

ARCH MEDE

TRIMESTRALE D'INFORMAZIONE E DI ATTUALITA' DELL'A.I.S.A.
ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA LOTTA ALLE SINDROMI ATASSICHE ODV
N. 1/2025 Sped. Abb. Post. D.L. 353/2003 (conv. in L. 27/02/2004 n. 46) art. 1, comma 2, DCB - Bologna
Autorizzazione Tribunale di Milano n. 441 del 20 novembre 1982



“ANCHE A PASQUA REGALA LA SPERANZA”
**Fai gli auguri di una Felice Pasqua con un dono speciale
a chi sostiene la ricerca sull'Atassia**

Auguri di una Pasqua serena e piena di gioia da AISA e Redazione



Quest'anno, mentre celebriamo la rinascita e la speranza, ti invitiamo a unirti a noi in un gesto di solidarietà e amore.

Immagina un bulbo che fiorisce, trasformandosi in una bellissima pianta.

Allo stesso modo, il tuo supporto può aiutare a far sbocciare nuove speranze per chi lotta contro l'Atassia.



**REGALA UNA COLOMBA SOLIDALE
E FAI FIORIRE LA SPERANZA!**



Per informazioni visita il nostro sito www.atassia.it oppure chiedi alla tua sezione.

Grazie di cuore per il prezioso supporto.

Finchè c'è speranza c'è vita

Maria Litani (Presidente AISA Nazionale ODV)

Attraverso il sito oppure via mail, oppure nei social riceviamo richieste da familiari, ammalati o amici di persone con atassia. Cerco di rispondere con tutto l'amore possibile, condividendo, perché so cosa significhi trovarsi ad affrontare difficoltà rare.

“Hanno diagnosticato l'atassia a mio figlio, e adesso? Dove vado?”

“A mio marito è stata diagnosticata una forma di atrofia spino cerebellare, genetica. Come possiamo fare con i nostri figli?”

Oppure “Dove posso trovare un centro per la riabilitazione?”

Ra tutte c'è stata una mail che mi ha creato un tuffo al cuore ed un nodo in gola.

Oggetto: Posso guarire?

Corpo della mail: Voglio guarire.

Due sole parole che racchiudevano il desiderio, la richiesta, la difficoltà del quotidiano.

E noi siamo qui per questo, per dare quelle risposte, per far sì che le persone non siano sopraffatte dal dolore grande, dall'accettare una condizione, che dopo poco deve essere riaccettata.

La malattia evolve e bisogna riadattarsi giorno dopo giorno, affrontando sfide sempre nuove.

E allora parlo di speranza, di resilienza, di valore atteso, di fiducia nel futuro.

La speranza è quella forza invisibile ma potente che può spingerci a superare le difficoltà, a lottare quando le circostanze sembrano insormontabili e a mantenere il nostro spirito vivo.

La speranza ci offre un'ancora di salvezza, una motivazione che ci spinge a non arrenderci e ci permette di vedere un futuro possibile, nonostante il presente difficile.

Le cose possono cambiare.

Non è un sentimento passeggero o una semplice illusione, ma una risorsa fondamentale che ci alimenta.

È la motivazione per il cambiamento e attiva l'impegno. Una cosa che ti spinge

oltre, che non ti fa stare seduto in attesa, ma ti sprona, per te e per altri, a rimboccarti le maniche, a bussare a tutte le porte, a camminare e tendere verso l'obiettivo ultimo, la cura! Non è solo una questione di aspettativa, ma un impegno quotidiano a costruire strade e ponti per raggiungere il desiderio più profondo.

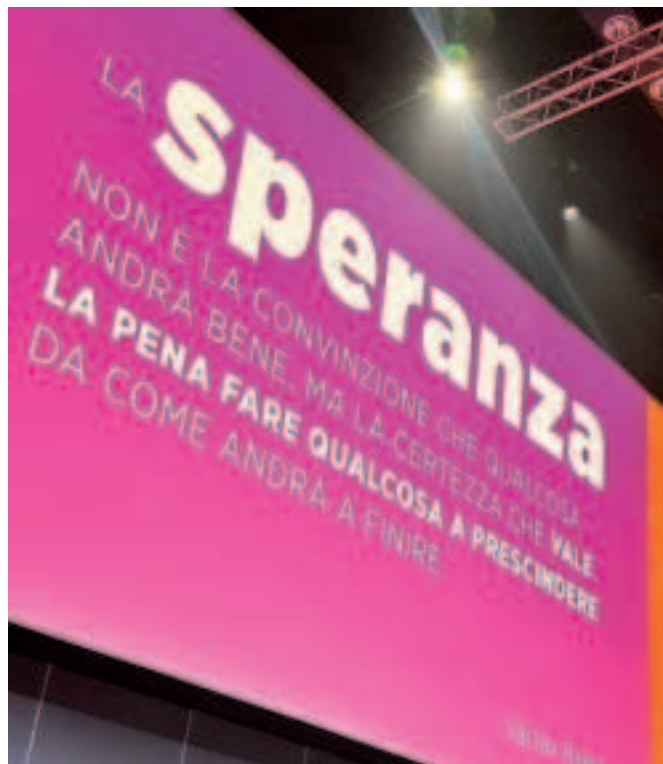
AISA è convolta nell'accogliere queste istanze e prova a cercare le risposte, le soluzioni, si attiva per pianificare azioni atte a raggiungere quegli obiettivi.

Ci proviamo sempre e in verità tante volte abbiamo fatto centro!

Ci sono ancora sfide da affrontare, ma giorno dopo giorno, non smetteremo di farcene carico.

Con l'aiuto di tutti.

E il grido di dolore continua a salire, e noi proviamo a rispondere, costruendo spazi e azioni in cui si renda concreta, visibile ed efficace la risposta.



Bilancio delle Attività di AISA: Un Trimestre di Impegno e Successi

Nel corso degli ultimi tre mesi, l'Associazione AISA ha continuato a perseguire

con passione i propri obiettivi, portando avanti numerosi progetti di grande impatto per la nostra comunità.

Con l'impegno costante siamo riusciti a realizzare attività che hanno contribuito a sensibilizzare, supportare e migliorare l'informazione.

Ecco un riepilogo delle principali iniziative che abbiamo sviluppato e dei risultati raggiunti.

1. Progetti di sensibilizzazione e informazione

Uno degli aspetti fondamentali del nostro lavoro è la sensibilizzazione sui temi relativi alla ricerca sulle atassie.

Abbiamo avviato progetti per far conoscere maggiormente la malattia e quanto facciamo.

Riporto come esempio il progetto "Io ballo con Friedreich" 2024 ideato da Biogen con il patrocinio e collaborazione di AISA, che ha raggiunto tante persone attraverso il Docufilm trasmesso su La7d, le interviste, le tavole rotonde con i giornalisti, gli articoli, i social AISA e Biogen, i siti. Si è calcolato che sei milioni di persone sono state raggiunte e hanno sentito parlare di Atassia.

Adesso stiamo partendo con il progetto "Io ballo con Friedreich" 2025

Siamo focalizzati ora sull'atassia di Friedreich non per escludere le altre forme di atassia, ma perché uno degli argomenti attuali è ora Skyclaris, il primo farmaco per il trattamento. (Si parla di questo in un articolo nelle pagine successive).

Il Docufilm e gli eventi connessi, hanno suscitato grande interesse, esperti e membri della comunità hanno avuto l'opportunità di confrontarsi e dare le informazioni attese.

La risposta è stata sopra le aspettative, segno che c'è un forte desiderio di approfondire questi argomenti e contribuire attivamente al cambiamento.

2. Supporto e inclusione per i più vulnerabili

Nel corso di questi mesi, AISA ha intensificato il proprio impegno a favore delle persone più vulnerabili, attraverso attività di supporto diretto.

Abbiamo lanciato il nuovo BANDO "Contributo per spese sostenute per la riabilitazione" Iniziativa gradita, che ha permesso di fornire aiuto concreto alle persone affette da Atassia che non ricevono dalle ASL di riferimento i trattamenti fisioterapici necessari.

Purtroppo stiamo sopperendo a servizi che spetterebbero al Servizio Sanitario Nazionale, attraverso le Regioni.

Mi piacerebbe proprio che AISA non dovesse intervenire in questi aiuti!

I contributi che eroghiamo anno dopo anno sono aumentati nel tempo, siamo partiti con importi totali di € 30000 per arrivare, lo scorso anno ad € 80000.

È faticoso raccogliere questi importi e chiediamo il contributo di tutti. Lanciamo periodicamente adesioni a piattaforme di Fundraising, ad esempio

Il Mio Dono di Unicredit, o anche DONO di Squadra.

Chiedo da queste pagine di aderire sempre e attivarsi con la scelta del nostro progetto anche solo con un klik.

Stiamo programmando nello stesso tempo, un'azione con le istituzioni al riguardo, contattando chi già ha dimostrato interesse partecipando ad un incontro istituzionale nel mese di Novembre 2024. Continua la nostra attenzione alla distribuzione del farmaco Skyclaris nelle regioni.

3. Un futuro ancora più luminoso

In sintesi, questi ultimi tre mesi sono stati un periodo di crescita per AISA. Abbiamo messo in campo progetti concreti, abbiamo raggiunto tanti obiettivi e siamo riusciti a far sentire la nostra voce nella comunità.

Ma questo è solo l'inizio: il nostro impegno non si ferma qui.

Nei prossimi mesi, siamo pronti a lanciare nuove iniziative, ad affrontare nuove sfide e a continuare a lavorare per il bene di chi fa a noi riferimento.

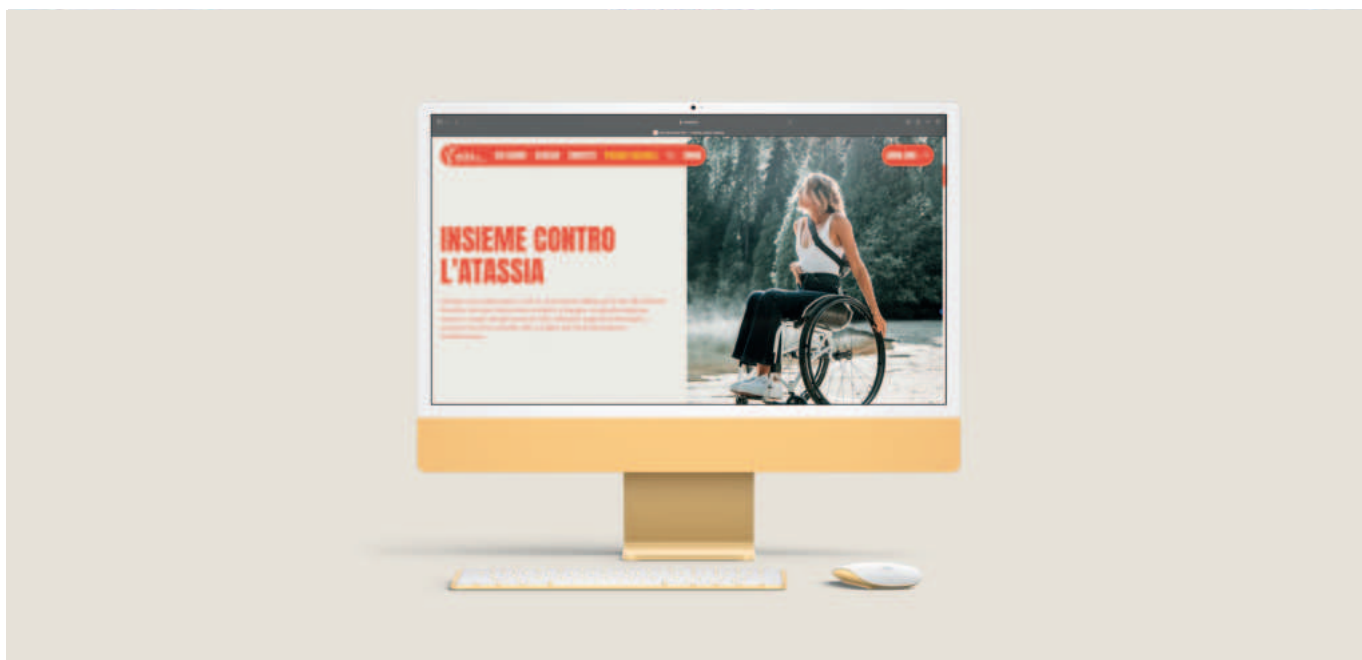
A nome di tutto il team di AISA, voglio ringraziare da queste pagine tutti coloro che ci supportano, in particolare i volontari e ogni singolo membro della nostra comunità.

Senza di voi, nulla di tutto questo sarebbe possibile.

LA NUOVA VOCE DI AISA: UN CAMBIAMENTO CHE FA LA DIFFERENZA

Studio 9 7/6

Nel 2023 AISA lancia il suo nuovo sito con un'esperienza utente del tutto rinnovata. Il nuovo sito di AISA è nato con un obiettivo preciso: essere uno spazio accogliente, informativo e facilmente navigabile. Grazie a un'esperienza utente migliorata, ora è possibile trovare informazioni sull'Atassia, leggere storie di pazienti, approfondire gli studi scientifici e, soprattutto, donare con pochi semplici clic.



