

Parola M.I.A.

Rivista Semestrale ANNO 2

N° 2

“ La ricerca
ci mette in piedi! ”



M. I. A. ETS

Non immaginavo che il mio sogno "ad occhi aperti" di bambino un giorno si sarebbe realizzato.

I sogni di regola restano tali.

Invece, il mio ha preso la forma di una capsula colorata dal nome difficile, di quelli medici per pochi eletti, che riesci ad imparare dopo averli ripetuti più volte, forse perché hanno qualcosa di magico, mexiletina prima e flecainide poi.

Il sogno era di poter vincere la bestia che era in me mandando giù un qualcosa di miracoloso. Ancora oggi non mi sembra vero, e spesso mi viene da sorridere quando salgo le scale pensando quanto sia bello poterlo fare senza pause, senza dover cercare qualcosa nella tasca(!), tanto da farlo spesso di corsa per assaporarne appieno la gioia.

I primi tempi del sogno-realtà "cercavo" proprio le scale per provare e provarmi che era tutto vero, che non stavo sognando ad occhi aperti, che non era come il mio sogno "ad occhi chiusi" ricorrente nelle mie notti solitarie di ragazzo "solo": sognavo di poter correre senza "impacci" tanto velocemente che ad un certo punto riuscivo a volare libero nel cielo, senza freni.

Oggi non volo, ma posso correre libero libero ...

Luigi P.

INDICE

- 02** **Dialogando**
Parola MIA
KOPISINANA! IL PASSAGGIO E LE RADICI
Dott.ssa Graziella De Martino, Presidente M.I.A. ETS
- 04** **Primo Piano**
IL TEMPO BUONO PER LA DIAGNOSI
Dott. Mauro Lo Monaco, Direttore scientifico M.I.A. ETS
- 05** **Arte e Miotomia**
La Vignetta
Cristina Lantoni, M.I.A. ETS
- 06** **Informazione**
QUALI SOSTEGNI SI POSSONO AVERE IN ETÀ PEDIATRICA?
Il Diritto di dedicare del tempo al figlio in difficoltà
Avv. Luigi Potenza, M.I.A. ETS
- 08** **MIOTONIA: UN MIX DI GENETICA ED EPIGENETICA**
La fiducia in se stessi è associata al modo in cui adottiamo il nostro corpo
Dott.ssa Silvana Letizia, già Neuropsichiatra Infantile ASL Napoli 3 Sud
- 13** **INFANZIA E ADOLESCENZA**
Dott. Antonio Restaino, Specialista in formazione
- 14** **Insieme, si può!**
COME LA MIOTONIA HA CONDIZIONATO LA MIA VITA
La rabbia di non potersi fermare
Maria Elena, M.I.A. ETS
- 16** **LA MIOTONIA IN PAROLE SEMPLICI**
C'è un momento in cui tuo figlio ti chiede: papà, ma perché proprio a me?
Emenule Fantozzi, M.I.A. ETS
- 18** **LA PENTOLACCIA**
Sabina Livesi, M.I.A. ETS
- 19** **LA MIOTONIA NEI MIEI RICORDI DI NON-PIÙ-BAMBINA**
Gli occhi spalancati dello zio
Pamela Caporossi, M.I.A. ETS
- 22** **Clinica e Ricerca**
CENTRI PER LA DIAGNOSI E LA CURA DELLE MIOTONIE IN ETÀ PEDIATRICA
Campania, Lazio, Toscana, Liguria
A.O.R.N. Santobono-Pausilipon, Napoli
U.O.C. Neurologia e U.O.S. Neurofisiopatologia, A.O.U. Federico II, Napoli
IRCCS Istituto Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
IRCCS Fondazione Stella Maris, Pisa
IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova

Parola M.I.A.

KOPISINANA! IL PASSAGGIO E LE RADICI



Le storie importanti sono scandite da date da ricordare. Il 27 novembre 2023 la MIA da onlus ha acquisito la denominazione di ETS.

Un passaggio importante per la MIA, per rinnovare la continuità con le sue Radici: l'impegno ad assicurare ai bambini che nascono affetti da Miotonia la "migliore linea di partenza", grazie alla diagnosi precoce che consente di accedere a quella precisa terapia, che permetterà loro di vivere al meglio la loro infanzia nonostante la miotonia.

Tante storie dicono che ciò è possibile! Tante storie per avere la conferma che i bambini, affetti o meno da miotonia, hanno tutti gli stessi bisogni: bisogno di sicurezza, di sentirsi accolti e di scorazzare all'aria aperta... bisogni non mutati da una mutazione genetica.

Il futuro della M.I.A. ETS non sarà la visibilità, i referenziali consensi, sarà la fedeltà alle sue radici, la continuità della sua mission. Racconteremo dei bisogni dei bambini con le parole dei genitori, con la rabbia di chi vede soffrire il proprio bambino. La sofferenza di un bambino è terribile, strappa l'anima lacerandola in sensi di colpa e di impotenza. Ma riusciamo sempre ad affrontare quella rabbia per il semplice fatto che quel bambino è bello. È immenso.

Passaggi e Radici come la ciclicità della luna con le fasi calanti delle crisi e le fasi ascendenti della pienezza, ma sempre pronti a illuminare la penombra della rarità, nel vuoto fertile tra il buio della rabbia e la luce di "una ricerca che ci mette in piedi"!

Mi fermo qui e lascio la parola al miglior esperto di miotonia!

Ciao, mi chiamo Davide e sono un ragazzino di 12 anni. Anch'io, come te, ho la miotonia, una malattia (se così si può dire) che non permette che i muscoli si rilassino subito. Forse anche tu come me ti sarai chiesto: perché non riesco a fare alcuni esercizi di ginnastica? perché mi stanco facilmente? perché non riesco ad aprire e a chiudere le mani? rimarrò così per sempre?

Quando ero piccolo mi facevo in continuazione queste domande.

Ora ti dico che la miotonia è solo un leggero disturbo, pensa ai bambini che non riescono nemmeno a reggersi in piedi!

Questo problema si risolverà col tempo e con le giuste medicine. Quando sei a scuola e la mano si blocca, non continuare a sforzarti, chiama la maestra e chiedile di lasciarti riposare qualche minuto.

Se qualche bambino ti prende in giro, non ascoltarlo. Anch'io venivo deriso a volte, sicuramente avrai delle capacità nascoste che forse non conosci.

Io, per esempio, vado molto bene a scuola e sono uno dei più bravi della classe a suonare il flauto dolce!

Piccolo consiglio: scegli solo amici che ti vogliono bene per quello che sei e non per quello che hai.

Vedrai che, dopo poco tempo, non ti accorgerai nemmeno di essere miotonico!!!

Davide da bambino pronunciava una parola magica Kopisinana! Sembrava dire, la vita vale (sempre!) più di ogni mutazione. Miotonia compresa.

La mamma si è accorta della sua miotonia quando aveva solo sette giorni, durante il primo bagnetto: uno spruzzo d'acqua sul viso e gli occhi sono rimasti chiusi, serrati: Gli occhi sono diventati *nocivi!*

Ora Davide ha ventun anni è al secondo anno di Medicina, fa regolarmente palestra, vive una vita relazionale gratificante.

Tra il primo bagnetto ed oggi c'è stata l'esperienza di un nuovo farmaco, grazie alla *medicina di precisione "...che comprende sia la diagnosi che la terapia di precisione.*

La prima permette di correlare i sintomi alle cause molecolari (identificazione della mutazione e caratterizzazione dei meccanismi).

La seconda permette di identificare il farmaco più adatto (migliore efficacia e tollerabilità) per ogni singola mutazione o sottogruppo di mutazioni".

Grande riconoscenza al Prof. J.F. Desaphy
E ci prepariamo ad altri passaggi.



Dott.ssa Graziella De Martino
Presidente M.I.A. ETS

graziellademartino@miotoniciiinassociazione.it

IL TEMPO BUONO PER LA DIAGNOSI

"C'è un momento per ogni cosa",
"Le cose vanno fatte al momento opportuno, bisogna saper aspettare!"

Le sento risuonare ancora nelle orecchie queste parole, che evocavano una rabbia infinita in me bambino, che dovevo aspettare che i tempi diventassero opportuni.

