

ARCH & MEDE

TRIMESTRALE D'INFORMAZIONE E DI ATTUALITÀ DELL'A.I.S.A.
ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA LOTTA ALLE SINDROMI ATASSICHE ODV
N. 2/2025 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



*“Rassegnati tu!
Io ballo con Friedreich!”*

La campagna di sensibilizzazione “Rassegnati tu! Io ballo con Friedreich”, promossa da Biogen con il Patrocinio di AISA ODV, ritorna con una nuova edizione per raccontare la forza e la determinazione di chi affronta l'atassia di Friedreich.

MAMME RARE

Maria Litani Presidente AISA Nazionale ODV

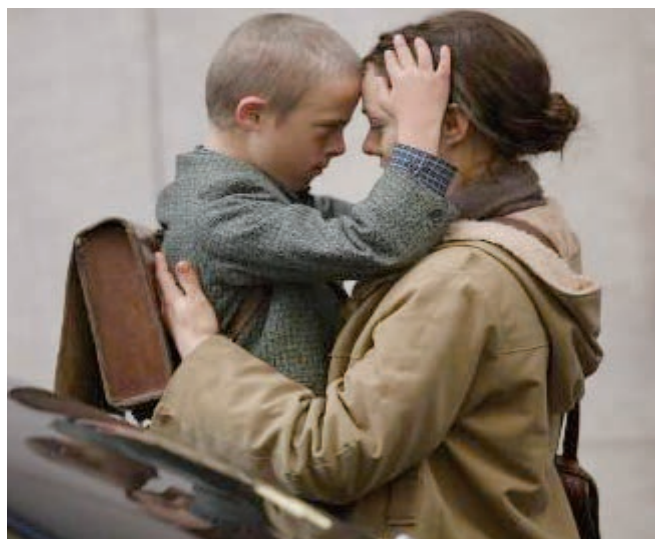
È passata da poco la festa della mamma e tanti messaggi, frasi di circostanza e immagini diffuse nei social hanno proposto amore e gratitudine con cuori pulsanti, fiori e abbracci, video musicali per raccontare il legame speciale tra madre e figli.

Perché la mamma è la mamma.

Ma noi pensiamo e auguriamo ogni bene in particolare ad una categoria di mamme che non smette mai di affrontare la sfida quotidiana di crescere i figli con malattia genetica rara. Sono le mamme rare! Dedicano tutto il loro tempo ai figli amati a cui cercano di offrire la migliore vita possibile.

Coinvolte dal punto di vista emotivo ma anche economico e sociale, le famiglie, ma le mamme in primis, spesso si trovano ad affrontare sentimenti di isolamento e difficoltà nel trovare supporto adeguato, difficoltà nell'accesso alle cure, speranza nel trovare soluzioni.

Ma le mamme non si danno per vinte e nulla potrà convincerle a fermarsi.



Riporto una parte di un testo che ho già pubblicato ma sempre vero.

Le mamme rare non sono perfette, hanno imparato a dormire con un occhio solo, a lasciare le cose in sospeso e rispondere, le mamme rare hanno l'occhio lungo: si accorgono subito se qualcosa non va.

Le mamme rare piangono, ma non si vede, le loro lacrime tengono morbido il cuore, un cuore che non sarà mai arido. Sanno stare o-



re in ospedale per le visite e i ricoveri, vicino ai figli a cui infondono coraggio.

Le mamme rare pregano in silenzio, e si affidano chiedendo di aver forza di star dentro situazioni impensabili. Hanno tanti timori, ma guardandosi indietro scoprono di aver sgritolato montagne.

Le mamme rare sanno essere intransigenti, lottano per i diritti dei figli e si impegnano anche nel campo associativo, sono i figli a chiederlo.

Sono i nostri figli amati che ci hanno reso mamme impegnate e forti.

* * * *

Le mamme rare diventano **caregiver**. È una bella parola, care = cura, e giver = colui che dà cura, ma nasconde una realtà difficile di persone che dedicano buona parte della propria vita a dare assistenza.

Ma il racconto pieno di buoni sentimenti, a volte retorico, non rende giustizia alla realtà. È necessario un impegno fisico, morale, sociale ed economico, 24 ore al giorno, 7 giorni su 7, senza sosta.

È una montagna da scalare, ma una montagna d'amore, e se non fosse per quello, chi potrebbe sostenere quell'impegno?

L'obiettivo è la cura.

Ma la prima cura è non restare soli, "se la nostra vita è felice è perché abbiamo un contorno di amici, spesso non parenti, che non ti fanno sentire soli" (Elena)

C'è un senso di urgenza "feroce" sulle spalle dei pazienti e delle famiglie.

Ascolto, condivisione, consiglio, contributi, stimolo e sostegno alla ricerca sono le cose che facciamo.

Ma c'è qualcosa in più, la speranza.

La speranza come vettore di cambiamento, tensione che ci spinge a cambiare la paura, il dolore, la fatica.

Non si può sopravvivere senza l'attesa di un tempo in cui le risposte saranno chiare, la cura sarà accessibile a tutti con una prospettiva di guarigione o almeno di stabilità.

AISA cerca di dare risposte ai bisogni che le persone esprimono direttamente, con messaggi o telefonate.

Cominciamo con questo.

I progetti ultimi a favore di tutte le persone con atassia, progetti con effetto immediato e che daranno sollievo subito a chi vorrà, sono i seguenti.

1. Progetto "IO BALLO CON FRIEDREICH" Ed 2025
2. Progetto "Sostegno Psicologico"
3. Progetto scontistica per esami e fisioterapia presso Casa della Salute
4. Progetto "Centro Tiberino" attivazione di corsia preferenziale per ricoveri di fisioterapia de

1) Campagna "Rassegnati tu, io ballo con Friedreich" 2025 promossa da Biogen con il patrocinio di AISA.

È stata registrata a Milano la performance di ragazzi con Atassia di Friedreich insieme agli artisti internazionali Light Balance. Hanno partecipato Silvia Cerizza e Rita Rinaldi con un ballo ricco di luci.

Salire sul palco e mettersi in gioco nonostante i limiti della malattia, ha richiesto ai protagonisti della campagna una buona dose di coraggio. Lo stesso coraggio che mettono ogni giorno per non rassegnarsi all'atassia di Friedreich.

La diagnosi arriva nelle famiglie come uno tsunami e per affrontarlo serve una rete di informazione, consapevolezza e supporto.

Mi auguro che questa campagna possa contribuire a rafforzare questa rete, per aiutare i pazienti e le loro famiglie a continuare a ballare sulla vita, vivere e non sopravvivere!

La storia di Silvia

Coraggio, forza di volontà e tanta tenacia hanno permesso a Silvia di realizzare i suoi sogni e di raggiungere sempre i traguardi sperati.

L'atassia di Friedreich per lei non è stata un freno. Nonostante le difficoltà crescenti con il progredire della malattia, Silvia non si è arre-



sa: ha continuato a coltivare i suoi hobby e ad affrontare le giornate sempre con il sorriso. La sua diagnosi è arrivata nel pieno della giovinezza, quando la vita è entusiasmo ed energia, eppure oggi a 42 anni non si rassegna e ogni giorno va oltre i limiti della malattia.

La sua storia è parte del progetto di informazione e sensibilizzazione "Rassegnati tu! Io ballo con Friedreich", realizzato con il Patrocinio di AISA.

La storia di Rita

Rita aveva solo 14 anni quando nella sua vita è arrivata la diagnosi di atassia di Friedreich, una malattia genetica rara e neurodege-



nerativa. Ma Rita ha continuato a vivere senza porsi limiti e oggi frequenta l'Università di Ferrara. "Cogli l'attimo" è diventato il suo motto. Nemmeno la sedia a rotelle è stata per lei un ostacolo. Rita ha continuato a viaggiare da sola o in compagnia; ad andare ai concerti; a seguire la moda, partecipando a sfilate e shooting fotografici.

Lei ha scelto da subito di non lasciarsi definire dalla sua malattia: è sempre pronta a cogliere con un sorriso ciò che la giornata ha da

offrirle e balla sulla vita con forza e determinazione.

Ha portato la sua testimonianza anche la Dottoressa Caterina Mariotti

L'atassia di Friedreich è una malattia rara neurodegenerativa, di origine genetica, che



colpisce ragazzi molto giovani tra i 12, 14 e 25 anni, come spiega la Dottoressa Caterina Mariotti, dell'Unità di Genetica Medica e Neurogenetica presso la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano.

All'inizio i sintomi non sono evidenti: i movimenti rallentati, la difficoltà nel saltare o correre, il presentarsi della scoliosi, spingono le famiglie e i pazienti a rivolgersi all'ortopedico. Solo quando i sintomi si aggravano arriva la visita neurologica e con questa la conferma della diagnosi.

Dalla diagnosi iniziano le sfide quotidiane, soprattutto per i giovanissimi, che devono imparare a convivere con numerose difficoltà, anche nella comunicazione con gli altri, perché la malattia rallenta il linguaggio rendendo complessa l'articolazione delle singole parole.

2) Progetto “Sostegno Psicologico”

Ricevere una diagnosi di atassia è un momento molto complesso che va affrontato seriamente.

La malattia impatta fortemente con le abilità della persona e si può passare da un iniziale rifiuto, dalla negazione, alla disperazione, come se nulla fosse più possibile.

Negare la malattia, può essere una difesa momentanea, per superare il difficile impatto emotivo ma è importante accettare la malattia per mantenere una buona qualità di vita, avere l'atassia, non significa rinunciare a vivere.

AISA offre colloqui con psicologi per aiutare a gestire le sfide emotive della malattia. Aiutare al ripristino di una sana dimensione relazionale, recupero della consapevolezza, l'abitudine alla condivisione, il farci carico re-

sponsabilmente della propria situazione che si mostra un valido antidoto verso l'inadeguatezza e l'impotenza che spesso sente chi è affetto da atassia.

Sul nostro sito www.atassia.it si possono trovare storie di persone, condivisione di esperienze.