La sezione dedicata alle donazioni è stata completamente rivista: oggi si può scegliere di donare per la ricerca, per la fisioterapia o lasciare una donazione in memoria di una persona cara. Questo ha permesso di aumentare il numero di contributi ricevuti, dando più risorse per il supporto ai pazienti e ai loro familiari.

Un altro grande cambiamento riguarda la comunicazione sui social e sul blog di AISA. Pubblicare articoli settimanalmente e curare costantemente la presenza su Instagram e Facebook ha permesso di raggiungere più persone, facendo conoscere l'associazione e il suo lavoro.

Le storie dei pazienti sono al centro di questa strategia: raccontare le esperienze di chi vive con l'atassia significa dare voce a una comunità spesso invisibile. Le campagne di sensibilizzazione hanno coinvolto tantissime persone, creando un legame più forte tra l'associazione e chi la segue.

AISA si è posta l'obiettivo di essere il punto di riferimento per quanto riguarda l'Atassia e per questo motivo il blog si sta arricchendo di importanti informazioni relative alla ricerca scientifica così che pazienti e famiglie possano facilmente accedere alle novità in campo di ricerca e nuovi trattamenti. I risultati di questo lavoro si vedono nei dati: l'interesse per le informazioni sui farmaci è cresciuto enormemente, con un aumento delle ricerche su "Skyclarys prezzo" (+215%) e "Omaveloxolone" (+60%). Anche il sito AISA ha guadagnato più visibilità, e le pagine che parlano di trattamenti e studi clinici hanno registrato un'impennata di visite.

Questa evoluzione è solo l'inizio. AISA continuerà a crescere, a migliorare la sua comunicazione e a rafforzare il legame con la sua comunità.

L'informazione e la consapevolezza sono strumenti potenti, capaci di abbattere barriere e costruire un futuro migliore per chi vive con l'atassia.

E tutto questo è possibile grazie a chi, ogni giorno, sceglie di supportare l'associazione. Insieme, possiamo fare la differenza.

Continuate a seguire la nostra attività online, sul nostro sito www.atassia.it e soprattutto sui nostri canali Instagram e Facebook.

*Si riaccendono le luci
sull'Atassia di Friedreich:
In arrivo la seconda edizione del progetto
“RASSEGNA TI TU! IO
BALLO CON FRIEDREICH”!*

Dopo il successo del docufilm andato in onda su La7d e la campagna radiofonica su Radio Capital, le storie di chi vive con l'Atassia di Friedreich torneranno presto protagoniste, nella seconda edizione di “Rassegnati tu! Io ballo con Friedreich”, il progetto di informazione e sensibilizzazione realizzato da Biogen con il patrocinio di AISA ODV.



Il programma della seconda edizione sarà ricco di novità e vedrà i protagonisti alle prese con una performance artistica, che darà voce alla forza e alla determinazione di chi, oltre la malattia, non smette mai di "ballare sulla vita". Con musica e giochi di luci, uno straordinario collettivo di artisti internazionali contribuirà a mettere in primo piano la voglia dei ragazzi e delle ragazze con Atassia di Friedreich di non arrendersi e guardare al futuro.

Video della performance, interviste, materiali di approfondimento, backstage e tanto altro racconteranno al pubblico i sintomi della malattia e i bisogni di chi la affronta ogni giorno, in una campagna multicanale tra social e media tradizionali.

La seconda edizione di "Rassegnati tu! Io ballo con Friedreich" ci accompagnerà nei prossimi mesi fino alla Giornata Mondiale delle Atassie, il 25 settembre. Seguiranno nuovi dettagli sul progetto nelle prossime settimane.



AISA
ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA
LOTTA ALLE SINDROMI ATASSICHE

Leggete e diffondete

ARCHIMEDE

**la rivista trimestrale di A.I.S.A.
in favore dei pazienti atassici
e delle loro famiglie**

Atassia di Friedreich: l'omaveloxolone è finalmente disponibile anche in Italia

Enrico Orzes

Il farmaco è stato inserito nell'elenco dei medicinali distribuiti secondo la legge n. 648/1996: in questa prima fase sarà perciò fondamentale l'organizzazione nelle varie regioni.

Una molecola approvata contro una malattia ereditaria progressiva equivale a una vittoria così lungamente attesa da sembrare inverosimile. E, invece, lo scorso luglio l'**Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA)** ha inserito l'omaveloxolone nell'elenco dei farmaci distribuiti ai sensi della legge n. 648/1996 per il trattamento di pazienti a partire da 16 anni affetti da atassia di Friedreich. La comunità dei pazienti e dei loro familiari ha accolto con estrema gioia questa notizia ma non sono mancate le perplessità riguardo alle modalità di distribuzione del nuovo medicinale.

“Dopo che l'AIFA ha concesso il via libera al farmaco aggiungendolo agli elenchi di quelli erogabili tramite il regime della 648 alcune Regioni si sono presto attivate ma altre, purtroppo, sono rimaste indietro”, afferma **Maria Litani, Presidente dell'Associazione Italiana Sindromi Atassiche (AISA)**, che fa parte dell'Alleanza Malattie Rare. “In accordo alla normativa in vigore, AIFA rimborsa le Regioni che accedono al farmaco, ma questo deve esser primariamente acquistato dai centri di riferimento, che lo distribuiscono ai pazienti tramite le farmacie ospedaliere”. **Certe Regioni, come la Puglia,**

hanno formalmente individuato i centri prescrittori sul territorio attraverso cui dispensare il farmaco, **altre, tra cui Veneto ed Emilia-Romagna, stanno preparando la lista dei centri da autorizzare.** In altre ancora, dove non è presente un polo di riferimento per le malattie rare, si sta valutando di appoggiarsi a realtà collocate in regioni limitrofe.

Tale aspetto sta contribuendo a creare non poche difficoltà ai malati, giacché il costo del farmaco è particolarmente elevato – circa 25mila euro al mese a paziente – e le Regioni stanno perciò indicando ai centri di trattare primariamente i pazienti di residenza. I servizi farmaceutici delle varie ASL si occupano della dispensazione dell'omaveloxolone dopo aver verificato il Piano terapeutico e i criteri di appropriatezza e, ogni mese, i malati ricevono un flacone con 90 compresse con cui coprono le necessità di circa un mese di trattamento. **“Le Regioni si stanno lentamente adeguando e alcune sono state più virtuose di altre”,** prosegue Litani. **“Naturalmente, doversi muovere in maniera indipendente ha prodotto ritardi che hanno indotto una certa preoccupazione nei pazienti”.**

Infatti, l'atassia di Friedreich è una patologia caratterizzata da degenerazione spinocerebellare che, seppur presen-



te alla nascita, tende a manifestarsi nel corso dell'adolescenza. **Ha inizio con problemi di deambulazione** indotti da una progressiva debolezza agli arti inferiori: **chi ne è affetto assume un'andatura barcollante e malferma, e fatica a stare in equilibrio.** Poi possono subentrare tremori, perdita di sensibilità e difficoltà di alimentazione (anche la muscolatura faringea viene coinvolta). Tra le patologie associate più pericolose ci sono le cardiomiopatie, che possono essere causa di decesso solitamente intorno alla terza o quarta decade di vita. L'atassia di Friedreich è una malattia neurodegenerativa dal carattere ingravescente di cui, solo in Italia, soffrono poco meno di 700, persone ma è la più comune forma di atassia ereditaria.

Fino a non molto tempo fa non esistevano terapie in grado di arrestarne la progressione ma l'arrivo dell'omaveloxolone ha cambiato le cose. “In quanto associazione siamo logicamente preoccupati per le disparità che si stanno creando tra le varie regioni d'Italia nell'ero-

gazione del farmaco”, dichiara Litani. **“Ci sono stati ritardi nel recepimento della direttiva di AIFA, che sono motivati in parte dalle tempistiche di approvazione [la notizia dell’inserimento dell’omaveloxolone tra i farmaci distribuiti secondo la legge n. 648/1996 è del 5 luglio, pubblicata in G.U. il 10 luglio, N.d.R.] ma anche dalla disponibilità finanziaria delle singole Regioni.** Purtroppo, il Servizio Sanitario Nazionale appare oggi piuttosto frammentato, con le singole realtà regionali che devono provvedere ognuna per conto proprio, e tutto ciò va a discapito dei malati. **In alcu-**

ne zone d’Italia certi pazienti hanno già a disposizione il farmaco ma in altre non si sa nemmeno quali siano i centri di riferimento. Questo provoca forti disparità di accesso al medicinale”.

Alcuni mesi fa l’omaveloxolone aveva ricevuto l’**approvazione dalla Commissione Europea** e attualmente, in Italia, è prescrivibile a tutti i pazienti adulti e agli adolescenti di età pari o superiore a 16 anni affetti da atassia di Friedreich. Tuttavia, come è stato spiegato anche nel corso del **Congresso organizzato da AISA in occasione della Giornata Mondiale dedicata alla patologia**, è in corso

negli Stati Uniti un trial clinico su pazienti pediatrici. I neurologi intervenuti al congresso si sono soffermati sulle **principali terapie in via di studio contro la malattia**: oltre al **vatiquinone**, sono in corso sperimentazioni sul **dimetil fumarato**, che sembra poter incrementare i livelli di trascrizione della fra-tassina, la proteina che risulta essere carente nei pazienti con atassia di Friedreich. Un ultimo significativo capitolo di ricerca è quello dedicato all’**editing del genoma**, approccio che in futuro potrebbe portare a un trattamento mirato alla causa genetica della malattia.

AGGIORNAMENTO SKYCLARIS

L’argomento è sempre attivo, è quello che i pazienti e le famiglie chiedono con insistenza. Alcune regioni più virtuose, dopo l’approvazione, si sono attivate con i referenti dei centri prescrittori designati, hanno convocato le persone per le visite propedeutiche all’avvio del piano terapeutico.

Altre regioni hanno tardato a designare i centri e contattare i pazienti, e comprare il farmaco da distribuire.

Fatto il piano terapeutico, eccetto la Lombardia, nelle varie regioni, sono le ASL di riferimento dove risiedono le persone, a fornire il farmaco. Questo è stato un motivo di ulteriore ritardo per la distribuzione.

Comunque il farmaco è stato ordinato a Biogen ed è arrivato in quasi tutte le regioni.

Diversi pazienti sono stati esclusi dal farmaco, perché hanno superato il punteggio 80, previsto.

Ci stiamo attivando perché, in vista dell’approvazione generale, cioè senza il passaggio attraverso la legge 648, possa essere superato questo limite di punteggio nella scala mFars. Le famiglie stanno chiedendo questo con insistenza.

AISA scrive ad AIFA

Abbiamo sollecitato AIFA e chiesto un incontro per portare la nostra voce là, dove si decidono i prossimi passi per l’approvazione del farmaco Skyclaris a livello nazionale.

Di seguito riporto stralci della lettera e la risposta dei medici della nostra Commissione.