Opportuni per chi?

Per chi stava facendo altro e quindi non poteva assecondarmi? E anche per chi era seduto con lo sguardo perso nel vuoto che non aveva voglia di ascoltarmi; e io questo lo capivo, da bambino. Non era una frase di casa mia, forse di qualche zia impicciona, di quelle che non fanno parte della tua quotidianità e quelle rare volte che le vedi ti si rivolgono così, oppure di qualche condomino della palazzina in cui vivevamo. Allora eravamo in tanti noi bambini e vivevamo "intruppati" cosicché ciascuno di noi aveva tanti "zii" acquisiti sul campo. Comunque sia, quella di attendere il momento opportuno, senza che nessuno mi desse una spiegazione di questa "maturazione dei tempi", mi faceva davvero impazzire.

E qual è il momento opportuno per fare diagnosi di miotonia? Dobbiamo anche in questo caso attendere che maturino i tempi? Nella mia esperienza di neurologo ho fatto diagnosi di miotonia a tanti adulti, tutti con una storia di limitazioni nel gioco, da bambini. Sempre un momento in ritardo rispetto agli altri, costretti a dire no grazie per evitare di palesare una limitazione che seppur transitoria si manifesta, ironia della sorte, proprio nel momento meno opportuno, all'inizio di ogni movimento.

Dobbiamo davvero continuare ad ascoltare questi racconti? Qualcuno mi disse in occasione dell'inizio della terapia: «dottore la ringrazio per avermi dato la gioia di poter prendere in braccio i miei nipotini!». Mi sono commosso, ovviamente, e poi mi è montata la stessa rabbia di quando ero bambino: il momento opportuno per iniziare un trattamento farmacologico è quando si diventa nonni?

La miotonia, nella sua rarità, come disturbo del movimento è peculiare, come segno clinico che si presenta all'osservatore è ben conosciuto, descritto in tutti i libri.

Vista una volta, non è difficile da ricordare.

Oggi disponiamo di mezzi di divulgazione che pochi anni fa neanche ci immaginavamo.

È arrivato il momento per noi operatori del settore, medici e associazioni di pazienti, di impegnarsi in un programma di divulgazione scientifica e di aiuto alle persone con sospetto di miotonia, nel trovare le strutture idonee di diagnosi e assistenza.

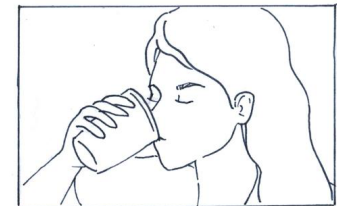
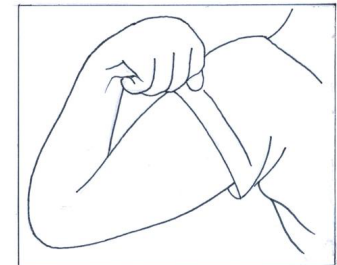
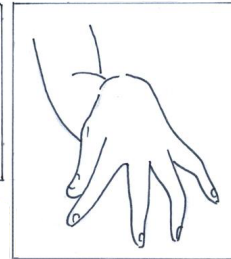
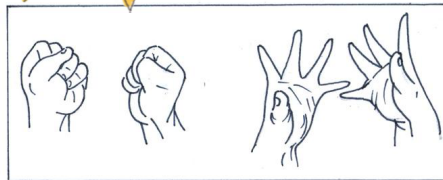
È questo il momento giusto!

*Dott. Mauro Lo Monaco
Direttore Scientifico M.I.A. Onlus*

mauro.lomonaco@gmail.com

]] LE MIOTONIE SONO MALATTIE CARATTERIZZATE DA UN RITARDATO
RILASSAMENTO DEI MUSCOLI VOLONTARI DOPO UNA CONTRAZIONE.

Le mani bloccate, con dita rigide, senza forza. Dopo uno starnuto gli occhi restano chiusi e bloccati per qualche secondo. Dopo il silenzio faticare nell'articolare parole... Difficoltà nella deglutizione. Fisico muscoloso...



Cristina Lantoni



Cristina Lantoni, Socio M.I.A ETS

QUALI SOSTEGNI SI POSSONO AVERE IN ETÀ PEDIATRICA?

” *Il diritto di dedicare del tempo al figlio in difficoltà.*

Appare utile distinguere i sostegni in due categorie:

- quelli legati alla patologia;
- quelli legati al rapporto di lavoro dei genitori.

Tra la prima categoria rientrano la indennità di accompagnamento e la indennità di frequenza.

L'**indennità di accompagnamento** è una **prestazione economica**, erogata a domanda, a favore dei soggetti mutilati o invalidi totali per i quali è stata accertata l'impossibilità di deambulare senza l'aiuto di un accompagnatore oppure l'incapacità di compiere gli atti quotidiani della vita. Spetta a tutti i cittadini in possesso dei requisiti sanitari residenti in forma stabile in Italia, indipendentemente dal reddito personale annuo e dall'età.

L'**indennità di frequenza** è anche essa una **prestazione economica**, erogata a domanda, **ma è finalizzata all'inserimento scolastico e sociale dei minori con disabilità** fino al compimento della maggiore età. Il beneficio spetta ai cittadini minori di 18 anni, con difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni proprie dell'età, nonché ai minori ipoacusici: è comunque legata al non superamento di un limite reddituale (attualmente € 5.319,88).

Le due prestazioni non sono compatibili ed il riconoscimento dell'una piuttosto che dell'altra è legata alle maggiori o minori difficoltà soggettive.

Per quanto riguarda i sostegni legati al rapporto di lavoro gli stessi passano principalmente attraverso il riconoscimento, a domanda, della situazione di disabilità grave di cui alla **legge 5.2.1992, n. 104**.

Tale legge è stata emanata dal legislatore per dettare, all'interno dell'ordinamento, i principi generali inerenti "diritti, integrazione sociale e assistenza della persona handicappata" (art. 2) ovvero di "colui o colei che presenta minorazione fisica, psichica o sensoriale, stabilizzata o progressiva, che è causa di difficoltà di apprendimento, di relazione o di integrazione lavorativa e tale da determinare un processo di svantaggio sociale o emarginazione".

Si parla di "situazione di gravità" (comma 3 dell'art. 3) "qualora la minorazione, singola o plurima, abbia ridotto l'autonomia personale, correlata all'età, in modo da rendere necessario un intervento assistenziale permanente, continuativo e globale nella sfera individuale o in quella di relazione".

Ai genitori, anche adottivi o affidatari, di figli disabili in situazione di gravità minori di 3 anni spettano in alternativa:

- giorni di permesso mensili, anche frazionabili in ore;
- prolungamento del congedo parentale con diritto per tutto il periodo ad un'indennità pari al 30% della retribuzione;
- permessi orari retribuiti rapportati all'orario giornaliero di lavoro: 2 ore al giorno in caso di orario lavorativo pari o superiore a 6 ore, un'ora in caso di orario lavorativo inferiore a 6 ore

Ai genitori biologici e per i genitori adottivi o affidatari di figli disabili in situazione di gravità di età compresa tra 3 e 12 anni di vita (purché siano trascorsi dai 3 ai 12 anni dall'ingresso in famiglia del minore) sono previsti in alternativa:

- giorni di permesso mensili, anche frazionabili in ore;
- prolungamento del congedo parentale con diritto per tutto il periodo ad un'indennità pari al 30% della retribuzione.

Ai genitori biologici di figli disabili in situazione di gravità oltre i 12 anni di età e ai genitori adottivi o affidatari di figli disabili in situazione di gravità oltre i 12 anni dall'ingresso in famiglia del minore, spettano:

- 3 giorni di permesso mensili, anche frazionabili in ore.

*Luigi Potenza, Avvocato
studiolegalepotenza@gmail.com*



” Legge n. 104 del 5 febbraio 1992

LA REPUBBLICA GARANTISCE IL PIENO RISPETTO DELLA DIGNITÀ UMANA E I DIRITTI DI LIBERTÀ E DI AUTONOMIA DELLA PERSONA HANDICAPPATA E NE PROMUOVE LA PIENA INTEGRAZIONE NELLA FAMIGLIA, NELLA SCUOLA, NEL LAVORO E NELLA SOCIETÀ;

MIOTONIA: un mix di genetica ed epigenetica

La fiducia in se stessi è associata al modo in cui adottiamo il nostro corpo

E' una parola magica... si sente parlare sempre più spesso di epigenetica, rimodulazione epigenetica, regolazione epigenetica.