In alcune sezioni sono stati attivati gruppi di auto – mutuo aiuto. Ad esempio in AISA Lombardia, AISA Emilia Romagna e AISA Lazio.

A livello nazionale è stata messa a disposizione la possibilità di colloqui con psicologi. La psicologa da contattare telefonicamente è la **Dott.ssa Monica Vicari** cell 3463606810.

Sul sito www.atassia.it/piemonte è pubblicato un form da compilare per richiedere il sostegno psicologico

<https://www.atassia.it/blog/servizio-ascolto-psicologico/>

Altra psicologa e mental coach è Giorgia Righi che collabora con noi offrendo colloqui di supporto psicologico tramite canali telematici. Bellissima opportunità perché Giorgia è affetta da Atassia di Friedreich e vive in prima persona tutte le fasi e le difficoltà che la malattia presenta.

Il servizio si svolge online su canale zoom. Per chi è interessato contatti direttamente Giorgia Righi per gli appuntamenti. (cellulare via whatsapp 3348774588)

3) Progetto scontistica per esami e fisioterapia presso Casa della Salute

Abbiamo attivato la possibilità di sconti presso Casa della salute sia per la fisioterapia, sia per altri esami.

Questa possibilità è offerta a pazienti atassici e familiari che fanno riferimento alla nostra associazione.

Per avere il codice sconto inviare mail a segreteria.aisaadv@gmail.com oppure entrare in www.atassia.it e compilare la richiesta Sarà molto semplice.

4) Progetto “Centro Tiberino” attivazione di corsia preferenziale per l'accesso

Nel numero precedente abbiamo pubblicato una relazione della visita al Centro Tiberino scritta da Filippo Fortuna che è andato là personalmente. Comunico con piacere che è stato firmato un protocollo d'intesa col Centro per permettere a tutti i pazienti atassici l'accesso in tempi rapidi.

"In occasione della Giornata Mondiale delle Malattie rare del 28 Febbraio scorso, abbiamo organizzato un evento informativo online, di aggiornamento sui processi della ricerca e sviluppo dei principali candidati terapeutici. Ne avevamo dato l'annuncio nel n 1 di questo periodico e online nel sito.

Abbiamo presentato due relazioni, una sull'aggiornamento relativo all'Atassia di Friedreich, con particolare riguardo al farmaco Skyclaris e l'altro sull'avanzamento della ricerca per SCA. Molti erano presenti all'incontro e numerose sono state le domande di interesse.

Pensiamo di fare cosa gradita, riportando la sintesi delle relazioni proposte.



AGGIORNAMENTO

L'atassia di Friedreich è la forma più frequente di atassia ereditaria con un numero stimato di pazienti in Italia tra 1000 e 1500. E' una forma recessiva, cioè i pazienti hanno genitori sani, ma portatori del gene (carrier). Ci sono altre forme di atassia ereditaria con un simile numero di pazienti: le atassie dominanti o atassie spinocerebellari o SCA dall'acronimo inglese. Sono circa 1500 (stima conservativa) in Italia ed hanno una numerazione progressiva, SCA1,2,3 fino a 51 (la più recente), seguendo la cronologia dell'identificazione. Hanno una trasmissione verticale nel senso che un paziente ha generalmente un genitore affetto.

Il mio aggiornamento riguarda queste forme e coprirà tre punti:

1. Forme di recente identificazione;
2. Approcci terapeutici;
3. Collaborazioni internazionali.

Forme di recente identificazione.

La maggior parte delle atassie dominanti o atassie spinocerebellari sono causate da espansioni patologiche, usualmente sequenze di triplette, tre basi del DNA, citosina-a-

denina-guanina, CAG, ripetute molte volte, che codificano per nuove proteine, atassine anomale, tossiche per le cellule del cervelletto e di altre strutture nervose. Più raramente si tratta una mutazione puntiforme, tradizionale, un errore di una lettera del codice del DNA, che porta alla sintesi di una atassina malfunzionante o assente, che causa atassia.

Tra le nuove forme di atassia spinocerebellare identificate e legate ad espansioni c'è:

SCA27B, identificata in famiglie canadesi e tedesche, ma diffusa in molte popolazioni, causata da una lunga ripetizione della tripletta GAA, guanina-adenina-adenina, la stessa della atassia di Friedreich, ma in un gene differente, FGF14. Quando il numero delle ripetizioni >300, si manifesta l'atassia con esordio in età adulta, a decorso benigno. Ha alcuni caratteri particolari, come mostrarsi inizialmente in maniera episodica, con crisi di vertigini e sbandamenti della durata di minuti o giornate, che regrediscono. SCA27B è importante da un punto di vista epidemiologico perchè rappresenta il 10% delle famiglie SCA. E' importante da un punto di vista genetico perchè è stata identificata mediante una nuova tecnica di Next Generation Sequencing, Long Read Sequencing, che permette di sequenziare lunghi tratti di DNA.

Ci sono altre nuove forme di atassia spinocerebellare causate da espansioni patologiche, ma sono rare e limitate ad alcune popolazioni.

SCA51, l'ultima identificata, dovuta ad un'espansione CAG, citosina-adenina-guanina, che è quella che si trova nelle forme più frequenti di SCA, nel gene THP11, descritta al momento solo in famiglie cinesi.

SCA4, una forma di SCA descritta 25 anni fa, ma il gene è stato identificato recentemente, causata da un'espansione della tripletta guanina-guanina-citosina, GGC nel gene ZFH3. E' una forma rara, descritta in fami-

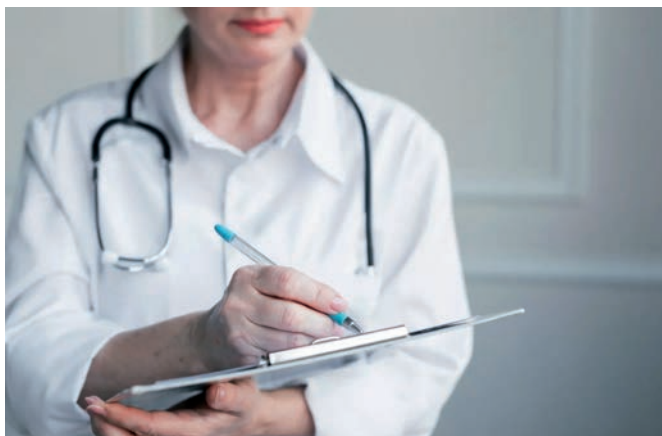
glie svedesi.

Le forme dovute a mutazioni puntiformi o tradizionali sono usualmente causate da mutazioni "missense" con una sostituzione di una lettera del codice del DNA, che porta ad una proteina, malfunzionante o assente, che causa l'atassia. Le forme di nuova identificazione comprendono:

SCA48, causata da una mutazione puntiforme del gene STUB1, già conosciuto come responsabile di una forma autosomica recessiva (SCAR16). Clinicamente è caratterizzata da movimenti involontari e disturbo della memoria, che ricordano un'altra malattia neurologica ereditaria, la malattia di Huntington. E' importante per la frequenza. E' importante dal punto di vista genetico, perché diversi pazienti oltre la mutazione puntiforme del gene STUB1, sono portatori anche di un'espansione di una tripletta CAG in un altro gene responsabile di atassia spinocerebellare (SCA17).

Terapie.

L'approccio terapeutico può avvenire con farmaci tradizionali o con terapie geniche. Farmaci tradizionali sono usualmente piccole molecole. Quelli utilizzati nella terapia delle SCA includono riluzolo ed eritropoietina in SCA2 (la forma di SCA più frequente in Italia), 4-aminopiridina in SCA27B, farmaci antiossidanti (n-acetyl-cisteina in SCA3 (la forma di SCA più frequente nel mondo), acido docosaesanoico in SCA38.



Le terapie geniche sono varie. Le più promettenti includono, nucleotidi antisense, gli ASO, e le tecniche di "editing" di correzione della scrittura del DNA mediante il sistema CRISPRcas9.

Gli ASO, nucleotidi antisense, sono i più vicini all'uso clinico nelle SCA. Sono piccole se-

quenze di nucleotidi, che bloccano lo RNA, il messaggero che porta l'informazione del DNA alla sintesi della proteina, e possono bloccare la sintesi di una proteina dannosa (silenziare il gene dannoso). Viceversa, gli ASO possono fare esprimere un gene silente. Ottimi risultati sono stati ottenuti nella terapia dell'atrofia muscolare spinale, malattia precedentemente letale nei bambini affetti, che adesso possono vivere a lungo e camminare in maniera autonoma. Meno brillanti, al momento, i risultati nella malattia di Huntington, che ha molte somiglianze sia genetiche sia cliniche con SCA.

Il "gene editing". Editing significa correggere. Così come si può correggere una lettera, si possono anche correggere le lettere in cui è scritto il codice del DNA. Il più utilizzato in studi preclinici è il sistema CRISPRcas9. E' formato da una guida che identifica il gene sul DNA che deve essere modificato e una nucleasi, una forbice molecolare, che esegue il taglio del DNA e asportazione del gene malato.

Come detto sono stati utilizzati in studi preclinici su cellule di pazienti con SCA3 (iPS, cellule staminali pluripotenti indotte: la sostituzione dell'allele patologico con allele normale ha portato ad un miglioramento del quadro istologico) e con SCA1 (fibroblasti: silenziamento del gene ATXN1 con espansione patologica).

Nell'attesa di terapie efficaci, il trattamento riabilitativo aiuta a mantenere le funzioni motorie per un tempo prolungato.

Reti europee e globali.

Le SCA sono malattie rare (1/2000) e ultrarare (1/10x6).