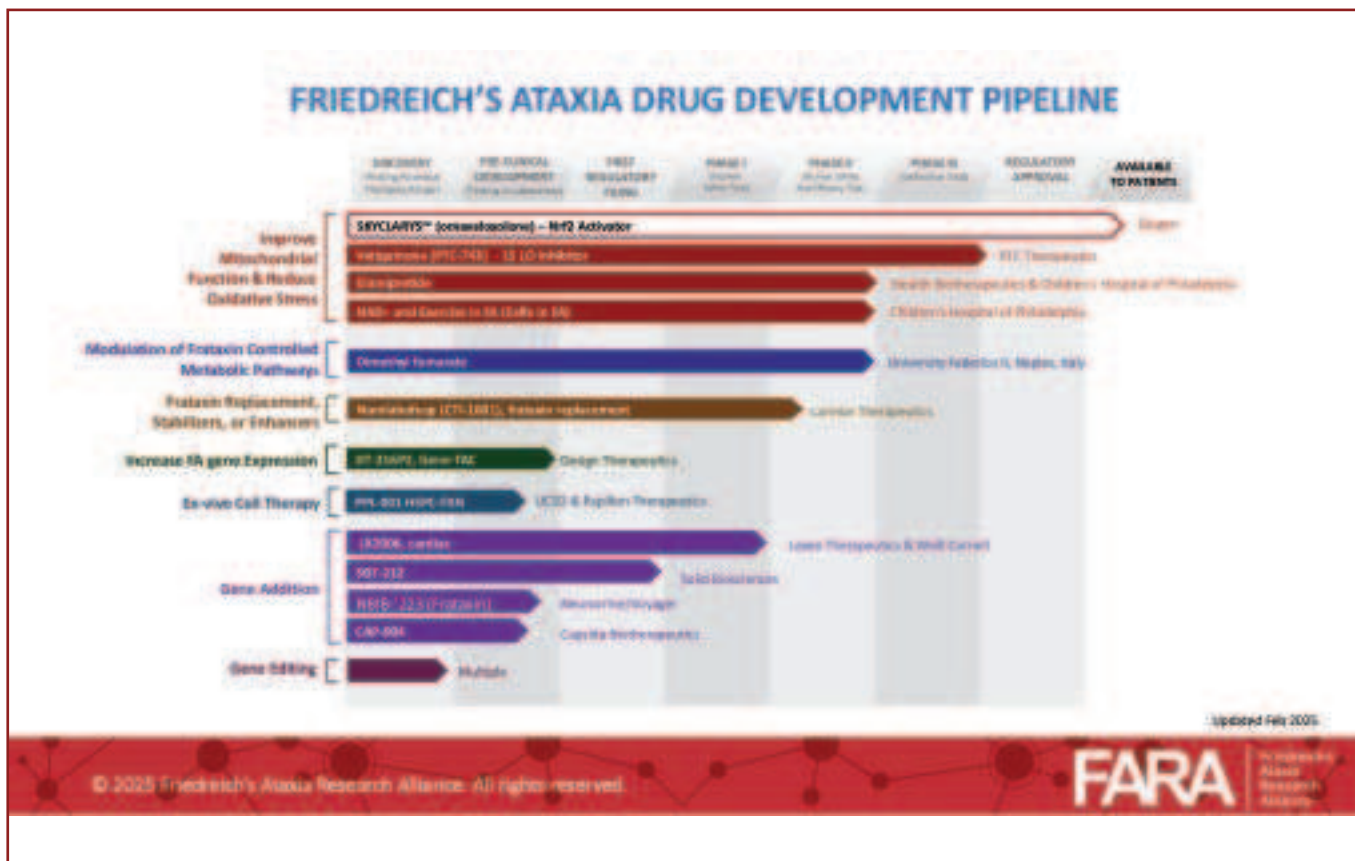


Gentile Dottor Russo e commissione farmaco.

Scrivo come Associazione Italiana Sindromi Atassiche, a nome del nostro Consiglio Direttivo in relazione al farmaco Skyclaris con principio attivo Omaveloxolone.

.....
Quello che ci preoccupa è che alcuni ragazzi valutati, sono stati esclusi dall'erogazione, con grande disperazione da parte loro e delle famiglie che ci hanno sollecitato.

Ho stilato un'analisi dei dati. Non sono molti quelli esclusi e



il motivo dell'esclusione che suscita più lamentele, è quello relativo al punteggio massimo di 80 della scala mFARS che è attualmente richiesto.

La normativa lo prevede e quindi dal punto di vista legale è corretto.

In vista però di un'approvazione generale da parte di AIFA, le famiglie che rappresentiamo, chiedono di superare questa clausola.

Chiediamo di dare maggiore possibilità di accesso al farmaco,

Chiediamo un confronto per portare la nostra voce. **come previsto dalle nuove norme** chiediamo se possibile, di ascoltare un parere dei medici della nostra Commissione, almeno uno in rappresentanza di tutti noi.

I medici della Commissione si sono riuniti in data 17 Gennaio scorso ed hanno espresso

il parere relativo alla richiesta ad AIFA di modificare i criteri di dispensazione del farmaco.

Comprendono pienamente lo stato d'animo delle famiglie per le quali AISA si sta facendo portavoce.

Il limite della mFARS deciso da AIFA rispecchia esattamente il criterio con il quale sono stati selezionati i pazienti che hanno avuto accesso alla sperimentazione.

I dati della sperimentazione sono stati presi come riferimento sia per garantire l'accesso al trattamento precoce, sia per la salvaguardia della sicurezza dei pazienti che avrebbero potuto avere reazioni avverse serie.

I criteri scelti comprendono il punteggio alla scala clinica, parametri cardiologici e risultati degli esami ematici.

Siamo in una fase di transizione e attendiamo un parere definitivo di AIFA che con-

senta di superare le difficoltà logistiche connesse con le modalità di fornitura e dispensazione della 648 e che definisca i criteri finali di prescrivibilità e rimborsabilità.

È improbabile che si possa ottenere a breve una modifica dei criteri di accesso decisi a luglio 2024.

Ma la nostra commissione medica è disponibile a mantenere e supportare ulteriori confronti e discussioni con AISA, per sostenere iniziative di sensibilizzazione con AIFA, una volta identificate possibili criticità nelle modalità di prescrivibilità di Skylarys al di fuori della Legge 648.

“Pazienti, famiglie, associazione e la nostra Commissione medica” tutti uniti nella richiesta!

Studio controllato in doppio cieco con riluzolo in pazienti con atassia spino-cerebellare di tipo 7

L'atassia spino-cerebellare di tipo 7 (SCA7) è una malattia familiare molto rara. Purtroppo non ha opzioni terapeutiche ed ha un decorso progressivo con grave compromissione della vista e della coordinazione motoria.



Esiste la possibilità che la malattia si sviluppi in età pediatrica con un decorso ancora più grave.

La ricerca di approcci terapeutici è una necessità pressante per i ricercatori e diversi gruppi accademici e industriali sono impegnati in questa tentativo.

Il nostro gruppo, utilizzando il farmaco riluzolo, ha pubblicato delle ricerche con risultati incoraggianti preliminari nella SCA7 (e più robusti in altre SCA), e su questa base stiamo conducendo uno studio clinico in persone con questa forma molto rara.

Il disegno dello studio prevede una procedura controllata (doppio cieco per persone e valutatori) con una fase iniziale di osservazione di sei mesi, e una fase successiva in cui un gruppo di persone con SCA7 va subito in terapia con riluzolo (per un totale di 12 mesi) e un altro prenderà placebo per sei mesi e farmaco attivo per altri sei mesi.

Dunque tutti i partecipanti saranno trattati.

È previsto un reclutamento di 34 persone che saranno assegnate secondo un rapporto di 1:1 a ricevere farmaco subito oppure placebo e poi farmaco.

Saranno raccolti dati clinici e oftalmologici all'inizio dello studio, e ai mesi 3, 6, 12, 15, e 18.

Per valutare la sicurezza del trattamento saranno utilizzati esami di laboratorio ed elettrocardiogramma agli stessi tempi.

Gli effetti terapeutici del riluzolo saranno valutati con una scala indicata per le persone con SCA (scala SARA) e con misure dell'acuità visiva.

A questo scopo saranno paragonati i valori medi del periodo di osservazione (i primi 6 mesi) con quelli del periodo di trattamento.

Lo studio è in corso ed è importante supportarlo perché è di difficile esecuzione per la rarità della condizione, e tuttavia i gruppi italiani sono tuttora di riferimento mondiale per questo approccio.

VoT VALUE OF TREATMENT



Abbiamo aderito al progetto VOT a livello internazionale nel 2021.

Lo scopo di questa indagine è stato di raccogliere l'esperienza assistenziale dei pazienti con atassia. I dati raccolti con i questionari diffusi a cui hanno risposto molti dei pazienti che a noi fanno riferimento, sono stati rielaborati e confrontati.

È stato preparato un abstract sull'indagine italiana del VoT per presentare questi dati al congresso dell'Accademia Europea di Neurologia a giugno 2025.

Ecco alcuni dati che penso sia interessante conoscere per ringraziare quanti hanno collaborato.

CONFRONTO TRA CENTRI SPECIALIZZATI PER ATASSIA E PRESTAZIONI NON SPECIALISTICHE IN TERMINI DI CURA, CURA, UTILIZZO DELLE RISORSE DEI SERVIZI SANITARI E COSTI IN ITALIA

J. Vallortigara¹, J. Greenfield², B. Hunt², A. Filla³, A. Federico⁵, M. Litani⁶, D. Hoffman⁷, S. Morris⁷, P. Giunti¹

¹ Centro Atassia, Dipartimento di Neuroscienze Cliniche e Motorie, UCL Queen Square Institute of Neurology, Queen Square House, Queen Square, Londra WC1N 3BG, Regno Unito

² Atassia Regno Unito, Londra Regno Unito

³ Dipartimento di Neuroscienze, Scienze della Riproduzione e Odontostomatologiche, Università Federico II, Napoli, Italia.

⁴ Dipartimento di Medicina, Chirurgia e Neuroscienze, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Siena

⁵ A.I.S.A ODV Associazione Italiana Sindromi Atassiche - Sede operativa Sestri Levante (GE), Italia

⁶ Takeda Pharmaceuticals, Cambridge, MA, Stati Uniti

⁷ Unità di Cure Primarie, Dipartimento di Sanità Pubblica e Cure Primarie, Università di Cambridge, Cambridge, Regno Unito

Introduzione

Le atassie sono malattie neurologiche rare e complesse che rappresentano una sfida per i medici da diagnosticare e gestire. Questo studio ha esplorato i percorsi dei pazienti, i costi associati e la soddisfazione assistenziale degli individui che frequentano i centri specializzati per l'atassia (SAC) rispetto ai contesti non specialistici in Italia.

Metodi

Nel periodo maggio-settembre 2021 è stato distribuito un sondaggio tra i pazienti e le persone affette da atassia per raccogliere informazioni sulla diagnosi e la gestione delle atassie in SAC e in contesti non specialistici, compresa la soddisfazione dei pazienti. Abbiamo confrontato l'uso medio delle risorse per ogni tipo di contatto e i costi dei servizi sanitari per paziente, stratificando i pazienti in base al fatto che stessero attualmente frequentando un SAC o non lo avessero mai frequentato.



Risultati

Abbiamo avuto 174 partecipanti al sondaggio; il 44% dei partecipanti ha visto un neurologo entro 6 mesi dall'esordio e il 56% si è recato in un SAC. Difficoltà agli spostamenti è uno dei motivi principali per cui le persone hanno smesso di frequentare un SAC e perché le persone non vi hanno mai partecipato. Le persone che frequentano il SAC hanno riferito che tali centri hanno fornito un servizio migliore nella maggior parte degli a-

spetti (coordinamento, opportunità di partecipare alla ricerca, comunicazione con i professionisti dell'assistenza sociale).

Conclusioni

C'è stata una tendenza all'apprezzamento dei pazienti per l'erogazione del servizio in SAC rispetto a quelli non SAC. Tuttavia, abbiamo riscontrato difficoltà nella partecipazione e nell'adesione nonostante il numero più elevato di SAC in Italia ri-

spetto ad altri paesi (Regno Unito e Germania). Riteniamo che la combinazione di visite in presenza e a distanza, possa migliorare la continuazione della frequenza dei pazienti al SAC.

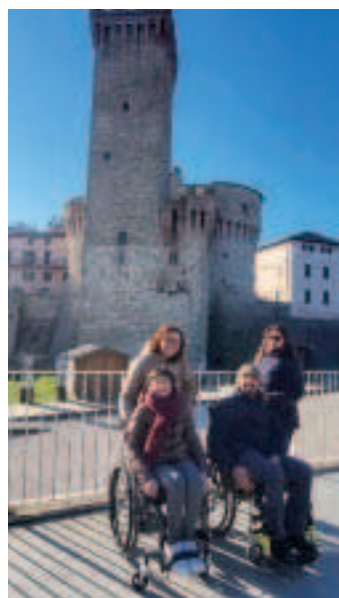
► Transversal collaboration with patient associations



VISITA A ISTITUTO CLINICO TIBERINO

Filippo Fortuna

Nella ridente Umbria, polmone verde d'Italia, precisamente ad Umbertide in provincia di Perugia sorge il centro di riabilitazione denominato "Istituto Clinico Tiberino".



In una bella quanto fredda giornata di febbraio siamo stati a visitarlo io accompagnato da mia moglie, Monica Munafò, Luisa Sanità rappresentanti il consiglio direttivo di AISA Marche e Giorgia Righi accompagnata dai suoi genitori.

Siamo subito stati accolti dal dottor Paolo Milia, responsabile dell'ambito neurologico, dal direttore sanitario della struttura

dottor Giancarlo Martini e dall'amministratore delegato della struttura Alessio Brugnoli che prima di accompagnarci in un tour dell'intero centro ci hanno fatto un briefing illustrativo in cui ci hanno fornito le seguenti informazioni.

La struttura immersa nel verde vanta un totale di 8000 m² e 112 posti letto.

Le modalità di ricovero possono essere essenzialmente di tre tipi: in convenzione con il SSN (a totale gratuità per l'assistito), in regime



di day hospital (compatibile con un eventuale vacanza insieme ai propri familiari) e infine privatamente come pagante avendo diritto a un trattamento particolare. La struttura, convenzionata con il SSN, fa capo infatti a una società privata partecipata con la regione Umbria. I ricoveri nell'ambito neurologico vengono personalizzati sulle necessità del paziente ma la giusta durata per avere una valenza terapeutica va dai 30 ai 60 giorni.