La nuova scienza denominata **Epigenetica ha rivoluzionato le vecchie credenze** rispetto all'immodificabilità delle risposte genetiche di base e del corredo genetico stesso. La genetica per molti anni ci ha informati che ciascuno di noi possiede un proprio bagaglio genetico fisso, la variazione genetica dipendeva così solo dalla combinazione e ricombinazione del patrimonio trasmesso dai nostri predecessori e giunto a noi.

L'epigenetica compie un salto, mette in luce in modo evidente e scientificamente provato che le risposte geniche possono modificarsi sotto l'influenza degli stimoli o input ambientali o meglio delle esperienze di vita. **L'ambiente condiziona profondamente la nostra biologia**, e per ambiente va inteso l'ambiente esterno quindi paesaggistico, sociale, alimentazione, aria, acqua.. ma anche quello interno.

L'ambiente interno è fatto di azioni e reazioni, di tramiti visivi degli impulsi esterni ed interni, di pensieri e di emozioni.

Per semplificare **il DNA è formato da una doppia elica all'interno della quale ci sono porzioni ben specifiche: i geni**, ogni gene contiene informazioni che vengono espresse attraverso la sintesi di una proteina precisa, (ad es. con questi indizi molecolari si ha la migrazione dei neuroni nella zona di destinazione e si formano le connessioni). Abbiamo però un corredo genetico estremamente sensibile

all'ambiente esterno ed interno che risponde accendendosi o spegnendosi, attivandosi oppure no.

Quindi epigenetica, regolazione dei geni tramite processi chimici che **non portano cambiamenti al gene** quindi al codice DNA, **il gene non viene mutato** ma viene acceso o spento.

Accendere o spegnere un gene vuol dire far sì che la proteina da lui sintetizzata si produca o meno.

Ogni proteina, a sua volta, ha la sua funzione nel nostro corpo, ci sono proteine che convogliano l'informazione dell'impulso elettrico da un neurone all'altro....

In sintesi **la genetica viene continuamente modulata dall'ambiente**, sfruttando la plasticità cerebrale adattiva ossia la capacità dei circuiti nervosi di modificarsi in maniera morfologica e funzionale in risposta all'esperienza. Quindi l'esperienza, tramite l'attività elettrica cerebrale, cambia la probabilità che una connessione, inizialmente formata su base genetica rimanga, si espande o si ritrae.

Questo processo di aggiungere e togliere, di potenziare o deprimere contatti sinaptici si chiama **rimodellamento**.

Lo sviluppo delle connessioni cerebrali è ciò che maggiormente caratterizza lo sviluppo cerebrale nei primi 2 anni di vita.

Il neonato ha circuiti sparsi; dalla nascita a 2 anni vi è un enorme incremento della complessità dei circuiti neuronali dovuto all'aumento delle arborizzazioni dendritiche dalla nascita ai 2 anni.

Tale sviluppo è fortemente dipendente dall'esperienza, avviene sulla base del continuo interscambio tra programma

genetico e ambiente.

Quindi un intervento precoce può modificare l'espressività del patrimonio genetico dell'individuo e indirizzare lo sviluppo dell'organismo verso alcune traiettorie piuttosto che altre.

Perché è importante un intervento precoce?

Una scoperta fondamentale per la comprensione della relazione fra geni, ambiente e sviluppo del comportamento è stata quella dell'esistenza di 'periodi critici' per le varie funzioni.. I periodi critici sono quelle particolari finestre temporali durante lo sviluppo postnatale entro le quali l'esperienza può agire in maniera particolarmente efficace per modellare lo sviluppo dei circuiti nervosi. Terminati questi periodi, che hanno una durata diversa per le diverse funzioni in sviluppo (ad es per il sistema motorio il periodo critico corrisponde ai primi 24 mesi), l'esperienza non avrà più lo stesso effetto e quindi, se non si agisce in questi periodi non possiamo sfruttare al massimo e al meglio questi meccanismi.

Quindi ripensando al percorso di Davide ritengo che l'ambiente "arricchito" abbia sostenuto lo sviluppo cognitivo, sociale, emozionale, linguistico e motorio. Davide è stato nutrito da milioni di interazioni quotidiane, principalmente con i genitori, giacchè ogni sguardo, ogni solletico, ogni sorriso, ogni problema ha contribuito a costruire il suo senso di Sè che gli ha consentito e gli consentirà di affrontare le sfide del mondo.

Penso che un bambino miotonico è prima di tutto un bambino che fa parte di un sistema. Quindi è necessario attivare da 0 giorni di vita un percorso di presa carico che preveda:

- **valutazioni dei pattern costituzionali e maturazionali** del bambino ossia le modalità attraverso cui il bambino reagisce agli stimoli sensoriali e al modo in cui li elabora, il tono muscolare e la pianificazione motoria, le abilità comunicativo-linguistiche e cognitive, l'organizzazione degli affetti, le caratteristiche dei ritmi biologici (alimentazione, sonno..)

- **definizione di pattern di cure adeguati al fine di sostenere la maturazione dei ritmi biologici** tra cui quello alimentare cercando di individuare le cause di eventuali difficoltà che possono spaziare da una ipersensorialità del cavo orale ad una difficoltà nei meccanismi della suzione-deglutizione. Chiaramente le difficoltà maggiori si hanno con i liquidi, per cui bisogna valutare come posizionare il bambino, il tipo di biberon, l'uso di addensanti per i liquidi per evitare il rischio di false vie.

In sintesi si effettua una valutazione deglutologica

- **percorso di Parent Training finalizzato a supportare la relazione Genitore-Bambino** e la crescita emotivo-affettiva del bambino anche attraverso la lettura del comportamento e del profilo di funzionamento del bambino.

- **sostenere l'intenzionalità ad operare, fare, sostenere l'interesse**, la curiosità per gli oggetti e l'attivazione dei suoi scopi, dei suoi piani d'azione che elabora per raggiungere i suoi scopi una analisi del repertorio dei moduli disponibili, dell'organizzazione sequenziale degli stessi e del controllo del movimento nei vari distretti: capo-tronco-cingolo scapolare-arti superiori.

Studiare la Forma, il peso, la dimensione dell'oggetto, dove collocare l'oggetto, altezza del contenitore e la durata

del gioco (definita attraverso il numero di oggetti da mettere nel contenitore).

Perché? perché la funzione delle abilità manuali supportano l'apprendimento e la creazione di significato



che deriva dall'interazione con le persone e gli oggetti del mondo.

Tutto questo per sostenere il bisogno di conoscere il mondo di un bambino curioso e attento e per ridurre al massimo esperienze frustranti che avrebbero potuto innescare comportamenti di rinuncia/evitamento.

Il lavoro è stato condotto attraverso i genitori nel suo

ambiente-ecosistema, cercando di rispettare il tempo del B. ma anche della famiglia.

Infatti all'età di 20 mesi ,dopo un percorso di condivisione con la famiglia, di lettura dei punti di forza e dei punti di debolezza , e di come gestirli si è giunti a "tagliare un vestito su misura" con definizione degli obiettivi che ci sembravano utili nel percorso evolutivo di Davide.

Le richieste evolutive man mano aumentavano, le difficoltà tonico posturali inducevano comportamenti e modalità di rapporto con l'ambiente poco flessibili, i tempi di attivazione erano lunghi e il gioco senso-motorio, per le oggettive difficoltà, era scarsamente investito.

E così abbiamo avviato un percorso di Psicomotricità.

Perché?

Perché pensare alla Psicomotricità? Il gioco e il divertimento condiviso è il carburante più potente per supportare la crescita e lo sviluppo del bambino ed avevamo bisogno di sostenere la rappresentazione interna del "Sé" corporeo forte per giungere ad un controllo posturale che consentisse di gestire, magari con "un bum ed una risata" il recupero dell'equilibrio dopo la caduta e la stabilizzazione durante movimenti volontari.