Per definire la storia naturale e effettuare trial nelle malattie rare e ultrarare è necessario stabilire delle reti sopranazionali. Per i trial clinici occorrono infatti 100-200 pazienti e un tempo di osservazione di 1-2 anni. Numerose sono le reti europee e globali, cito ad esempio la Global Ataxia Initiative (GAI) che è un progetto che coinvolge Europa, Nord-America, Australia e ad alcuni stati del Sud-America, e l'European Reference Network (ERN), che comprende 24 gruppi di patologie con un gruppo dedicato alle malattie neurologiche rare (RND). Le reti hanno finalità di conoscenza, di formazione degli "stakeholder", di miglioramento nel

trattamento dei pazienti, di ricerca e soprattutto di trovare delle terapie efficaci. In conclusione, le atassie ereditarie rappresentano un argomento complesso perché ci sono numerose forme con diversa patogenesi: 51 SCA, e 170 atassie recessive, e molte forme devono ancora essere identificate (circa 30%). Trovare terapie è una via lunga, ma

abbiamo gli elementi per essere ottimisti almeno per le forme più frequenti. Particolarmente promettenti sono le terapie molecolari.

Alessandro Filla

*Professore Onorario in Neurologia
Università Federico II, Napoli*

Aggiornamento su Atassia di Friedreich: farmaco Skyclaris

Dott.ssa Mariotti

Oggi giornata delle Malattie rare, mi fa piacere essere qui con voi questa sera a parlare della ricerca nelle atassie. Anche all'Istituto Besta questa mattina

Le malattie rare sono più di 6000 e riguardano tutto il campo della medicina. Le malattie neurologiche sono circa il 50% delle malattie rare, ed i neurolo-

gene dell'atassia di Friedrich, ci aspettavamo che nel giro di pochi anni gli avanzamenti della ricerca portassero rapidamente a una cura. Purtroppo non è stato così ma è anche vero che in questi anni, non siamo stati con le mani in mano. Di strada ne abbiamo fatta tantissima. E poi, soprattutto, abbiamo cominciato a fare rete con altri specialisti, sia italiani sia in Europa sia a livello mondiale. Abbiamo adesso a disposizione i registri di malattia ci servono per capire sempre meglio come progredisce la malattia, quali sono le particolarità quali sono le eccezioni e quali sono i modo migliore per trattarla, anche se non ancora per guarirla.

Detto ciò focalizzandoci sempre sull'atassia di Friedreich nel corso degli anni sono state fatte tante sperimentazioni e le trovate sul sito web di FARA che è una delle associazioni che si occupa esclusivamente di atassia di Friedreich. Su questo sito, sempre molto aggiornato, trovate l'elenco dei farmaci in sperimentazione e di ciascuno viene indicato in quale fase di sperimentazione si trova. Molti farmaci sono ancora in una fase preclinica che vuol dire che ancora non interessano gli esseri umani sono ancora in laboratorio su cellule o su modelli ani-

si è svolto un convegno sulle malattie rare focalizzato sulla transizione delle cure dall'età pediatrica all'età adulta.

Ricordo che le malattie rare sono state definite dalla Comunità europea come le malattie che hanno una incidenza inferiore a 1 su 2 000 abitanti e in particolare l'atassia di Friedrich si manifesta in 1 persona su 50 000 quindi è una malattia ultra rara. Ciononostante, non sono pochi gli ammalati e non sono pochi i medici, i ricercatori e le aziende farmaceutiche che oggi che se ne occupano.

Quindi rari, sì, ma comunque non pochi.

gi sono fra i medici che si occupano di più di queste malattie frammentate in diverse classificazioni sia genetiche che non genetiche.

Gli avanzamenti della genetica hanno fatto sì che si riesce a fare una diagnosi precisa e in tempi più rapidi di quanto non succedesse in passato, ma ancora oggi per molti pazienti non si conosce la diagnosi genetica, e per questi dobbiamo lavorare intensamente perché in mancanza di una diagnosi precisa e anche difficile poter accedere alle sperimentazioni cliniche.

Nel 1996 quando abbiamo avuto la notizia della scoperta del



mali. Ci sono poi farmaci che sono attualmente sperimentati nell'ambito di trial clinici ma non ancora approvati e, infine, sono indicati i farmaci per i quali c'è l'autorizzazione alla vendita e alla messa in commercio.

Uno solo è il farmaco che è arrivato ad essere approvato sia dall'ente regolatorio americano (FDA), sia da quello europeo (EMA): stamo parlando dell'Omaveloxolone. Il farmaco è provato per la prima volta sull'uomo nel 2017. È stato somministrato inizialmente a pochi pazienti per 12 settimane. I pazienti hanno ricevuto dosaggi diversi tra di loro per capire quale fosse il dosaggio meglio tollerato. Ancora non si potevano stimare effetti positivi sulla malattia, perché 12 settimane di tempo erano troppo poche per osservare differenze cliniche significative. Comunque, il dosaggio che è sembrato migliore era quello di 160 milligrammi al giorno. La seconda sperimentazione ha testato il dosaggio di 150 mg al giorno di omaveloxolone, su un numero di pazienti molto più grande (circa 80 pazienti). Per poter arrivare a questo numero di pazienti sono stati coinvolti diversi centri nel mondo e quindi anche 3 centri Europei tra cui l'Istituto Besta. Come mai sono necessari tanti centri nel mondo per effettuare questo studio? Non è perché non abbiamo 84 pazienti in un singolo centro, ma per il fatto che non tutti i pazienti possono entrare nelle sperimentazioni, ma solo una percentuale molto ristretta che corrisponde a una categoria di pazienti selezionati perché abbiano tutte le stesse caratteristiche. I pazienti sono stati selezionati in maniera specifica per l'età (superiore o uguale a 16 anni) e gravità clini-

ca (punteggio alla scala mFARS minore di 80 punti). Poi, i pazienti sono stati assegnati in maniera casuale al trattamento con farmaco o al trattamento con placebo. La scala mFARS (scala modificata per l'atassia di Friedreich) è usata in molti centri che si occupano di questa patologia. Questa scala ha 93 punti da 0 a 93. Zero vuol dire nessun sintomo, 93 punti significa che sono presenti i sintomi più gravi di tutti.

Dall'inizio della sperimentazione i pazienti assegnati al farmaco hanno avuto una diminuzione di 1,6 punti in un anno, e i pazienti non trattati hanno avuto un peggioramento di circa 1 punto. Tra i 2 gruppi, contando che uno è peggiorato di 1 e l'altro è migliorato di 1,6 la differenza finale è di circa 2 punti. I dati sono stati presentati all'FDA a maggio del 2022 e a Febbraio del 2023 negli Stati Uniti, l'FDA ha approvato il farmaco per i pazienti di età superiore a 16 anni. Il limite di età è dovuto al fatto che il disegno dello studio della sperimentazione prevedeva che solo pazienti che avessero un'età superiore a 16 anni potessero partecipare. Ovviamente il sistema sanitario in America è fornito da assicurazioni private, e quindi sono stati messi in trattamento solo pazienti la cui assicurazione ha permesso l'acquisto del farmaco che, come sapete, ha un costo di più di 300.000 dollari a paziente all'anno.

In Europa, invece, la richiesta di approvazione del farmaco è stata fatta a novembre del 2022 e l'approvazione della Commissione europea è arrivata a febbraio del 2024.

Alcuni Paesi hanno cominciato subito, come la Germania e la Francia, altri paesi ancora non hanno avuto nessun decreto. Il

nostro ente regolatorio per i farmaci, AIFA, ha fatto un primo passo nel luglio 2024, con il via libera alla dispensazione attraverso la legge 648.

Questa approvazione provvisoria prevede il trattamento per i pazienti che hanno caratteristiche simili a quelle dei pazienti che hanno partecipato alla sperimentazione, quindi età superiore ai 16 anni e scala clinica mFARS con punteggio inferiore a 80 punti.

Ora si attende che AIFA faccia una valutazione completa di quelle che sono le caratteristiche del prodotto, il costo finale e ed eventualmente il foglietto illustrativo completo e definitivo.

Il fatto che alcuni pazienti più giovani, 14 - 15 anni non possono assumere il farmaco può essere visto come un grave svantaggio. Infatti ragazzi giovani soggetti che potrebbero magari beneficiare del farmaco nelle fasi precoci di malattia devono invece aspettare di avere 16 anni. Questa scelta di AIFA deve essere interpretata come motivo di protezione, perché non essendoci dati di sicurezza su questi pazienti più piccoli, ci si preoccupa prima di tutto della salvaguardia della loro salute. Non ci sono dati sui minori di 16 anni e quindi in questo momento non siamo sicuri che il farmaco possa essere somministrato.

Ci sarà presto una sperimentazione che coinvolgerà l'Ospedale Bambin Gesù e anche il Besta proprio per valutare l'efficacia e la sicurezza nei bambini più piccoli.

Inoltre sapete che AIFA ha posto il limite di 80 punti della scala mFARS come precauzionale per la somministrazione del farmaco.

Sulla Gazzetta ufficiale quando

è stata approvata la somministrazione di omaveloxolone, luglio del 2024 sono stati anche descritti i criteri che i medici devono seguire per la dispensazione di questo farmaco che sono del tutto di precauzione. Per questo sono esclusi soggetti di età sotto i 16 anni e soggetti che presentano una gravità clinica con punteggio della scala superiore a 80 punti. Infatti, c'era nessuno paziente che ha fatto la sperimentazione che avesse queste caratteristiche.

Un altro motivo di preoccupazione, e quindi di precauzione, sono stati alcuni dati di laboratorio che riguardano la funzione renale, la funzione cardiaca e la funzione epatica.

La presenza di cardiopatia, il dato renale e il dato epatico, sono elementi essenziali per la sicurezza. Questo farmaco infatti provoca quasi sempre degli innalzamenti degli enzimi epatici. Dopo che il decreto AIFA è apparso sulla Gazzetta Ufficiale a

luglio 2024 cos'è successo?