Per accedere in ricovero o day-hospital è necessario compilare a cura del proprio medico di famiglia o ancora meglio di uno specialista fisiatra o neurologo di riferimento (per evitare problemi con l'autorizzazione da parte della propria regione di appartenenza se diversa dall'Umbria) il modulo scaricabile anche on-line <https://istitutoclinicotiberino.it/wp-content/uploads/2023/10/Istituto-Clinico-Tiberino-Modulo-Ricovero.pdf> e inviarlo per e-mail all'ufficio ricoveri, la lista di attesa è molto snella e nel caso di una auspicabile convenzione con AISA si può avere un canale preferenziale nell'accesso.

Cosa che ci ha stupito maggiormente è il trattamento nettamente favorevole riservato ai pazienti che provengono fuori regione Umbria per i quali addirittura per iniziare il ricovero è riservato un servizio di prelievo al domicilio con ambu-

lanza e trasporto al centro totalmente gratuito mentre il rientro a casa al termine del ricovero è a cura del paziente.

Il centro si compone di una équipe che comprende fisioterapisti a secco e in acqua, logopedisti, nutrizionisti, e medici specialisti neurologi, fisiatristi, cardiologi, angiologi, ortopedici, inoltre è attiguo all'Ospedale civile di Umbertide per cui nel caso si avesse bisogno di una prestazione diagnostica o specialistica ulteriore non è difficile ottenerla. A breve è intenzione implementare il gruppo di professionisti con la figura dello psicologo in modo da prendere in cura il paziente a tutto campo.

Ovviamente, la persona che accede al centro e che non è autonoma per le esigenze più comuni come vestirsi, lavarsi, andare in bagno o mangiare viene assistita in tutto e per tutto da uno staff di infermieri e oss in modo da non rendere necessaria la presenza di un accompagnatore per la persona disabile.

Terminato questo incontro introduttivo siamo partiti per il giro esplorativo vero e proprio della struttura. Il tour ha preso inizio dal fiore all'occhiello della struttura che è una grande e nuovissima piscina riabilitativa con acqua riscaldata a 33°, su tre livelli, con percorsi e ausili facilitanti per disabili e ovviamente con accesso in acqua reso possibile da un sollevatore. Vi è un percorso vascolare annesso e idromassaggio. La vasca e gli spogliatoi appena terminati sarebbero stati inaugurati proprio a giorni dalla nostra visita.

Siamo quindi stati accompagnati nelle palestre che sono due: al piano terra c'è una grande palestra prettamente dedicata a pazienti ortopedici con annessi box per le terapie strumentali e al piano -1 ce n'è un'altra per persone con problemi neurologici. Gli ambienti ampi sono costellati di apparecchiature ad elevata tecnologia robo-



tica in campo riabilitativo infatti la direzione del centro e in primis il dottor Milia credono molto nell'innovazione tecnologica che quindi è di alto livello. Per citare qualcosa che ho potuto

vedere oltre al ben noto Lokomat, una pedana stabilometrica, uno standing dinamico, un braccio meccanico per la riabilitazione dell'arto superiore... Tutti collegati a computer e tv dove il paziente può avere un feedback visivo dell'esercizio che sta effettuando in una dimensione ludica e contemporaneamente il fisioterapista può analizzare oggettivamente i progressi nell'esercizio.

Siamo quindi passati a visitare il reparto che si trova al primo piano.

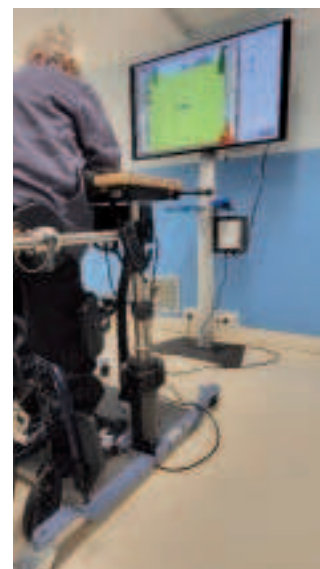
Ci hanno mostrato camere doppie con due letti ortopedici ospedalieri di ultima generazione (rete elettrificata e materasso antidecubito) e bagno privato pienamente accessibile in ogni stanza. Era inoltre presente un tv.

È presente come spazio comune un ampio e luminoso salone dove vengono anche fatte attività ricreative come il karaoke, corsi di cucina e assaggi di prodotti locali. Nella bella stagione è anche possibile fruire di un'ampia e soleggiata terrazza all'aperto.

Le visite dei familiari sono limitate a un'ora al giorno nel pomeriggio in maniera scaglionata a seconda del letto che si occupa mentre la domenica il tempo per le visite è allungato almeno a due ore.

In regime di ricovero non si può venire dimessi nel week-end e le attività terminano il sabato mattina per cui c'è un giorno e mezzo in cui si rimane all'interno della struttura senza avere altro da fare, quindi è consigliabile portarsi da casa dei passatempo...

Il vitto è garantito da una ditta esterna alla struttura e ci hanno gradito essere di buona qualità.





Noi abbiamo potuto constatare la varietà di scelte presenti nel menù mostrato.

In conclusione, questo è quanto emerso da un sopralluogo di alcune ore, ovvio che soltanto

un ricovero di alcune settimane, che prevedo di fare a breve, può evidenziare dettagliatamente pro e contro. In ogni caso ritengo ci siano i presupposti per una convenzione tra Istituto Clinico Tiberino e AISA.



È possibile reperire ogni ulteriore informazione sul sito ufficiale <https://istitutoclinicotiberino.it/>

In occasione della  **GIORNATA MONDIALE DELLE MALATTIE RARE**



invitano la Signoria Vostra

VENERDÌ 28 FEBBRAIO 2025 | ORE 17.00 - 19.00

AGGIORNAMENTO SUI PROGRESSI DELLA RICERCA E SVILUPPO PRINCIPALI CANDIDATI TERAPEUTICI



- ORE 17.00 - 17.30 AGGIORNAMENTO AF, FARMACO SKYCLARIS**
Dottressa **CATERINA MARIOTTI** Fondazione Istituto Neurologico CARLO BESTA di Milano
- ORE 17.30 - 18.00 AGGIORNAMENTI SULL'AVANZAMENTO DELLA RICERCA PER LE ALTRE FORME DI ATASSIA**
Professore **ALESSANDRO FILLA** Federico II di Napoli
- ORE 18.00 - 19.00 DOMANDE SUGLI ARGOMENTI**
Moderatrice **MARIA LITANI** Presidente AISA ODV

L'evento informativo è gratuito e si terrà in diretta sulla piattaforma ZOOM.
Per iscriversi, inviare una mail ad aismarche@gmail.com oppure inviarci un messaggio al numero 393 2890458 con nome, cognome e una mail di riferimento con cui si vuole effettuare l'iscrizione. Le iscrizioni all'incontro informativo online, dovranno pervenire entro e NON OLTRE GIOVEDÌ 27 Febbraio 2025. Il link per partecipare all'incontro sarà inviato il giorno prima dell'incontro.



MALATTIE RARE *Paola Binetti da Sussidiario.net*

*La legge non basta: ecco cosa manca per evitare l'isolamento dei pazienti
Le persone affette da malattie rare e i familiari che le assistono chiedono
di applicare la legge: diagnosi tardiva e carenza di farmaci sono una realtà*



Le persone affette da Malattie rare affrontano numerose difficoltà, tra cui diagnosi tardive, mancanza di terapie specifiche, costi elevati per le cure e difficoltà burocratiche nell'accesso ai servizi sanitari e assistenziali. Nonostante l'approvazione all'unanimità della legge 10 novembre 2021, n. 175, conosciuta come "Testo Unico sulle malattie rare", i diritti dei malati rari ancora oggi non sono adeguatamente tutelati. In teoria esistono leggi e regolamenti per proteggere questi pazienti, come il Piano Nazionale delle Malattie Rare e alcune norme europee che promuovono la ricerca e l'accesso ai farmaci orfani, tuttavia, nella pratica, la loro applicazione è disomogenea e insufficiente.

Accesso alle cure

L'accesso alle cure per i malati rari è spesso ostacolato da due problemi principali:

1. Diagnosi tardiva: Le malattie rare sono spesso dif-

ficili da riconoscere perché i sintomi possono sovrapporsi a quelli di altre patologie più comuni. Questo porta a ritardi diagnostici che, in alcuni casi, durano anni. La mancanza di specialisti e centri di riferimento sul territorio complica ulteriormente la situazione. Una diagnosi tardiva significa non solo ritardare l'accesso a cure appropriate, ma anche peggiorare la qualità della vita dei pazienti.

2. Mancata disponibilità di farmaci specifici: Molti farmaci per le malattie rare, detti farmaci orfani, sono difficili da sviluppare perché il mercato di riferimento è molto ristretto e le aziende farmaceutiche spesso non trovano incentivi economici sufficienti. Anche quando un farmaco esiste può non essere facilmente disponibile a causa di costi elevati, ritardi nell'approvazione o problemi burocratici per

l'inserimento nei piani terapeutici nazionali.

Più volte dall'Osservatorio per le malattie rare, che da anni conduce un monitoraggio attento delle esigenze dei pazienti attraverso un contatto diretto con le loro associazioni, sono stati avanzati dei suggerimenti concreti che puntano soprattutto al miglioramento della rete diagnostica attraverso centri specializzati e l'uso di tecnologie avanzate, come ad esempio il ricorso all'intelligenza artificiale per identificare precocemente i sintomi.

Le stesse associazioni chiedono di incentivare la ricerca e la produzione di farmaci orfani attraverso finanziamenti pubblici e partnership con aziende farmaceutiche e non di rado si mobilitano creando borse di studio per giovani ricercatori. L'Intergruppo parlamentare delle malattie rare chiede con insistenza di garantire l'accesso ai trattamenti riducendo i tempi di

approvazione e la rimborsabilità dei farmaci, oltre a semplificare le procedure burocratiche per i pazienti. Sono obiettivi che si possono raggiungere solo rendendo più efficiente la cooperazione europea, che consente di condividere conoscenze, terapie e farmaci tra i vari Paesi, in modo da ampliare le possibilità di cura.

Caregiver e sibling

Ma uno dei problemi su cui le famiglie si soffermano più frequentemente nelle loro richieste riguarda le difficoltà che incontrano ogni giorno caregiver e sibling, ossia fratelli e sorelle di persone con malattie rare. Il loro ruolo è spesso sottovalutato e poco o nulla supportato. Eppure si tratta di un ruolo essenziale. I caregiver familiari, spesso genitori o parenti stretti, si trovano a dover assistere costantemente la persona malata, con un enorme impatto fisico, emotivo ed economico.

Sono proprio loro che denunciano sia la mancanza di supporto economico che lo stress e il burnout, a cui vanno frequentemente incontro per la gestione di malattia che non di rado richiedono un impegno h24. Per molti di loro, infatti, non sono rare le difficoltà lavorative e molti caregiver sono costretti a ridurre l'orario di lavoro o a lasciarlo completamente, senza adeguate tutele. E cosa ancor più dolorosa l'isolamento sociale, dal momento che l'assistenza continua porta spesso a rinunce nella vita personale e sociale.

Anche i fratelli e le sorelle delle persone con malattie rare vivono una situazione complessa e spesso trascurata, che comporta sia un forte senso di esclusione, dal momento che i genitori devono

dedicare molte energie al figlio malato, e i sibling possono sentirsi trascurati, che una forte pressione psicologica, dal momento che spesso si sentono in dovere di essere "forti" e di aiutare la famiglia, anche a scapito delle proprie emozioni.

Si trovano molte volte in difficoltà a esprimerle: possono provare senso di colpa per la loro "normalità" o rabbia per la situazione, ma non sempre trovano spazi per parlarne. C'è inoltre una indiscutibile paura ed incertezza per il futuro e molti si chiedono quale sarà il loro ruolo quando i genitori non potranno più occuparsi del fratello o della sorella malata.

Conclusione

Molti eventi si stanno mobilitando in questi giorni a vari livelli e se tutti convengono che la legge 10 novembre 2021, n. 175 ("Testo Unico sulle malattie rare") sia una buona legge, pur tuttavia è facile constatare come a quattro anni dalla sua approvazione sia ancora lungi dall'essere applicata adeguatamente. Manca una reale uniformità nell'erogazione delle prestazioni e dei medicinali, per cui sul territorio nazionale non vengano affatto fornite le stesse prestazioni e accesso ai farmaci, compresi quelli orfani. Non c'è un effettivo aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA).

È necessario ed urgente potenziare la Rete nazionale per le malattie rare: si debbono migliorare la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia attraverso una rete coordinata a livello nazionale. E soprattutto appare ancora scarso il sostegno alla ricerca e alla produzione di farmaci orfani. Nonostante l'entrata in

vigore della legge risalga al 12 dicembre 2021, l'attuazione pratica delle sue disposizioni ha incontrato ritardi significativi.

