quindi come aventi diritto ad essere inserite nell'Allegato 1, **109 nuove malattie**, tra cui l'Emiplegia Alternante.

Ad oggi, però, questa certificazione è rimasta lettera morta e le 109 nuove malattie non sono ancora state inserite. Questo significa che i pazienti affetti da una di queste malattie, tra cui i nostri ragazzi che soffrono di Emiplegia Alternante, sono tuttora discriminati, essendo esclusi da tutte le tutele fornite invece ai pazienti la cui malattia è inclusa nell'Allegato.

Per i nostri ragazzi, quindi, non esistono centri di riferimento ufficialmente riconosciuti e non vengono definiti protocolli di cura e percorsi terapeutici specifici, che debbano essere adottati da tutti i medici del Servizio Sanitario Nazionale.

Questo significa che per un medico che deve diagnosticare e curare un paziente con Emiplegia Alternante, l'unica regola che vale è quella del "fai da te": il paziente può perciò solo sperare nella buona volontà personale e professionale del medico e nella sua disponibilità a cercare informazioni sulla malattia, magari attraverso la nostra associazione, o a consultare altri

medici con più esperienza (ovvero che abbiano già curato altri pazienti), non limitandosi ad applicare i protocolli di cura già esistenti per malattie simili (tipicamente, l'epilessia).

Il non inserimento dell'Emiplegia Alternante nell'Allegato 1 del DM 279/01, comporta anche che tutti i farmaci che ogni giorno i nostri ragazzi sono costretti a prendere, per tentare di ridurre almeno un po' la frequenza degli attacchi emiplegici, sono completamente a carico delle loro famiglie.

Inoltre, dal momento che i pazienti con Emiplegia Alternante ancora non esistono ufficialmente per il Sistema Sanitario Nazionale, non viene fatta formazione specifica al personale sanitario per la loro malattia, non viene finanziata la ricerca, non viene effettuata la raccolta dei dati nei Registri Regionali e Nazionale delle Malattie Rare, non viene applicata nessuna nuova tutela introdotta per i malati rari (come ad esempio il recente Decreto dell'Agosto 2008 che prevede la non rivedibilità dell'Invalidità Civile per i malati rari).

E' dal 2001 che A.I.S.EA ripresenta la richiesta scritta di riconoscimento dell'Emiplegia Alternante ad ogni nuovo governo che si è succeduto negli anni: ogni volta abbiamo ricevuto ampie rassicurazioni dal Ministro della Sanità di turno ma, purtroppo, fino ad ora senza un nulla di fatto.

Abbiamo presentato pubblicamente la nostra richiesta ai rappresentanti del Ministero e delle Regioni, in occasione di ogni Convegno sulle Malattie Rare organizzato annualmente dall'Istituto Superiore di Sanità; l'anno scorso abbiamo perfino presentato un appello sottoscritto anche dai nostri medici ed esperti, e da molti altri medici specialisti disponibili a sostenerci in questa



Il Presidente del Senato Renato Schifani incontra i rappresentanti delle associazioni di malattie rare durante la Convention Telethon (Riva del Garda, 10 marzo 2009) per ascoltare le loro richieste.

Anche la presidente di A.I.S.EA ha potuto presentare la richiesta da parte di tutte le famiglie italiane con Emiplegia Alternante di vedere finalmente riconosciuta la loro malattia, secondo quanto previsto dal Decreto Ministeriale N. 279/2001.

nostra lotta per il riconoscimento dei nostri diritti.

Lo scorso Marzo la Presidente A.I.S.EA ha ripresentato la richiesta personalmente all'Onorevole Schifani in occasione del suo incontro con le associazioni dei Malati Rari nell'ambito della Convention Telethon.

Purtroppo finora non abbiamo avuto successo, e questa nostra legittima rivendicazione continua ad essere ignorata da tutti i nostri politici e governanti, siano essi di destra o di sinistra, a livello nazionale e regionale.

Dallo scorso anno, abbiamo chiesto anche ai nostri rappresentanti della Consulta Nazionale Malattie Rare presso il Ministero della Salute, di portare avanti questa rivendicazione, nostra e di tutte le altre 108 malattie rare ancora escluse.

Stiamo inoltre cercando di contattare le associazioni di queste altre malattie nella nostra stessa situazione, per organizzare una manifestazione unitaria di protesta.

Forse, se sapremo dimostrare concretamente la capacità di unirici e combattere insieme per degli obiettivi comuni, avremo la forza necessaria per riuscire finalmente a farci ascoltare.

Laura Margherita,
Vice Presidente A.I.S.EA

Linee Guida per l'assistenza alle persone con Emiplegia Alternante e ai loro familiari

Quasi tutte le informazioni finora pubblicate, e quindi ufficialmente riconosciute, riguardo all'Emiplegia Alternante, sono costituite da articoli su riviste scientifiche internazionali, in lingua inglese. Si tratta di descrizioni molto tecniche, in gergo medico e scientifico, sulle caratteristiche generali della malattia e sui risultati, per la maggior parte negativi o inconcludenti, delle poche ricerche finora realizzate anche a livello internazionale.

E' molto difficile, leggendo questi articoli, capire quali sono i problemi reali che la malattia provoca per i pazienti e, ancora di più, capire cosa fare nella pratica per assisterli in modo adeguato. I medici stessi fanno fatica a capire come diagnosticare tempestivamente la malattia, riconoscendone i segni neurologici più caratteristici, quali esami sono strettamente necessari ai fini della diagnosi e del controllo dell'evoluzione dei sintomi e quali invece sono inutili, quali farmaci è meglio somministrare, in che dose e in che sequenza, ...

Ancora più difficile è, per riabilitatori, insegnanti ed educatori, capire come assistere al meglio le persone con Emiplegia Alternante: come

comportarsi quando insorge un attacco emiplegico, come definire un piano didattico ed educativo valido, che tenga conto delle capacità individuali e al tempo stesso delle limitazioni, fisiche, emotive e intellettive provocate dalla malattia. Questo anche perché in tali articoli scientifici, di solito questi ultimi aspetti non vengono trattati.

L'esigenza di una guida pratica per l'assistenza alle persone con Emiplegia Alternante e ai loro familiari è sempre stata prioritaria per A.I.S.E.A: un primo passo in questo senso, è costituito dal **Libro Bianco**, pubblicato nel 2007, un

richiesta di A.I.S.E.A di una guida pratica per l'assistenza alle persone con Emiplegia Alternante, avviando in collaborazione con l'associazione un progetto specifico. Le Linee Guida sono così state redatte in modo collegiale da tutti gli esperti partecipanti, seguendo una metodologia di lavoro precisa e rigorosa (metodo Delphi), a garanzia della validità scientifica del prodotto finale.

Le Linee Guida sono disponibili sia in forma cartacea che elettronica pdf, sul sito del Centro Nazionale Malattie Rare e sul sito del Programma Nazionale Linee Guida, sempre dell'Istituto

Questo 4 - Esistono precauzioni particolari in caso di cure odontoiatriche?

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai familiari di persone con emiplegia alternante, ai medici di base e ai medici specialisti.

VIVA

Nel caso di cure odontoiatriche, si raccomanda di informare il medico della malattia e dagli eventuali farmaci assunti, segnalando la possibilità che una procedura stressante possa favorire la comparsa di un attacco.

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata agli odontoiatri e agli anestesisti.

VIVA

In accordo con i familiari, si raccomanda di considerare l'opportunità di sedazione profonda o di narcosi, per evitare lo stress derivante dalla procedura.

Questo 5 - Esistono particolari cautele o controindicazioni all'effettuazione delle vaccinazioni?

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai familiari di persone con emiplegia alternante, ai medici di base, agli operatori dei servizi di igiene e sanità pubblica, dei consultori e dei distretti sanitari.

VIV

Si raccomanda di sottoporre il bambino con sindrome da emiplegia alternante alle vaccinazioni. Non esistono infatti prove di una loro controindicazione ed è noto che la gravità delle malattie per le quali le vaccinazioni sono proposte è maggiore rispetto alle possibili complicanze dell'immunizzazione.

Qui a lato, una delle pagine delle Linee Guida, relativamente alla sezione degli "Accertamenti Diagnostici", che costituisce un chiaro esempio di come la struttura del documento sia stata organizzata in modo da rendere il suo utilizzo pratico quanto più agevole e immediato possibile.

Ogni sezione, infatti, dopo una breve introduzione generale e descrittiva, propone una serie di quesiti, chiari e diretti, per i quali vengono elencate una serie di raccomandazioni specifiche. Viene anche evidenziato a chi sono rivolte tali raccomandazioni: nell'esempio qui a lato, ai familiari, ai medici di base e specialisti, agli operatori dei servizi di igiene e sanità pubblica.

Più in basso, la copertina delle Linee Guida per l'Emiplegia Alternante, con il marchio del Ministero della Salute, dell'Istituto Superiore di Sanità e di A.I.S.E.A.



vero successo, a tal punto da essere già stato tradotto in lingua spagnola e a breve anche in Inglese.

Un ulteriore importante passo è stato ora realizzato con la pubblicazione congiunta delle **Linee Guida**, da parte del Ministero della Salute, dell'Istituto Superiore di Sanità e di A.I.S.E.A.

Le Linee Guida sono il frutto della collaborazione tra gli esperti di A.I.S.E.A - medici, genetisti, riabilitatori ed operatori sociali - i genitori dell'associazione, e il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità. La dottoressa **Domenica Taruscio**, responsabile del Centro, con grande disponibilità, ha accolto la

Superiore di Sanità.

Il Centro e l'associazione hanno già avviato la distribuzione delle copie cartacee in tutte le strutture del Servizio Sanitario Nazionale e presso gli assessorati sociali delle Province e dei Comuni, perché comincino ad utilizzarle.

Purtroppo però, fino a che l'Emiplegia Alternante non sarà ufficialmente riconosciuta come Malattia Rara, l'adozione delle Linee Guida rimarrà sempre a completa discrezione dei singoli medici ed operatori socio-assistenziali.

Per ricevere le copie cartacee, rivolgersi ad A.I.S.E.A. Per scaricare il documento in formato pdf, utilizzare i link

www.iss.it/lgmr

www.pnlg.it/lgmr_emiplegia_alternante

Biobanca e Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante

uno strumento per lo sviluppo della ricerca su questa malattia rara www.ibahc.org

L'**Emiplegia Alternante** (indicata con la sigla internazionale AHC) è una malattia neurologica estremamente rara, con sintomi molto complessi e con una grande variabilità tra un caso e l'altro.

Tutto questo fa sì che sia molto difficile avviare una ricerca sull'Emiplegia Alternante, non solo per la mancanza di finanziamenti ma anche per l'impossibilità di reperire un numero sufficientemente ampio di casi da studiare.

La Biobanca e il Registro Clinico I.B.AHC, realizzati da A.I.S.EA in collaborazione con il proprio Comitato Scientifico, contribuiscono a superare quest'ultima limitazione.

Grazie a questo strumento, 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 clinici e

ricerche genetiche sull'Emiplegia Alternante.

Le **diagnosi** di tutti i casi inseriti nella Biobanca e nel Registro Clinico I.B.AHC sono **validate** collegialmente dal Comitato Scientifico di A.I.S.EA Onlus e dai medici specialisti curanti dei pazienti inseriti in I.B.AHC.

Sia la Biobanca che il Data Base Clinico associato sono disponibili fin dal 2004, grazie alla spinta iniziale e al lavoro di A.I.S.EA, che ha coinvolto anche tutti i membri del suo Comitato Scientifico.

Nel Marzo 2008, l'associazione ha poi avviato un nuovo progetto, sempre in collaborazione con il suo Comitato Scientifico, della durata di due anni, i cui obiettivi fondamentali sono i seguenti:

- ◆ Realizzare un Registro Clinico on-line, accessibile in Internet, in modo più rapido ed efficiente, sia da parte dei medici curanti per l'inserimento dei dati, sia da parte

dei pazienti stessi, per la consultazione dei propri dati, sia da parte dei ricercatori per l'estrazione dei dati da utilizzare per i loro studi.

La disponibilità di un Registro on-line permetterà inoltre un più agevole e sicuro controllo degli accessi degli utenti appartenenti alle diverse tipologie, e una gestione più efficiente dell'intero processo di validazione.

- ◆ Definire un nuovo protocollo per il funzionamento di I.B.AHC, che, pur continuando a mantenere le stesse caratteristiche di eticità e di salvaguardia dei diritti dei pazienti, renda l'intero strumento più efficiente nell'utilizzo da parte dei ricercatori.

Il Registro Clinico on-line verrà ufficialmente attivato all'inizio del prossimo anno, insieme al nuovo protocollo, attualmente in via di approvazione da parte del Comitato Etico dell'Istituto Scientifico "E. Medea" di Bosio Parini (LC) che ospita la Biobanca.

La Dottoressa Elisa De Grandis, del reparto di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Gaslini di Genova, con la supervisione della Professoressa Edvige Veneselli, e la Dottoressa Melania Giannotta, del reparto di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Maggiore di Bologna, con la supervisione del Dottor Giuseppe Gobbi, sono state nominate Data Manager del Registro Clinico I.B.AHC.