Ciascuna Regione ha dovuto organizzarsi per definire il livello di spesa e i centri autorizzati alla prescrizione. Le regioni hanno identificato in ciascuna regione quali fossero gli ospedali, i centri che avrebbero potuto fare la prescrizione e la dispensazione. La situazione è molto diversa da Regione a Regione. Quindi ci sono regioni dove il medico fa la prescrizione e il piano terapeutico e poi la farmacia territoriale provvede a fornire il farmaco al paziente. Altre regioni, come la Lombardia, dove è stato identificato un centro unico sia per la prescrizione sia per la dispensazione. Quindi l'acquisto e la distribuzione del farmaco avviene in un unico centro. Sarebbe auspicabile che una volta che si possa uscire da regime di 648, questo farmaco diventi prescrivibile come qualunque altro farmaco e che i pazienti possano trovarlo senza difficoltà nella farmacia vicino a casa.

All'Istituto Besta abbiamo cominciato a la dispensazione di questo farmaco a settembre 2024. Come atteso, molto pazienti hanno avuto un innalzamento degli enzimi epatici che ci hanno costretto a ridurre o sospendere temporaneamente il farmaco. Nei prossimi mesi e anni, si studieranno meglio sia gli effetti collaterali sia i benefici clinici in una popolazione di pazienti molto più grande di quella che ha partecipato alle sperimentazioni. Questo ci permetterà di capire sempre meglio come utilizzare il farmaco e quali benefici possiamo aspettarci.

Concludo dicendovi che la ricerca non si è fermata e che sono in corso ancora nuove e diverse sperimentazioni per la malattia di Friedreich, per poter raggiungere risultati sempre migliori e ottenere finalmente una cura efficace per questa malattia.

Quali farmaci per l'atassia. Iniziamo con l'Atassia di Friedreich

Spesso ci viene chiesto: ma c'è cura per la mia malattia?

È importante sapere che in Italia o da qualche parte del mondo, ci siano ricercatori che studiano la malattia nelle sue varie forme.

Ci sono farmaci antiossidanti, farmaci ancora sperimentali, vitamine o altre molecole che alcuni assumono. Aiutano ad avere più forza oppure a rallentare gli effetti della patologia. Ma bisogna sempre affidarsi ai neurologi di riferimento, a persone esperte e studiosi.

Cerchiamo per il momento di elencare i farmaci per l'Atassia di Friedreich.

Faccio riferimento agli elenchi riportati nel sito della FARA (www.curefa.org) e anche per noi AISA le descrizioni dei programmi qui condivisi sono solo a scopo informativo e non costituiscono

un parere medico o un'approvazione di alcun programma.

Dalla tavola si evince come la ricerca e l'approvazione di un farmaco, passi attraverso fasi che vanno dalla scoperta di una molecola fino alla disponibilità per i pazienti.

Scoperta

Trovare potenziali terapie/farmaci

Sviluppo preclinico

Test in laboratorio

Presentazione normativa

Permesso di entrare nella fase clinica

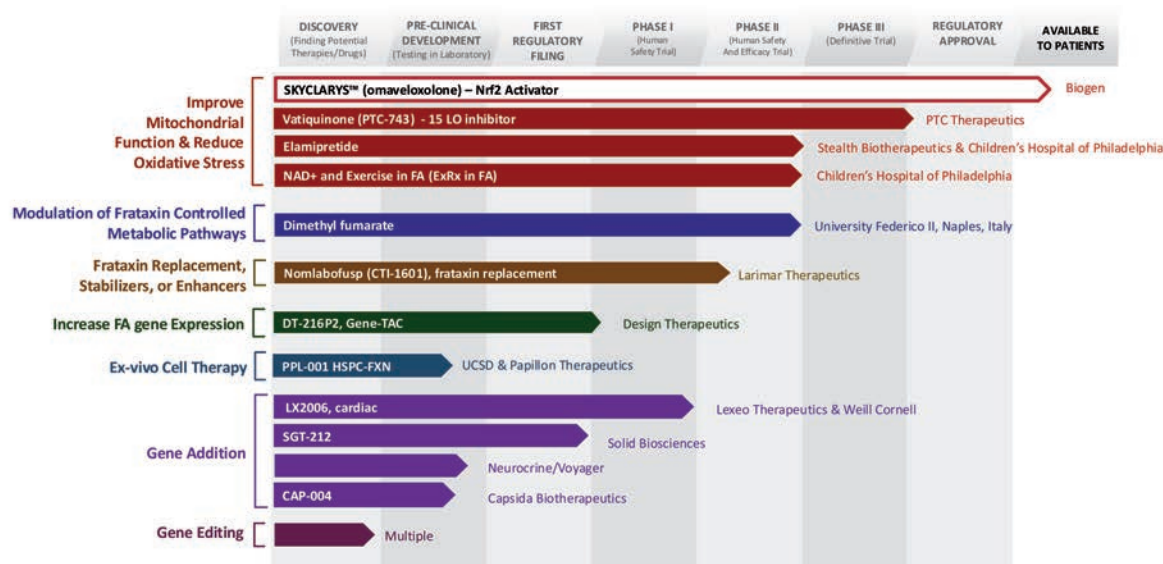
Fase I

Prova di sicurezza umana

Fase II

Studio sulla sicurezza e l'efficacia umana

Fase III



Updated April 2025

© 2025 Friedreich's Ataxia Research Alliance. All rights reserved.

FARAFriedrich's
Ataxia
Research
Alliance

Processo definitivo

Richiesta di approvazione

Permesso di entrare nel mercato

Disponibile per i pazienti

Vorremmo sempre arrivare velocemente ad avere farmaci disponibili per i pazienti, ma come si vede, i tempi sono lunghi. Vorremmo approvazioni immediate, ma i tempi lunghi ci assicurano sulla tollerabilità e sul controllo di effetti collaterali, che potrebbero inficiarne la bontà di trattamento.

Aggiungo una spiegazione di alcuni farmaci che sono stati provati in Italia o che stanno per essere introdotti, per gli altri farmaci nominati nella tavola precedente, si possono trovare le informazioni direttamente nel sito della FARA.

– Omaveloxolone (nome commerciale: SKYCLARYS per >16 anni)

Biogen

Disponibile per pazienti >16 anni; Fase 3 <16 anni

Migliorare la funzione mitocondriale e ridurre lo stress ossidativo

L'omaveloxolone (noto anche come omav), nome commerciale di SKYCLARYS, è una piccola molecola somministrata per via orale. Agisce potenziando l'attività del regolatore della trascrizione NRF2. Il 28 febbraio 2023, la Food and Drug Administration (FDA) statunitense ha approvato SKYCLARYS™ per l'AF nei pazienti dai 16 anni in su. Questo ha segnato una pietra miliare per la comunità dei pazienti affetti da AF: il primo trattamento approvato per questa patologia.

Lo studio clinico MOXIe ha dimostrato un rallentamento della progressione della malattia a seguito del trattamento con omaveloxolone.

* Il farmaco è approvato per l'uso negli Stati Uniti, nell'Unione Europea, in Canada, nel Regno Unito e in Brasile per le persone affette da AF di età pari o superiore a 16 anni.

Sono in corso ulteriori studi clinici per supportare l'approvazione dell'uso nei soggetti affetti da AF di età inferiore ai 16 anni.

– Vatičinone (PTC-743)

PTC Therapeutics

Richiesta di approvazione

Migliorare la funzione mitocondriale e ridurre lo stress ossidativo

Il vatičinone (PTC-743) è una piccola molecola somministrata per via orale. Il suo obiettivo è migliorare la funzione mitocondriale e cellulare agendo sulla 15-lipossigenasi, l'enzima chiave che regola una via di infiammazione, stress ossidativo e morte cellulare (nota come ferroptosi), implicata in patologie del sistema nervoso centrale, inclusi modelli di atassia di Friedreich. Il vatičinone ha ottenuto la designazione di farmaco orfano e la designazione Fast Track per l'atassia di Friedreich dalla Food and Drug Administration (FDA) statunitense.

– Elamipretide

Ospedale pediatrico di Filadelfia

Fase I/II

Migliorare la funzione mitocondriale e ridurre lo stress ossidativo

L'elamipretide (noto anche come Bendavia, MPT-131 e SS31) è un composto tetrapeptidico sviluppato da Stealth Therapeutics. Agisce sulla membrana mitocondriale interna, dove si lega reversibilmente alla cardiolipina. In studi preclinici e clinici, l'elamipretide aumenta la respirazione mitocondriale, migliora la funzionalità della catena di trasporto degli elettroni e la produzione di ATP, e riduce la formazione di specie reattive dell'ossigeno (ROS) patogene. Il beneficio funzionale si ottiene migliorando la produzione di ATP e interrompendo e potenzialmente invertendo lo stress ossidativo dannoso.

– NAD+ ed esercizio in FA

Ospedale pediatrico di Filadelfia

Fase II

Migliorare la funzione mitocondriale e ridurre lo stress ossidativo

Questo studio testerà l'ipotesi che l'esercizio fisico associato al nicotinamide riboside (NR), un precursore del NAD+, aumenti la produzione di energia mitocondriale del muscolo scheletrico e aumenti la massa muscolare, aumentando così la tolleranza all'esercizio nell'FA.

– Dimetil fumarato

Università Federico II

Fase II

Modulazione dei percorsi metabolici controllati dalla frataxina

Il dimetilfumarato, un farmaco approvato per il trattamento della sclerosi multipla e della psoriasi, ha dimostrato di indurre la biogenesi mitocondriale nei pazienti con sclerosi multipla attraverso l'attivazione della via di segnalazione Nrf2. Poiché nell'atassia di Friedreich si verificano anche alterazioni dell'attivazione di Nrf2 e perdita di mitocondri, il trattamento con dimetilfumarato può essere benefico.

Lo studio è stato condotto presso l'Università Federico II di Napoli. A breve saranno pubblicati i risultati, come è già stato riferito in articoli apparsi in precedenza su questo periodico.

Interessante è stata la variazione dell'mRNA e della frataxina riscontrate.

– Terapia genica LX2006

Lexeo Therapeutics

Fase I/II

- Aggiunta di geni

LX2006 è un candidato alla terapia genica basa-

ta su AAV, progettato per somministrare per via endovenosa un gene funzionale della frataxina, per il trattamento della cardiomiopatia atassica di Friedreich (cardiomiopatia AF).