Uno dei principali ostacoli è rappresentato dalla mancata adozione dei decreti attuativi necessari per rendere operative le misure previste. Il sottosegretario alla Salute, Marcello Gemmato, con delega alle Malattie rare, ha recentemente dichiarato che tali ritardi sono dovuti alla necessità di un coordinamento efficace tra Stato e Regioni. In particolare, dopo un confronto tecnico avvenuto nel dicembre 2024, sono emersi ulteriori approfondimenti necessari per riformulare le proposte e ottenere l'intesa in sede di Conferenza Stato-Regioni.

È una situazione che evidenzia l'importanza di un dialogo continuo e costruttivo tra le istituzioni nazionali e regionali per superare le difficoltà burocratiche e garantire che le persone affette da malattie rare possano beneficiare pienamente delle tutele e dei servizi previsti dalla legge.

Il rischio maggiore continua ad essere sempre lo stesso, denunciato da anni di intenso lavoro con l'Intergruppo parlamentare delle malattie rare, che io stessa ho fondato e presieduto fino alla scorsa legislatura: trasformare la rarità in isolamento, lasciando i pazienti e le loro famiglie in una condizione che oscilla tra l'illusione e la delusione. Servono fatti concreti e misure concrete, le leggi ci sono ma non bastano, in questi giorni dedicati particolarmente a loro, i malati rari, bisognerebbe uscire dalla genericità delle promesse e assumere tutte le responsabilità necessarie per garantire efficacemente i loro diritti reali.

Notizie dalle Sezioni

SEZIONE CAMPANIA

Paolo Zengara o meglio, raccontiamolo



Paolo Zengara Presidente di AISA, sede in Campania, è affetto da atassia di Friedreich fin dall'età di 23 anni. Ha svolto regolarmente il servizio di leva con il grado di Aviere scelto nell'Aeronautica Militare, trascorrendo questo periodo in tre splendide città: Taranto, Grottaglie e Fiumicino.

Nato in un piccolo paesino vicino ad Aversa, città dove attualmente vive, è il settimo di nove figli di una famiglia modesta. All'età di 13 anni iniziò a lavorare e, tra scuola e lavoro, si adattò rapidamente ai ritmi della società. La malattia si

manifestò nella sua vita attraverso il fratello Claudio, che a 14 anni cominciò a mostrare i primi sintomi, in un'epoca in cui l'atassia era poco conosciuta. Claudio fu uno dei motivi principali per la nascita dell'associazione. Nel 1982, in accordo con medici, pazienti e familiari, venne fondata AISA durante un incontro a Milano. Claudio è stato uno dei motivi più importanti per la nascita dell'associazione e ha portato Paolo a diventare poi membro dell'associazione. È stato una fonte di forza ed ispirazione, tanto da ispirare il film "L'aquilone di Claudio", premiato nel 2006 al MIFF (Milani Film Festival), da Pupi Avati con la presenza di Ezio Greggio per il riconoscimento al soggetto del film.

L'atassia nella sua famiglia non colpì solo Paolo e Claudio, ma anche Pasquale, il fratello minore, manifestò gli stessi sintomi, portando a tre i casi in un'unica famiglia. Purtroppo, Pasquale è venuto a mancare prematuramente nel 2017.

Nel 1997 in occasione della Maratona Telethon, insieme a Claudio e Vittorio partecipava alla diretta Rai con Massimo Giletti.

Paolo ha sempre messo i suoi pensieri e le sue emozioni su carta e così, nel 1999 partecipava a un concorso di poesie e vinceva il primo premio con la poesia "Volare senza ali". Fu iscritto anche all'albo dei poeti dall'Accademia Internazionale d'Arte Moderna (AIAM). Decise di fare una raccolta, pubblicando un libricino intitolato "Con la mente e con il cuore". Il ricavato delle vendite fu devoluto all'AISA. Nello stesso anno conosceva Marco Temporiti, creatore del sito di AISAonline, con cui qualche

*Gli articoli da pubblicare
sul numero 2 di Archimede
devono pervenire entro il*

30 aprile 2025

al seguente indirizzo:

aisa@atassia.it - presidenteaisa@gmail.com

tempo dopo ha progettato il sito atassia.it.

All'Assemblea Nazionale del 2000 a Ostia, Roma, Paolo fu eletto consigliere e Carlo Rossetti succedette a Carnevali come presidente. Una delle prime iniziative del

nuovo direttivo fu istituire la Giornata Mondiale dell'Atassia, in sinergia con altre associazioni nel mondo, a partire dagli USA fino al Giappone.

La giornata, celebrata ogni 25 settembre, ebbe una prima edizione

nel 2001, durante la quale l'AISA ricevette una speciale udienza e benedizione da papa Giovanni Paolo II e un incontro con il Presidente della Repubblica Carlo Azeglio Ciampi.

L'AISA ODV SEDE IN CAMPANIA

Giorno dopo giorno, con determinazione e fatica, affrontiamo la dura lotta che la vita ci presenta. Ogni sfida è un'opportunità per dimostrare la nostra resilienza e il nostro impegno. Mettiamo in gioco tutte le nostre energie, senza risparmiarci, e lo facciamo con una passione inarrestabile e questo spirito ci permette di superare ogni ostacolo e di guardare avanti con speranza e fiducia.

Tuttavia, sappiamo che il nostro impegno da solo non basta. Per continuare a portare avanti la nostra missione abbiamo bisogno di sostegno. Vi invitiamo quindi, con tutto il nostro cuore, a darci un piccolo aiuto. "la tua mano tesa può fare la differenza".

L'Associazione Italiana per la Lotta alle Sindromi Atassiche (A.I.S.A.) è stata una delle prime realtà a nascere in Italia per affrontare le problematiche legate alle sindromi atassiche.

Nel 1982 insieme alla sede nazionale a Milano, nasceva la sede in Campania, questo perché già da alcuni anni venivano segnalati casi di atassia tra la neurologia del complesso ospedaliero, Istituto Carlo Besta di Milano (dove ha sede legale nazionale l'associazione), diretta dal professore Stefano Di Donato, e quella dell'Università degli Studi di Napoli Federico II, diretta dal professore Giuseppe Campanella. Dopo vari incontri avvenuti in sede ospedaliera a Milano, in collaborazione anche con pazienti e loro familiari, si tenne poi l'incontro in cui si decise di costituire l'Associazione Italiana per la Lotta alle Sindromi Atassiche (A.I.S.A.).

L'associazione nasce con lo scopo di informare la classe medica e gli enti cui sono affidati i servizi sanitari, di sostenere, sensibilizzare e informare l'opinione pubblica riguardo all'atassia attraverso le nostre attività, finanziare la ricerca scientifica e aiutare i pazienti nel percorso della loro malattia.

La nostra storia è fatta di occasioni che poi diventeranno appuntamenti annuali che

ancora oggi si ripetono.

Il giorno 6 gennaio 1983, in occasione della festa dell'Epifania, si svolse presso l'aula magna della clinica neurologica dell'edificio 17, il primo convegno medico curato dal prof. Campanella. Tra i medici relatori c'era l'attuale prof. Alessandro Filla (Presidente Commissione Medica AISA).

Il 10 dicembre dello stesso anno, avvenne la formazione del Consiglio Direttivo Regionale e vennero affidate le cariche sociali. Furono eletti due vicepresidenti: il professore Giuseppe Campanella e la socia Anna Cioffi (affetta da atassia), mentre il signor Giuseppe Ruggiero fu nominato Presidente (attuale Onorario di sezione).

Nel 1993, la sezione Campania ospitò il Congresso Euroataxia presso l'Hotel Terme di Agnano, a Napoli.

La segretaria del congresso era Dagmar Kroebele e in tale occasione fu eletto presidente di EuroAtaxia il professore Alessandro Filla.

Erano presenti i rappresentanti di Inghilterra, Irlanda, Spagna, Germania, Belgio e Italia. La sessione durò una sola giornata e fu molto interessante e significativa per il numero dei pazienti e dei loro familiari presenti.

Questo percorso di crescita e impegno ha portato l'A.I.S.A. a diventare un punto di riferimento fondamentale per pazienti, medici e ricercatori. Grazie alla collaborazione e al supporto costante di

tutti i membri e dei volontari, l'associazione ha potuto realizzare importanti convegni, finanziare la ricerca scientifica e promuovere la consapevolezza sull'atassia.

Continuando a lavorare con dedizione e passione, l'A.I.S.A. rimane fermamente impegnata nel migliorare la qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie, rappresentando un faro di speranza e solidarietà nel panorama delle malattie neurologiche rare.

SEZIONE EMILIA ROMAGNA

Custodi di passioni: un viaggio tra le mie fotografie e le mie poesie

Hai mai pensato a cosa ti fa sentire veramente vivo? Per me, sono le passioni che mi permettono di vivere pienamente.

Le passioni sono ciò che ci sospendono dal pensare troppo.

Ognuno di noi dovrebbe coltivarle, perché il pensare eccessivamente può farci star male, mentre immergersi nelle proprie passioni ci permette di vivere davvero.

Bisogna avere il coraggio di abbracciare ciò che ci fa sentire vivi e pienamente noi stessi.

Coraggio, etimologicamente, deriva dal latino "cor", che significa "cuore", e dal suffisso "-aggio", che indica un'attitudine o una qualità.

Letteralmente, quindi, il termine richiama l'idea di agire con il cuore.

Per me, avere coraggio è vivere seguendo la voce più autentica che risuona dentro, lasciarsi guidare dalla passione e dalla propria verità.

Le mie due grandi passioni sono la fotografia e la poesia, sono il centro del mio mondo creativo.

Attraverso queste espressioni cerco di raccontare qualcosa di profondo, qualcosa che solo chi riesce a immergersi con l'anima può cogliere.

La fotografia mi permette di esplorare e raccontare la bellezza dell'essere umano.

Amo in particolare i ritratti femminili, perché ogni volto porta con sé un racconto unico, fatto di emozioni e forza.

Per me, ogni scatto è un viaggio nell'unicità della persona, un modo per svelare la profondità delle emozioni nascoste.

La poesia attraversa gran parte della mia vita. Scrivo poesie da quando sono adolescente, e attraverso di essa riesco a dare voce ai miei pensieri più profondi.

La poesia mi permette di raccontare il mondo e la mia vita, con i miei occhi e, soprattutto, con le mie emozioni.

Qualche anno fa ho pubblicato un libro intitolato Frammenti, una raccolta delle mie poesie e alcuni dei miei scatti fotografici.

Questo libro, che prende il nome da una mia

poesia, è un mosaico di istanti e parole, un riflesso delle mie esperienze e delle mie emozioni più sincere.

Per unire le mie passioni ho realizzato diversi video in cui poesia e fotografia si fondono insieme. Questi lavori sono disponibili online nel mio sito web, uno spazio che ho costruito e che gestisco personalmente per condividerli a tutti. Ti invito a visitare il mio sito web www.davide-guandalini.it per scoprire di più sul mio mondo fatto di immagini e parole.

Non perdere l'opportunità di immergerti nelle mie creazioni!

Gennaio 2025

Davide Guandalini

Crespellano

Il 14 dicembre sono andata a Crespellano per un pranzo, organizzato dall'AISA.

Non avevo alte aspettative perché essendo giovane pensavo che me ne sarei stata tutto il tempo in disparte ad annoiarmi e invece da come ho messo piede dentro la sala, dove avremmo poi pranzato tutti assieme, mi sono sentita subito a mio agio.

Già all'entrata c'erano varie persone cordiali ad accoglierti in modo gentile e con un sorriso a trentadue denti.

Dopo l'ordinazione i piatti sono arrivati quasi subito, cosa non scontata e il cibo era davvero buonissimo.

Finito il pranzo abbiamo giocato tutti a tombola, grandi e piccoli.

Tra le chiacchiere, il biliardino, il cibo e la tombola non mi sono annoiata affatto come pensavo, anzi mi sono divertita davvero tanto e se mi chiedessero di rifare il pranzo non ci penserei due volte ad accettare immediatamente.

H. figlia affidataria di 16 anni di Manuela Rispolo e Valerio Mattioli
(Casa famiglia Piccoli Passi)



LiberAzione

Pierluigi Lenzi

Essere disabile significa avere una disabilità. Non significa essere la disabilità.

Significa avere un problema. Non vuol dire essere il problema.

La malattia non è solo una disgrazia e, se guardi attentamente, sotto le ceneri della distruzione puoi scorgere la luce di una piccola nuova fiamma, di una piccola nuova vita che chiede di essere vissuta.

La malattia è un'occasione di libertà, l'occasione di vivere in modo autentico la vita.

Che è un gioco, in qualsiasi condizione, e va esplorata il più possibile.

E' da queste mie convinzioni che è nata e ha preso forma la piece "LiberAzione", rappresentata il 7 Dicembre 2024 sul palcoscenico del teatro di Granarolo dell'Emilia, dalle attrici dell'associazione culturale teatrale "Il sogno", dalla regista Lorenza Fantoni e da me, con la supervisione di Giuseppe Vestri per musica e grafica. Questa piece, che ho scritto e immaginato in poco tempo, è uscita dalla mia bocca, e dai miei occhi, e dalle mie mani, in poco meno di un mese, gennaio dello scorso anno, con un'ur-



genza maturata in anni, decenni, difficilissimi eppur utili.