Il loro compito sarà di supportare i medici specialisti curanti nell'attività di inserimento dei dati dei loro pazienti nel Registro e la gestione del processo di validazione dei dati e delle diagnosi.

Responsabile della Biobanca I.B.AHC, invece, è stata riconfermata la Dottoressa Maria Teresa Bassi, direttrice del Laboratorio di Genetica Molecolare dell'Istituto Scientifico "E. Medea"

Un sito web pubblico I.B.AHC è già stato attivato da tempo all'indirizzo www.ibahc.org tramite il quale è possibile:

1. ottenere informazioni riguardo a I.B.AHC, alla sua architettura e al

I.B.AHC - bioBanca e Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante
un servizio per lo sviluppo della ricerca su questa malattia rara.

I.B.AHC
BIOBANCA E REGISTRO CLINICO PER L'EMIPLEGIA ALTERNANTE
ELENCO DEI CODICI DISPONIBILI AL 31 GENNAIO 2009

Codice Famiglia	CID	Anno di nascita	Sesso	Dati Clinici	DNA	Familiari*	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	XIT0016	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	XSA0036	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	1988	F	Completi	SI	S	Madre
0019	XIT0055	2002	M	Completi	SI	S	Madre-Padre
0020	XIT0060	1985	M	Completi	SI	S	Madre-Padre
0021	XIT0064	2000	M	Completi	SI	S	-
0022	XIT0067	1989	F	Completi	SI	S	-
0023	XIT0071	1980	F	Parziali	SI	S	-
0025	XIT0079	1991	F	Completi	SI	S	-
0024	XAL0075	1995	M	Parziali	SI	S	Madre-Padre

Qui sopra: sul sito pubblico www.ibahc.org, è riportato l'elenco aggiornato dei pazienti inseriti in I.B.AHC, con la disponibilità dei loro dati clinici e campioni biologici. I pazienti sono identificati esclusivamente da un codice numerico anonimo CID, a tutela della loro privacy.

Nella pagina seguente, una pagina web del Registro Clinico attraverso la quale il medico specialista curante può inserire i dati neurologici del proprio paziente.

I progetti di ricerca con I.B.AHC



suo protocollo

2. Aggiornarsi sia riguardo alla disponibilità di dati clinici e campioni biologici, sia riguardo alle ricerche che li stanno utilizzando
3. registrarsi al sito per avere accesso all'**area documentazione** e scaricare tutti i documenti e i moduli relativi
4. effettuare l'**arruolamento** a I.B.AHC da parte di medici specialisti curanti, pazienti e genitori
5. presentare **richiesta di utilizzo** della Biobanca e/o del Registro Clinico I.B.AHC da parte dei ricercatori per studi e ricerche sulla malattia
6. collegarsi al Registro Clinico on-line di I.B.AHC per gli utenti autorizzati, tramite una connessione Internet protetta e sicura (Gennaio 2010)

Dal 2004 ad oggi, vari studi clinici e ricerche genetiche hanno usufruito di I.B.AHC: alcuni di essi sono brevemente descritti qui a lato.

La speranza di A.I.S.E.A e di tutte le famiglie che partecipano con entusiasmo ad I.B.AHC, mettendo a disposizione i propri dati clinici e i propri campioni biologici, è che sempre più studi e ricerche possano essere avviati grazie a questo strumento e che la strada verso una cura efficace per l'Emiplegia Alternante diventi sempre meno lunga e tortuosa.

Nuovo screening Genetico

La proposta di screening di un nuovo gene candidato, su tutti i campioni di DNA conservati nella Biobanca I.B.AHC, presentata dalla Professoressa Fiorella Gurrieri, del Servizio di Genetica Clinica dell'Università Cattolica di Roma, è stata approvata dal Comitato Scientifico A.I.S.E.A nell'Ottobre 2008. Lo studio è tuttora in corso: man mano i campioni di DNA sono screenati, i risultati vengono comunicati, a cura di A.I.S.E.A, ai medici curanti dei pazienti partecipanti.

Ricerca Epigenetica

La richiesta di ottenere 10 campioni di DNA dalla Biobanca I.B.AHC per avviare uno studio pilota sulle origini epigenetiche dell'Emiplegia Alternante, presentata dalle Dottoresse Kristel Van Geet e Kathleen Freson, del Laboratorio di Biologia Vascolare dell'Università di Leuven (Belgio), era stata approvata dal Comitato Scientifico A.I.S.E.A nell'luglio 2008. Recentemente, le Dottoresse hanno inviato ad A.I.S.E.A un rapporto sulla loro ricerca e, sulla base dei risultati incoraggianti ottenuti, hanno chiesto di poter ricevere ulteriori campioni dalla Biobanca I.B.AHC per avviare la fase successiva dello studio.

Anche questa ulteriore richiesta è stata

approvata dal Comitato Scientifico A.I.S.E.A e i campioni sono già stati inviati.

Analisi Genomica

Nel Maggio 2008, il Professore Bruno Dallapiccola e la Dottorssa Laura Bernardini, dell'Istituto CSS-Mendel di Roma, hanno presentato la richiesta di ricevere dei campioni di DNA dalla Biobanca I.B.AHC per realizzare la loro ricerca "Analisi Genomica dei pazienti con Emiplegia Alternante"; la richiesta è stata approvata dal Comitato Scientifico e la ricerca è tuttora in corso. Lo scorso Aprile la Dottorssa Sara Loddo, collaboratrice del Professor Dallapiccola, ha presentato la ricerca alle famiglie intervenute al Meeting Nazionale A.I.S.E.A (vedi Articolo a Pag. 3). Lo scorso Giugno, la Dottorssa Bernardini ha presentato un nuovo progetto di ricerca, come continuazione di quello attuale, al Bando di Finanziamento per le Malattie Rare del Ministero della Salute. In tale progetto A.I.S.E.A e il suo Comitato Scientifico sono presenti come Centro di Riferimento per la raccolta e la validazione, tramite I.B.AHC, dei dati e del materiale biologico dei pazienti con Emiplegia Alternante.

Nuovo Progetto Clinico

Anche la Professoressa Edvige Veneselli, dell'Ospedale Gaslini di Genova, insieme al Dottor Massimiliano Valeriani, dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, e ad A.I.S.E.A, ha presentato al Bando di Finanziamento del Ministero un progetto clinico per l'Emiplegia Alternante, basato sull'impiego della Risonanza Magnetica Funzionale. A.I.S.E.A svolgerà il ruolo di coordinatore del progetto, mentre, qualora il progetto fosse approvato per il finanziamento, i pazienti saranno arruolati nello studio tramite il Registro Clinico I.B.AHC.

Altri Studi Clinici

Anche gli studi con la Sonografia Doppler e con i Potenziali Evocati, insieme all'indagine sul Grado di

(Continua a pagina 30)

Progetto I.B.AHC

Video Sessione di Validazione Diagnosi

Napoli, 13 Novembre 2008

Secondo il protocollo che regola il funzionamento di I.B.AHC, solo i casi controllati e certificati (in gergo "validati") dal Comitato Scientifico di A.I.S.EA vengono inseriti nel Registro Clinico e nella Biobanca e messi a disposizione dei ricercatori.

Ogni anno, A.I.S.EA organizza quindi una **video-sessione di validazione diagnosi I.B.AHC** nel corso della quale i nuovi sospetti casi di Emiplegia Alternante vengono presentati dai medici curanti specialisti che li hanno segnalati, e discussi collegialmente dai membri del Comitato Scientifico, dai Consulenti A.I.S.EA e da tutti i medici curanti che hanno già inserito i propri pazienti in I.B.AHC.

Per il 2008, la video-sessione è stata organizzata nella mattinata di giovedì 13 Novembre, a Napoli, in occasione del Congresso Nazionale della Società di Neuropediatria SINP.

Per l'organizzazione della video-sessione, A.I.S.EA ha potuto avvalersi della preziosa collaborazione del **Professor Ennio Del Giudice**, del Dipartimento di Pediatria - Settore di Neuropsichiatria Infantile, dell'Università Federico II° di Napoli.

La video-sessione I.B.AHC è stata preceduta, nella prima mattinata, dall'annuale riunione del Comitato Scientifico A.I.S.EA durante la quale sono stati discussi importanti argomenti quali la pubblicazione di un articolo scientifico riguardo alle Linee Guida, il nuovo protocollo di I.B.AHC e l'avvio di nuovi studi e ricerche per l'Emiplegia Alternante.

Alle 10.00, il Dottor Gobbi ha dato inizio ufficialmente alla video-sessione, con una breve presentazione riguardo a I.B.AHC.

Successivamente sono stati presentati

quattro casi, attraverso soprattutto la visione di video-registrazioni degli attacchi e delle crisi oculomotorie.

Il primo caso si trattava di Federica, una bambina di due anni, presentata dal Dottor Alfonso Romano e dalla Dottoressa Serena Salomè, del Dipartimento di Pediatria dell'Università Federico II° di Napoli. Anche i genitori, presenti all'incontro, hanno contribuito alla presentazione del caso, rispondendo alle domande specifiche dei medici presenti e fornendo



Sopra, i membri del Comitato Scientifico e i Consulenti A.I.S.EA discutono i casi presentati.

Sotto, la dottoressa Chiara Iurato, collaboratrice della dottoressa Incorpora, presenta un probabile nuovo caso di Emiplegia Alternante in cura presso il loro reparto.

Più in basso, il segretario e la vicepresidente presidiano la postazione A.I.S.EA per tutta la durata del Congresso della Società Italiana di Neuropediatria SINP.

Il caso precedente, un seminario sull'Emiplegia Alternante proprio a Ragusa (vedi articolo a Pag. 6 del N. 15 del *Notiziario A.I.S.EA*, ndr).

Un ultimo caso è stato presentato dalla Professoressa Edvige Veneselli, membro del Comitato Scientifico A.I.S.EA, e dalla

Dottoressa Elisa De Grandis, dell'Ospedale Gaslini di Genova. Tutti i medici partecipanti hanno discusso tra loro le caratteristiche di ogni caso e alla fine solo due, dei quattro presentati,

loro ulteriori dettagli sui sintomi della loro bimba. Federica, con la sua famiglia fanno ormai già parte a pieno titolo della nostra associazione.

Altri due casi sono stati presentati dalla Dottoressa Gemma Incorpora e dalla sua collaboratrice Dottoressa Chiara Iurato, del Dipartimento di Neuropediatria dell'Azienda Ospedaliera di Ragusa. La Dottoressa Incorpora aveva organizzato con successo, nel giu-

sono stati validati.

Al termine della video-sessione, il dottor Massimiliano Valeriani, dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma, ha presentato i risultati del suo studio neurofisiologico con i potenziali evocati, e la Dottoressa Michela Stagnaro dell'Ospedale Gaslini



di Genova ha presentato i risultati del suo studio con Sonografia Transcranica Doppler. Entrambi i progetti sono stati finanziati da A.I.S.EA, che ha coordinato anche la partecipazione delle famiglie.

Al termine della mattinata, un delizioso buffet è stato offerto da A.I.S.EA ai partecipanti, nel salone dei banchetti (con una splendida vetrata con vista su Castel dell'Ovo e sul golfo di Napoli) del Centro Congressi sede del Congresso SINP, che si è ufficialmente aperto nel pomeriggio.

Grazie al supporto del Prof. Del Giudice, A.I.S.EA ha anche potuto partecipare proficuamente al Congresso SINP, con una propria postazione per la distribuzione di depliant e materiale informativo, presidiata per i due giorni successivi dai suoi rappresentanti: la Presidente Rosaria Vavassori, la vice presidente Laura Margherita e il segretario Nicolò Bona.

Durante il Congresso, la Dottoressa Incorpora e il dottor Stefano Sartori, della Clinica Pediatrica dell'Università di Padova, hanno presentato i casi dei loro rispettivi pazienti: le gemelline affette da Emiplegia Alternante e il bambino affetto da Emiplegia Alternante Notturna Benigna, tutti già validati e inseriti in I.B.AHC.

Un poster di A.I.S.EA, riguardante I.B.AHC, è stato presentato nell'area poster del Congresso, insieme ad un altro poster, del Dottor Romano e della dottoressa Salomè, riguardo al caso di Federica. Inoltre, una copia del Libro Bianco sull'Emiplegia Alternante è stata inserita nella cartellina di tutti i partecipanti, circa 2000 neuropediatri provenienti da tutta l'Italia.

Al termine del Congresso, il sabato pomeriggio, i rappresentanti di A.I.S.EA si sono fermati per incontrare, nel pomeriggio, le famiglie di Napoli e della Campania. Oltre a Federica e ai suoi genitori, sono arrivate Stefania, 45 anni, con la mamma Wanda e Annica, di 18 anni, con i suoi genitori.

Anche se per breve tempo, è stato un piacere per tutti ritrovarsi e scambiarsi idee ed impressioni riguardo ai problemi della vita quotidiana con l'Emiplegia Alternante.

Tesi di Laurea sull'Emiplegia Alternante

Per il 26 Maggio 2009 avevamo ricevuto un invito dalla Professoressa **Edvige Veneselli**, membro del nostro Comitato Scientifico, presso l'Aula Magna della Clinica Neurologica (Università di Genova) dell'Istituto Gaslini, dove la Dottoressa **Michela Stagnaro** avrebbe discusso la tesi di Laurea davanti alla Commissione Universitaria.