Sappiamo che ci sono una moltitudine di sistemi coinvolti che sono alla base del controllo posturale del funzionamento motorio come le componenti muscolo scheletriche l'acquisizione di sinergie neuromuscolari, i domini sensoriali primari coinvolti nell'equilibrio, l'attivazione di meccanismi anticipatori coinvolti nel movimento, **meccanismi adattivi utilizzati dall'individuo per rispondere ai continui cambiamenti dell'ambiente interno ed esterno** così come la nostra rappresentazione

interna del mondo esterno in relazione al nostro sé interno e l'impatto che tutto ciò ha sulla possibilità dei bambini di impegnarsi in attività di gioco e di socializzazione con i loro coetanei .

E se c'è una difficoltà motoria?

Può contribuire a ridurre la partecipazione con i coetanei durante il gioco e lo sport, ostacolando l'interazione sociale e lo sviluppo sociale?

Avere un sistema motorio che innesca problemi posturali significa che il bambino deve affrontare sfide ogni giorno della sua vita e quando va a scuola, al momento della ricreazione fa fatica a tenere il passo.

Allora cosa fare in risposta a ciò ?

Posso comportarmi in modo sciocco, alcuni bambini cercano di evitare o si ritirano, altri possono diventare più aggressivi.

Stanno lottando perché sanno che i loro sistemi non sono attrezzati per gestire queste sfide.

J. Ayres ha detto che "la nostra prima relazione è con la gravità quindi l'importanza di padroneggiare quella relazione per andare avanti con il proprio corpo e con le altre persone nel mondo intorno a te".

Gibson ha detto: "dobbiamo percepire per muoverci ma dobbiamo anche muoverci per percepire.

Ogni nuova realizzazione motoria espande ulteriormente la nostra esperienza e quindi crea forti legami tra lo sviluppo motorio, la cognizione e lo sviluppo sociale".

La nostra premessa è partita dal credere fortemente che "la fiducia in sé stessi è associata al modo in cui adottiamo il nostro corpo" e così abbiamo attivato questo percorso di Psicomotricità con l'obiettivo di offrire a Davide uno spazio

dove potesse ricevere contenimento e rassicurazione rispetto al suo corpo in movimento, dove poteva emergere il piacere senso-motorio vissuto come scoperta di poter osare e provare a vivere l'esperienza del proprio corpo al di là dei



limiti oggettivi, dove provare a vivere l'esperienza del proprio corpo in movimento come fonte di piacere e non solo di turbamento (Davide imparò che si poteva cadere ma anche rialzarsi, l'importante era raggiungere il suo obiettivo).

E così le abilità emozionali, sociali, cognitive di

Davide sono cresciute e il suo senso di Sé è diventato sempre più complesso.

Questo senso di Sé continuerà ad ampliarsi man mano che Davide crescerà e le nuove esperienze sposteranno i suoi interessi e capacità in nuove direzioni.

L'ultima fase di lavoro psicomotorio è stata svolta attivando un percorso di piccolo gruppo finalizzato all'acquisizione di una buona maturazione del gioco sociale.

Per concludere

E' importante che queste esperienze siano precoci, nei primi anni di vita perchè sono le fondamenta di tutto il futuro apprendimento e sviluppo. Sono un pò come le fondamenta di un edificio di 80 piani: per sostenere l'edificio le basi devono essere solide.

Più un certo sistema neurale viene attivato, più si "costruisce" questo stato neurale, creando una rappresentazione interna dell'esperienza corrispondente a questa attivazione neurale. Questa capacità dipendente dall'uso di creare rappresentazioni interne del mondo esterno o interno è alla base dell'apprendimento e della memoria.

Non si tratta solo dell'apprendimento cognitivo, ma anche della codifica e del ricordo di modelli emotivi e comportamentali.

Nei primi due anni di vita, infatti, questa memoria emotiva e relazionale è la forma di apprendimento dominante "...vedrai che, dopo poco tempo, non ti accorgerai nemmeno più di essere miotonico!!!!

Le parole di Davide ci confermano che si può acquisire tanta sicurezza nel **regolare e controllare il proprio corpo** da non accorgersi nemmeno più di essere miotonico.

Insieme, si può !

Io e mia figlia ci proteggiamo così "Ho capito che mia figlia fosse miotonica da quando aveva 7-8 mesi: solo nella zona perioculare, come me, anche se, nei periodi di cambio stagione, umidità e freddo, la miotonia si manifesta lievemente anche negli arti inferiori e superiori, facendoci sentire meno fluide nei movimenti (io lo noto soprattutto nel salire i gradini).

Per quanto riguarda la miotonia perioculare, invece, troviamo beneficio nell' uso degli occhiali: mia figlia da quando ha 5 anni li porta perché leggermente astigmatica, ma lei stessa mi dice che si sente "meglio" quando li indossa perché si sente gli occhi riparati. Anche gli occhiali da sole ci sono indispensabili: siamo entrambe molto sensibili e gli occhi ci lacrimano con la luce forte del sole. Altro accorgimento che usiamo è quello di massaggiare con le dita la zona intorno agli occhi, come per "ammorbidire" le palpebre e toglierci la sensazione di tensione che sentiamo in quella zona."

Francesca F.

Dott.ssa Silvana Letizia
già Neuropsichiatra Infantile
ASL Napoli 3 Sud

INFANZIA E ADOLESCENZA

Il bambino miotonico, durante il gioco e a scuola, sperimenta per la prima volta la sua diversità rispetto ai coetanei, che appaiono ai suoi occhi come più veloci, più forti e pertanto, più "capaci".

Con il tempo le difficoltà negli atti quotidiani diventano sempre più evidenti. Le relazioni con i pari possono essere contaminate da ripetuti episodi imbarazzanti, per cui può capitare che egli venga etichettato come goffo, imbranato e diventi fonte di scherno da parte dei compagni, fino ad arrivare a veri e propri episodi di bullismo.

Ciò può causare sentimenti di inferiorità ed autosvalutazione, che, per quanto siano inizialmente limitati alla sfera delle prestazioni fisiche, perseverando nel tempo, rischiano di estendersi in maniera oltimica su tutta la vita mentale della persona. L'assenza di una spiegazione a tali sintomi, inoltre, contribuisce allo sviluppo di sintomatologia ansiosa.

Il sopraggiungere della diagnosi da un lato conforta il bambino/adolescente, che trova finalmente una spiegazione alla sua condizione. La rarità della malattia,

conoscerne con certezza il decorso e la ricerca di una cura, tuttavia, contribuiscono al mantenimento di quote d'ansia rilevanti.

È doveroso menzionare anche le ripercussioni psicologiche di tale diagnosi sulla famiglia del bambino: ansia e stress riempiono la vita anche dei care-givers.

Nel caso di trasmissione della malattia da un genitore, inoltre, quest'ultimo potrebbe sviluppare anche un importante senso di colpa.

È necessario, invece, evitare che si instauri un attaccamento morboso con il figlio affetto da miotonia per cui, nell'intento di dargli protezione, si finisca per limitarne la libertà e favorirne ancor di più lo sviluppo di isolamento sociale e insicurezze.

*Dr. Antonio Restaino, Specialista in formazione Psichiatrica
restainoantonio11@gmail.com*

Insieme, si può !

Mamma, so cavarmela da solo! "Ho scoperto della miotonia di mio figlio a 10 anni, più che altro ero sollevata perché ero riuscita a dare il nome a ciò che vedevo che non andava in lui. Poi in un secondo momento il problema era assicurarmi che il farmaco non mancasse, le visite di controllo (ecg, holter), ero più protettiva del solito, fino a quando Ale non mi ha messo in riga, perché rendevo anche lui ansioso, quando invece lui voleva vivere una vita più che in normalità.

Maria M.

COME LA MIOTONIA HA CONDIZIONATO LA MIA VITA

La rabbia di non potersi fermare.

Il mio ricordo più primitivo risale al primo giorno di scuola elementare; l'emozione di una bambina vivacissima, con una voglia matta di apprendere, di iniziare un'esperienza così bella, la scuola, rovinata dalla bestia della malattia. **Il primo giorno di scuola, la sveglia suonò prima del solito**, e tutta pronta, con il mio grembiule, mi recai a scuola con mia mamma; ad un tratto dai miei movimenti, o dalla memoria di mia madre, ricordammo di non aver assunto la compressa di mexiletina, (prese magari dalla situazione) dovemmo tornare a casa, arrivammo un po' più tardi a scuola.