E, del resto, sono proprio le cose più difficili a rivelarsi spesso le più utili.

Scrivere questa piece, per me, è stato divertente e doloroso; e vederla, per il pubblico, è stata un'occasione per riflettere e sorridere, grazie a momenti seri e folli.

Io credo nella follia, credo nel non prendersi troppo sul serio, credo nella leggerezza e nel mantenersi con la testa un po' fra le nuvole, perché dall'alto il mondo si vede meglio.

Vivete amici, vivete come giovani un pò inco-scienti e ribelli, vivete come se la vita fosse una danza.

Perché lo è e, se tendete bene le orecchie, sentirete la musica.

Dello spettacolo e' stato realizzato un video professionale, grazie AI BRAVISSIMI SANDRO MAZZANTI E CARLO MANCINI.

Disponibile in chiavetta USB e prenotabile alla mail: info@aisaemiliaromagna.it

SEZIONE LAZIO

"Rombando verso Natale": motori, solidarietà e sorrisi al Centro Sportivo Maurizio Melli

Domenica 17 dicembre 2023, il Centro Sportivo Maurizio Melli, situato in via Cina 91 a Roma Eur Torrino, è stato il cuore pulsante di un evento che ha unito la passione per i motori e la solidarietà.

L'Associazione Italiana Sindromi Atassiche - AISA Lazio OdV ha organizzato il consueto evento di "Rombando verso Natale", un appuntamento ormai tradizionale che ha regalato emozioni, divertimento e condivisione.

Il grande parcheggio interno del centro sportivo si è trasformato in una suggestiva esposizione di moto, chopper, sidecar e auto americane custom.

Tra i protagonisti della giornata: le inconfondibili Harley Davidson degli Aquile Tricolori A.P.S. e del Club Free Chapter 753 a.C., Free Chapter Ernici, i sidecar Ural dell'Associazione Massimo 80. Non sono mancate le scintillanti auto d'epoca americane del Portoricano Club, che hanno completato uno scenario unico, perfetto per gli appassionati di motori e per chiunque desiderasse scattare una foto memorabile.

L'evento non è stato solo una festa per gli occhi, ma anche un'opportunità inclusiva e divertente: sia le persone con disabilità sia gli altri partecipanti hanno avuto la possibilità di salire come passeggeri su moto e sidecar, provando l'emozione di "rombare" in-

sieme ai centauri presenti.

Tutti hanno potuto provare uno straordinario massaggio Shiatsu ad opera dei Professionisti Shiatsu Namikoshi.

Il clima natalizio ha pervaso la giornata, resa ancora più speciale da momenti conviviali come il pranzo a base di pizza e l'intrattenimento curato dalla OstiaVision, che ha saputo coinvolgere grandi e piccoli. La festa è culminata con una ricca pesca di solidarietà che ha raccolto grande entusiasmo tra i partecipanti, contribuendo a sostenere le attività dell'associazione.

L'iniziativa ha visto una partecipazione straordinaria, con una folta presenza di associati, amici, ricercatori e sostenitori, a testimonianza dell'importanza di eventi come questo per sensibilizzare e sostenere la ricerca sulle sindromi atassiche.

"Rombando verso Natale" è stato realizzato in collaborazione con le sezioni sportive di AISA Lazio OdV, tra cui A-

SD AISA Sport, AISA Equitazione, ASD AISA Triathlon e ASD AISA Calcio, oltre a beneficiare del supporto di realtà come S.D. Roma Team Sport Gestioni, il Centro Servizio Volontariato Regione Lazio (CSV Lazio) e altre associazioni locali.

Un ringraziamento speciale va ai numerosi sostenitori che hanno reso possibile la giornata, ricordiamo Focaccia Group Automotive, LEONORI s.p.a., CSL srl e Isola Verde Village, oltre ai volontari e agli organizzatori che hanno lavorato con passione per il successo di questa edizione dell'evento.

"Rombando verso Natale" non è solo un evento per gli amanti dei motori, ma una vera e propria festa della solidarietà, che ogni anno si rinnova con lo spirito di condivisione e inclusione, portando avanti la missione di AISA e regalando a tutti una giornata indimenticabile.

Luca Turchetta



Non è Giulileo se non è per tutti

“Come verranno ricevuti migliaia di pellegrini disabili che raggiungeranno la Capitale. Qual è il livello di accessibilità di Roma? Sono accessibili i servizi? E i trasporti? Le strutture ricettive? I luoghi di culto e artistico/culturali? Roma è davvero una città che accoglie?”
Roma Accessibile: Un Convegno per la Città Inclusiva

Lunedì 13 gennaio 2025 si è tenuto, presso la sala Laudato Si del Campidoglio, un incontro in collaborazione tra Roma Capitale e gli amici del Disability Pride Italia, a cui Aisa Lazio ha partecipato attivamente grazie all'intervento del presidente onorario, Carlo Rossetti.

Un incontro importante che ha visto la partecipazione di esperti, istituzioni e cittadini, con l'obiettivo di analizzare e proporre soluzioni concrete per rendere la Capitale più inclusiva e fruibile per tutti, in particolare per le persone con disabilità, in vista del Giubileo. **Un incontro per una città più accogliente**



Il convegno ha visto la partecipazione di esperti di turismo accessibile, tecnologie assistive, rappresentanti delle istituzioni locali e associazioni di categoria, ma soprattutto delle persone con disabilità, che hanno avuto l'opportunità di esprimere le loro esigenze in un contesto che si prepara a vivere un evento internazionale di portata storica.

Roma, città della storia e della spiritualità, si sta preparando ad accogliere il Giubileo, ma c'è un impegno concreto per garantire che anche le persone con difficoltà motorie, sensoriali e cognitive possano partecipare pienamente alle celebrazioni e alle iniziative che si terranno durante l'anno santo.

Le parole delle istituzioni e delle associazioni

La giornata ha visto l'intervento di rappresentanti delle istituzioni locali. Sono stati ospiti **Barbara Funari**, Assessore alle Politiche Sociali, **Michela Cicculli**, Presidente della Commissione

Pari Opportunità – Consiglio Capitolino, e **Andrea Catarci**, Responsabile Ufficio “Giubileo delle Persone e Partecipazione” – Gabinetto del Sindaco. Tutti si sono mostrati sensibili ai temi esposti, esprimendo la volontà di Roma ad essere parte integrante nell'affrontare e risolvere le criticità.

Il presidente onorario di AISA Lazio OdV, Carlo Rossetti, è intervenuto con un forte appello sulla necessità di rendere il Giubileo accessibile a tutti, in particolare alle persone con disabilità. È stata posta l'accento sulla scarsa applicazione delle leggi italiane in materia di accessibilità e sulla mancanza di soluzioni concrete per una vita indipendente. Rossetti ha sottolineato che, nonostante una legislazione teoricamente completa, l'accessibilità continua a essere un miraggio. «La nostra legislazione è quasi completa e prevede tutti gli strumenti necessari», ha dichiarato, «ma la realtà è che non viene applicata a causa della mancanza di decreti attuativi, circolari ministeriali e la totale assenza di sanzioni contro i comuni che non rispettano le normative».

Altro nodo cruciale è quello delle barriere architettoniche. «Se una persona con disabilità motoria o sensoriale non ha mobilità, la vita indipendente è impossibile», ha spiegato Rossetti, facendo riferimento alle difficoltà quotidiane di chi vive in città come Roma. L'inaccessibilità dei trasporti pubblici è uno dei problemi più evidenti: la metropolitana, con ascensori che funzionano raramente, e i nuovi autobus Atac, che solo nel 30% dei casi sono dotati di rampe, rappresentano un ostacolo insormontabile per le persone con disabilità.



ROMA e **100**

13 gennaio 2025 ore 10:00
Non è Giubileo se non è per tutti.
 Sala Laudato Si - Roma, Campidoglio

Come verranno ricevuti migliaia di pellegrini disabili che raggiungeranno la Capitale. Quali è il livello di accessibilità di Roma? Sono accessibili i servizi? E i trasporti? Le strutture ricettive? I luoghi di culto e artistico-culturali? Roma è davvero una città che accoglie?

RELATORI	TESTIMONIANZE	MODERANO
Annagrazia Luzzi (Presidente ANI - Comitato Roma Accessibilità Turismo) Alessandro Prato (Presidente ANI - Ufficio Roma Capitale Servizi) Roberto Rossetti (Presidente ANI - Ufficio Roma Capitale Servizi) Roberto Scano (ANP - Ufficio Roma Capitale Servizi) Enzo Orsini (ANP - Ufficio Roma Capitale Servizi)	Giorgio Suardi (ANP - Ufficio Roma Capitale Servizi) Carolina Caporali (ANP - Ufficio Roma Capitale Servizi) Vanessa Maglioli (ANP - Ufficio Roma Capitale Servizi) Valeria Periniani (ANP - Ufficio Roma Capitale Servizi) Carlo Rossetti (ANP - Ufficio Roma Capitale Servizi)	Anna Corvetti (ANP - Ufficio Roma Capitale Servizi) Daniela Rosta (ANP - Ufficio Roma Capitale Servizi)

INTERVENZIONI
 Barbara Passalunghi (ANP - Ufficio Roma Capitale Servizi)
 Marina Diabuti (ANP - Ufficio Roma Capitale Servizi)
 Andrea Ciarrocca (ANP - Ufficio Roma Capitale Servizi)



Il presidente ha inoltre ricordato che, in vista del Giubileo, arriveranno a Roma oltre 30 milioni di pellegrini, di cui il 10%, circa 3 milioni, avranno disabilità.

Un numero significativo che richiede un'imme-

diata attenzione alle questioni di accessibilità. «Se la situazione non cambia, dovremo allertare il pronto soccorso», ha ironizzato, «ma ormai sono già intasati».

Nonostante le difficoltà, Rossetti ha sottolineato la determinazione delle persone con disabilità a non arrendersi. «Barcolliamo ma non molliamo», ha affermato, ricordando che le persone con disabilità sono attive in tutti i settori della società, dallo sport al lavoro, dalla cultura alla salute. Per Rossetti, però, non si tratta di essere chiamati "diversamente abili" o "speciali", ma semplicemente persone con disabilità. E se necessario, persone con diritti, con la stessa dignità di tutti gli altri.

Le prospettive future

Un tema centrale del convegno è stato quello delle sfide legate alla riqualificazione degli spazi storici della città, che purtroppo non sempre sono facilmente adattabili alle esigenze delle persone con disabilità. Tanti i luoghi di culto e i monumenti simbolo della Capitale che necessitano di interventi specifici per garantire accessibilità a tutti i pellegrini.

Roma deve diventare un esempio di inclusività, dove ogni evento, come il Giubileo, non sia solo un momento di fede, ma anche di piena partecipazione per tutti. Le sfide sono molte, ma quest'anno ci offre una grande opportunità per cambiare realmente la città.

Giulia Miggianno

Roma, 5 novembre 2024 – Diagnosi tempestive e percorsi assistenziali omogenei per le patologie rare neuromuscolari e neurodegenerative: le proposte emerse dal convegno Biogen

Il miglioramento dei percorsi diagnostici e terapeutici per le patologie rare neuromuscolari e neurodegenerative è al centro delle richieste emerse durante l'evento "Il percorso della rarità: dalle sfide alle soluzioni", organizzato da Biogen Italia, con la media partnership di OMaR – Osservatorio Malattie Rare. L'incontro, tenutosi presso la Sala del Camino di Palazzo Baldassini a Roma, ha visto la partecipazione di esperti, pa-

zienti, clinici e rappresentanti istituzionali impegnati a discutere soluzioni concrete per affrontare le sfide legate alla diagnosi e alla gestione delle malattie rare, tra cui l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA), la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) e l'Atassia di Friedreich (AF).

Nel corso della giornata, sono emerse diverse istanze che mirano a colmare le lacune ancora presenti nell'assistenza a queste patologie rare,

con l'obiettivo di garantire un percorso diagnostico e terapeutico uniforme su tutto il territorio nazionale. I professionisti e i ricercatori coinvolti nell'incontro hanno sottolineato l'urgenza di potenziare la formazione dei medici, in particolare di pediatri, medici di medicina generale e specialisti, al fine di migliorare la sensibilità nei confronti dei segni precoci di queste malattie e accelerare il referral verso i centri specializzati.



Da sinistra a destra: Ilaria Vacca, caporedattore Omar; Carlo Rossetti, Presidente Onorario Aisa Lazio ODV; Francesco Saccà, professore di Neurologia presso Università degli Studi di Napoli, AOU "Federico II"; On. Ilenia Malavasi, Commissione XII "Affari Sociali", Camera dei Deputati.