Alla cerimonia erano presenti numerosi parenti della Dottoressa Stagnaro, le sue due stupende bambine (oltre al terzo bimbo, maschietto, in arrivo), le colleghe dell'Istituto, il nostro consigliere Michele Zangari di Genova, con la moglie Barbara e il figlio Alessio, e il sottoscritto, in rappresentanza di tutte le famiglie A.I.S.EA.

L'occasione era particolarmente importante, in quanto la tesi di laurea della Dottoressa Stagnaro trattava lo **"Studio del flusso ematico cerebrale con Sonografia Doppler Transcranica e ricerca del forame ovale pervio dell'Emiplegia Alternante"**, finanziato da A.I.S.EA e per il quale sono stati studiati 9 nostri ragazzi affetti da Emiplegia Alternante (4 femmine e 5 maschi) di età media di circa 13 anni.

Dopo un'ampia esposizione della sindrome di Emiplegia Alternante, patologia molto complessa, da parte della Professoressa Veneselli la Dottoressa

La prossima **video-sessione di validazione diagnosi** si terrà a Roma, nel pomeriggio di Sabato 30 Gennaio 2010, in coda al Policentrico della LICE, la Lega Italiana Contro l'Epilessia.

I medici specialisti che avessero in cura dei nuovi sospetti casi di Emiplegia Alternante e volessero presentarli per la discussione collegiale e la validazione della diagnosi, sono pregati di segnalarli al più presto all'indirizzo email info@ibahc.org.



Da sinistra, Alessio in braccio al suo papà Michele, consigliere A.I.S.EA, la moglie Barbara, la Dottoressa Stagnaro e il segretario A.I.S.EA.

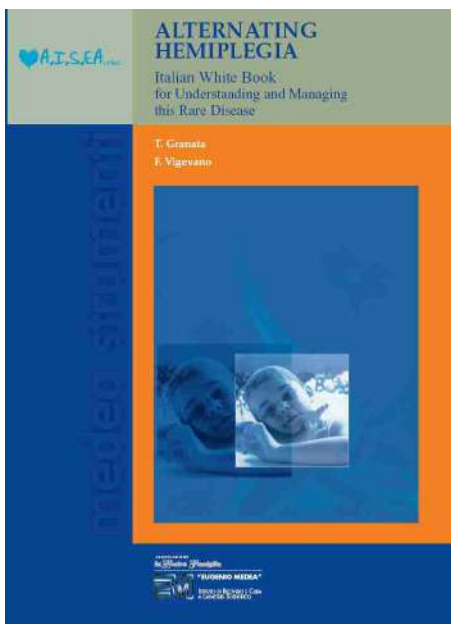
Stagnaro, con l'ausilio di diapositive, ha illustrato con numerosi grafici lo studio effettuato e i suoi risultati.

In considerazione del lavoro svolto e dell'importante studio eseguito, la Commissione esaminatrice ha consegnato il diploma di Laurea in Neuropsichiatria Infantile alla dottoressa Stagnaro, col massimo dei voti.

E' stata una partecipazione veramente emozionante, sia per i dati esposti riguardanti la nostra malattia, che costituiscono una nuova conoscenza che come associazione abbiamo contribuito concretamente a produrre, sia per l'importanza di essere stati partecipi ad una discussione scientifica, a livello universitario, che sicuramente porterà a nuovi sviluppi della sensibilità da parte del mondo della ricerca nei confronti dell'Emiplegia Alternante.

Ringraziamo la Professoressa Veneselli, per l'invito a partecipare a questo avvenimento, e alla Dottoressa Michela Stagnaro esprimiamo le nostre congratulazioni per la brillante Laurea conseguita, e i nostri ringraziamenti per lo studio sull'Emiplegia Alternante effettuato con passione e professionalità. E infine, alla dottoressa tantissimi auguri per la sua futura carriera professionale e per la sua vita familiare, allietata, poco tempo dopo la laurea, dalla nascita del suo terzo bimbo.

Nicolò Bona,
Segretario A.I.S.EA



Il **Libro Bianco per l'Emiplegia Alternante** è una guida pratica per la conoscenza e la gestione di questa rara malattia. Su richiesta di A.I.S.E.A., è stato scritto dalla Dottoressa Tiziana Granata, dell'Istituto Neurologico C. Besta di Milano, in collaborazione con il Professor Federico Vigeveno, dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma. La Dottoressa Granata e il Professor Vigeveno sono entrambi membri del Comitato Scientifico A.I.S.E.A.

Il Libro Bianco è stato pubblicato nel 2007 dalle Edizioni Scientifiche dell'Istituto E. Medea di Bosisio Parini (LC) e da allora ha già avuto 2 ristampe. Complessivamente, 3.000 copie sono state distribuite da A.I.S.E.A. in tutta Italia e qualcuna di esse anche all'estero, riscuotendo sempre un notevole interesse. Lo scorso anno l'associazione AESHA ha pubblicato un adattamento del Libro Bianco in spagnolo e ora A.I.S.E.A. ha finalmente completato anche la versione Inglese, pubblicata sempre dall'Istituto E. Medea.

Il testo inglese è stato rivisto e corretto dal Prof. Brian Neville dell'University College di Londra, presidente di ENRAH il network europeo per la ricerca sull'Emiplegia Alternante www.enrah.net

Con l'aumentare del numero delle famiglie e dei soci, diventa sempre più difficile riuscire a contattare tutti in tempi brevi.

A volte è necessario informare velocemente le famiglie dell'avvio di un nuovo studio, per chiedere la loro partecipazione, oppure vorremmo fare arrivare loro degli utili aggiornamenti, ad esempio riguardo la normativa sulla disabilità. Una lettera inviata per posta è diventata ormai un mezzo davvero troppo lento, oltre che oneroso da realizzare, in termini di costo e di tempo per la preparazione e la spedizione delle buste.

Internet è invece ormai per tutti il mezzo più rapido e comodo per comunicare, reperire informazioni e stabilire contatti e relazioni.

Per questo, oltre al sito web attivo da anni, abbiamo da poco creato anche il **blog dell'associazione A.I.S.E.A**

<http://blog.aisea.org>

nella speranza che possa diventare per le famiglie e i soci un mezzo efficiente per restare in contatto con l'associazione e tra di loro.

Chiediamo perciò a tutti di comunicarci il loro indirizzo email o il loro contatto Facebook e soprattutto di visitare spesso il nostro blog, contribuendo con commenti e articoli. Grazie!!!



Storia di un piccolo triciclo ...



Silvia Buttignon è una carissima amica di A.I.S.E.A. che non ha esitato a mettere a disposizione la sua grande abilità di grafica editoriale per la preparazione del Libro Bianco per l'Emiplegia Alternante e dei depliant associativi.

Grazie a lei siamo recentemente entrati in contatto con un nuovo gruppo di persone altrettanto eccezionali che, non appena hanno saputo della difficile realtà in cui vivono i nostri ragazzi, ci hanno generosamente offerto il loro aiuto per la preparazione di un bellissimo spot pubblicitario riguardo all'Emiplegia Alternante, usando la tecnica dell'animazione. Il protagonista è un piccolo triciclo al quale, improvvisamente, mentre gioca, si bloccano

alternativamente prima le ruote dietro, poi la ruota davanti e infine tutte e tre le ruote.

Quando è tutto bloccato, cade per terra e non riesce più a rialzarsi.

Lo spot sarà pronto il prossimo anno e lo proporremo a tutte le principali reti televisive. Fin da ora però, a nome di tutte le famiglie di A.I.S.E.A., vogliamo ringraziare **Anna, Mitzue** e tutti gli amici della Crackartoons di Milano www.crackartoons.it, per la loro solidarietà e il loro impegno. Grazie davvero di cuore!!!

Progetto Europeo nEUroped

Rete Europea per le Malattie Neurologiche Pediatriche Rare www.neuroped.eu

Le malattie neurologiche infantili rare sono rare solo se prese singolarmente, ma in realtà sono molto comuni se considerate come un unico gruppo, che, in questo modo, contribuisce in modo numericamente assai rilevante alla disabilità sia nell'età infantile sia nell'età adulta.

E' comunemente accettato che l'approccio verso queste malattie sia inevitabilmente limitato a causa della loro rarità, e per questo minori risorse e minori sforzi organizzativi vengono ad esse dedicati. In tali circostanze, la sensazione più comune per le famiglie colpite è l'abbandono, sia da parte del mondo scientifico e della ricerca, sia da parte dei servizi socio-sanitari.



Il progetto nEUroped si occupa di questo problema, studiando un gruppo di malattie neurologiche infantili rare (Emiplegia Alternante, Sindromi Epiletiche Rare RSTES, Narcolessia), accomunate tra loro dalla presenza rilevante, tra i sintomi, di episodi parossistici, transitori ma ripetitivi.

Queste malattie hanno le seguenti caratteristiche in comune: si manifestano in età neonatale o infantile; sono croniche e persistono nell'età adulta; i pazienti ottengono la diagnosi corretta molto tardi, oppure non la ricevono mai; sono oggetto di trattamenti terapeutici errati a causa della scarsa conoscenza dell'evoluzione della malattia oppure perché ci si affida a strategie di trattamento (farmacologico e chirurgico) basa-

te solo sui risultati riscontrati in singoli casi isolati (aneddotici); sono ignorate dalla ricerca, anche a causa di una non chiara ipotesi sulle loro possibili cause (patofisiologia); provocano molto spesso un effetto devastante sulla qualità di vita; soffrono della mancanza di linee guida assistenziale e di protocolli di cura adeguati e ufficialmente riconosciuti.

Con nEUroped, un team internazionale, che ha già lavorato insieme per il precedente progetto, sempre finanziato dall'Unione Europea, "ENRAH for SMEs", ha identificato i seguenti fattori comuni che stanno alla base della mancanza di progressi in quest'area:

1. insufficiente consapevolezza e conoscenza della malattia sia tra i professionisti che tra il pubblico in generale; ciò provoca delle diagnosi ritardate oppure addirittura la mancanza di una diagnosi; una diagnosi tempestiva, invece, porterebbe alla pronta adozione di appropriate strategie di cura già disponibili oppure allo

sviluppo di nuove strategie;

2. Frammentazione e isolamento della ricerca e delle risorse assistenziali, che impediscono che un numero sufficiente di pazienti possa venire studiato e che delle equipe multidisciplinari vengano coinvolte nello studio e nella gestione della malattia.
3. Ultimo ma non meno importante, i pazienti e le loro associazioni non sono mai state coinvolte e per questo possono non essere pronte a supportare nuovi studi che coinvolgano i pazienti in modo corretto e proficuo.

Pertanto, nEUroped, fondato sulla positiva esperienza e sugli insegnamenti appresi dal precedente progetto "ENRAH for SMEs" (2005 - 2007), è il primo progetto di rete nell'area delle malattie neurologiche rare in età pediatrica che include attivamente sia centri di esperienza, nella ricerca e nella cura delle malattie rare, sia network di pazienti nel territorio europeo.

Le attività di progetto sono state pianificate per raggiungere obiettivi realistici di immediato beneficio per i pazienti, ma anche per garantire la continuità e l'espansione di queste iniziative ad altre nazioni europee.

Per ottenere ciò, nEUroped focalizzerà gli sforzi dei partecipanti sulla costruzione di Registri Clinici per le due nuove malattie di cui si occupa (Narcolessia e RSTES) e sull'ampliamento dell'attuale Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante, costruito grazie al precedente progetto, e adottato come modello di riferimento.

Nel lungo termine, il Network multidisciplinare e i Registri Clinici serviranno per rafforzare la ricerca collaborativa in Europa, per queste attuali malattie e per altre malattie correlate.



Sopra, la dottoressa Tsveta Schyns, segretario generale di ENRAH e promotrice del progetto nEUroped, insieme con Anja Helm, rappresentante di EURORDIS, presentano il progetto nEUroped e in particolare il ruolo dei pazienti all'interno di esso.

Più sotto, i partecipanti alla riunione generale (medici, ricercatori, pazienti) durante il meeting di progetto tenutosi a Londra lo scorso 21 Marzo 2009.

(Continua a pagina 30)

Progetto Europeo nEUroped

Meeting delle Associazioni Europee

Londra, 21 Marzo 2009

Sabato 21 Marzo 2009, in concomitanza con il *meeting* dei gruppi di lavoro partecipanti al progetto **nEUroped**, si è tenuto a Londra il primo incontro delle associazioni europee dei pazienti affetti da emiplegia alternante, narcolessia, sindromi epilettiche rare trattabili chirurgicamente.

Questo incontro è stato organizzato da **Eurordis** (European Organization for Rare Diseases = Organizzazione Europea per le Malattie Rare), che è partner del progetto **nEUroped**, con l'obiettivo principale di integrare i pazienti e le associazioni che li rappresentano nella rete europea sulle malattie neurologiche pediatriche rare che il progetto **nEUroped** ha l'obiettivo di realizzare.