L'AF è un candidato per la terapia genetica perché è causata da una mutazione in un singolo gene, FXN. Le mutazioni di FXN causano una ridotta produzione di una proteina chiamata frataxina, che causa i sintomi dell'AF. Le terapie genetiche sono approcci terapeutici che mirano a trattare la malattia a livello del DNA. L'aggiunta di geni è un tipo di terapia genetica progettata per fornire copie funzionanti del gene FXN alle cellule dell'organismo. Questi geni FXN rilasciati produrrebbero quindi la proteina frataxina.

Riporto altri farmaci che in Italia sono stati usati dalle persone con Atassia di Friedreich, ma attualmente dichiarati "inattivi"

– Deferiprone

Apopharma

Inattivo

Il deferiprone (Ferriprox®) è un chelante del ferro orale. L'eccesso di ferro libero nei mitocondri può aumentare lo stress/danno ossidativo. I chelanti del ferro possono rimuovere questo eccesso di ferro, riducendo lo stress ossidativo. Questa redistribuzione del ferro in eccesso è stata proposta come strategia terapeutica per l'atassia mitocondriale. Dal 1999, Ferriprox® è approvato in Europa per il trattamento del sovraccarico di ferro nei pazienti con talassemia major ed è approvato per questa indicazione anche negli Stati Uniti. I risultati di uno studio controllato con placebo non hanno mostrato alcun impatto positivo di deferiprone a basso dosaggio, mentre dosi più elevate peggiorano l'atassia.

– Etravirina

Fratagene

Inattivo

L'etravirina è un farmaco antivirale approvato nel 2008 dalla FDA per il trattamento a vita di pazienti affetti da HIV resistenti ad altri farmaci anti-HIV. Nel 2018, tale approvazione è stata estesa ai bambini di età pari o inferiore a 2 anni affetti da HIV.

La capacità dell'etravirina di attraversare la barriera ematoencefalica e raggiungere il sistema nervoso centrale non è stata stabilita.

Studi su modelli cellulari hanno suggerito che

l'etravirina potrebbe aumentare i livelli di fratassina.

- Roberto Testi e il suo team dell'Università di Roma e dell'azienda Fratagene hanno presentato i risultati di uno studio di screening farmacologico. Hanno sviluppato un test cellulare per condurre uno screening ad alto rendimento di 853 farmaci approvati dalla FDA, alla ricerca di farmaci in grado di aumentare i livelli di fratassina nel test. Tra i farmaci potenzialmente interessanti identificati come apparentemente in grado di aumentare i livelli di fratassina nel test cellulare, il team si è concentrato sull'etravirina per il passaggio successivo.
- Il team ha quindi introdotto il farmaco in alcuni fibroblasti (cellule cutanee) e linfoblasti (cellule del sangue) derivati da pazienti con AF. In queste cellule, l'etravirina sembrava in grado di aumentare in una certa misura i livelli di fratassina e di ripristinare l'attività di un enzima contenente un cluster ferro-zolfo, l'aconitasi, che diminuisce in caso di deficit di fratassina.
- L'etravirina si è anche dimostrata in grado di proteggere le cellule derivate da pazienti con AF dallo stress ossidativo. Studi iniziali volti a chiarire il meccanismo d'azione hanno indicato che l'etravirina potrebbe essere in grado di aumentare la traduzione dell'RNA messaggero (mRNA) della fratassina in proteina fratassina.
- Andrea Martinuzzi dell'IRCCS Eugenio Medea ha condotto uno studio di Fase II con etravirina in soggetti con AF. Si è trattato di uno studio clinico di Fase II in aperto, volto a valutare la sicurezza e l'efficacia di etravirina nell'AF. Sono state valutate due dosi di etravirina nell'arco di 4 mesi. L'endpoint primario di efficacia era la variazione del picco di VO₂ misurato mediante test da sforzo incrementale al cicloergometro. Gli endpoint secondari includevano carico di lavoro massimale, punteggio SARA, parametri cardiaci, livelli di proteina fratassina nelle cellule mononucleate del sangue periferico e analisi molecolare dell'efficienza di traduzione dell'mRNA della fratassina.

I risultati di questo studio in aperto sono ora pubblicati. Etravirina non ha mostrato abbandoni correlati al trattamento e una buona tollerabilità. A causa di significative variazioni nelle

valutazioni degli esiti clinici, non è possibile trarre conclusioni sull'efficacia del trattamento. La somministrazione a breve termine del farmaco, la breve durata dello studio e il disegno clinico pilota in aperto non consentono di differenziare l'efficacia dall'effetto placebo. I ricercatori dello studio stanno valutando la possibilità di condurre uno studio clinico più ampio e duraturo, controllato con placebo.

– EPO (epoetina a)

Dipartimento di Neurologia, Università di Medicina di Innsbruck, Innsbruck, Austria; Università Federico II

Inattivo

L'EPO è un ormone prodotto dal nostro organismo ed è anche un farmaco approvato per aumentare i globuli rossi. È comunemente usato nei pazienti sottoposti a dialisi e nei pazienti oncologici, nonché nei pazienti immediatamente prima di un intervento chirurgico in cui si prevede una perdita di sangue.

2007: Il gruppo di Boesch et al. ha condotto uno studio pilota clinico in aperto sull'eritropoietina umana ricombinante, che ha misurato la variazione dei livelli di fratassina all'ottava settimana rispetto al basale.

Il Dott. Francesco Sacca dell'Università Federico II di Napoli, in Italia, ha condotto un breve studio con dosi singole più elevate di epoetina e ne ha studiato l'effetto sui livelli di fratassina ed ematocrito (studio in aperto di 6 mesi).

Hanno scoperto che "l'epoetina alfa non ha avuto alcun effetto acuto sulla fratassina, mentre un aumento ritardato e sostenuto della fratassina era evidente a 3 mesi dalla prima dose (+35%; $P < 0,05$) e fino a 6 mesi dalla seconda dose (+54%; $P < 0,001$). Il trattamento è stato ben tollerato e non ha influenzato l'ematocrito, la funzione cardiaca e la scala neurologica.

2013: Il Dott. Saccà ha condotto un secondo studio. La misura primaria era il picco di consumo di ossigeno (VO₂ max) al test da sforzo cardiopolmonare (CPET) a 48 settimane.

Le misure secondarie includevano i livelli di fratassina nelle cellule mononucleate del sangue periferico (PBMC), l'ecocardiografia e la progressione neurologica misurata con SARA e il test della tavola forata a 9 fori (9-HPT). Sono state valutate anche la sicurezza e la tollerabilità.

Lo studio non ha mostrato alcun miglioramento clinico del trattamento con EPO.

AGGIORNAMENTO E RIEPILOGO SKYCLARIS

Maria Litani (Presidente AISA Nazionale ODV)

La sperimentazione per Omaveloxolone è partita da **Reata Pharmaceuticals** negli Stati Uniti, con il supporto della **FARA americana**.

Lo studio, chiamato **MOXIe**, ha coinvolto ragazzi provenienti dagli **USA, Australia, Regno Unito, Austria e Italia**, configurandosi come uno studio multicentrico.

Noi di **AISA** abbiamo seguito il processo e collaborato con **FARA** affinché la **FDA** (Food and Drug Administration, l'agenzia regolatoria del farmaco negli Stati Uniti) approvasse l'**Omaveloxolone**.

I partecipanti allo studio dovevano rispettare criteri specifici per garantire un confronto omogeneo:

- **Età:** dai 16 anni in su
- **Punteggio nella scala mFARS:** compreso tra 20 e 80

Lo studio è stato condotto in doppio cieco, cioè alcuni partecipanti hanno ricevuto il farmaco, mentre altri hanno ricevuto un placebo.

Dopo **48 settimane di osservazione** su 155 ragazzi, i risultati hanno mostrato che:

- Chi ha assunto il farmaco ha registrato una diminuzione media di 1,6 punti nella scala mFARS in un anno.
- Chi non lo ha assunto ha avuto un peggioramento di circa 1 punto

Questi risultati sono stati considerati soddisfacenti e hanno permesso di rendere disponibile il farmaco **come primo trattamento per l'ataxia di Friedreich**.

Come funziona il farmaco?

È importante sottolineare che Omaveloxolone non è un antiossidante, anche se contribuisce a ridurre lo stress ossidativo.

Il suo meccanismo d'azione si basa **sul miglioramento della funzionalità mitocondriale, attivando la via del fattore nucleare 2-correlato (Nrf2)**.

Situazione attuale in Italia

Per l'erogazione del farmaco, **AIFA** ha utilizzato la **legge 648**, mantenendo gli stessi criteri stabiliti per il trial iniziale (età e punteggio mFARS).

Attualmente, questa fase può essere vista come un **prolungamento della sperimentazione**, garantendo sicurezza per i pazienti, dato che il farmaco è stato testato su quel range di parametri.

In futuro, i criteri di accesso potrebbero esse-

re modificati, ma al momento **non abbiamo dati certi sulle previsioni**.

Prospettive future

Negli **USA** è già partito un **trial per i bambini**, quindi attendiamo sviluppi.



Inoltre, nuove molecole sono in fase di studio e altri trial clinici stanno avanzando.

Quindi, **non abbattiamoci: la ricerca continua!**

La scala mFARS

Ecco informazioni sulla scala **mFARS**, che misura le abilità motorie attraverso punteggi assegnati in base alla qualità dei movimenti.

La scala va da **0 a 93** punti e valuta:

- **Funzioni bulbari** (5 punti)
- **Coordinazione arti superiori** (36 punti)
- **Coordinazione arti inferiori** (16 punti)
- **Stabilità eretta** (36 punti)

Seguo, sia come *mamma* che come *AISA*, tutte le informazioni utili e verificate che ho riportato.

Mantengo contatti con la nostra **Commissione medica**, con **AIFA**, con **BIOGEN (ora) e REATA (prima)**, con **FARA ed EUROATAXIA**.

Le informazioni che condivido provengono direttamente da queste fonti affidabili.