Un Modello di Assistenza Omogeneo e Multidisciplinare Giuseppe Banfi, Amministratore Delegato di Biogen Italia, ha affermato che l'impegno dell'azienda non deve limitarsi solo alla ricerca e allo sviluppo di soluzioni terapeutiche, ma deve includere anche un'azione diretta per migliorare la qualità della vita dei pazienti, affrontando i gap esistenti nei modelli di presa in carico. "Il progresso della scienza deve essere accompagnato da un'evoluzione dei modelli assistenziali. È necessario creare percorsi uniformi per la diagnosi e la gestione delle malattie rare neuromuscolari e neurodegenerative", ha dichiarato Banfi, ricordando come le malattie rare richiedano un approccio multidisciplinare e una stretta collaborazione tra istituzioni, clinici e associazioni di pazienti.

Nicola Ticozzi, Direttore dell'U.O. Neurologia dell'IRCCS Istituto Auxologico Italiano e Coordinatore del Gruppo di Studio Malattie del Motoneurone della Società Italiana di Neurologia (SIN), ha sottolineato come le patologie rare neurologiche siano un "paradigma" nel panorama delle malattie rare. "Negli ultimi anni, la comunità scientifica ha fatto grandi progressi nella diagnosi e nella gestione di queste malattie. È fondamentale fare rete tra i centri specializzati, i medici, i ricercatori e le associazioni, condividendo le informazioni e le best practice per garantire equità nell'accesso alle terapie e alle opportunità diagnostiche", ha affermato Ticozzi. Il Caso dell'Atassia di Friedreich: Diagnosi Precoce e Referral Tempestivo Uno degli esempi più significativi di come una diagnosi

precoce possa fare la differenza riguarda l'Atassia di Friedreich (AF), una malattia neurodegenerativa che porta a una progressiva compromissione delle funzioni motorie e sensoriali. La malattia si manifesta tipicamente in età pediatrica o adolescenziale, ma i sintomi iniziali, come l'instabilità del cammino e le frequenti cadute, sono facilmente confondibili con altre patologie ha affermato il professor Francesco Saccà. Questo perché, ha sottolineato Saccà, "l'Atassia di Friedrich è una malattia in cui il gene ha una funzione mitocondriale e, le malattie mitocondriali hanno anche altre problematiche come: problematiche cardiologiche ed endocrinologiche ed è lì che nasce il problema dell'atassia, perché, a volte, anni prima della comparsa dei sintomi neurologici, possono comparire altri sintomi

come la scoliosi che spesso viene usata per giustificare il problema della deambulazione”.

L'Atassia di Friedrich è una malattia che provoca problematiche cardiologiche che spesso non vengono collegate ad una patologia neurologica, ha continuato il professor Saccà; inizialmente provoca un'ipertrofia ventricolare che poi può evolvere nel tempo. Ha poi concluso il suo intervento dicendo che l'Atassia di Friedrich è mortale per le complicanze cardiologiche.

“Rafforzare la formazione dei medici di base, dei pediatri e degli specialisti è fondamentale per accelerare il referral al neurologo e garantire una

diagnosi tempestiva”, ha dichiarato Carlo Rossetti, Presidente Onorario dell'Associazione Italiana per la Lotta alle Sindromi Atassiche (AISA). Inoltre ha sottolineato la necessità di un cambiamento nel riconoscimento della patologia, attualmente classificata come cronica, per permettere un accesso continuo alla riabilitazione fisioterapica e logopedica, e ha richiesto l'uniformità dei servizi di fisioterapia su scala nazionale, che al momento variano significativamente da regione a regione. Infine, Rossetti ha espresso forti dubbi sull'entrata in vigore dei nuovi LEA (livelli essenziali di assistenza) a gennaio 2025 dato l'iter burocratico complesso con rim-

palli tra Ministero e Regioni. L'Importanza di Test Genetici e Consulenza per la SLA e La Transizione Pediatrico-Adulta nella SMA

La Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) e l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) sono due malattie neurodegenerative che, pur avendo caratteristiche diverse, pongono sfide simili per la diagnosi e la presa in carico dei pazienti. Negli ultimi anni, la ricerca scientifica ha fatto progressi significativi nella comprensione di queste patologie, offrendo nuove speranze e miglioramenti nella qualità della vita, grazie anche alla possibilità di interventi terapeutici precoci. Tuttavia, rimangono ancora criticità nell'acces-



Da sinistra a destra: Ilaria Ciancaleoni Bartoli, Direttore OMaR; Anita Pallara, Presidente Famiglie SMA Ats Eps; Pina Esposito, Segretario Nazionale AISLA Aps; On. Ilenia Malavasi, Commissione XII “Affari Sociali”, Camera dei Deputati.

so tempestivo alle diagnosi, in particolare per quanto riguarda i test genetici e la continuità delle cure, in particolare durante le fasi di transizione tra l'età pediatrica e quella adulta.

Il ruolo delle istituzioni

L'evento ha visto anche la partecipazione di importanti esponenti politici, tra cui i l'Onorevole Ilenia Malavasi che ha espresso l'impegno delle istituzioni per garantire un accesso equo alle risorse

diagnostiche e terapeutiche per le malattie rare. È emersa la necessità di standardizzare i percorsi di cura a livello nazionale, affinché nessun paziente sia escluso dai benefici delle nuove terapie e delle innovazioni scientifiche.

Conclusioni

Le malattie rare neurologiche rappresentano una sfida complessa, ma i progressi nella ricerca e nelle terapie offrono nuove opportunità.

È cruciale che le istituzioni, i

professionisti e le associazioni dei pazienti lavorino insieme per garantire diagnosi tempestive, accesso alle terapie innovative e una presa in carico continua e multidisciplinare.

Solo con un approccio integrato sarà possibile migliorare la vita delle persone che convivono con queste malattie rare, offrendo loro una speranza concreta per il futuro.

Silvia Marsella

LOMBARDIA

UN DONO PREZIOSO

Laura Mineo

Si stava avvicinando il giorno del mio compleanno e sapevo che amici e conoscenti mi avrebbero fatto dei piccoli regali.

Così ho espresso a loro un mio desiderio, pensato tra me e me... il regalo più grande da farmi sarebbe stato fare una donazione da devolvere all'AISA, al fine di sostenere i progetti attuali e futuri.

Tutti hanno aderito felicemente ed erano contenti di questa mia proposta e hanno preso anche spunto per i loro compleanni futuri e questo mi ha reso veramente molto contenta, fiera e apprezzata.

La mia proposta è nata proprio perché tutti noi siamo parte dell'Aisa, di conseguenza non potrebbe esserci regalo più "prezioso" di avere un obiettivo condiviso.

Aisa è la nostra alleata per migliorare la nostra vita con fisioterapie, ausili, progetti e occasioni di svago.

Per questo motivo penso che un piccolo ringraziamento sia dovuto.

In tal modo anche noi potremmo nel nostro piccolo contribuire assieme agli altri a raggiungere una qualità di vita migliore.

Ho scritto questo articolo per diffondere la mia idea di gratitudine.

Una donazione può sembrare un picco-



lo gesto, ma per noi significa avere più energia per combattere.

DOTTOR LORENZO NANNETTI

Cari amici di AISA, sapete bene che qualche mese fa il nostro carissimo dott. Lorenzo Nannetti ci ha lasciato (3 novembre 2024).

Tutti coloro che lo conoscevano, sia noi colleghi del Besta sia i suoi pazienti, sapevamo della sua battaglia contro la malattia, di cui aveva sempre parlato apertamente e con grande coraggio. Pur affrontando, come ogni malato, controlli medici, cure impegnative e interventi chirurgici, aveva continuato il suo lavoro di medico per tutto il tempo in cui gli è stato possibile.

Negli ultimi anni ha continuato con ancora più dedizione e determinazione a prendersi cura dei suoi pazienti e a lavorare sui progetti di ricerca che lo incuriosivano e appassionavano sempre.

Metteva tutto sé stesso nella dedizione alla sua famiglia, la cura dei suoi pazienti e il supporto ai suoi colleghi. Lorenzo era un ottimo medico ed era stimato da tutti noi non solo per le sue capacità professionali, ma anche per il suo carattere aperto, sincero e disponibile verso tutti.

Era arrivato al Besta nel 2007, appena laureato in medicina. La sua aspirazione era sempre

stata fare il neurologo e fare ricerca nel campo delle malattie neurologiche ereditarie. Si era specializzato in Neurologia con una tesi sulle paraparesi spastiche ereditarie e aveva continuato poi a lavorare nel nostro Istituto, presso l'Unità di Genetica Medica e Neurogenetica, occupandosi principalmente di atassie ereditarie e malattia di Huntington.



Non smetteva mai di studiare, di approfondire ogni aspetto delle ricerche che seguiva e trovava sempre anche il tempo per dare una mano a tutti.

Gli amici di AISA sanno bene che non mancava mai ai convegni annuali organizzati con e per i pazienti. Era anche sempre molto contento di partecipare alla manifestazione "Vela per la Vita", organizzata ogni anno sul lago Maggiore e dove spesso portava anche tutta la sua famiglia (vedi foto 1; AISA 2019).



Nell'edizione del 2023, non solo aveva partecipato alla festa delle premiazioni (che si svolge la domenica dopo la gara), ma il sabato era anche salito su una delle barche e aveva fatto tutta la regata!!! (Foto 2).

Lorenzo era proprio così, era a disposizione delle persone che amava, e in tutte le cose metteva tutta la sua energia e la sua passione.

Nel 2023 aveva anche partecipato alla prima edizione della corsa organizzata da AISA Lombardia nella bellissima cornice del parco di Monza. La corsa organizzata in occasione della giornata mondiale per l'atassia, a fine Settembre, è stata intitolata FIGHTING ATAXIA, e cioè combattere l'atassia.

Il dott. Nanetti è sempre stato in prima fila a combattere queste malattie, seguendo i pazienti nei problemi quotidiani, aiutandoli al momento della diagnosi e contribuendo alle sperimentazioni di ricerca in ambito farmacologico per poter arrivare a una cura (Foto 3).



Questa corsa si ripeterà ancora nei prossimi anni e grazie agli organizzatori e ad AISA, sarà dedicata al Dr. Nanetti, per ricordarci sempre di camminare insieme con la speranza di vincere la nostra battaglia contro l'atassia.

Mi piace infine ricordare quello che i suoi pazienti dicono di lui.

Tra i tanti pensieri bellissimi e veri che i suoi pazienti gli hanno inviato, eccone un paio come esempio: *"la prima volta che ricevetti la diagnosi genetica, la ricevetti dal Dr. Nanetti; non era solo un medico molto bravo; quando ho scoperto di essere malato di Atassia, mi sono trovato un amico, che mi ha detto non ti lasciamo solo, noi medici combattiamo con te."*

e ancora: *"...Aveva un dono raro...la capacità di farmi sorridere anche nei miei momenti più difficili..."*

Grazie per tutto ciò che hai fatto per noi. Grazie di cuore per essere stato non solo un bravissimo medico, ma, per me e per la mia famiglia, un vero punto di luce"

Abbiamo condiviso con Dr. Nanetti tanti progetti, tante decisioni, tanto lavoro, e anche tanti momenti allegri.

E' stato un grande privilegio per tutti noi aver

conosciuto lui e la sua bellissima famiglia.

Grazie Lorenzo per la tua gentilezza e professionalità, la tua calma e la tua bontà!

Grazie per esserci stato!

Caterina Mariotti, insieme ai i colleghi dell'Istituto Neurologico Carlo Besta, e a tutti i pazienti e le famiglie dell'Associazione Italiana Sindromi Atassiche

Accanto a questo bellissimo ricordo scritto dalla Dr.ssa Mariotti che riunisce i pensieri di tutti noi, desidero condividere il messaggio che ci ha inviato la moglie del Dr Nanetti, in seguito ai tanti messaggi di cordoglio ed ai pensieri dei nostri pazienti che le abbiamo inviato per Natale:

"Gentilissima Antonella, il vostro ricordo di mio marito mi ha commosso. La vostra associazione, i pazienti e le famiglie sono sempre stati parte della nostra vita, a tavola spesso la sera

ci raccontava trasmettendo passione ai nostri figli per il suo lavoro e rendendoci evidente che ciò che conta è prendersi cura di chi ci viene messo accanto, che sia in famiglia, sul lavoro, negli incontri che ci capitano sul cammino. Vi ringrazio per aver camminato assieme a Lo-

renzo in questi anni e per il ricordo che avete voluto condividere con me.

La prego di estendere questo mio grazie a tutta l'associazione, famiglie e pazienti.

Un caro saluto e un augurio di felice 2025."

Antonella Moggi

SEZIONE PIEMONTE

CONVIVIO E VOLONTARIATO



Nella seconda domenica di gennaio 2025 si è svolto il consueto pranzo sociale a cui hanno partecipato più di 70 persone tra cui i graditi dottori Artusi e Brusco. Luogo la solita Bocciofila Nord di Torino che ha il pregio, oltre a un buon rapporto qualità-prezzo per quanto riguarda il menù, di non avere barriere architettoniche e di accoglierci sempre con molta cordialità.