L'incontro, iniziato verso le 9.30 e protrattosi fino quasi alle 18.00, si è tenuto presso il *Weston House Education and Training Center*, situato nelle adiacenze del *British Museum* e dell'hotel che ospitava i partecipanti, praticamente tutti rappresentanti di associazioni di pazienti affetti da Emiplegia Alternante. Significative, oltre alle presenze dei padroni di casa inglesi e delle associazioni "storiche" (Francia,

Italia, Spagna, Germania), quelle dei rappresentanti dei pazienti olandesi, danesi ed islandesi (ebbene sì, c'è un caso di Emiplegia Alternante anche nella remota Islanda...). A.I.S.EA, oltre che dall'onnipresente presidente Rosaria Vavassori, era validamente rappresentata dal segretario Nicolò Bona e dal sottoscritto.

Nella mattinata, dopo il rituale benvenuto, la dottoressa Tsveta Schyns ha illustrato ai presenti il progetto **nEUroped**. Successivamente sono stati presentati 4 progetti di ricerca sull'emiplegia

alternante organizzati da alcuni dei centri clinici e genetici europei che partecipano al progetto.

Con grande sorpresa, ed un pizzico di disappunto, ci siamo accorti che alcune delle ricerche presentate ricalcano idee e studi già intrapresi in passato dagli esperti italiani facenti capo ad A.I.S.EA.

Purtroppo, dal momento che non sono mai state pubblicate su riviste a livello internazionale da parte dei loro autori, tutte queste ricerche sono



Da sinistra, i coniugi Annabel e Willem Zorge, rappresentanti dell'associazione olandese, il presidente dell'associazione tedesca Ralph Mueller e la dottoressa Ulrike Maschke, sempre dalla Germania. Ultima a destra, Alex Cole, rappresentante delle famiglie inglesi.

ancora sconosciute al mondo scientifico e quindi rischiano di essere duplicate dai altri ricercatori all'estero, disperdendo così risorse e tempo già così scarsamente dedicato da parte del mondo scientifico alla nostra malattia.

A seguire, la presentazione del *Simposio sulle Malattie Rare* organizzato sempre in Gran Bretagna (Harrogate) per il prossimo mese di settembre.

Quindi Anja Helm, organizzatrice dell'incontro, ha illustrato quelle che **Eurordis** ritiene siano le priorità del



Da sinistra, i rappresentanti di A.I.S.EA al meeting delle associazioni europee nell'ambito del progetto nEUroped, Nicolò Bona e Filippo Franchini. Ultimo a destra, il presidente dell'associazione francese Dominique Poncelin.

progetto **nEUroped** in merito alle necessità dei pazienti, delle loro famiglie e delle associazioni che li rappresentano:

- Integrare le attività di ricerca con le aspettative dei pazienti.
- Organizzare una *community on-line* dei pazienti affetti da malattie rare.
- Effettuare una revisione delle necessità dei pazienti ed un'indagine sugli aspetti etici.
- Verificare le aspettative dei pazienti riguardo ai registri clinici che saranno realizzati nell'ambito del progetto **nEUroped**.

Nel pomeriggio, dopo la pausa pranzo tipicamente inglese (*sandwich*, tè, succhi di frutta, biscottini, ecc...), si è tenuto un incontro cui hanno preso parte solamente i rappresentanti delle diverse associazioni, senza la presenza di moderatori. L'obiettivo di questo incontro, oltre che quello di fare reciprocamente conoscenza (per molti questa è stata infatti la prima occasione di entrare direttamente in contatto con i rappresentanti di altre associazioni per l'Emiplegia Alternante in Europa), era quello di formulare alcune ipotesi di lavoro concrete per iniziare a tradurre in pratica le priorità illustrate durante la mattinata. Tra i principali argomenti affrontati: la creazione di una *mailing list* per lo

Progetto Europeo nEUroped

Meeting delle Associazioni Europee



Da sinistra, Albert Vilamala, segretario dell'associazione spagnola AESHA, Mirjana Toullec, vicepresidente dell'associazione francese AFHA e i coniugi Saggi e Ragga Jóhannesson dall'Islanda.

scambio di informazioni tra i pazienti e le associazioni; idee e proposte per l'organizzazione di un altro incontro nel corso del prossimo anno; quali altri aspetti della malattia includere nel Registro Europeo.

Al termine di una discussione che ha visto la partecipazione attiva e sentita di tutti i presenti, è stato redatto un verbale sintetico in merito alle decisioni prese:

- ◆ *Mailing list*: dal momento che su Internet esistono già *blog* e gruppi di discussione sull'Emiplegia Alternante (ai quali ciascuno può liberamente partecipare se lo desidera), si è pensato di organizzare una *mailing list* che serva da centro per la distribuzione delle informazioni riguardo all'Emiplegia Alternante, in modo tale che ciascuna associazione partecipante possa informare le altre circa le proprie attività, i progetti di ricerca avviati, ecc..., oppure formulare proposte o richiedere informazioni. Le richieste e le notizie fornite da ciascuno saranno poi distribuite alle altre associazioni partecipanti, che a loro volta tradurranno (se necessario) la documentazione ricevuta e la invieranno ai soci utilizzando i mezzi più adatti (posta elettronica, posta cartacea, telefono, fax, ecc...).

In questo modo si dovrebbe evitare la diffusione di notizie duplicate,

consentendo a ciascuno di essere aggiornato su tutto ciò che succede in Europa riguardo all'Emiplegia Alternante anche se non utilizza la posta elettronica.

- ◆ Incontro per l'anno prossimo. E' stata avanzata la proposta di organizzare per l'anno 2010 un incontro suddiviso in 2 giornate: la prima per pazienti e famiglie, la seconda allargata anche ai medici ed agli specialisti dell'Emiplegia Alternante. In questo modo, durante la prima giornata sarà possibile preparare un elenco di domande ed argomenti di discussione da affrontare poi con i medici nell'arco del secondo giorno. Si è pensato anche di organizzare dei gruppi di lavoro omogenei, ad esempio in base all'età e alle condizioni dei pazienti o ad argomenti specifici. Se possibile, si vorrebbe anche dare voce ai pazienti stessi (alcuni sono in grado di farlo): far sì che raccontino le loro esperienze e manifestino direttamente le loro esigenze.

- ◆ Evoluzione del Registro Europeo. Tra gli aspetti da includere nelle future versioni del Registro sono stati proposti i seguenti:

- ◆ Come prevenire gli episodi critici (descrizioni, tecniche per evitarli).
- ◆ Quali stimoli si possono considerare "sicuri" (in altre parole, quali attività o emozioni generalmente non scatenano crisi).
- ◆ Eventuali interventi efficaci al di fuori di quelli farmacologici.
- ◆ Classificazione del grado di ritardo (mentale, evolutivo, scolastico).

Tutti i genitori presenti, anche in qualità di

rappresentanti delle rispettive associazioni, hanno espresso la necessità di poter disporre di un documento scientifico-divulgativo, quale il Libro Bianco per l'Emiplegia Alternante realizzato da A.I.S.EA, da distribuire nelle rispettive nazioni, riguardo alle caratteristiche cliniche della malattia e all'assistenza ai pazienti. La Presidente di A.I.S.EA ha spiegato che è in corso la realizzazione della versione inglese del Libro Bianco Italiano, con la revisione della traduzione effettuata dal prof. Brian Neville.

L'incontro è terminato ben oltre l'orario previsto di chiusura (siamo stati gentilmente ma letteralmente buttati fuori dalla *Weston House!*) e la discussione tra i diversi gruppi è continuata anche lungo la strada verso l'hotel. In albergo, con il conforto dell'ottima birra inglese, abbiamo invece parlato della nostra vita, dei nostri figli, delle nostre esperienze quotidiane...

Da parte di tutti gli amici rappresentanti delle Associazioni presenti a Londra (alcuni di loro li potete vedere nelle foto), un grosso abbraccio a tutte le famiglie italiane, con il desiderio di poterle incontrare al più presto, magari proprio in occasione del *meeting* proposto per il prossimo anno.

Filippo Franchini
Responsabile progetto I.B.AHC



La sera, alla conclusione del meeting, tutti i genitori partecipanti si recano insieme all'hotel per continuare la discussione e lo scambio di esperienze.

Notizie dall'Olanda



Sabato 27 Settembre, il momento era arrivato: il meeting 2008 delle famiglie olandesi.

Avevamo esitato a lungo, chiedendoci se fosse il caso di andarci. Perché avremmo dovuto?

Davvero volevamo sapere che cosa il destino ci riserverà per il futuro, per noi e soprattutto per la nostra piccola Indy, che adesso ha quasi due anni?

Saremmo stati in grado di affrontare questa consapevolezza, in questo momento? E davvero incontrare gli altri nostri compagni di cammino con questa malattia, sarebbe stato per noi di sollievo e di sostegno? Non riuscivamo a deciderci.

Alla fine, siamo arrivati ad una conclusione: ci andiamo!

Abbiamo deciso di trascorrere un week-end lungo e di noleggiare una roulotte nelle vicinanze di Kortrijk.

In questo modo avremmo potuto rimanere sempre nelle vicinanze della sede del meeting ma allo stesso tempo disporre di uno spazio riservato, solo per noi quattro, per riposarci e per riflettere con calma sulle forti emozioni che il meeting avrebbe potuto suscitare in noi.

Con un po' di nervosismo, abbiamo guidato il sabato mattina fino a Bissegem, la sede del meeting.

Eravamo quasi arrivati al luogo dell'incontro quando abbiamo visto una famiglia che camminava lungo il vialetto: una delle bambine camminava con un po' di difficoltà.

Abbiamo capito subito: è stato **davvero speciale** vedere per la

prima volta un altro bambino con lo stesso modo di muoversi, strano e unico, della nostra Indy.

Non appena siamo arrivati, siamo stati accolti in modo davvero cordiale dalla famiglia organizzatrice, i Lauwers.

Ad una ad una, sono arrivate tutte le altre famiglie. Eravamo tutti così diversi e allo stesso tempo così simili!

In Aprile avevamo conosciuto una ragazzina con l'Emiplegia Alternante; ed era stato un confronto molto duro per noi. Adesso eravamo contenti di avere avuto quell'incontro precedente e di non essere arrivati al meeting completamente impreparati.

Il contatto con le altre famiglie è stato molto tranquillo e sereno. Abbiamo notato subito che non eravamo i soli ad essere venuti per la prima volta. E' stato **molto speciale** sentire tanta solidarietà tra di noi fin dall'inizio. Abbiamo parlato con molti genitori riguardo ai nostri comuni problemi della vita quotidiana. Le esperienze che abbiamo sentito erano a volte difficili e a volte incoraggianti.

Anche il fatto che Indy sia stata l'unica ad avere un attacco è stato **molto speciale**, come se nostra figlia volesse dimostrare di essere importante. E allo stesso tempo, è stato **molto speciale** il fatto che nessuno si sia meravigliato. In quel luogo, quel giorno, il suo attacco è stata infatti la cosa più normale del mondo.

La giornata è trascorsa in modo molto piacevole e rilassato. Mentre osservavamo e

parlavamo con gli altri partecipanti, abbiamo assorbito moltissime informazioni utili e ci siamo goduti molto anche lo spettacolo dei clown, appositamente ingaggiati dagli organizzatori. Nostro figlio Djalan, tre anni, era eccitatissimo! Nel pomeriggio, abbiamo scelto di non partecipare alla discussione con i dottori dal Belgio, ma di goderci il sole all'esterno, insieme con gli altri bambini e ragazzi.

La giornata è strascorsa velocemente e alle 17.00 eravamo di nuovo in auto per tornare alla nostra roulotte.

Quella sera abbiamo riflettuto sulla giornata. E' stato **molto speciale** aver vissuto questo avvenimento insieme con tutti gli altri e allo stesso tempo nel nostro modo particolare.

La nostra prospettiva si è ampliata ed ora ci sembra di avere una visione meno ristretta ed opprimente del nostro problema.

Insomma, per noi questo meeting delle famiglie è stata un'esperienza molto positiva e davvero molto, **molto speciale!!**

Elwin & Nienke

Tratto dalla Newsletter
(Dicembre 2008)

dell'Associazione Olandese per
l'Emiplegia Alternante

AHC Vereniging Nederland
www.ahckids.nl

(sito web in olandese e in inglese)



Il giorno 6 Giugno 2009 sono stata invitata dal Professor Campistol, primario della Divisione di Neurologia Pediatrica dell'Ospedale Sant Joan de Deu di Barcellona, a parlare della nostra Associazione Italiana alla riunione annuale della AESHA - Asociación Española del Síndrome de la Hemiplejia Alternante.

Durante la mattinata, dopo il benvenuto da parte della Presidente di AESHA, Rafi Muñoz, due membri dell'associazione (il segretario Albert Vilamala e la vicepresidente Pilar Tejero) hanno brevemente illustrato il progetto Neuroped e sottolineato l'importanza della Giornata Mondiale delle Malattie Rare.

Nel pomeriggio si è svolta la parte più scientifica della riunione. Dapprima la Dott.ssa Carmen Fons ha presentato i risultati della revisione metabolica effettuata sui 156 pazienti inseriti nel Registro Europeo ENRAH. Lo studio è risultato essenzialmente negativo, con valori non significativi nella maggioranza dei pazienti. La presenza di anomalie in alcuni pazienti (riguardanti alterazioni mitocondriali alla biopsia muscolare e a livello di neurotrasmettitori liquorali) è stata interpretata come un fenomeno secondario. La Divisione di Neurologia del Sant Joan de Deu rappresenta una eccellenza europea a livello metabolico e per questa ragione la revisione effettuata assume particolare importanza.