Già lì l'emozione si stava un po' tramutando in altro.. arrivata a scuola, scoprimmo che la mia classe si sarebbe trovata al piano superiore, ricordo la difficoltà nel salire le scale e gli sguardi delle persone (che nella mia immaginazione pensavo che vedessero una bimba robot).

Dal giorno seguente, mia madre escogitò una soluzione: l'ultimo tratto di strada lo avrei fatto correndo, così i miei muscoli man mano si riscaldavano, e la scala non sarebbe stata più un problema. Agli occhi delle persone si vedeva solo la solita bimba molto vivace che non vede l'ora di arrivare a scuola; poi però qualche mattina, c'era l'intoppo di trovare un po' di confusione e di doversi fermare per salire in fila indiana, allora tutto il lavoro mattutino fatto, svaniva. Iniziavano così le domande delle mie amichette: "ma perché sali le scale in maniera così strana?"

La stessa storia durò per 5 anni.

Nell'età della scuola elementare non ricordo di aver mai fatto o svolto attività oltre che con i miei genitori, tralasciando compleanni, dove però giocando a nascondino mi ritrovavo sempre con qualche intoppo. Crescendo vedevo i miei coetanei giocare nelle piazzette del paese, magari a pallavolo, a calcetto, a nascondino, io non andavo perché sapevo che comunque avrei avuto problemi nel muovermi, sarei caduta o altro.

Per svolgere ugualmente attività fisica **mia madre pensò di iscrivermi a scuola di latino americano**, la maestra conosceva il mio problema e faceva un po' più di attenzione sull'ordine delle attività da fare; mi divertivo tanto, finché un giorno, la palestra che frequentavo decise di partecipare alle gare di ballo, i balli allora assunsero nuovi passi, più azzardati... **dovetti abbandonare**.

Iniziai un nuovo percorso in piscina; dopo il riscaldamento, mi sentivo imbattibile, avevo un'alta resistenza, ma bastava che io mi fermassi un secondo per tornare al punto zero. Anche qui però inizio ad esserci un problema: il mio corpo iniziò a modificarsi, tutti i muscoli divennero ancora più accentuati. Nel pieno dell'adolescenza non vedevo la mia femminilità affiorare. Così facendo, dall'età di 13/14 anni non praticai più sport. Nel resto della mia vita quotidiana crescendo, non mancarono le scale da salire, i mezzi di trasporto da prendere, sempre con difficoltà, preoccupata di quello che la gente potesse vedere: un pezzo di legno.

Se per i comuni mortali era normale aspettare l'autobus seduti sulla panchina, io dovevo andare avanti e indietro per poi non aver problemi per salire due scalini. Anche le cose più banali, precludevano un piano di preparazione nella mia testa. Il freddo accentuava il tutto. **L'imbarazzo lo ritrovavo e ritrovo anche nel momento in cui devo vestirmi.** Le mie gambe muscolose, o le mie braccia, non sono armoniose con le gonne e le magliette strette. Solo l'inverno riesco a risolvere perché metto gli stivali. L'estate è una vera tortura andare al mare, non accetterò mai il mio corpo, ancora oggi le persone mi chiedono "che sport pratici?".

Crescendo iniziano le relazioni, e la paura di dire al mio ragazzo di "avere un problema"; piano piano ho spiegato il tutto in maniera banale, ma sempre con la paura di non essere accettata.

Tutte queste paure mi hanno fatto fissare sullo studio, in maniera anche maniacale, perché pensavo che da grande non avrei potuto fare niente che includesse lo sforzo fisico. Mi laureo nei tempi previsti da regolamento e anche con buoni voti.

Il giorno della mia laurea, ero più tesa per il pensiero che mi sarei dovuta alzare davanti a tutti per recarmi al microfono, che per la discussione della tesi.

Penso che questo mio problema abbia condizionato tanto il mio carattere, non accetterò mai tutto questo, anche se mi rendo conto di essere più fortunata di altre persone, perché c'è sempre peggio al peggio.

Scrivo queste righe per dire a tutti voi di avere il coraggio di parlare liberamente di questa cosa, coraggio che non ho

avuto io. Forse ponendomi diversamente fin dall'inizio, il succedersi degli eventi sarebbe stato un po' diverso. **Parlate, liberatevi, comandate voi la miotonia,** non fate che sia la miotonia a prevalere su di voi.

Maria Elena



LA MIOTONIA IN PAROLE SEMPLICI

C'è un momento in cui tuo figlio ti chiede: papà, ma perché proprio a me?

Lavoro nel settore dei finanziamenti e spesso nelle filiali bancarie mi è capitato di avere fra le mani i vari opuscoli che gli Istituti si affannano a stampare e divulgare per far capire alla gente comune il complicato mondo del credito.

Quasi sempre il titolo di questi è: "il mutuo in parole semplici", "il conto corrente in parole semplici" o "il tasso d'interesse in parole semplici".

Tutto si può spiegare in parole semplici. È possibile spiegare in parole semplici anche cose complicate come: la vita, la fede, l'universo... insomma, le "parole semplici" aiutano a capire molte cose che accadono intorno a noi e non importa se quasi sempre le spiegazioni sono superficiali e assolutamente non esaustive.

Se poi l'argomento è una patologia, è inutile perdersi nei meandri della terminologia scientifica o nei complicati processi chimici che accadono all'interno delle nostre membrane. Per questo motivo quando qualcuno mi chiede: *ma che c'hai?* (Scusate il dialetto romano, ma mi viene meglio). La mia risposta è: *so' rallentato; c'hai presente la moviola... ecco io vivo come quello dello schermo.*

La miotonia in parole semplici. Spiegare cos'è la miotonia a un bambino non è difficile, diventa complicato quando di fronte si ha un adolescente. Con un bambino tutto può

diventare gioco, anche quella che di fatto è una limitazione fisica; l'importante è dare un'alternativa e far fare a loro qualcosa di più divertente. E poi i bambini non chiedono spiegazioni troppo lunghe, perché si annoiano quasi subito e iniziano a cercare qualcos'altro che attiri la loro attenzione.

Un genitore preparato ad affrontare un bimbo affetto da miotonia può gestire qualsiasi situazione senza ansia. Il periodo dei "perché" è quello più difficile. **Io a mio figlio** (anche lui affetto da miotonia) **ho detto che eravamo dei mutanti della famiglia degli X-Men** (e guardando la catena del nostro DNA in effetti un po' è vero), ma che dovevamo ancora sviluppare i nostri superpoteri; per questo i muscoli facevano qualche capriccio. Non sono d'accordo con chi afferma che ai bambini va sempre detta la verità, credo invece che non ci sia bisogno di avere fretta a strapparli dal mondo delle favole e dei sogni.

Il complicato arriva quando i ragazzi si avviano verso l'adolescenza. C'è un momento in cui tuo figlio ti chiede: papà, ma perché proprio a me? Ecco... in questo caso l'opuscolo "la miotonia in parole semplici" diventa insufficiente e si dissolve come la carta da cucina che incontra l'acqua. In quel momento bisogna farsi da parte e lasciare che intervenga qualcuno che è più preparato ad

affrontare queste situazioni, perché si rischia di rompere qualcosa che, se non si hanno gli strumenti adatti, è difficile poi riparare.

La miotonia in parole semplici. La miotonia è una patologia invalidante che limita in modo più o meno consistente la vita di chi è colpito. I muscoli rimangono contratti e si irrigidiscono impedendo movimenti semplici quali: alzare una gamba, chiudere gli occhi, deglutire e alle volte anche parlare. Ma questo irrigidimento non è costante: ci sono giorni che si avverte in modo importante, altri che è solo dormiente. Il farmaco ci aiuta a fare in modo che la miotonia resti appunto sempre dormiente, ma è come la ricarica di un cellulare: ha una durata limitata.