A qualche neofita può sembrare che tutta la nostra attività si riduca al momento

mento su un'attività continua e costante. Il pranzo è un momento in cui si chiude l'anno e si ricomincia con quello nuovo con le prime entrate economico finanziarie, con l'aggiornamento sullo stato della ricerca e soprattutto con la comunanza dei problemi con cui le famiglie socializzano.

Le attività di una associazione di volontariato sono molteplici e proprio per questo avrebbero bisogno di più figure in attività. Vi è l'aspetto

burocratico-istituzionale: relazioni con Comune, Prefettura, Monopolo di Stato; con lo Stato per il RUNTS (il registro nazionale del terzo settore che deve essere costantemente aggiornato); la stesura del libro giornale che confluisce nel

periodici dei membri del consiglio direttivo, l'assemblea regionale, gli incontri con le famiglie dei pazienti. Infine, quelle **attività grazie alle quali si tiene in piedi l'associazione**, che sono le varie campagne in cui, in modo pur se marginale, si "offrono" vari prodotti (panettoni, uova di pasqua, olio evo, gadget vari) arrivando alle lotterie che, dopo il 5 per mille rappresentano la maggior entrata economica. Con questo insieme di attività l'AISA tutta cerca di rispondere ai bisogni dei pazienti e delle loro famiglie.

Queste attività ci consentono di rimborsare seppur limitatamente le spese che molte famiglie devono affrontare per le insufficienti risorse dello Stato (le riabilitazioni in genere, l'assistenza domiciliare ecc..).

Un impegno gravoso perché sono enormi le necessità dei famigliari dei pazienti atassici che devono affrontarle **QUOTIDIANAMENTE** e non una volta ogni tanto!

Una risposta in tal senso non può che darla un gruppo costituito da **attivisti affidabili**, poi vanno bene anche i simpatizzanti meno costanti, sicuramente non servono quel-



conviviale con annessa estrazione dei biglietti della lotteria. Non è così, forse può essere così inteso dal volontario saltuario, poco attivo, da pranzo della domenica, ma una ODV, se vuole sopravvivere, deve poter fare affida-

bilancio di cassa; l'aggiornamento dei vari libri dei verbali dei C.D. delle assemblee regionali, di quello dei soci che deve essere vidimato dal comune; l'assicurazione annua per i soci attivi. C'è l'**attività tipica** costituita dagli incontri



li che chiacchierano e basta. Ribadisco da tempo che vi sono due modalità per rendersi utili ed entrambe contemplano il verbo **DONARE**: tempo e/o denaro!

C'è necessità, ed è un tema che riguarda non solo noi, di un **ricambio generazionale**:

quasi tutti i presidenti di sezione hanno superato la settantina, c'è bisogno di nuova linfa vitale.

Quando ho cominciato con AISA mio figlio Ivan aveva 5 anni, oggi ne avrebbe 44, sono passati tanti anni, tanti quanti ne servivano per andare

in pensione prima della legge Fornero.

Si comincia a sentire l'usura del tempo, la rabbia resta per la mancanza di risposte sul versante della ricerca medica, la volontà rallenta e la speranza comincia a diventare un lumicino sempre più

piccolo. Credo che il desiderio di tutti i presidenti, e non solo, sia quello di incontrare una mamma o un papà che voglia ripercorrere la nostra stessa strada con la stessa volontà, rabbia e speranza.

Piero Nicosia



Una storia comune a tante altre storie

In questi momenti difficili, il sostegno e la solidarietà diventano fondamentali per affrontare il percorso della malattia con coraggio e speranza. Le associazioni di malati svolgono un ruolo cruciale in questo contesto, offrendo un punto di riferimento, un aiuto concreto e un senso di comunità a coloro che vivono l'esperienza della malattia.

Sono Stefania e questa è la mia storia. Circa 20 anni fa a mio marito è stata diagnosticata l'ataxia spinocerebellare SCA 2.

Lui è sempre stato un uomo sportivo dinamico e da un giorno all'altro le nostre abitudini e dinamiche famigliari sono state stravolte.

Il primo passo è stata l'accettazione della diagnosi, un percorso lungo e doloroso per tutta la famiglia. Abbiamo iniziato ad informarci sulla malattia e di conseguenza sulle associazioni di volontariato.



Cercando sul Web mi sono imbattuta sul sito dell'Aisa Piemonte, da lì è iniziato il nostro percorso insieme.

Molte associazioni offrono informazioni, supporto e risorse per pazienti e famigliari e questo è quello che abbiamo trovato nell'Aisa Piemonte.

Negli anni si è instaurato un bellissimo rapporto con i vari soci e simpatizzanti, insieme siamo riusciti a creare il Progetto Assistenza Atassici che consiste in un contributo per l'assistenza domiciliare ai malati, un aiuto concreto e diretto. Nell'arco dell'anno organizziamo vari incontri per fornire aggiornamenti sulle attività dell'organizzazione, coordinare nuovi progetti e soprattutto offriamo l'opportunità di condividere esperienze e creare un senso di comunità e appartenenza.

Sostenere le associazioni di malati è un gesto di grande solidarietà che può fare la differenza nella vita di molte persone.

Attraverso il volontariato, le donazioni o la semplice partecipazione, possiamo contribuire a migliorare la qualità della vita di chi affronta la malattia e a promuovere la società più inclusiva e solidale.

NON ABBIATE PAURA DI CHIEDERE AIUTO, CERCARE SUPPORTO E' UN SEGNO DI FORZA, NON DI DEBOLEZZA.

Stefania Luccio Ropolo
Vicepresidente AISA PIEMONTE ODV

DONA IL 5 PER MILLE AD AISA!

Ricorda che le donazioni ad AISA sono deducibili dalla dichiarazione dei redditi senza nessuna spesa per te, devi solo indicare il codice fiscale della sezione scelta

AISA NAZIONALE	93002270036
AISA BASILICATA	96056470766
AISA CAMPANIA	94203440634
AISA EMILIA ROMAGNA	91216980374
AISA FERRARA	93077570385
AISA LAZIO	97116710589
AISA LIGURIA	90046010105
AISA LOMBARDIA	94510030151
AISA MARCHE	93121430420
AISA PIEMONTE	97530240015
AISA SICILIA	97169820822
AISA VENETO	03654780281

Per coloro
la cui sezione non figura nell'elenco
possono donare
ad AISA Nazionale

Trimestrale d'informazione e di attualità a cura dell'A.I.S.A. ODV
Autorizzazione del Tribunale di Milano n. 441 del 20 novembre 1982

Direttore Responsabile Rosanna Mazzoni - Grafica e impaginazione Loretta Manaresi e Andrea Farnè

Direzione e Redazione: Fondazione Itaca ONLUS
Via Nazionale, 38/2 - 40065 Pianoro BO

Sede Operativa A.I.S.A. Nazionale ODV- c/o Litani Maria, Via Sara, 12 - 16039 Sestri Levante (Ge)
Presidenti Onorari: Adele Cassani, Carlo Rossetti, Piero Nicosia

Tel. 3429124574

E-mail: nazionale@atassia.it - www.atassia.it

Stampa:

«Laboratorio H» di grafica e tipografia della Fondazione Itaca Onlus che si avvale dell'aiuto di ragazzi disabili
Tel. 051 6260034 - Via Nazionale, 38/2 - 40065 Pianoro (Bologna)

A.I.S.A. NAZIONALE ODV

Cod. Fiscale: 93002270036
e-mail: AISA@atassia.it - PEC: aisa@pec.atassia.it
Sede Legale: Istituto Carlo Besta - Milano
Sede Operativa: Via Sara, 12 - 16039 Sestri Levante (Ge)
IBAN (banca): IT6800200832231000100491866
Cell. 3429124574

Presidente: Maria Litani

A.I.S.A. BASILICATA ODV

Cod. Fiscale: 96056470766
e-mail: sez.basilicata@atassia.it
PEC: aisa.basilicata@pec.atassia.it
Via Vittorio Emanuele, 31 - 85051 Bella (PZ)
Tel./fax 0976 480218 - Cell. 329 3719224
IBAN IT2100200804205000106892131 Banca Unicredit

Presidente: Dino Gugliotta

A.I.S.A. CAMPANIA ODV

Cod. Fiscale: 94203440634
e-mail: sez.campania@atassia.it
PEC: aisa.campania@pec.atassia.it
Via San Lorenzo, 75/c bis - 81031 Aversa (CE)
Tel. 081 8111121 - Fax 081 3628873
C.C.P. n. 001025184282
IBAN: IT81Q0760114900001025184282

Presidente: Paolo Zengara

A.I.S.A. EMILIA ROMAGNA ODV

Cod. Fiscale: 91216980374
e-mail: aisa.emiliaromagna@gmail.com
PEC: aisa.emiliaromagna@pec.it
Via S. Donato, 74/5
40057 Granarolo dell'Emilia (BO)
cell. 3482576931
Ambulatorio malattie neurologiche rare (afferente all'UOC Clinica Neurologica, IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna): valutazioni neurologiche regolari in pazienti con atassia di origine genetica
S.O.S. ATASSIA Punto di ascolto:
info@aisaemiliaromagna.it

IBAN: IT49M0847236850000000110138

Presidente: Giuliano Lenzi

A.I.S.A. FERRARA ODV

Cod. Fiscale: 93077570385
e-mail: sez.ferrara@atassia.it
PEC: aisa.ferrara@pec.atassia.it
Via G. Compagnoni, 95 - 44122 Ferrara (FE)
Cell. 3666871169
IBAN (banca): IT47U06205130104100302305

Presidente: Silvio Sivieri

A.I.S.A. LAZIO ODV

Cod. Fiscale: 97116710589
e-mail: sez.lazio@atassia.it
PEC: aisa.lazio@pec.atassia.it
Sede legale Roma: Via Cina, 91 - 00144 Roma (RM)
S.O.S. Atassia tel.06 5203737
Sede Aprilia C.A.D.M.o - Centro Atassia e Disturbi del Movimento: Via Inghilterra, 154 - 04011 Aprilia (LT)
Tel. 06 92730325

Sede Castelli Romani e ASD AISA SPORT:

Via dei Pescatori, 1/A - 00073 Castel Gandolfo (RM)
IBAN (banca): IT94B050340328300000002750
C.C.P. n. 86394004

Presidente: Giovanni Mennilli - cell. 3478541119

A.I.S.A. LIGURIA ODV

Cod. Fiscale: 90046010105
e-mail: sez.liguria@atassia.it
PEC: aisa.liguria@pec.atassia.it
Sede: Via Caboto, 13/A - 16039 Sestri Levante (GE)
Indirizzo postale: Via Sara, 12 - 16039 Sestri Levante (GE)
Cell. 3393168142

C.C.P. n. 33096132

IBAN (banca): IT63W0200831950000100096563

Presidente: Maria Litani

A.I.S.A. LOMBARDIA ODV

Cod. Fiscale: 94510030151
e-mail: sez.lombardia@atassia.it
PEC: aisaitalia@pec.it
Via Don Minzoni, 2 - 20068 Peschiera Borromeo (MI)
C.C.P. n. 31628209
IBAN (banca) IT81A0200833322000100325979

Presidente: Moggi Antonella

Cell. 3381632414

A.I.S.A. MARCHE ODV

Cod. Fiscale: 93121430420
e-mail: sez.marche@atassia.it - aisamarche@gmail.com
PEC: aisa.marche@pec.atassia.it
Via Martin Luther King, 35 - 62029 Tolentino (MC)
Tel. 393 2090458
C.C.P. n. 98286933

IBAN IT04L0760113500000098286933

Presidente: Monica Munafò

A.I.S.A. PIEMONTE ODV

Cod. Fiscale: 97530240015
e-mail: sez.piemonte@atassia.it
PEC: aisa.piemonte@pec.it
Via Sansovino, 150 - 10151 Torino c/o I.I.S. «P.Boselli»
IBAN (banca) IT43B0200801030000101874987
Cell. 3467540161

Presidente: Piero Nicosia

A.I.S.A. SICILIA ODV

Cod. Fiscale: 97169820822
e-mail: sez.sicilia@atassia.it
PEC: aisasicilia@pec.it
Via 4 Novembre, 133 - 94012 Barrafranca (EN)
Tel./Fax 0934 467567 - Cell. 334 3530202
C.C.P. n. 30924963

IBAN (banca) IT74D0760104600000030924963

Presidente: Sebastiano Giuseppe Colombo

A.I.S.A. VENETO ODV

Cod. Fiscale: 03654780281
e-mail: sez.veneto@atassia.it
Via Papa Giovanni XXIII, 3 - 37026 Pescantina (Vr)
IBAN (banca): IT91Q0306909606100000181536
Presidente: Deborah Hancock
cell. 3454088571