È stata quindi la volta del Prof. Campistol, che ha parlato ai genitori di tutti gli aspetti della malattia: dalla patogenesi alla terapia, con particolare attenzione alle strategie terapeutiche più recenti. Ha poi sottolineato l'importanza della creazione di una banca di DNA, non ancora implementata in Spagna.

Infine, io, Elisa De Grandis, ho presentato una serie di diapositive gentilmente create dalla nostra Presidente Rosaria e tradotte da me in spagnolo, riguardanti l'organizzazione e la storia di AISEA e i progetti finanziati nel corso di questi anni. I genitori spagnoli sono rimasti molto

impressionati, soprattutto dai nostri progetti di ricerca e mi hanno fatto tantissime domande, in particolare riguardanti la banca dati I.B.AHC e le Linee Guida. La domanda più difficile a cui ho dovuto rispondere è stata quella sulla necessità di creare una banca dati italiana quando comunque anche AISEA parteciperà al progetto Neuroped... direi che me la sono cavata, considerando anche che ho dovuto rispondere in spagnolo!

Per quanto mi riguarda questa è stata una bella esperienza e vorrei condividere con voi alcune analogie e alcune differenze che ho notato con la nostra associazione e le seguenti considerazioni che ne ho tratto. Prima di tutto il fatto che, diversamente da AISEA, la riunione fosse composta da un piccolo numero di persone (sono solo 5 le famiglie facenti ufficialmente parte di AESHA): una quindicina di genitori, 3 o 4 bimbi ed io, il Prof Campistol e la Dott.ssa Fons. Uno dei commenti principali fatti dalla Presidente infatti, ha riguardato la difficoltà nel coinvolgere le famiglie ad iscriversi all'associazione, partecipare alle riunioni e di conseguenza anche a tutte le altre iniziative. In quanto ad analogie, devo dire che le domande "spagnole" sono state le stesse, identiche e appassionate che voi ci avete sempre maggiormente rivolto: farmaci, cura e trattamento. Domande pratiche e di gestione giornaliera che i genitori dirigevano

direttamente al Prof. Campistol, poiché molti dei loro pediatri o neuropsichiatri curanti non conoscono sufficientemente la malattia per poter far fronte ai diversi tipi di crisi presentati dai bambini. D'altronde il fatto che l'associazione non abbia un comitato scientifico riduce il numero di esperti della malattia a cui i genitori si possano rivolgere, tenendo in considerazione inoltre che il territorio e la popolazione spagnola sono maggiori dei nostri. Al termine della riunione infine, tantissimi genitori si sono rivolti a me come rappresentante di AISEA, si' per complimentarsi per i risultati raggiunti ma, così mi è sembrato, anche per ricevere un incoraggiamento. Perché gli confermassi che neanche per l'associazione italiana le cose sono facili, perché gli dicessi di andare avanti, senza perdersi di animo, insomma per ripetergli, guardandoli in viso, il messaggio di speranza inviato da Rosaria sull'ultima diapositiva della nostra presentazione: "Non smettiamo mai di combattere tutti insieme contro l'Emiplegia Alternante per il bene dei nostri ragazzi".

Dottorssa Elisa De Grandis



In alto, la dottorssa Elisa de Grandis, Data Manager del Registro Italiano I.B.AHC, illustra le attività di A.I.S.E.A alle famiglie spagnole dell'associazione AESHA.

A sinistra, il gruppo delle famiglie di AESHA,

www.aesha.org

Scrivere una mamma

Ciao a tutti, sono la mamma di Lorenzo.

Quando mi è stato chiesto di scrivere qualcosa per far conoscere meglio la malattia di Lorenzo sono entrata in panico e ci sono rimasta fino a poche ore prima di consegnare le mie paginette.

Perché? Mi sono chiesta come avrei potuto rendere chiara a tutti una cosa che non è a tutt'oggi chiara né a noi che la viviamo giorno per giorno né tantomeno alla scienza. Solo supposizioni.

La malattia di Lorenzo si chiama **Emiplegia Alternante** ed è rarissima (ad oggi 40 casi riconosciuti in Italia dei circa 500 presenti in tutto il mondo); di essa si scoprono nuovi casi ad ogni convegno di neuropsichiatria dove se ne parli.

Lorenzo presenta anche un ritardo psicomotorio piuttosto grave: cammina solo con aiuto, non parla ancora correttamente, non è ancora autosufficiente per ciò che riguarda l'alimentazione e il controllo sfinterico ma è intelligente ed ha tanta buona volontà per ciò che gli interessa (esattamente come gli altri bambini). Questo ritardo è principalmente dovuto al fatto che le sue crisi, fin da piccolissimo, sono state tante e importanti e siccome non era abbastanza, si sono aggiunte anche le convulsioni (adesso ben controllate), il reflusso gastro-esofageo e le apnee notturne.

Tutto questo ha costretto Lorenzo a ripetuti e prolungati ricoveri per capire cosa mai stesse succedendo a questo esserino apparentemente nato e vissuto sano fino ai quattro mesi e mezzo di età. La diagnosi è arrivata molto presto ma questo purtroppo non è servito a niente. Lorenzo non si è fatto mancare nemmeno uno dei sintomi correlati alla malattia: disturbi del movimento in tutti i distretti del corpo.

Terapie? Efficaci: nessuna. Provate: tutte quelle che si potevano provare.

Ogni volta che i medici suppongono una nuova causa c'è ovviamente un nuovo tentativo terapeutico ma per adesso niente sembra essere efficace.

Terapie palliative? Tanto amore, tutto quello che si può, per tentare di regalare a Lorenzo una vita il più possibile serena e dignitosa, a dispetto di chi non capisce, non sa cosa fare, scappa spaventato dalla diversità (cito: "diverso da chi?"), a dispetto della burocrazia, di leggi non applicate, di diritti negati...

Dopo tutto questo, quando sei nei meandri della disperazione perché ti senti solo e abbandonato, si aprono le nuvole e basta un sorriso, una parola di solidarietà o un saluto allegro per farti sorridere a tua volta per un po', a volte serve anche sentirsi utili agli altri.

Lorenzo adesso frequenta la 1° elementare nella vostra bella cittadina, è sereno, è seguito e amato al di sopra di ogni nostra aspettativa da tutti, proprio tutti: i compagni di classe e di tutte le altre classi della scuola, le meravigliose, motivatissime e competenti insegnanti, le bidelle, i funzionari e gli impiegati comunali, tutti sempre attenti alle sue esigenze.



Abbiamo trovato accoglienza, umanità e professionalità al di sopra di ogni aspettativa.

Così dico, sperando di interpretare

L' **Emiplegia Alternante** è una malattia caratterizzata principalmente dall'insorgere improvviso di paralisi (plegie) sia di un lato del corpo (emiplegia) che di tutto il corpo (tetraplegia) con frequenza, durata e severità variabili; di solito queste crisi si interrompono con il sonno ma spesso ricompaiono al risveglio.

Anche il fastidio per chi ne è colpito varia: per esempio durante una crisi parziale Lorenzo è in grado di continuare nelle sue attività (anche se faticosamente), mentre nel caso di paralisi totale Lorenzo non è più in grado di tenere su la testa, di deglutire e di parlare ma è sempre cosciente e capisce tutto, anche quando è talmente sofferente che piange e si lamenta (questo, "bontà sua", la malattia glielo permette sempre).

I ragazzi più grandi, colpiti dalla sua stessa malattia, dicono che in quei momenti vengono aggrediti da attacchi di cefalea fortissimi e siccome la paralisi totale si presenta con flaccidità del tronco e delle braccia e rigidità delle gambe, spesso ci sono i dolori dati dalla contrattura muscolare.

anche i suoi pensieri, che Lorenzo grazie alla sua malattia ha trovato tanti amici che conoscendolo meglio potranno aiutarlo a crescere più sereno e vedendolo in mezzo ai suoi amici nel presepe della scuola mi piace pensare che sia circondato da tanti angioletti.

E adesso parliamo un po' di me.

Da quando Lorenzo ha cominciato a frequentare la scuola, d'accordo con le insegnanti, mi trattengo a Brinzio durante tutto l'orario scolastico in modo da essere prontamente reperibile e poter aiutare chi lo assiste a capire meglio cosa gli succede, cosa fare in caso di

crisi più gravi e fuggire così quelle paure che nascono dalla non conoscenza della malattia. Già da qualche tempo le insegnanti mi hanno detto di essere serene e che posso tranquillamente tornarmene a casa ma adesso sto facendo i conti con me stessa, come se ormai non riuscissi a stare a più di qualche metro da mio figlio.

In questo periodo ho scoperto di avere altri amici e amiche che altrimenti non avrei potuto incontrare. Ho anche imparato che non bisognerebbe essere prevenuti, come noi genitori oramai eravamo visti i 7 anni di tristi precedenti, perché ogni tanto si incontrano piccole realtà che sorprendentemente e con pochi o zero fondi funzionano meglio di realtà grosse. La differenza è lo spirito di solidarietà.

Volevo dirvi che avete degli splendidi bambini: li incontro a scuola e mi salutano come si saluta un'amica, sono meravigliosi con Lorenzo, hanno voglia di far bene; coltivateci come si coltiva uno stupendo fiore, non ve ne pentirete; e se mi permettete un consiglio: attenti alla competizione, è nemica di tante altre virtù, se non è giocosa e sana, intendo.

Ricordate il gioco di squadra, dove tutti servono a tutti e aiutano tutti? Solo così si vince nella vita!

Siamo animali sociali, da branco, sfruttiamo però in modo positivo questa caratteristica.

Dicono che il buongiorno si vede dal mattino quindi concludo con un: "Buongiorno Brinzio!"

E visto che ci siamo ... Buon Natale a tutti, che le stelline risplendano nel vostro cielo e che il Nuovo Anno regali bacini scoppiettanti a tutti voi!!!!

Silvia, la mamma di Lorenzo

PS Se ci fosse spazio mi piacerebbe che accanto a questo mio scritto comparisse la poesia "Il valore di un sorriso", reperibile al link:

<http://poesie.wordpress.com/2007/01/15/il-valore-di-un-sorriso-p-faber>

Publicato sul numero di Dicembre 2008 del Bollettino Comunale di Brinzio (VA)

Il valore di un sorriso

P. Faber

**Donare un sorriso
rende felice il cuore.
Arricchisce chi lo
riceve
senza impoverire chi lo
dona.
Non dura che un
istante,
ma il suo ricordo
rimane a lungo.
Nessuno è così ricco
da poterne fare a meno
né così povero da non
poterlo donare.
Il sorriso crea gioia in
famiglia,
dà sostegno nel lavoro
ed è segno tangibile di
amicizia.
Un sorriso dona
solievo a chi è stanco,
rinnova il coraggio
nelle prove,
e nella tristezza è
medicina.
E poi se incontri chi
non te lo offre,
sii generoso e porgigli
il tuo:
nessuno ha tanto
bisogno di un sorriso
come colui che non sa
darlo.**

Una lettera da Angela

Cara Rosaria,

Mi dispiace che il 18 aprile scorso non sono potuta venire all'incontro delle famiglie di A.I.S.EA a Roma, perché proprio quel giorno si è sposata la mia sorella Stefania.

Quella mattina ero emozionata ed ho potuto partecipare solo al rito religioso, perché mi è venuta una paralisi totale che mi ha costretta a dormire fino a tardi.

Io sto male quasi tutti i giorni, a volte con il mal di testa, a volte con le paralisi, e questo mi fa soffrire molto.

Fra poco compirò 33 anni e vorrei tanto fare qualcosa.

Ti prego di non scoraggiarti e di non fermarti con la ricerca, di spronare i medici ad andare avanti perché il mio sogno è di guarire per aiutare gli altri.

Fa che questo mio desiderio si avveri.

Ti saluto e ti bacio con affetto.

Angela, 33 anni
affetta da Emiplegia Alternante



Ben arrivata Elisa!!!

Samuele nel pallone



Samuele è da sempre un appassionato di calcio e un tifoso sfegatato del Milan.

Quella mattina con Daniele, il suo papà, lo avevamo preparato per la visita programmata, tramite la scuola, a Milanello.

Eccitato dalla sorpresa e vestito di tutto

Lo scorso 18 Settembre è nata **Elisa Pia**, figlia di Alfonso Mammoni, consigliere A.I.S.EA, e di Tina: due persone splendide, sempre molto attive e partecipi delle vicende della nostra associazione.

Alla loro felicità di genitori, si unisce anche la figlia maggiore, Maria Grazia, e tutti i loro parenti, anch'essi sempre molto interessati alle attività di A.I.S.EA.

Alfonso e Tina sono i genitori di Francesca, la bambina affetta da Emiplegia Alternante in forma grave che ci ha lasciato nel 2002, all'età di soli quattro anni. Sicuramente anche Francesca è partecipe di questo momento di grande gioia per la nascita della sorellina Elisa e continuerà a vegliare dall'alto su di lei e su tutta la sua famiglia.