GRAZIE DI CUORE DA AISA ODV!
OGNI SCELTA CONTA,
OGNI FIRMA È PREZIOSA

Un sentito ringraziamento a tutte le persone che hanno indicato il codice fiscale di AISA ODV oppure quello delle AISA Territoriali, nella loro dichiarazione dei redditi per la scelta del 5 per mille.

Il vostro gesto, semplice ma potente, ci consente di proseguire con le nostre attività e di offrire supporto concreto a chi affronta ogni giorno le sfide delle atassie.

Grazie al vostro sostegno, possiamo continuare a lottare per migliorare la vita delle persone che convivono con queste patologie rare.

Ma il cammino è ancora lungo e ogni firma in più può fare davvero la differenza.

Vi invitiamo a continuare a sceglierci e a coinvolgere parenti, amici, conoscenti. È semplice: se ciascuno porta un amico, le firme raddoppiano — e con esse le possibilità di dare ancora più forza alla nostra missione.

Il vostro aiuto è il nostro motore. Grazie ancora, di cuore.

AISA NAZIONALE ODV	2023	19106	532	
	2024	20916	550	
AISA BASILICATA ODV	2023	7546	171	
	2024	5741	146	
AISA EMILIA ROMAGNA ODV	2023	10732	254	
	2024	10197	311	
AISA FERRARA ODV	2023	527	9	
	2024	433	10	
AISA LAZIO ODV	2023	13758	352	
	2024	11184	396	
AISA LIGURIA ODV	2023	2535	82	
	2024	2504	86	
AISA LOMBARDIA ODV	2023	19106	532	
	2024	20916	550	
AISA MARCHE ODV	2023	2633	116	
	2024	2526	107	
AISA PIEMONTE ODV	2023	7950	282	
	2024	7149	273	
AISA SICILIA ODV	2023	2455	141	
	2024	1731	91	
AISA VENETO ODV	2024	2404	39	

Notizie dalle Sezioni

SEZIONE EMILIA ROMAGNA

Un pranzo di un sabato qualunque

Sì, qualcuno ha detto: "PERCHÈ NON CI RITROVIAMO A MANGIARE ASSIEME SABATO FRA 15 GIORNI?" "io sì, io no, io non riesco, mi dispiace..." E con quelli che hanno aderito, abbiamo subito prenotato nella solita trattoria che conosciamo (e ci conoscono) e ci danno sempre la precedenza. Alla spicciolata siamo arrivati all'orario prestabilito e felici di vederci in un ambiente diverso dal solito (la palestra di Granarolo - BO), ci siamo seduti nelle 2 tavolate preparate per noi. Gli uomini un po' fra di loro a parlare di cose da maschi e noi donne un po' per chiacchierare ci siamo ritrovate vicine. Io avevo la Giada davanti a me, una ragazza di poche parole, ma la vedevi contenta della confusione che c'era attorno. Mio figlio 20enne ha voluto sedersi vicino a me (anche se ci vediamo tutti i pasti/giorni) perché, se avanzo qualcosa, lui ne approfitta e finisce quello che rimane dal mio piatto (capo scout - ha sempre fame e dice che, se c'è da mangiare, è sempre disponibile - e io sono felice perché guida lui la macchina e non sempre io. Cosa abbiamo mangiato? Tortellini grigliati verdure, non ricordo più... di tutto e di più... la cucina bolognese la conosciamo tutti, menù per celiaci, chi mangiava a dieta (Pier) e siamo arrivati al dolce e al caffè. C'è chi ha fatto delle foto per fermare il tempo in quell'istante, e c'è riuscito ma solo nelle foto (belli brutti non ha importanza) e ce ne siamo tornati ognuno a casa nostra con la pancia piena piena... Ma più che per il mangiare eravamo felici di stare in compagnia. Cosa c'è di più bello di condividere del tempo assieme seduti a tavola?... A voi la risposta... E se volete venire anche voi la prossima volta che ci ritroviamo: BENVENUTI!!! Avvisateci prima, che prenotiamo anche per voi. Più siamo, più ci divertiamo. Ciao ciao



Patrizia Beozzo

UN SABATO POMERIGGIO PER CONOSCERE L'ATASSIA, L'AISA EMILIA-ROMAGNA, LE ATTIVITÀ TERAPEUTICHE E CONFRONTARCI SUL GRANDE TEMA DELLA MALATTIA.

Il Tavolo del Volontariato Sociale di Granarolo dell'Emilia -BO- ha organizzato una serie di pomeriggi con cui avvicina la comunità, il paese alle associazioni che vivono in quel territorio.

L'AISA lo ha fatto proponendo l'opera teatrale di Pierluigi Lenzi, un autore e attore meraviglioso, che ha saputo raccontare sé stesso, la malattia il sogno con carattere. Sono state riproposte diverse scene dell'opera teatrale e bastava ascoltare la sua voce, osservare la profondità del suo sguardo per rimanere lì persi nel tempo.

Cosa dire dell'Atassia che ogni giorno accompagna le
no-



stre famiglie, ogni giorno l'atassico vive con le fragilità e la forza che la malattia al contempo dà. E' proprio la Malattia la parola chiave della giornata, è tempo che la società si appropri di questo termine, di questa dimensione che avvolge le famiglie, le persone e le istituzioni.

Una società che riconosce lo stato di malattia di tutti i suoi cittadini che si manifesta o si potrebbe manifestare è una società moderna, inclusiva e che mette al centro la persona.

Questa visione non solo sulla salute ma sul vivere bene per tutti, sulla cultura, sull'accessibilità e sui servizi.

RAFFAELLA FUITEM

Sono ancora disponibili le chiavette USB contenenti il video professionale (grazie a Sandro Mazzanti e Carlo Mancini) di LiberAzione. Per prenotazioni: info@aisaemiliaromagna.it



SEZIONE LAZIO

Le associazioni di malattie rare incontrano la Regione Lazio: un'alleanza per la ricerca e la cura

La sfida delle malattie rare non è solo sanitaria, ma anche sociale e culturale. E oggi, in Regione Lazio, si è fatto un piccolo ma significativo passo per affrontarla insieme.

Roma, Una mattinata intensa, ricca di interventi e voci, quella che si è svolta il 6 marzo 2025 nella prestigiosa Sala Tirreno della Regione Lazio. Il titolo dell'evento era chiaro e ambizioso: "Le associazioni di malattie rare incontrano la Regione Lazio". Un incontro dal forte valore simbolico e pratico, promosso per dare spazio al confronto tra istituzioni, ricercatori, operatori sanitari e soprattutto associazioni di pazienti, attori centrali nella costruzione di una sanità più equa, accessibile e consapevole. La giornata si è svolta nell'ambito della Campagna 2025 delle Malattie Rare, che quest'anno ha puntato con decisione sulla ricerca, intesa non solo in senso clinico e scientifico, ma anche sociale, organizzativo e umano. Basti pensare che delle oltre 7000 patologie rare conosciute, solo un 5% dispone attualmente di una cura efficace, e più del 30% colpisce bambini fin dalla nascita. La ricerca, quindi, è l'unica via percorribile per offrire speranza concreta a milioni di persone in tutto il mondo. Il programma dell'incontro ha previsto una prima parte dedicata alla condivisione di esperienze nel campo della ricerca, con l'obiettivo di stimolare sinergie tra i vari soggetti coinvolti. Dopo i saluti istituzionali, si è parlato della rete delle malattie rare del Lazio con Sergio Ribaldi e Antonella Urso, mentre la prof.ssa Paola Grammatico ha messo in luce il ruolo cruciale del-

la genetica medica per la diagnosi e lo studio delle patologie rare. Tra gli interventi più significativi, quello del dott. Andrea Bartuli, che ha illustrato le attività dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù nella ricerca sulle malattie rare. A seguire, è stato dato spazio alle associazioni dei pazienti, protagoniste indiscusse dell'iniziativa.

Barbara D'Alessio (Fondazione LIRH), Carlo Rossetti (AISA) e Fabrizio Farnetani (Mitocon e UNIAMO) hanno condiviso esperienze, proposte e richieste, sottolineando l'importanza di un dialogo costante e strutturato con le istituzioni regionali.

Un momento particolarmente apprezzato è stato l'intermezzo musicale, curato con grande sensibilità dagli strumentisti e cantanti del Liceo Musicale Farnesina, diretti dalla prof.ssa Cristina Nocchi. Un tocco di bellezza e umanità che ha emozionato i presenti, ricordando a tutti che la cura passa anche attraverso l'ascolto e la cultura. La seconda parte della mattinata ha ospitato una tavola rotonda sul tema della continuità assistenziale, moderata da Mauro Boldrini. Al centro del dibattito: i modelli innovativi per garantire percorsi di cura integrati e personalizzati, alla luce del Piano Regionale delle Malattie Rare e delle linee guida contenute nel DM 77/2022. Un confronto franco e costruttivo, che ha evidenziato sia i passi avan-

ti compiuti che le criticità ancora da affrontare, soprattutto in termini di presa in carico multidisciplinare e accesso omogeneo ai servizi su tutto il territorio. A chiusura dei lavori, è emersa una consapevolezza condivisa: la sfida delle malattie rare può essere vinta solo attraverso una collaborazione costante tra tutti gli attori del sistema. Non basta l'eccellenza clinica, serve anche una rete organizzativa efficiente, sostenuta da politiche pubbliche lungimiranti e dal contributo essenziale delle associazioni. L'evento del 6 marzo ha rappresentato un importante passo avanti in questa direzione. Un segnale concreto di apertura da parte della Regione Lazio, che ora è chiamata a tradurre le parole in azioni. Perché chi vive con una malattia rara non può aspettare. L'incontro del 6 marzo ha rappresentato un importante passo avanti verso una rete più solida, partecipata e consapevole. La sfida delle malattie rare non è solo sanitaria, ma anche sociale e culturale. E oggi, in Regione Lazio, si è fatto un piccolo ma significativo passo per affrontarla insieme.