Non si sa perché le gambe un giorno sono legnose e altri giorni sono libere. Chi ha dedicato la sua vita a studiarmi, ha raccolto una serie di dati statistici che dicono che **i miei nemici sono: il freddo, lo sbalzo di temperatura, lo stato emotivo, fare esercizi ginnici prolungati. Mentre i miei amici sono: l'acqua, la temperatura mite, ascoltare musica, passeggiare.**

Abbiamo compreso perfettamente cosa accade alle cellule di chi è affetto da questa malattia, ma il vero mistero è il perché i nostri muscoli ne vengano colpiti non in maniera continuativa e perché, a distanza anche di poche ore, la

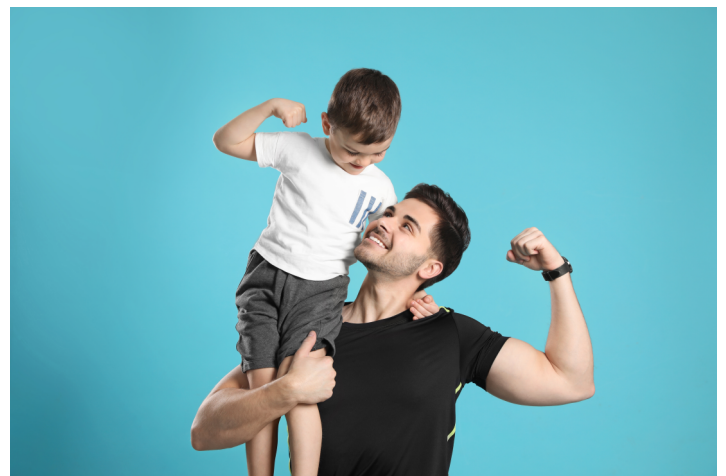
miotonia diventa più o meno invalidante.

Mi sono avvicinato al farmaco con molta diffidenza e ho vissuto i miei primi quarant'anni male, in ansia; sempre con l'incertezza di riuscire o no a fare una cosa.

Oggi sicuramente la mia vita è migliorata grazie ai farmaci e, quindi, grazie a coloro che li hanno studiati.

Ma è migliorata anche grazie alle persone che hanno dedicato il loro tempo e le loro energie per creare la comunità M.I.A. che ci fa sentire meno soli e meno emarginati. Per questo mi sento di dire ai genitori che scoprono di avere un figlio affetto da questa malattia di non aver paura, **perché la miotonia si può gestire... perché la miotonia non va temuta, ma capita.**

Emanuele Fantozzi, Socio MIA ETS



LA PENTOLACCIA

Questo racconto vuole essere un messaggio di speranza e determinazione per tutti i bimbi che, vuoi o non vuoi, devono condividere la loro quotidianità con una disabilità!

Ricordo benissimo quella domenica di febbraio quando tutti i bambini mascherati si accingevano a trascorrere l'ultimo giorno di Carnevale. **La pentolaccia è proprio quel giorno in cui i bimbi vengono mascherati per l'ultima volta** per i festeggiamenti di quella ricorrenza gioiosa che è il carnevale!

Io non ho mai vissuto benissimo questa ricorrenza per la difficoltà a muovermi e giostrarmi tra i miei amichetti carichi di adrenalina: proprio perché la mia **rigidità e goffaggine nei movimenti mi procurava non poco imbarazzo**; dovevo sempre rimanere in disparte per non rischiare di essere scaraventata a terra da qualche amichetto gioioso e vivace, come si è a quell'età!!!

Mi ritrovai all'oratorio della mia città in questo stanzone pieno zeppo di bimbi, al centro della stanza le tre pentolacce cariche di coriandoli e caramelle, da una parte i bastoni per romperle e godere delle leccornie e della cascata di coriandoli e stelle filanti!

La musica era forte e allegra e gli adulti invitavano i bambini e le bambine a colpire con tutta la loro energia e forza le pentole e, **ignari delle mie problematiche, mi invitarono a giocare**. Non so dove trovai il coraggio ma mi diressi al centro di quella stanza, superando egregiamente le varie difficoltà della mia patologia: intanto alzarmi dalla sedia e

poi colpire con tanta forza la pentola dopo essere stata bendata!!!

Però lo feci e non mi sentii nemmeno particolarmente frustrata, anzi forse è il ricordo più bello che ho della mia infanzia, perché non so come ma riuscii a vincere la vergogna della goffaggine dei miei movimenti, forse aiutata dalle temperature o dalla voglia immensa di essere per un giorno come tutti gli altri.

Oggi con l'aiuto dei farmaci tutti i bambini potranno vivere con spensieratezza queste giornate di festa!

Sabina Livesi, Socia M.I.A. ETS



LA MIOTONIA NEI MIEI RICORDI DI NON-PIÙ-BAMBINA

Gli occhi spalancati dello zio.

La mia miotonia nasce già grande. Non ha un passato di infanzia o adolescenza. Non perché non ci fosse. C'era, semplicemente non sapeva di esserci.

La malattia rara, e nel mio caso mi riferisco alla miotonia, per me è stata una scoperta della giovane età adulta. Non ho, quindi, ricordi consapevoli di me bambina o adolescente alle prese con la miotonia. **Se ripenso al passato**, alla mia infanzia o adolescenza, alla mia famiglia più o meno allargata, a posteriori **vedo tracce di miotonia nello sguardo e nelle movenze di alcuni miei famigliari**. Solo un'ipotesi, ovviamente. Ma la mia successiva esperienza di vita mi porterebbe a confermare che la miotonia c'era, eccome, nella mia famiglia!

Sentivo spesso dire: "**Guarda come sgrana gli occhi lo zio Mimmo**". Ricordo benissimo quanto lo zio spalancasse gli occhi ogni volta che alzava lo sguardo verso chi gli parlava. Teneva gli occhi fissi sul suo interlocutore per un tempo piuttosto lungo e questa fissità del suo sguardo inizialmente poteva anche intimidire chi non lo conosceva bene. Ma per noi della famiglia era solo la caratteristica di uno zio molto speciale. Una particolarità che, però, non riguardava solo lui in famiglia. Lo stesso accadeva a mia madre, sua sorella. L'unica differenza stava nel colore: bellissimi occhi azzurri quelli dello zio, bellissimi occhi verdi quelli della mamma. Ma non era solo questa peculiarità dello sguardo ad accomunare alcuni membri della mia famiglia.

Ricordo benissimo la frustrazione quando noi piccole della

famiglia cercavamo, per esempio, di fare la spaccata o di assumere la posizione del loto. Non so perché, ma c'è stato un periodo della mia infanzia e adolescenza in cui ci cimentavamo spesso in queste prove. Certo, al tempo nessuna di noi praticava la danza o lo yoga, ma al di là di questo, oggi sono sicura che anche la miotonia ci ha messo lo zampino! Non per niente, **era voce comune che in famiglia “eravamo tutti dei ciocchi di legno”**.

È con mia figlia che, invece, la miotonia fa presto la sua comparsa.

Ricordo un giorno mentre ero in cucina insieme a mia figlia di pochi mesi, io intenta a cucinare e lei sdraiata nella sua culletta: la guardo e le parlo con tutto l'amore e la dolcezza di cui ero capace in quel momento, **lei tira su la sua testolina e mi ricambia con un gran sorriso sgranando i suoi bellissimi occhi azzurri**. È un attimo. Ha la velocità di un'intuizione. Mi blocco e in un attimo tento la diagnosi: miotonia anche per lei? Non potrebbero essere semplicemente occhi vispi di una bimba vivace? Oppure occhi spalancati di una bimba pronta a stupirsi di fronte alle novità che la vita le stava offrendo? In realtà, in quegli occhi coglievo già tutte le caratteristiche dell'ormai noto sguardo che non apparteneva solo a me, ma anche allo zio Mimmo, alla nonna materna, a una delle mie sorelle e chissà a quali altri inconsapevoli membri della famiglia. Perché non a mia figlia?

Non nuttivo particolari timori al riguardo.

Nel mio ruolo di mamma alle prese con una malattia rara che

mia figlia poteva aver ereditato da me, sapevo di poter contare sul supporto sempre presente e sui consigli quanto mai preziosi del Dott. Lo Monaco.

Per alcuni anni, gli occhi sgranati sono rimasti l'unico sintomo della miotonia. Ormai era entrata anche lei a far parte a pieno titolo del gruppo di famigliari che, seduti a tavola, "sgranano gli occhi quando alzano lo sguardo dal piatto".

Ma non era certo solo questo che ci accomunava.