Come rappresentante di tutte le famiglie di A.I.S.EA, e come amica, riconoscente e onorata di poter lavorare insieme ad Alfonso e a Tina per tutti i ragazzi dell'associazione, esprimo loro le nostre felicitazioni e ad Elisa i nostri migliori auguri per una vita sempre piena di gioia e amore.

Benvenuta Elisa!!!!

Rosaria Vavassori

punto con la tuta del Milan, siamo andati con lui a bordo campo per vedere i giocatori mentre si allenavano.

Se li mangiava con gli occhi riconoscendo i vari personaggi e ammirandoli per i passaggi e le evoluzioni che facevano.

Tutta la mattinata è stata un'emozione, gli occhi gli brillavano e stava benissimo malgrado le forti emozioni che sentiva.

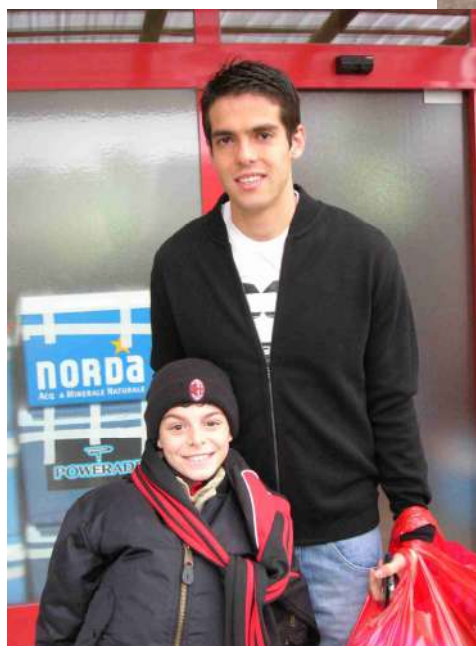
Terminati di allenamenti i giocatori sono rientrati per la doccia e

per tornare alle loro famiglie.

Samuele non riusciva ad allontanarsi da bordo campo sperando sempre che potessero ritornare a fare altri allenamenti per poterli nuovamente vedere. Sembrava deluso che fosse già tutto terminato.

Non sapeva però che una bella sorpresa lo aspettava: avevamo infatti preso appuntamento anche con i personaggi del Milan per una carrellata di fotografie con loro.

Man mano che i giocatori uscivano dagli spogliatoi e si avvicinavano a Samuele per farsi fotografare in-



sieme e scambiare qualche parola con lui, l'emozione già forte per la sensazionale giornata ha avuto il suo apice con l'arrivo di Kakà il suo idolo che, uscito per ultimo, ha concluso la meravigliosa visita alla "sua" squadra del Milan.

Abbiamo trascorso una giornata bellissima, soprattutto senza crisi, nonostante gli shock emotivi avuti nelle ore trascorse con i giocatori.

Paola, mamma di Samuele
(11 anni)

E' mercoledì. Oggi Arnela sta bene, la mamma lo ha confermato telefonicamente: posso quindi recarmi a casa sua all'orario convenuto per continuare il nostro percorso educativo.

Sono Mario, un educatore professionale con molti anni di esperienza alle spalle ed ora in servizio presso un'Unità Operativa di Neuropsichiatria Infanzia e Adolescenza della Regione Lombardia.

Ho conosciuto Arnela cinque anni fa quando il neuropsichiatria del servizio, in accordo con la psicomotricista ed i genitori, mi ha chiesto di effettuare un intervento educativo.

L'obiettivo che veniva indicato era di predisporre Arnela ad un lavoro riabilitativo in ambito neuropsicologico. L'utilizzo del computer poteva facilitare gli apprendimenti rendendo più semplice la scrittura e le attività didattiche e ludiche.

Quando mi venne presentata la situazione di Arnela sentii parlare per la prima volta di Emiplegia Alternante e delle "crisi" di tipo emiplegico che sono la caratteristica di questa patologia.

La frequenza delle crisi, la loro durata e l'imprevedibilità del loro esordio sono tutti fattori che rendono il lavoro riabilitativo e la frequenza scolastica di Arnela molto discontinui. I genitori hanno imparato ad affrontare questa situazione e ad osservare ogni minimo segnale che Arnela manifesta prima di ogni crisi.

Mi informarono di come Arnela si comportava prima e durante le crisi mettendomi anche a disposizione il materiale informativo raccolto e pubblicato dall'Associazione A.I.S.EA.

Ho capito subito quanto fosse importante e di aiuto per loro sentirsi parte di un progetto associativo più ampio, avere come riferimento altri genitori che li potessero sostenere nella fatica di dover affrontare eventi così onerosi ed imprevedibili.

A questo punto ho letto, mi sono informato e ho cercato di prepararmi ai nostri incontri.

La domanda che mi sono posto è come una bambina di nove anni si potesse sentire, quali potessero essere i sentimenti provati da lei nel vivere una quotidianità in cui l'incertezza, il cambiamento, l'imponderabile sono così presenti e vengono vissuti sulla propria pelle. Ho pensato a quanto questa condizione rendesse così difficile rispondere ad uno dei bisogni fondamentali per la crescita del bambino: il bisogno di vivere esperienze di sicurezza, di certezza, ripetute nel tempo e prevedibili.

Una riflessione che mi accompagna spesso nel lavoro educativo in età evolutiva è che bisogna avere delle certezze per poter affrontare l'incerto.

Sono queste riflessioni che mi hanno permesso di dare un senso ed un significato al comportamento "instabile" di Arnela che si manifestava nel suo bisogno di controllare tutto ciò che sembrava più facilmente controllabile. La sua attenzione durante gli incontri era più rivolta ad osservare cosa succedesse intorno a lei, a percepire ogni piccolo cambiamento dell'ambiente, a soddisfare il bisogno di riordinare e di pulire, di sapere chi era stato nella stanza prima di lei e di mettere tutto a posto come era prima per ritrovare lo stesso ambiente la volta successiva.

Mi sono allora reso conto come gli obiettivi didattici e cognitivi potessero essere perseguiti offrendo ad Arnela la possibilità di "rappresentarsi" e di "narrare" la propria storia.

E' stato così che Arnela ha potuto ripercorrere e riprodurre le proprie esperienze di medicalizzazione ed ospedalizzazione attraverso l'accudimento di Anna, un bambolotto, che è diventato l'oggetto delle sue cure. Arnela lo ha lavato, profumato, medica-



Arnela con la sorellina Melissa, la mamma e altri amici dell'associazione durante la visita guidata di Roma in occasione del meeting A.I.S.EA dello scorso Aprile

to. Il bambolotto "Anna" è stato sottoposto a visite mediche e ad interventi chirurgici. Le sue ferite hanno potuto essere curate e ad ogni incontro c'era la possibilità di verificare lo stato della guarigione.

Ora Arnela ha 14 anni, è cresciuta e, grazie alla presenza dei suoi genitori e al lavoro di rete portato avanti in questi anni dai servizi, è più serena. Arnela è più consapevole della sua situazione che, seppure non si è sostanzialmente modificata è stata gradualmente accettata. Durante gli incontri ora non manifesta disagio nel parlare apertamente della sua condizione.

Voglio qui ora ringraziare ancora una volta i genitori per la fiducia che hanno continuato a dimostrare nei confronti miei e del servizio. Penso che sia molto importante per loro genitori sapere che ci sono medici, terapisti, insegnanti che insieme a loro pensano e progettano il futuro di Arnela.

Ora verrà il tempo delle scelte: cosa proporre come percorso di vita dopo la scuola dell'obbligo ad Arnela? Non sarà certo facile rispondere a questa domanda ma sono convinto che con la conquistata consapevolezza che ora Arnela ha dei propri limiti, delle proprie difficoltà e delle proprie capacità insieme riusciremo a scegliere il percorso per lei più adeguato.

Mario Cremona
Educatore Professionista

Un ragazzo in gamba

Ciao Rosaria, sono Andrea.

Anche io purtroppo sto male spesso. Sabato scorso, ad esempio, sono andato alle terme con i miei genitori per festeggiare il compleanno di mia madre.

Appena arrivati siamo andati in camera con le valige e dopo ho fatto massaggio. Nel pomeriggio però sono stato malissimo. Mi è venuta una crisi totale e ho avuto come per tuo figlio Alberto, tutte e due le gambe rigide ma cercavo lo stesso di non arrabbiarmi e di rimanere rilassato.

Infatti mia madre, mentre ero steso sul letto mi ha detto: "Andrea, sei stato bravissimo nel rilassarti" e me lo ripeteva in continuazione. La crisi è durata solo 2 giorni, per fortuna. Ho pensato di farti una domanda, se posso. Alberto sono le prime crisi totali che ha? Per questo che è spaventato? Mi dispiace di non essere venuto sabato all'incontro di Milano, ma proprio non ho potuto.

Comunque io frequento il quarto liceo scientifico. A volte mi danno molti compiti, anche da studiare. La mia materia preferita è filosofia e in questo momento stiamo facendo Tommaso Campanella, Tommaso Moro e negli ultimi giorni abbiamo incominciato Galileo Galilei. La materia che detesto è la matematica.

Mi piace tantissimo recitare e cantare. infatti ho cominciato da alcune settimane le lezioni di canto. Sono molto felice poiché sto migliorando molto. Inoltre tra un mese comincerà il laboratorio teatrale del mio liceo e come ho fatto l'anno scorso, io parteciperò. Non vedo l'ora che cominci perchè l'anno scorso è stata una bella esperienza.

Ti mando un grande saluto... mi raccomando salutami tanto Alberto e tutti quelli dell' A.I.S.EA Onlus!!

Spero di rivedervi presto!

Andrea , 17 anni

Attacchi di panico

Ciao tutto bene?

Quest'estate, ho passato un bel periodo di vacanze con i miei genitori e mi sono molto divertito.

Anche perché da quando sono in cura all'Ospedale San Paolo di Milano per gli Attacchi di Panico, Ansia e Paura, mi sento molto meglio.

Mi stanno aiutando molto con le sedute che faccio di gruppo, a capire che con l'Emiplegia Alternante è quasi normale avere attacchi di questo tipo che ti condizionano la Vita.

Devi sapere che per me questi attacchi di ansia sono molto peggiori di quando sono in crisi da Emiplegia Alternante.

Sono contento di questa terapia; mi aiuta a liberarmi. Spero che possa essere di aiuto questa mia esperienza anche per gli altri ragazzi. Anche i medici che mi seguono alle sedute, sono contenti perché io ascolto i loro consigli e sto bene.

UN SALUTO A TUTTI.

Marco, 39 anni



Un corso di computer per ragazzi e genitori

Cosa ne pensate di un corso di informatica realizzato su misura per noi genitori di A.I.S.EA e per i nostri ragazzi? Credo che saper usare gli strumenti del PC per la scrittura e la grafica, e soprattutto saper accedere a Internet, possa esserci di grande aiuto, per rimanere facilmente in contatto tra di noi e con tante altre persone, e per accedere a tante utili informazioni sempre aggiornate.

A.I.S.EA si potrebbe far carico di organizzare il corso, con l'aiuto degli amici di Serenamente www.serenamente.eu, un'associazione di volontariato che ha come obiettivo proprio la realizzazione di progetti specifici per persone con difficoltà.

Sulla base delle esigenze e dei problemi di ognuna di noi famiglie, potremmo anche decidere la sede più opportuna e la data del corso, eventualmente abbinandolo ad uno dei nostri meeting associativi.

Nella Sezione Sondaggi del **blog A.I.S.EA** <http://blog.aisea.org>, potete esprimere un vostro giudizio sull'utilità di questo corso. Potete anche lasciare le motivazioni del vostro giudizio, e naturalmente tutti i vostri suggerimenti, inserendo un commento.

Grazie e ciao a tutti!!!

Rosaria, mamma di Alberto
(16 anni)



Andrea ad uno dei meeting dell'associazione

Autonomia e relazione

Tutti noi genitori abbiamo il problema di dell'assistenza continua ai nostri figli: non solo perché, in molti casi, siamo da soli ad affrontare questo immane compito e proprio non ce la facciamo fisicamente e psicologicamente, ma anche perché ci rendiamo conto che non è un bene che i nostri figli dipendano sempre ed esclusivamente da noi. I nostri figli hanno bisogno, come tutti, di imparare a relazionarsi fin da piccoli con altre figure esterne, primi fra tutti i loro coetanei, in un ambiente diverso da quello familiare.

Altrimenti il rischio è che crescano completamente isolati, privi di autonomia e di indipendenza, in preda a depressione e a disturbi

crescono, bisogna inserirli alla scuola materna, poi alle elementari, alle medie e alle superiori

Sarebbe utile che avessero anche qualche altra attività extra-scolastica: praticare uno sport, frequentare l'oratorio o un centro ricre-



In alto a destra: (Estate 2007) Alberto frequenta il centro estivo parrocchiale accompagnato dal suo educatore Andrea (Legge 162/98).

Sopra: (Estate 2008) Alberto partecipa alla settimana di vacanza in montagna con i suoi amici dell'oratorio accompagnato dal suo educatore Stefano (Legge 162/98).