Luca Turchetta

MEZZA MARATONA ROMA-OSTIA 2025

Domenica 2 marzo 2025, alle ore 9:00, ha preso vita la famosa mezza maratona di Roma che dal Palazzo dello Sport, sito nel quartiere EUR, arriva fino alle spiagge capitoline di Ostia, attraversando una delle strade più battute della Città Eterna, la Cristoforo Colombo, in un percorso totale di 21,097 km.

La RomaOstia è una delle gare podistiche più celebri e longeve d'Italia, nata il 31 marzo 1974 con una distanza iniziale di 28 km e originariamente riservata in parte a dipendenti bancari. Oggi si corre sulla distanza ufficiale della mezza maratona lungo un tracciato suggestivo e veloce che collega la Capitale al litorale romano. Un percorso che, seppur non perfettamente pianeggiante, è rinomato per la sua velocità e spesso teatro di record personali.



Nel corso degli anni, diversi sono stati i grandi nomi dell'atletica internazionale ad essere stati attirati: da Umberto Risi, primo vincitore, a podisti del calibro di Steve Jones, ex primatista mondiale di maratona, e Robert Cheruyot, plurivincitore della Boston Marathon. Tra gli italiani spicca Stefano Baldini, campione olimpico, che la vinse nel 1997 con il record italiano di 60.56.

Anche il versante femminile della corsa è stato illuminato da prestazioni straordinarie. Atlete del calibro di Gloria Marconi, Rosaria Console, Anna Incerti e Valeria Straneo hanno lasciato il segno con tempi eccellenti e piazzamenti prestigiosi, contri-

buendo a scrivere pagine memorabili della storia della corsa.

Nonostante i successi dei professionisti, il vero cuore pulsante della RomaOstia resta quello degli amatori. Nel 2015 la gara ha toccato il picco di oltre 12.000 iscritti e 11.000 classificati, affermandosi come la corsa più partecipata d'Italia, più delle stesse maratone. Un successo che testimonia la sua capacità unica di coniugare la passione popolare con l'eccellenza sportiva confermandola, anno dopo anno, come

un evento simbolo del podismo italiano.

Questa non è stata un'edizione come le altre, infatti la corsa ha festeggiato il suo Cinquantenario, e ha visto arrivare migliaia di persone da tutta la Penisola e dal resto del mondo, unendo podisti professionisti e dilettanti in un clima di

condivisione e amore per lo sport.

Anche AISA Lazio e i volontari del Servizio Civile hanno preso parte alla giornata, portando il loro supporto e sostegno agli atleti della sezione Sicilia, Vito Massimo e Jusi, che accompagnati dal loro presidente, Giuseppe Colombo, sono giunti nella Capitale e hanno completato il percorso in poco più di un'ora e mezza, affermandosi tra i primi a tagliare il traguardo tra gli amatori.

Una mattinata calda e ricca di emozioni e soddisfazioni per AISA, che ancora una volta ha portato con orgoglio il suo nome sulle scene popolari tra le più amate del nostro Paese.

Giulia Miggiano

“NON E' UN SERVIZIO PUBBLICO SE NON E' PER TUTTI!”

Il giorno 1-04-2025, alle ore 15:00, si è svolta una manifestazione in piazza del Campidoglio, promossa da Disability Pride Network e dal Comitato Spontaneo Mobilità Accessibile per rivendicare il diritto ad un servizio taxi universalmente accessibile che consenta, alle persone con disabilità, di vivere a pieno la loro libertà di circolare.

Si tratta di una chiamata collettiva all'azione, un appello che nasce da esperienze quotidiane di esclusione e discriminazione e che pone al centro un tema fondamentale: **la mobilità come diritto universale**.

Oggi, muoversi liberamente all'interno delle città è ancora un privilegio per molti, ma una conquista da strappare per altri.

Chi vive una disabilità, fisica o sensoriale, si trova spesso nell'impossibilità di utilizzare il servizio taxi in modo autonomo e dignitoso. Troppo pochi i mezzi accessibili, insufficienti le licenze dedicate, ancora diffusa la mancanza di formazione degli operatori. Inaccettabile nel 2025.



“Non chiediamo favori, ma diritti.”

Durante la manifestazione è intervenuto anche Carlo Rossetti, presidente onorario di AISA Lazio OdV, che ha ricordato come, ancora oggi, le persone con disabilità siano costrette a combattere per diritti che dovrebbero essere garantiti da tempo.

Rossetti ha citato il recente caso che ha visto Cotral condannata a risarcire i danni a una persona con disabilità: quest'ultima, dovendo recarsi da Ostia a Fiumicino, si era vista negare l'accesso a un mezzo perché non disponibile o



perché avrebbe dovuto prenotare con 48 ore di anticipo.

Una situazione inaccettabile che si ripete anche con i servizi taxi.

"Da quando, con la legge 3 marzo 2009, n. 18, è stata ratificata la Convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità," ha sottolineato Rossetti, "tutti i servizi di trasporto avrebbero dovuto essere resi pienamente accessibili.

Eppure, nel 2025, siamo ancora qui a rivendicare ciò che dovrebbe essere la normalità."

Rossetti ha poi ricordato come, in questi casi, sia possibile appellarsi alla **legge 67/2006**, che tutela contro le discriminazioni basate sulla disabilità, ribadendo:

"Non dobbiamo chiedere favori. Stiamo reclamando diritti che ci spettano."

Il comitato denuncia con forza come la libera circolazione non possa essere concessa "a percentuale": un servizio taxi realmente pubblico deve essere pensato e garantito per tutti, indistintamente.

Questo significa che:

- Ogni nuova licenza rilasciata deve essere legata all'obbligo di dotare il veicolo di dispositivi per l'accesso di ogni tipo di disabilità;
- I tassisti devono essere formati per assistere

persone con disabilità, senza possibilità di rifiuto delle corse;

- Le centrali radiotaxi devono accettare le prenotazioni dei passeggeri a ridotta mobilità senza eccezioni o rinvii;
- Il tavolo di confronto sul trasporto individuale per persone con disabilità a Roma Capitale va allargato a rappresentanti della società civile, per garantire trasparenza, partecipazione e soluzioni concrete.

La richiesta è chiara: non un taxi in più, ma un taxi per tutti.

Una città non è davvero accessibile se non lo è per chiunque.

Le testimonianze raccolte sono toccanti: persone che rinunciano a visite mediche, viaggi di lavoro, appuntamenti quotidiani o momenti di svago perché non possono contare su un trasporto affidabile.

Alcuni raccontano di rimanere bloccati fuori casa, di doversi affidare a conoscenti, di vivere con l'ansia di non sapere se riusciranno a tornare.

Questo non è vivere.

Questo è negare il diritto alla città.

Il disagio diventa paura.

La paura diventa isolamento.

E tutto questo si chiama discriminazione.

Cosa manca, allora?

I mezzi accessoriati esistono, ma non sono sufficienti. Le norme ci sono, ma non vengono rispettate.



L'accessibilità non deve essere un'eccezione concessa, ma una condizione di partenza.

Non si può più tollerare che in un bando pubblico solo una minima percentuale di licenze sia destinata a mezzi accessibili.

Il comitato lancia un messaggio forte: scendiamo in piazza per affermare con determinazione il diritto di tutte e tutti a muoversi, a vivere pienamente gli spazi pubblici, a costruire una società equa e inclusiva.

“Muoviamoci, insieme. Perché un servizio pubblico, se non è per tutti, non è davvero pubblico”.

Silvia Marsella

***Gli articoli da pubblicare
sul numero 3 di Archimede
devono pervenire entro il***

30 luglio 2025

al seguente indirizzo:

aisa@atassia.it - presidenteaisa@gmail.com

Campidoglio, al Giubileo delle persone con disabilità il convegno “Costruttori di Uguaglianza”

Presente anche AISA Lazio. A giugno un nuovo incontro su disabilità e sessualità

Roma, 29 aprile 2025 – In occasione del Giubileo delle persone con disabilità, si è svolto in Campidoglio il convegno “Costruttori di Uguaglianza”, una giornata interamente dedicata al tema dell’inclusione sociale e al riconoscimento dei diritti delle persone con disabilità.

All’evento ha preso parte anche AISA Lazio (Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche), che ha portato il proprio contributo all’interno di un ricco programma di interventi, testimonianze e proiezioni. I temi affrontati hanno spaziato dall’inclusione scolastica all’inserimento lavorativo, dalla vita indipendente all’affettività, con un focus particolare sul ruolo centrale del Terzo Settore nel promuovere una società più equa e accessibile.

Nel corso del convegno è stato più volte sottolineato il ruolo fondamentale del Terzo Settore nella promozione di una società realmente inclusiva.

“Il Giubileo delle persone con disabilità è molto importante – ha dichiarato il sindaco di Roma, Roberto Gualtieri – un’occasione per approfondire tanti temi, anche con il contributo del Terzo Settore, che è fondamentale per garantire la pienezza dei diritti a tutti i cittadini”.



L’evento si inserisce in un percorso più ampio di riflessione e confronto: è infatti già previsto, entro il mese di giugno, un nuovo convegno dedicato interamente al tema della disabilità e sessualità, per continuare a dare voce a esperienze e bisogni spesso ancora trascurati. Anche in quell’occasione AISA Lazio sarà presente con un proprio intervento.

Silvia Marsella

Leggete e diffondete

ARCHIMEDE

la rivista trimestrale di A.I.S.A. O.D.V.

**in favore dei pazienti atassici
e delle loro famiglie**


AISA
onlus
ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA
LOTTA ALLE SINDROMI ATASSICHE

SEZIONE LIGURIA

UNITI PER LA SOLIDARIETÀ

**600 alunni dell'Istituto Comprensivo di Sestri Levante
Al Cinema Teatro Ariston per AISA**

Maria Litani

Sestri Levante ha vissuto il 20 febbraio scorso, una giornata indimenticabile all'insegna della so-

le famiglie, sono stati fondamentali per trasmettere un messaggio solidale. All'ingresso c'era la nostra cassetta AISA per le offerte: tutte le classi hanno messo quanto raccolto a scuola.

