



Insieme, si può!

## Verbale del 5° Incontro annuale associativo dell'8 novembre 2014

### *"Relazione Medico-Paziente-Miotonia", Aggiornamenti scientifici e benessere socio-relazionale della persona con miotonia*

Il giorno 8 novembre 2014 alle ore 10 al Teatro "Capitol", in c.so Umberto, Portici (NA) si è svolto il 5° Incontro annuale della M.i.A. Onlus, dal titolo "Relazione Medico-Paziente-Miotonia", *Aggiornamenti scientifici e benessere socio-relazionale della persona con miotonia*.

Sono presenti numerosi esperti per condividere i più recenti aggiornamenti scientifici sulla miotonia e per discutere insieme di benessere relazionale e dell'attività presente e futura dell'associazione.

**Alle ore 10,20** il Presidente, dott.<sup>ssa</sup> Graziella De Martino apre i lavori dell'odierno Incontro, ringraziando i presenti e tutti i relatori che hanno dato la propria disponibilità ad intervenire, infine ricorda le *mission* e le attività associative annuali della M.i.A. Onlus, tra le quali il rinnovo del sito web dell'Associazione, volto a stimolare ancor di più il contatto con le famiglie di miotonici e il contatto con clinici e ricercatori per informazioni e aggiornamenti sulle miotonie.

**Alle ore 10,30** la Dott.<sup>ssa</sup> Elena Cepollaro presenta il rinnovato sito web dell'Associazione ([www.miotoniciinassociazione.it](http://www.miotoniciinassociazione.it)). La rinnovata veste grafica e le nuove funzionalità hanno la duplice finalità di favorire i contatti tra i soci e di aiutare chi cerca informazioni sulla miotonia a contattare l'Associazione e gli specialisti.

In questo senso, il sito si pone l'obiettivo di essere l'*agorà*, la piazza di incontro per l'Associazione. Pertanto, punto focale del sito vuole essere il nuovo Forum, nel quale potranno auspicabilmente convergere i contributi di tutti.

I Forum sono, al momento, quattro, ciascuno su un distinto argomento. Due di essi sono dedicati allo scambio di comunicazioni tra gli utenti del sito, altri due sono canali privilegiati per il colloquio con il prof. Lo Monaco e con dott.<sup>ssa</sup> De Martino su problematiche legate alla miotonia.

Il sito, naturalmente, sarà in costante evoluzione in base alle esigenze che si manifesteranno, ed in tal senso è gradito ed auspicato il contributo di tutti.

**Alle ore 10,45** il Presidente passa a presentare gli specialisti e le personalità intervenuti per il Convegno, che sarà incentrato sugli aggiornamenti sulla ricerca scientifica più recente sulle miotonie.

**Ore 10,50** Coffee break.

**Alle ore 11,05** interviene il prof. Mauro Lo Monaco, che porta i saluti del team di lavoro del Policlinico Gemelli di Roma, esprime apprezzamento per il sito web dell'Associazione, sottolineando l'importanza di sviluppare l'area di contatto con i pazienti, quindi passa ad illustrare le più recenti ricerche cliniche in corso sulla miotonia.

Esistono diverse forme di miotonia, legate essenzialmente a vari canali di membrana della superficie cellulare. Alcune miotonie sono legate ad alterazioni dei canali del sodio, altre ai canali del cloro o del potassio.

I diversi tipi di miotonia rispondono a diversi tipi di trattamento, in base alla mutazione genetica presente. E' dunque importante individuare con la maggior precisione possibile la mutazione.

Lo studio clinico prevede una serie di test (stimolazione ripetuta a 3 Hz, con ischemia locale indotta, a 10 Hz) per l'individuazione della mutazione. Si arriva così alla definizione diagnostica della totalità dei pazienti.

**Alle ore 11,05** il prof. Jean-François Desaphy presenta la ricerca di farmaci specifici sulla miotonia del cloro.

Le mutazioni geniche determinano la formazione di proteine anomale che determinano malattie come la miotonia. Fondamentale per indirizzare la scelta della terapia più efficace e meno tossica è la diagnosi molecolare.

Mutazioni dello stesso canale molecolare possono portare a sintomi molto diversi. Ad esempio, la trasmissione recessiva dello stesso gene mutato porta sintomi più severi di quella dominante.

Già nel 1970 lo studio di Shirley Bryant, negli USA, su capre miotoniche, ha mostrato l'influenza dei difetti del canale cloro nella miotonia.

Lo studio attualmente in corso ad opera dei farmacologi dell'Università di Bari cerca di associare a ciascun difetto genetico un farmaco adatto alla mutazione fenotipica.

La terapia delle sindromi miotoniche ha come farmaco d'elezione la mexiletina. La ricerca ha l'obiettivo di trovare farmaci che agiscano selettivamente sui canali interessati dalla mutazione (ad es. l'acetazolamide per i canali cloro).

Sono attualmente in corso studi su diversi farmaci.

**Alle ore 12,20** il Presidente introduce il contributo della dott.<sup>ssa</sup> Silvana Letizia, neuropsichiatra infantile dell'ASL di Portici, che tratteggia l'importanza di seguire il processo di sviluppo delle competenze del bambino miotonico fin dai primi mesi di vita, utilizzando strategie facilitanti per ridurre il possibile rifiuto delle attività da parte del bambino, dovuto alla frustrazione conseguente alle difficoltà che incontra.

Il percorso sviluppato include anche, al momento opportuno, spazi di psicomotricità che favoriscano nel bambino la scoperta degli aspetti legati al movimento del corpo.

In seguito il lavoro si occupa degli aspetti legati al rapporto personale e sociale con gli altri, fino a giungere a completamento intorno all'età di 6 anni.

**Alle ore 12,40** la dott.<sup>ssa</sup> Maria di Tuoro, psicoterapeuta, delinea gli aspetti di relazione terapeutica legati all'ingresso in una famiglia di una malattia come la miotonia.

Sottolinea l'importanza di trovare, oltre alla '*cura giusta*' anche il '*bravo medico*', che riesca ad instaurare un rapporto di aderenza terapeutica con il paziente, che lo coinvolga attivamente nella terapia.

La condizione più critica della malattia, in particolare nel bambino, è la *cronicità*. Per evitare insicurezze e dannose fantasie, il bambino va correttamente informato e coinvolto rispetto alla sua patologia.

L'adolescenza può essere un'età di grave rifiuto della malattia, che può manifestarsi anche con attacchi al proprio corpo (rifiuto, disturbi alimentari, autolesionismo). Il medico deve diventare un compagno di vita per il paziente e la sua famiglia nell'elaborare l'adattamento alla malattia.

Anche l'associazionismo può essere un luogo di accoglienza, ascolto e una fonte di informazioni.

**Alle ore 13,00** il Presidente, ringraziando lo Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare di Firenze per la propria meritoria attività, introduce il M.<sup>lo</sup> Borzacchiello, il quale espone l'impegno, nella storia ed attuale, dello Stabilimento per la produzione di farmaci per il territorio.

Presenta, inoltre, una pubblicazione che racconta le recenti attività dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare per la produzione di farmaci per malattie rare o dismessi, e con l'occasione chiede di aiutare a diffondere, anche tramite il sito web dell'Associazione, le informazioni in merito.

**Alle ore 13,15** il Presidente, ringraziando i presenti e dando appuntamento alle prossime iniziative, dichiara chiuso l'Incontro.

Portici (Napoli), 08/11/2014

Il Presidente  
Dr.ssa Graziella De Martino