Un giorno d'estate, era ancora il tempo delle elementari, ci trovavamo in piscina. Mia figlia è sempre stata una bambina molto vivace e sempre in movimento.

Quindi, è facile immaginare quanti tuffi potesse fare e quante volte potesse entrare e uscire dall'acqua senza mai riprendere fiato.

A dir poco, un vero pesciolino! Dopo una delle sue tante performance, una mamma seduta vicino a me ai bordi della piscina, mi chiese: "Sua figlia ha proprio un fisico da nuotatrice, pratica il nuoto?". In realtà, mia figlia non ha mai praticato il nuoto come sport. Nuotava per il piacere di farlo o come momento di aggregazione con altri bambini.

In effetti, anche lei stava crescendo con spalle larghe e con una muscolatura ben sviluppata della schiena tanto da conferirle, come a tanti di noi in famiglia, le famose "spalle da nuotatore".

Nei primissimi anni di vita, non ho mai riscontrato altri segni in mia figlia che mi facessero pensare alla miotonia né lei ha mai lamentato specifiche difficoltà fisiche che io potessi ricollegare alla malattia.





Finché un giorno, ricordo molto bene quanto lei fosse impegnata a scrivere, venne da me dopo aver fatto i compiti e **mi disse: "Mamma mi fa male la mano!"**. E vedevo che la apriva e la chiudeva cercando di distendere bene le piccole dita della sua mano.

Nonostante non riuscisse a trovare le parole esatte per descrivere cosa stesse provando, non ebbi difficoltà a riconoscere lo sforzo che io stessa facevo quando, dopo aver stretto la mano di qualcuno, cercavo di distendere le dita della mia mano per contrastare la contrazione muscolare che in quel momento provavo.

Occhi sgranati e sguardo fisso, movenze rigide e, talvolta, impacciate: ricordo di tratti tipici di una famiglia o consapevolezza di vere e proprie manifestazioni della miotonia?

In realtà, non so più dove finisce l'uno e dove inizia l'altra. **Tornare indietro con la memoria** e recuperare tutti questi ricordi **hanno fatto sì che, nel tempo, la miotonia trovasse il suo posto anche nel passato.**

Pamela Caporossi, socia M.I.A. ETS

CENTRI PER LA DIAGNOSI E LA CURA DELLE MIOTONIE IN ETÀ PEDIATRICA

CAMPANIA

Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale Santobono-Pausilipon, Napoli

L'Ospedale Santobono fa parte dell'Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale (AORN) Santobono-Pausilipon di Napoli che opera esclusivamente per la tutela della salute dei bambini.

L'AORN fa parte dell'Associazione degli Ospedali Pediatrici Italiani e la sua missione include rispondere alle emergenze pediatriche, fornire cure specialistiche e avanzate, e promuovere lo sviluppo dei servizi in linea con l'evoluzione scientifica e tecnologica.

All'interno dell'Ospedale Santobono, l'Unità Complessa di Neurologia Pediatrica, diretta dal Dott. Antonio

Varone, si occupa dei piccoli pazienti affetti da malattie Neuromuscolari dalla diagnosi al trattamento.

Ad oggi, infatti, rappresenta l'unico centro pediatrico in regione Campania autorizzato alla somministrazione di terapie innovative (es. terapia genica) che richiedono il monitoraggio ospedaliero.

Le attività diagnostiche e assistenziali sono espletate sia in regime di ricovero ordinario che di day-hospital a seconda delle esigenze del paziente.

È presente un ambulatorio dedicato alle malattie neuromuscolari, dove vengono regolarmente seguiti pazienti affetti da Miotonia non distrofica e distrofie miotoniche (Referente per l'ambulatorio è la dott.ssa Giorgia Bruno).



L'UOC di Neurologia si avvale della diagnostica Neurofisiologica del dott. Bernardo De Martino e del dott. Alfonso Rubino.

Qui vengono espletate prestazioni di secondo livello che includono elettroencefalografia, elettromiografia e potenziali evocati per i pazienti in età pediatrica.

All'interno dell'AORN sono, inoltre, presenti figure di supporto al neurologo nella gestione multidisciplinare del paziente con miotonia e/o altra patologia neuromuscolare, tra cui fisiatristi, genetisti, cardiologi, pneumologi, ortopedici e figure paramediche (logopedisti, neuropsicomotricisti, fisioterapisti e psicologi).

Da diversi anni, ormai, in regione Campania si pone particolare attenzione al tema delle malattie rare. Per tale motivo il nostro Centro collabora in maniera ravvicinata con l'Ospedale Monaldi sede del Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare, le Aziende Ospedaliere Universitarie Campane (AOU Vanvitelli e AOI Federico II) e l'AORN Cardarelli di Napoli per stabilire i migliori percorsi terapeutico-assistenziali (PDTA) per i pazienti affetti da malattie neuromuscolari.

Nell'ambito di tali attività è in fase di definizione un percorso dedicato all'età di transizione condiviso tra lo specialista pediatrico e dell'adulto.

Sul piano scientifico il nostro Centro aderisce all'Associazione Italiana di Miologia e alla Società Italiana di Neurologia Pediatrica e contribuisce alla ricerca nel settore delle malattie neuromuscolari pediatriche.

Infine, l'Azienda tramite la Fondazione Santobono-Pausilipon e altre iniziative, lavora per aumentare il sostegno finanziario alle sue attività e promuovere lo sviluppo professionale, tecnologico e della ricerca.

Contatti:

a.varone@santobonopausilipon.it

g.bruno@santobonopausilipon.it

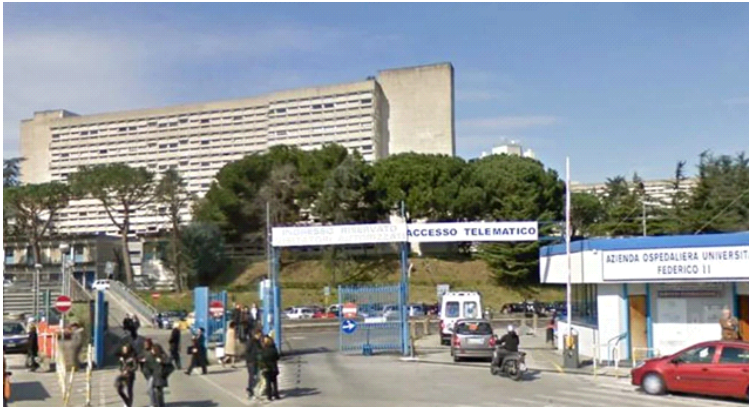


2009-2024

La Ricerca ci mette in piedi!

CAMPANIA

UOC Neurologia e UOS Neurofisiopatologia Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II di Napoli



Da quasi mezzo secolo, la Neurofisiopatologia e la Neurologia dell'Università Federico II di Napoli rappresentano un solido punto di riferimento regionale e nazionale per la diagnosi, la presa in carico, la cura e la ricerca per le patologie neuromuscolari.

Una tradizione duratura, in costante evoluzione, che ha raggiunto l'apice nel 2022 con l'ingresso ufficiale nella rete europea per le Malattie Neuromuscolari (EURO-NMD). La Regione Campania da molti anni ha posto una particolare attenzione al tema delle malattie rare, con la creazione da più di 10 anni di un registro telematico di certificazioni dei malati rari. Dalla sua creazione i medici della UOS di Neurofisiologia hanno certificato circa 2000 pazienti con diagnosi di malattie neuromuscolari rare tra cui almeno 150 pazienti con disturbi miotonici (miotonie distrofiche e non distrofiche). Nell'ultimo anno la riorganizzazione della rete delle malattie rare in regione Campania si è strutturata in una rete di Hub e Spoke. Nell'ambito di questa l'AOU Federico II, data l'alta specialità dei servizi offerti e la multidisciplinarietà, è stata identificata come centro HUB.

Nello specifico presso la UOC di Neurologia e la UOS di Neurofisiopatologia vengono offerti servizi di Ricovero Ordinario, Day Hospital, Day Surgery per l'esecuzione di biopsie muscolari e biopsie di cute che vengono poi processate internamente presso il Laboratorio di malattie neuromuscolari, Day Hospital terapeutici per la somministrazione delle Disease Modifying Therapy disponibili per il trattamento delle patologie neuromuscolari.