A sinistra: L'educatrice Elisa ha seguito Alberto per tutti e tre gli anni delle scuole medie in affiancamento all'insegnante di sostegno (Legge 104/92).

del comportamento. E anche per noi genitori, non è un bene annullarci completamente al servizio dei nostri figli: anche noi dobbiamo mantenere il contatto con il mondo esterno per conservare una dose sufficiente di serenità e sanità mentale da poter trasmettere anche ai nostri figli.

Chi tra noi genitori può farlo, si affida ai parenti, solitamente ai nonni o a qualche zio. Anche i fratelli più grandi possono dare una mano, ma in ogni caso, questo funziona solo per i primi anni, quando i nostri figli sono ancora piccoli ed è in qualche modo ancora abbastanza "sano" prendersi cura di loro a tempo pieno ed esclusivamente nell'ambito familiare. Ma poi i figli

attivo, farsi degli amici, disabili e *normali* e uscire con loro al cinema, per una pizza Ad una certa età dovrebbero poter andare in vacanza senza i genitori, ed ovviamente dovrebbero poter avere un'attività lavorativa, al termine della scuola.

Per tutte queste attività extra-familiari, i nostri ragazzi non possono certo essere assistiti dai genitori. Ci vorrebbe una figura professionale esterna, che non solo "assisti" i nostri ragazzi, ma soprattutto li "educhi" all'autonomia e alla socializzazione. Un **educatore**, insomma.

Questa figura professionale è prevista da molte delle Leggi attualmente in vigore sulla disabilità, con i relativi

contributi economici perché una famiglia possa usufruire dei suoi servizi.

Esistono varie forme di assistenza che possono essere svolte da un educatore:

1. Assistenza educativa scolastica, in base alla **Legge 104/92**, in affiancamento all'insegnante di sostegno. Viene fornita dai Comuni, a volte con l'integrazione della Provincia

(nel caso di presenza di disabilità sensoriale), su richiesta del Dirigente Scolastico. Da non confondersi con l'assistenza materiale (accompagnamento al bagno, servizio mensa, ...) che invece viene effettuata dal personale ATA (ex bidelli)

2. Assistenza domiciliare, in base alla legge 328/2000. Può essere sia assistenza

materiale, sia assistenza medica e infermieristica, oppure una vera e propria assistenza educativa. Le regole per usufruirne variano da Comune a Comune, ma di solito viene richiesta la compilazione dell'indicatore di reddito ISEE e nella maggior parte dei casi i limiti di reddito fissati dal Comune sono molto restrittivi.

3. Progetti speciali (e individuali) per l'autonomia e la vita indipendente, in base alla Legge 162/98. Possono usufruirne tutte le persone che abbiano riconosciuto il loro stato di Handicap Grave in base alla Legge 104/92.

(Continua a pagina 26)

Autonomia e relazione

(... Continua da pagina 25)

I genitori, o la persona stessa, che hanno bisogno di un certo numero di ore di assistenza, per sé o per il proprio figlio, per un'attività specifica (compiti a casa, vacanze estive, corsi sportivi, inserimento al lavoro ...), devono farne richiesta al proprio Assistente Sociale il quale definirà con loro lo specifico progetto (esattamente "quante ore", "per quanto tempo", "per quale tipo di attività") e svolgerà tutte le procedure burocratiche per ottenere il finanziamento.

Questi progetti speciali sono finanziati attraverso il Fondo Nazionale per le Politiche Sociali al quale i Governi Regionali attingono per poi erogarli in base a criteri di utilizzo che essi stessi stabiliscono. Ogni anno i progetti vanno ridefiniti perché possono cambiare sia i criteri di utilizzo che l'importo massimo erogabile per progetto.

C'è poi anche il problema di trovare un educatore professionista e di assumerlo, per non parlare poi della collaborazione che si dovrebbe instaurare tra l'educatore e gli specialisti (neuropsichiatra, pedagogista, ...) di competenza territoriale.

Anche se quest'ultima strada sembra la più efficace per la realizzazione di una vera autonomia per i nostri ragazzi, è anche la più difficile da percorrere: ci si scontra con l'inerzia, l'ignoranza, e molte volte anche con l'ostilità degli amministratori locali, con la burocrazia ... solo se sappiamo dimostrare di essere determinati e di conoscere a fondo i nostri diritti e la normativa, possiamo avere qualche speranza di successo.

Per saperne di più, visitate il blog di A.I.S.EA <http://blog.aisea.org>. Un'altra preziosa fonte di informazioni e di suggerimenti è la rivista **HandyLexPress** (vedi box a destra, ndr).

Rosaria Vavassori

HandyLexPress

HandyLexPress è la prima rivista di informazione sui diritti e le opportunità per le persone con disabilità e i loro familiari.

Dall'esperienza decennale del portale HandyLex.org, sul quale è possibile trovare, con commenti e spiegazioni, il testo di tutte le leggi e le norme riguardo alla disabilità, nasce una rivista nuova: si chiama **HandyLexPress**.

E' una rivista periodica che tratta di diritti e di opportunità ed è dedicata alle persone con disabilità, ai loro familiari e a quanti operano in questo settore.

Essere cittadini, consumatori, clienti e utenti consapevoli, rispettosi e rispettati, significa preventivamente essere informati ed aggiornati, correttamente e in modo autorevole e comprensibile. Vivono in Italia – secondo l'ISTAT – circa due milioni e mezzo di persone con disabilità che sono cittadini, consumatori, clienti ed utenti, con gli stessi diritti di chiunque altro.

E almeno altrettanti sono gli operatori del settore che di persone anziane o disabili si occupano.

A queste persone, tentando di colmare un vuoto informativo, si rivolge **HandyLexPress**, forte dell'esperienza e del successo maturati nel web.

Per saperne di più, e per abbonarsi www.handylex.org/handylexpress



Autonomia e Relazione

... E' una strada lunga sia per le **persone con disabilità**, che devono essere sensibilizzate e stimolate ad uscire di casa e a cercare di creare una propria autonomia, con i vantaggi e gli svantaggi che questa può comportare, sia da parte degli **amministratori**, per i quali i problemi e i limiti non sono tanto di natura economica, come si vuol far credere, quanto soprattutto su base culturale.

da HandyLexPress N. 1 /2009

Incontro con una famiglia

Con l'opportunità di trovarmi in Trentino per la Convention Scientifica di Telethon a Riva del Garda (vedi articolo a pag. 7, ndr), l'11 marzo scorso ho colto l'occasione per andare a visitare una famiglia che vive non lontano, in un grazioso paesino di montagna tra Moena e Canazei.

Ho potuto così conoscere personalmente Franco (43 anni), affetto da Emiplegia Alternante, e la sua mamma Elisa, che da tempo fanno parte della nostra associazione ma che non avevamo mai avuto il piacere di incontrare.

E' stato veramente amichevole trascorrere qualche ora con loro ed aggiornarli personalmente sulle attività della nostra associazione.

Devo dire comunque che entrambi ne erano già a conoscenza, dal momento che ci hanno sempre seguito con grande interesse, grazie alla regolare lettura di tutta la documentazione, che periodicamente inviamo ai soci, in particolare questo nostro giornalino.

Ci auguriamo di poterli avere entrambi partecipi agli incontri periodici con le famiglie, in una prossima occasione.

Nicolò Bona,
segretario A.I.S.EA

Solidarietà a Brinzio

Cara Rosaria,

ti invio la relazione e le foto delle iniziative intraprese per A.I.S.EA dalla scuola elementare di Brinzio, dove Lorenzo frequenta la prima classe (sezione unica).

Come premessa ti invio anche il testo della lettera che mi è stato chiesto di scrivere dal sindaco di Brinzio, Dott. Sergio Vanini, verso la fine dello scorso anno per raccontare la storia di Lorenzo e far conoscere la sua malattia (vedi articolo a pag. 18, ndr).

Questa lettera, pubblicata nel giornale comunale, è risultata determinante per un forte ritorno di solidarietà e manifestazioni di amicizia e simpatia nei nostri confronti e di conseguenza per tutta la nostra associazione.

È determinante per la raccolta fondi per A.I.S.EA è stata la decisione del consiglio di istituto di inserire l'associazione nel progetto di solidarietà della scuola, consistente nell'organizzare ogni mese una "merenda solidale" offerta da una delle varie associazioni del paese (es. Pescatori Brinzio, Alpini, Genitori, Asilo, Progetto Yacouba, ecc...) a beneficio di altre associazioni a scopo benefico.

Il 25 aprile mattina, si è svolta la "merenda solidale" a beneficio di A.I.S.EA, offerta dall'Associazione Genitori Brinzio. Agli 84 bambini della scuola elementare sono state offerte pizza, focacce e bevande in cambio di un piccolo contributo facoltativo che alla fine si è rivelato al di sopra delle aspettative. È stata distribuita anche una cartelletta contenente la brochure dell'associazione e una poesia scritta da me, che i bambini avrebbero dovuto illustrare. A decorare il tutto una molletta di legno con il cuoricino rosa e azzurro simbolo di A.I.S.EA e una piccola, coloratissima caramella di gelatina di frutta (vedi foto).

Voglio personalmente ringraziare la

mia amica Cinzia, poliedrica e meravigliosa mamma di tre bei ragazzoni di cui uno, Lele, purtroppo affetto da autismo, cosa che non le ha impedito di confezionare le mollette di A.I.S.EA fatte di Das e colorate a mano una per una e di offrirmi asilo, ascolto e premurose colazioni nelle lunghe mattine passate a Brinzio in attesa di una ipotetica crisi di Lorenzo (che nel frattempo era a scuola).

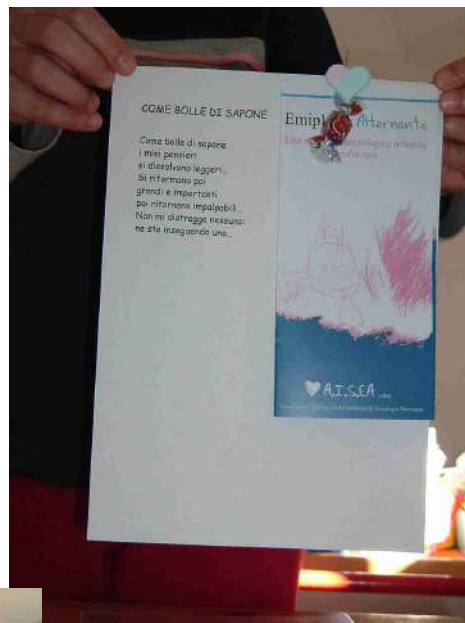
Per la festa di fine anno scolastico (13 giugno) è stato organizzato un angolo dedicato ad A.I.S.EA, dove sono stati esposti i disegni realizzati dai bambini per illustrare la mia poesia. Tra i tanti



capolavori realizzati (vedi foto) uno in particolare mi ha colpito per la frase scritta a commento del disegno: *Con le bolle di sapone... giochi e fantasia la malattia noi scacciamo via!!!*

Per l'occasione sono stata "reclutata" dalle maestre Daniela (classe 1a) e Fausta (classe 2a) per aiutare i meravigliosi bambini delle due classi a colorare delle bellissime magliette con la natura come tema (visto che la festa di fine anno si è svolta in concomitanza con la "Giornata Ecologica").

Al termine del "lavoro" (mi sono divertita forse più di loro e sicuramente hanno arricchito di spensieratezza il mio cuore) sono stata informata dalle maestre che le magliette sarebbero state indossate dai bambini per la recita e poi messe in vendita. Anche il



ricavato di questa vendita è stato devoluto ad A.I.S.EA.

È inoltre in programma per l'anno prossimo la prosecuzione del progetto pro-A.I.S.EA ...

Baci e saluti ad Alberto e voi tutti e a tutti i nostri ragazzi e le loro famiglie da

Silvia, Filippo e Lorenzo



COME BOLLE DI SAPONE

Come bolle di sapone
I miei pensieri
Si dissolvono leggeri
Si riformano poi grandi e importanti
poi ritornano impalpabili
Non mi distraiga nessuno:
Ne sto inseguendo uno!

SILVIA 2009

Occasioni Speciali ...

In questi anni, tante persone si sono ricordate di A.I.S.EA in occasione di avvenimenti per loro molto speciali.

Ci sono stati genitori che per il Battesimo dei loro bimbi hanno devoluto il denaro destinato alle bomboniere alla nostra associazione, e in modo analogo molte nuove coppie di sposi hanno colto l'occasione del loro matrimonio, rinunciando alle bomboniere per compiere un gesto di solidarietà verso i nostri ragazzi.

Per tutti loro è stato un modo originale ed efficace per aiutare chi si trova in difficoltà, sensibilizzando anche molte altre persone e dando un significato più alto e nobile ad un momento importante della loro vita.

A tutti coloro che ce lo hanno chiesto, abbiamo inviato dei bigliettini in formato elettronico da far stampare e offrire agli invitati, al posto delle bomboniere, per spiegare la loro decisione di aiutare la nostra associazione.

Ad esempio, in basso a destra è riportato il bigliettino che abbiamo preparato recentemente per il matrimonio di Valentino e Patrizia, amici di Nicolas, un bambino di A.I.S.EA.