Le figure mediche principali sono rappresentate dal prof Fiore Manganeli, direttore dell'UOC di Neurologia, Prof.ssa Maria Nolano direttrice della scuola di specializzazione e responsabile del Laboratorio di biopsie di cute, Prof.ssa Rosa Iodice responsabile dell'UOS di Neurofisiopatologia, Dr.ssa Lucia Ruggiero responsabile del Laboratorio e dell'ambulatorio di Malattie Muscolari, Dr. Raffaele Dubbioso responsabile dell'ambulatorio di Sclerosi Laterale Amiotrofica e Dr. Stefano Tozza responsabile dell'ambulatorio delle neuropatie geneticamente determinate.

In aggiunta, ogni giorno sono disponibili ambulatori specializzati per le diverse malattie neuromuscolari e per gli studi neurofisiopatologici. Infine, all'interno dell'AOU Federico II è offerto un servizio avanzato di genetica presso il CEINGE.

Contatti:

Dr.ssa Lucia Ruggiero

lucia.ruggiero@unina.it

aou.neurofisiologiaclinica@gmail.com

LAZIO

IRCCS Istituto Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

L'ospedale Pediatrico Bambino Gesù si presenta come il più grande Policlinico e Centro di ricerca pediatrico in Europa. Collegato ai maggiori centri internazionali del settore, è punto di riferimento per la salute di bambini e ragazzi provenienti da tutta Italia e dall'estero. L'Unità Operativa di Malattie Muscolari e Neurodegenerative, diretta dalla dott.ssa Adele D'Amico, è centro di riferimento Regionale per le malattie neuromuscolari.

Il Centro Clinico si occupa di diagnosi elettrofisiologica, genetica e di presa in carico di pazienti pediatrici affetti dalle diverse forme di sindromi Miotoniche.

Contatti:

visita neuromuscolare

prenotabile tramite centralino: 06 68181

e-mail: neurologia@opbg.net



TOSCANA

IRCCS Fondazione Stella Maris, Pisa

La Fondazione Stella Maris è un ospedale IRCCS di rilievo nazionale e di alta specializzazione per la neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza, ed è sede della cattedra di Neuropsichiatria Infantile dell'Università di Pisa.

È un istituto di ricerca clinica e gli ambiti di cura sono conferiti dal Ministero della Salute, d'intesa con la Regione Toscana, e includono tutta la patologia neuropsichiatrica dalla nascita ai 18 anni, sia nella fase di diagnosi e di inquadramento, sia in quella di cura e riabilitazione.

L'Unità Operativa Complessa di Medicina Molecolare, Neurogenetica e Malattie Neuromuscolari è suddivisa in sezioni di lavoro che partecipano con diverse specificità al percorso diagnostico e di ricerca nell'ambito delle patologie neuromuscolari e neurodegenerative rare del sistema nervoso.

Il Centro Clinico si occupa di diagnosi clinica neurogenetica, consulenza della coppia, analisi istologica, biochimica e genetica e presa in carico riabilitativo di pazienti pediatrici affetti dalle diverse forme di sindromi Miotoniche.



Contatti:

visita neuromuscolare
e consulenze/test
genetici prenotabili via e-mail:
genetica@fsm.unipi.it;
guja.astrea@fsm.unipi.it;
filippo.santorelli@fsm.unipi.it

LIGURIA

IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova

L'Istituto Giannina Gaslini è uno dei più grandi e importanti ospedali pediatrici in Italia e in Europa. L'Istituto opera in tre settori principali: ricerca, assistenza e formazione. Infatti, è sede della Scuola di Specializzazione in Pediatria e in Neuropsichiatria Infantile.

L'Istituto è stato riconosciuto come centro ERN (European Reference Network) per le Patologie Neuromuscolari che sono oggetto di cura e ricerca nelle unità di Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari e Neuropsichiatria Infantile. Si stima che ogni anno vengano assistiti in regime di DH e ricovero o visitati in ambulatorio circa 600 pazienti affetti da malattie neuromuscolari complesse tra cui SMA, Distrofie Muscolari, Miopatie congenite, Neuropatie, Miastenie Infantili e Sindromi Miotoniche.



In particolare, nell'ambito delle forme di miotonie congenite sono seguite circa 10 famiglie, prevalentemente con mutazioni del canale del cloro (CLCN1) e una famiglia con difetto del gene del potassio (KCNA1) associato a quadro clinico complesso descritto in un recente lavoro scientifico. Il centro infatti collabora con l'Università di Bari nell'ambito di un progetto Telethon per caratterizzare con studi molecolari e di trasporto ionico, i difetti in geni più rari come KCNA1 e SCN4A

Infine presso il laboratorio di Genetica Medica sono disponibili test genetici per tutte le più comuni patologie muscolari incluse le canalopatie e le miotonie, e sono altresì attivi studi di Next Generation Sequencing (NGS) per i casi senza diagnosi genetica.

Contatti:

patologiamuscolare@gaslini.org

chiarafiorillo@gaslini.org

claudiobruno@gaslini.org

Riportiamo le informazioni di contatto dei centri presentati nel numero precedente:

LAZIO

Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Roma

Contatti:

- Dott.ssa Anna Modoni anna.modoni@policlinicogemelli.it
- Dott. Guido Primiano guidoalexandro.primiano@policlinicogemelli.it
- Segreteria Malattie Neurologiche Rare ambulatorio.malattieneurologicherare@policlinicogemelli.it

LOMBARDIA

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

Contatti:

- Dr. Lorenzo Maggi lorenzo.maggi@istituto-besta.it

TOSCANA

Neurologia Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana,

Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa

Contatti:

- Dr.ssa Giulia Ricci giulia.ricci@unipi.it
- Prof. Gabriele Siciliano gabriele.siciliano@unipi.it

Insieme, si può !

I genitori vanno sempre ascoltati...

"Nel lungo e doloroso percorso che ha portato alla diagnosi di miotonia, non sempre abbiamo trovato quella giusta attenzione al dolore e alle numerose difficoltà dei miei figli.

Sono consapevole che non è facile e intuitivo, per i medici, inquadrare in modo dettagliato il problema così complesso, però quando lo specialista non riesce a capire e a venirne a capo, che abbia quel senso di umiltà nell'ammettere che per le sue conoscenze ed esperienze non riesce ad andare oltre, più che rifugiarsi in un problema psicologico del paziente o addirittura della famiglia.

Il sentirsi capiti per un paziente è cruciale e fondamentale per affrontare il quotidiano."

Michele M.

Periodico semestrale della M.I.A.
Miotonici In Associazione ETS

Anno 2 - Numero 2 - Aprile 2024

Direttore Responsabile

Graziella De Martino

Direttore Scientifico

Mauro Lo Monaco

Consulenza Scientifica

Guido Primiano

Redazione

Giovanni Peluso

Massimiliano Vittozzi

Progetto grafico e stampa

PCS S.r.l.

Corso San Giovanni, 867/869 - Napoli

Publicazione registrata
presso il Tribunale di Napoli
n°9 del 27 Aprile 2023

Hanno collaborato a questo numero

Pamela Caporossi

Emanuele Fantozzi

Cristina Lantoni

Silvana Letizia

Sabina Livesi

Luigi Potenza

Antonio Restaino

La M.I.A. ETS
ringrazia
tutti coloro che
credono in questa
straordinaria avventura.

Parola **M.I.A.**



Dedica il tuo 5 per mille alla M.i.A. ETS

Così, tanti bambini e molti adulti comprenderanno
il mistero del loro corpo rigido e impacciato.
Semplicemente miotonico

Al nostro Futuro!

C ondivisione

I nformazione

N arrativa

Q ualità della vita

U n progetto sempre nuovo

E ... relazioni

... ANZI MILLE MOTIVI

C.F. 95122870637

IBAN IT65U 05142 40090 CC1271071845

Cell. 338 5042253

www.miotoniciinassociazione.it



MiA onlus - miotonici in associazione



miaonlus

*Vedrai che, piano piano, non ti accorgerai
nemmeno di essere miotonico!!!
La miotonia è una malattia facile!
Kopisinana! Parola di Davide*



www.miotoniciinassociazione.it
info: 338 5042253