Chiunque volesse sostenerci allo stesso modo, può contattarci per ricevere un analogo bigliettino personalizzato o per concordare altre modalità per testimoniare al meglio il proprio gesto di solidarietà.

Ringraziamo **Valentino e Patrizia** e tutti i cari amici che si sono ricordati di noi nei loro momenti più speciali, e speriamo che sempre di più vorranno farlo in futuro. Grazie!!!

Raccolta Fondi a Taranto

Salve amici, come state?

Spero bene. È da un po' che non mi faccio sentire, purtroppo abbiamo attraversato un lungo periodo di problemi di salute a turno in famiglia.

Però il mio lavoro per A.I.S.EA non si è mai fermato.

Sapete? Sono entrata a far parte di un'associazione locale "ADELPHOS", formata da ragazzi diversabili, dai genitori e volontari. Ci incontriamo due volte a settimana, e stiamo portando avanti molti bei progetti per i ragazzi, come l'inserimento lavorativo, le colonie estive ecc... ed il nostro sogno più grande, una casa alloggio per il "dopo di noi".

Il 26 dicembre 2008, per la raccolta fondi per A.I.S.EA abbiamo organizzato, la prima festa della solidarietà.

È stato fantastico, ci siamo mobilitati tutti, specialmente le mamme; infatti, ognuna di noi aveva un compito ben preciso per far sì che l'evento riuscisse... e così è stato: UN SUCCESSO!

Siamo stati anche patrocinati dal comune di Palagiano (Taranto), che ringrazio di cuore.

In questi momenti, ti rendi conto di quanto sia importante essere uniti, e lo



Gianna, prima da destra, con la figlia Stefania, seconda da sinistra, e le amiche dell'associazione Adelpfos festeggiano il successo della loro iniziativa di solidarietà in favore della nostra associazione, con due stupende torte con i simboli congiunti di A.I.S.EA e Adelpfos. Davvero complimenti e grazie a tutte!!!

si può evincere dalla solarità che emana la foto sopra, dove ci sono Anna, Maria, Marisa, Franca, Immacolata, Palma e tante altre, tutte unite e tutte felici di poter dare il proprio contributo per il bene di altre persone in difficoltà.

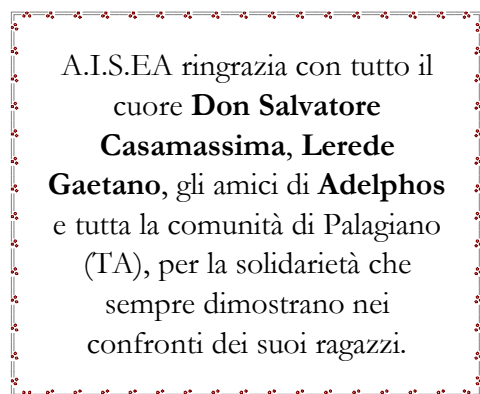
Le ringrazio tutte immensamente per l'affetto che mostrano nei confronti di Stefania e di tutti i ragazzi di A.I.S.EA.

Ringrazio di cuore Don Salvatore Casamassima e Lerede Gaetano, che ogni anno danno prova della loro sensibilità e del loro affetto, insieme a tutta la comunità di Palagiano che risponde sempre numerosa.

Spero tanto di potervi incontrare al prossimo meeting A.I.S.EA per trovare i vecchi amici e conoscere i nuovi.

Vi abbraccio tutti con affetto.

Gianna Infante e famiglia



Il 5 per Mille

Anche per quest'anno 2009 la Legge Finanziaria consente, senza alcuna spesa aggiuntiva, di sostenere le Associazioni ONLUS attraverso la destinazione del **5 per mille** della imposta IRPEF 2007, utilizzando il mod.730, UNICO e CUD.

A.I.S.EA Onlus - Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante è un'associazione formata dalle famiglie italiane con figli colpiti dall'**Emiplegia Alternante** (circa 40 casi in Italia e circa 500 casi nel mondo), impegnata nella lotta contro questa terribile malattia ancora praticamente sconosciuta.

Se vuoi destinare il tuo contributo all'Associazione **A.I.S.EA Onlus** firma nel riquadro dedicato alle **Associazioni ONLUS** e indica il nostro

Codice Fiscale 94017520134

Sarà un segno di generosità molto importante per consentirci di continuare ad operare concretamente e conquistare per i nostri ragazzi una reale speranza per una migliore qualità di vita.

Per saperne di più su **A.I.S.EA Onlus** consulta il sito web www.aiseaonlus.org o scrivi a segreteria@aiseaonlus.org per ricevere materiale informativo.

Segnaliamo a tutti coloro che in questi anni ci hanno sostenuto con il 5xmille, che lo Stato non ha ancora erogato nemmeno un centesimo di questi fondi, a molti dei legittimi destinatari, inclusa A.I.S.EA, né ci sono indicazioni che questo avverrà in tempi brevi.

Quindi, anche se chiediamo a tutti di continuare con generosità a destinare il loro 5xmille ad A.I.S.EA, con grande rammarico vi informiamo che siamo costretti a sospendere l'avvio di molte delle importanti iniziative già da tempo pianificate per il sostegno alle nostre famiglie (contributi per progetti speciali per l'autonomia e l'integrazione, una linea telefonica di consulenza e supporto psicologico, ...), per la cui realizzazione contavamo proprio sui fondi del 5xmille.

Un grazie sincero a tutti voi e continuate a sostenerci!!!

Un saluto a Don Luigi

Ho conosciuto **don Luigi Sala** quando, nel lontano Maggio 2000, gli ho chiesto la disponibilità dell'oratorio di Verderio Superiore per organizzare il primo meeting delle Famiglie A.I.S.EA, la nostra associazione che si era ufficialmente costituita l'anno precedente.

Anche Don Luigi era da poco stato nominato parroco di Verderio ed era per lui la prima occasione per aprire l'oratorio, fino ad allora sempre rimasto chiuso, alla comunità.

Il nostro meeting, al quale Don Luigi ha partecipato con grande disponibilità, è stata una vera festa e tutte le famiglie che vi hanno partecipato, arrivando da ogni parte d'Italia, ancora oggi ricordano con commozione il clima di amicizia e di entusiasmo che si respirava in quei momenti.

Da quel primo importante meeting, che ha costituito la prima tappa fondamentale per la storia di A.I.S.EA, Don Luigi ha sempre tenuto fede al suo spirito di accoglienza e di apertura verso tutti indiscriminatamente, rendendo disponibile l'oratorio, oltre che per le molte importanti attività di aggregazione sociale da lui avviate, anche a chiunque altro ne avesse bisogno per le proprie iniziative individuali: feste di compleanno, concerti e spettacoli, riunioni di altre associazioni

Grazie al suo aiuto, molti altri meeting di A.I.S.EA si sono così realizzati proprio all'oratorio di Verderio, uno spazio davvero accogliente e funzionale per

tutte le nostre famiglie con i loro ragazzi.

Ora Don Luigi è stato nominato parroco di un altro paese più grande, e ha dovuto trasferirsi, lasciando in tutti noi un grande rimpianto.

Come membro della comunità di Verderio, desidero ringraziarlo per tutto il bene che ha operato per la mia famiglia e per mio figlio, in particolare. Alberto è da sempre inserito nel gruppo dell'oratorio e partecipa con grande beneficio a tutte le sue iniziative: centro estivo diurno, soggiorni in montagna, catechismo prima e ora gruppo animatori, insieme a tutti i suoi vecchi amici delle scuole elementari e a tutti gli altri, che con gli anni hanno imparato a conoscerlo e ad apprezzarlo per come è.

Un grazie a Don Luigi anche in qualità di Presidente A.I.S.EA e a nome di tutte le sue famiglie, per l'attenzione con cui ci ha sempre seguiti in questi anni. A lui vada il nostro più sincero augurio perché anche nella nuova comunità il suo messaggio di accoglienza possa dare frutti altrettanto fecondi.

Rosaria Vavassori



A lato, primo da sinistra, Don Luigi Sala, parroco di Verderio Superiore dal 2000 al 2009, partecipa al primo Meeting delle Famiglie A.I.S.EA, nel Maggio 2000. Di fianco a lui, la Presidente e la Vice Presidente di A.I.S.EA

Sopra, prima foto di gruppo delle famiglie A.I.S.EA. La nostra avventura è cominciata qui

(... Continua da pagina 15)

Questa è l'introduzione del progetto nEUroped che presenta gli obiettivi generali, le strategie e le relative attività pianificate da realizzare nei tre anni previsti, dal 2008 al 2011.

Come per il precedente progetto "ENRAH for SMEs", A.I.S.EA partecipa a nEUroped come centro di riferimento italiano per la raccolta dei dati clinici dei pazienti con Emiplegia Alternante, in collaborazione con il suo Comitato Scientifico.

Naturalmente A.I.S.EA contribuisce al progetto anche come rappresentante dei pazienti, non solo dei loro problemi e delle loro aspettative, ma anche della loro voglia di impegnarsi concretamente, in collaborazione con tutti gli altri professionisti, a sostegno della ricerca di una cura efficace e di un'assistenza socio-sanitaria sempre più qualificata e pertinente.

nEUroped propone infatti una nuova visione del ruolo dei pazienti, più partecipe e consapevole, proprio sulla base dell'esperienza positiva del precedente progetto: il coordinatore del progetto (per conto di ENRAH - Rete Europea per la Ricerca sull'Emiplegia Alternante www.enrah.net), è stata infatti la dottoressa Tsveta Schyns, biologa e mamma di una bambina di 10 anni affetta da Emiplegia Alternante, mentre la presidente di A.I.S.EA ha ricoperto il ruolo di Manager del Registro Europeo. Oltre ad A.I.S.EA, anche l'associazione francese per l'Emiplegia Alternante AFHA ha partecipato attivamente al progetto.

Nel caso di nEUroped, A.I.S.EA è rimasta come sola associazione di pazienti, tuttavia, grazie alla partecipazione di Eurordis, la Federazione Europea per le Malattie Rare, e ad uno specifico piano di iniziative, tutte le associazioni di pazienti europee sono attivamente coinvolte nel progetto e chiamate a collaborare con gli altri partner, medici e ricercatori.

Un esempio di tale coinvolgimento, è stato il meeting congiunto tra i pazienti e i partecipanti al progetto nEUroped che si è svolto a Londra lo scorso Marzo (vedi Articolo a pag. 16, ndr)

(... Continua da pagina 11)

Funzionamento e Disabilità realizzata con il Metodo di Classificazione ICF dell'Organizzazione Mondiale della Sanità, hanno utilizzato I.B.AHC per la descrizione clinica dei pazienti e per il loro arruolamento. Tutti questi progetti sono stati finanziati da A.I.S.EA e i risultati sono in fase di pubblicazione.

Studio Clinico dei Disturbi del Movimento caratteristici dell'Emiplegia Alternante e Storia Naturale della Malattia

Anche i risultati di questo studio, realizzato nel 2004 dal Comitato Scientifico A.I.S.EA con il contributo del Dottor Nardo Nardocci e del Professor Emilio Fernandez Alvarez, unito all'analisi dei dati di follow-up raccolti nel Registro Clinico I.B.AHC, vedranno finalmente la pubblicazione nella prossima primavera 2010.

Amici

**La vita
Con le sue spine
Ha negli amici
I variopinti
Petali
Della rosa.**

*... tratto da
"Solo l'amore"
di Fabio Amato
OTMA Edizioni*

Un abbraccio affettuoso e un grazie speciale ai bambini, alle loro famiglie e a tutto il personale della
**Scuola dell'Infanzia
"Aquilone"**
Verderio Inferiore (LC)

Cinzia Perrotto è la giovane zia di Annica, una ragazzina di 18 anni che vive in Campania. Cinzia è sempre stata molto vicina ad A.I.S.EA e in questi anni l'ha sostenuta, sensibilizzando i suoi molti amici ed organizzando con il loro aiuto varie manifestazioni di raccolta fondi. Anche in occasione del suo matrimonio, lo scorso Luglio, si è ricordata dei nostri ragazzi, donando ad A.I.S.EA una somma significativa. Grazie Cinzia, per la tua generosità, e un carissimo augurio, a te e al tuo sposo, per una sempre splendida vita insieme.

Grazie alla scuola elementare di **Brinzio (VA)**, all'amministrazione comunale e a tutta la comunità, per la splendida iniziativa di raccolta fondi in favore di A.I.S.EA

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

Grazie di cuore all'Istituto
ITIS Pacinotti di Roma
per aver aiutato anche quest'anno
Tiziano e tutti i ragazzi di A.I.S.EA

Un ringraziamento anche a
TESSILDUE srl
di Mariano Comense (CO)
che ogni anno si ricorda di noi e
ci sostiene

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.

“**Notizie EA**” è il periodico informativo dell'associazione A.I.S.EA Onlus.

Chiunque può contribuire con propri articoli riguardo a testimonianze di vita, proposte, notizie che riguardino l'Emiplegia Alternante e il mondo della disabilità.

Responsabile della Redazione:Rosaria Vavassori - vavassori@aiseaonlus.org

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 e del Registro Clinico per l'Emiplegia Alternante I.B.AHC

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 10 Numero 16

a cura di

A.I.S.EA Onlus

Nuovo Blog A.I.S.EA !!!
blog.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)