Mi ha emozionato un'alunna di circa 7 anni, mentre entrava al cinema, si è scostata dalla fila, è venuta vicino a me e mi ha detto sottovoce, ma con orgoglio "Lo sa? Io ho messo i miei risparmi per la cura dei bambini.

Ho messo i miei 20 euro!

In tutta la classe abbiamo raccolto tanti soldini!"

Basta questo per sentirci contenti, semi seminati per il futuro buono!

Questa giornata speciale non solo ha rafforzato il legame tra scuola e territorio, ma ha anche lasciato un messaggio potente: insieme, possiamo costruire un futuro migliore, dove nessuno viene lasciato indietro.

Ogni vita conta!



lidarietà e della partecipazione. Col patrocinio del Comune di Sestri Levante che ha messo a disposizione la sala, circa 600 alunni dell'Istituto Comprensivo di Sestri Levante si sono riuniti presso l'Ariston Cinema Teatro per sostenere l'associazione AISA (Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche), dimostrando come la comunità scolastica possa fare la differenza.

L'evento, organizzato ogni anno come momento di riflessione sul mondo delle malattie rare, e momento di solidarietà ha visto un'ottima partecipazione. Si è scelto di proiettare un cartone "Dragon Trailer" divertente, ma anche capace di stimolare l'accettazione della diversità.

La partecipazione entusiasta degli alunni, accompagnati dai loro insegnanti e dalle famiglie, ha trasformato l'Ariston in un luogo di condivisione e speranza.

La sensibilità e l'impegno delle insegnanti e del-



LOMBARDIA

INSIEME, E DAVVERO PIU FACILE: AISA LOMBARDIA - PROGETTO DI SUPPORTO PSICOLOGICO

Co-costruire significati e risorse nei percorsi di supporto psicologico per pazienti atassici e caregiver

Quando una diagnosi di atassia entra nella vita di una famiglia, il tempo sembra fermarsi. Le parole del medico diventano un confine: c'è un prima e un dopo. Ogni giorno, pazienti e caregiver cercano di dare senso a ciò che accade, di riorganizzare la propria identità, di trovare nuove modalità per abitare il presente e pensare al futuro. Vivere con l'atassia – una condizione neurologica che compromette progressivamente la coordinazione dei movimenti – significa affrontare una sfida quotidiana, complessa e spesso imprevedibile. Una sfida che non coinvolge solo chi riceve la diagnosi, ma anche tutta la famiglia.

Per un genitore, vedere un figlio o una figlia lottare contro le difficoltà motorie, la fatica, o la perdita di autonomia può essere un'esperienza emotivamente travolgente.

In questi percorsi così delicati, le cure mediche e fisioterapiche rappresentano un supporto essenziale. Ma accanto a queste, c'è un altro tipo di sostegno, spesso meno visibile ma altrettanto importante: il supporto psicologico, in particolare quello offerto in gruppo.

Nella realtà Lombarda, in particolare a Milano, è stato creato un gruppo di supporto psicologico dedicato a persone con atassia e ai loro caregiver, con incontri che si svolgono una volta al mese a Milano. Questo spazio nasce dal desiderio di offrire un punto d'incontro sicuro, accogliente e continuativo, in cui chi convive con l'atassia – direttamente o indirettamente – possa sentirsi meno solo, condividere la propria esperienza e trovare nuove risorse emotive e relazionali. L'ingresso nei gruppi avviene sempre previo colloquio individuale con noi psicologhe. Questo passaggio è fondamentale per garantire un confronto equilibrato e protetto: il vissuto

legato all'atassia può essere molto diverso in base alla fase della malattia, e mettere insieme persone in stadi troppo differenti potrebbe generare sofferenze evitabili o vissuti destabilizzanti.

Accanto al lavoro di gruppo, sono stati creati percorsi individuali di supporto psicologico pensati su misura per persone con atassia e per i loro familiari. Questi percorsi si costrui-



scono nel tempo e rappresentano uno spazio protetto in cui prendersi cura della propria salute mentale, spesso messa a dura prova non solo dalla malattia in sé, ma anche dal peso emotivo che essa porta con sé nella quotidianità.

Negli ultimi anni, in particolare dopo la pandemia da COVID-19, abbiamo osservato come molte persone si siano trovate a vivere un senso profondo di disconnessione: da sé, dagli altri, dal proprio corpo e dalle proprie emozioni. In questo scenario, il percorso psicologico individuale diventa una risorsa fondamentale per ricominciare a sentire emozioni naturali, legittime, ma che, se non accolte, rischiano di complicare il processo di adattamento.

Per chi vive con l'atassia, il percorso individuale può offrire l'occasione per rielaborare l'impatto della diagnosi, dare un senso alle proprie trasformazioni fisiche ed emotive, rinegoziare l'immagine di sé e il proprio senso di autonomia. Lavorare su questi aspetti significa non solo affrontare il dolore e la fatica, ma anche riscoprire risorse interiori, ricostruire l'autostima

e riconnettersi con i propri desideri, anche quando sembrano lontani o irraggiungibili.

Per i caregiver, il sostegno psicologico individuale rappresenta uno spazio in cui fermarsi e osservare, con uno sguardo più ampio e meno giudicante, le dinamiche familiari attivate dalla malattia. Spesso chi si prende cura di un figlio, di un partner o di un genitore si trova coinvolto in schemi relazionali complessi, fatti di iper-responsabilità, rinunce silenziose e difficoltà a riconoscere i propri limiti. Il lavoro psicologico aiuta a portare alla luce questi automatismi, a comprenderne il senso, e a costruire nuove modalità relazionali.

Un'opportunità che può davvero fare la differenza. In questo percorso, spesso faticoso e pieno di incertezze, il supporto psicologico di gruppo e o individuale può diventare uno spazio trasformativo, dove i significati individuali si intrecciano, si confrontano, si evolvono.

Crescere insieme: uno scambio che cura

Il gruppo di supporto quindi non è solo un luogo dove parlare delle proprie difficoltà. È un contesto relazionale dove ogni partecipante porta con sé una storia unica, ma mai isolata. Le narrazioni personali si incontrano, si rispecchiano, si arricchiscono a vicenda. È in questo scambio che emergono nuove possibilità di lettura della propria esperienza, nuove prospettive, nuove risorse. Il gruppo può diventare un luogo di appartenenza, di condivisione sincera, dove ogni persona – sia paziente che caregiver – può trovare rispecchiamento e comprensione. Uno spazio generativo, dove nascono significati autentici ed irripetibili, in un clima di accoglienza, senza giudizio verso gli altri e, ancor più, verso sé stessi.

Per chi vive con l'atassia (ragazzi o adulti), il gruppo può rappresentare uno spazio protetto in cui esplorare la propria identità, al di là della diagnosi. È l'occasione per raccontarsi in modo autentico, essere riconosciuti e rinegoziare il proprio ruolo nel mondo.

Per i caregiver, invece, il gruppo è spesso un'occasione preziosa per uscire dal silenzio e dalla solitudine emotiva; un contenitore dove poter portare le proprie emozioni – anche quelle ambivalenti, complesse – senza paura di giudizio. Parlare con altri mamme, papà, fratelli, sorelle, partner o compagni di viaggio che vivono esperienze simili – il senso di colpa, la stanchezza cronica, il bisogno di fare sempre di più – permette di alleggerire un carico che, a lungo andare, può diventare insostenibile. Nella condivisione con l'altro, i significati si trasformano. La fatica, la paura, la rabbia – tutte emozioni legittime – trovano un nuovo contesto

in cui essere accolte e rielaborate. Spesso, attraverso il racconto e l'ascolto, emergono forme inaspettate di forza, strategie creative, modi nuovi di stare nella relazione con la malattia e con sé stessi.

La psicologia ci insegna che condividere le proprie storie – anche quando fanno male – è un atto profondamente terapeutico. Nei gruppi, questo scambio diventa un circolo virtuoso: chi ascolta si sente meno solo, chi racconta si sente visto. E spesso accade qualcosa di sorprendente: si scopre di avere una forza che non si pensava di avere.

Il gruppo non è mai lasciato al caso. È guidato da uno psicologo esperto, capace di facilitare la comunicazione, offrire strumenti pratici di gestione emotiva e aiutare ciascun partecipante a riconoscere le proprie emozioni e risorse.

Gli incontri, strutturati ma accoglienti, sono pensati per rispettare i tempi e i bisogni di ogni componente del gruppo, con grande attenzione alla specificità del mondo atassico.

Partecipare a un gruppo di supporto, in questa prospettiva, non è un gesto da compiere quando “non ce la si fa più”, ma una scelta attiva di cura e consapevolezza. È un modo per dire: voglio capire meglio quello che sto vivendo, voglio dare un nome a ciò che provo, voglio farlo insieme ad altri che possono comprendere – non perché hanno le stesse risposte, ma perché condividono le stesse domande.

Nessuno può cambiare il fatto che l'atassia sia una sfida. Ma il modo in cui si vive questa sfida può cambiare. E spesso, cambia davvero quando si incontra l'altro, quando si smette di sentirsi soli nel proprio vissuto e si comincia a costruire insieme nuovi modi per affrontarlo.

In tanti, dopo aver partecipato a un gruppo di supporto, raccontano di aver vissuto un cambiamento ed accolto le proprie fatiche. C'è chi, parlando con altri genitori, capisce che concedersi una pausa non significa abbandonare chi si ama, ma ritrovare un po' di forze da condividere. E ci sono ragazzi che, ascoltando storie simili alle loro, sentono che non devono più spiegare tutto da capo per essere capiti, e che un posto per loro c'è già.

E tutto questo, insieme, è un atto di cura. Cura per la mente e per le relazioni familiari, spesso messe alla prova da una diagnosi che cambia tutto. Perché vivere con l'atassia non significa rinunciare alla qualità della vita: significa cercare nuove strade, nuove modalità per affrontarla. E farlo insieme rende il cammino più sostenibile.

Le Psicologhe

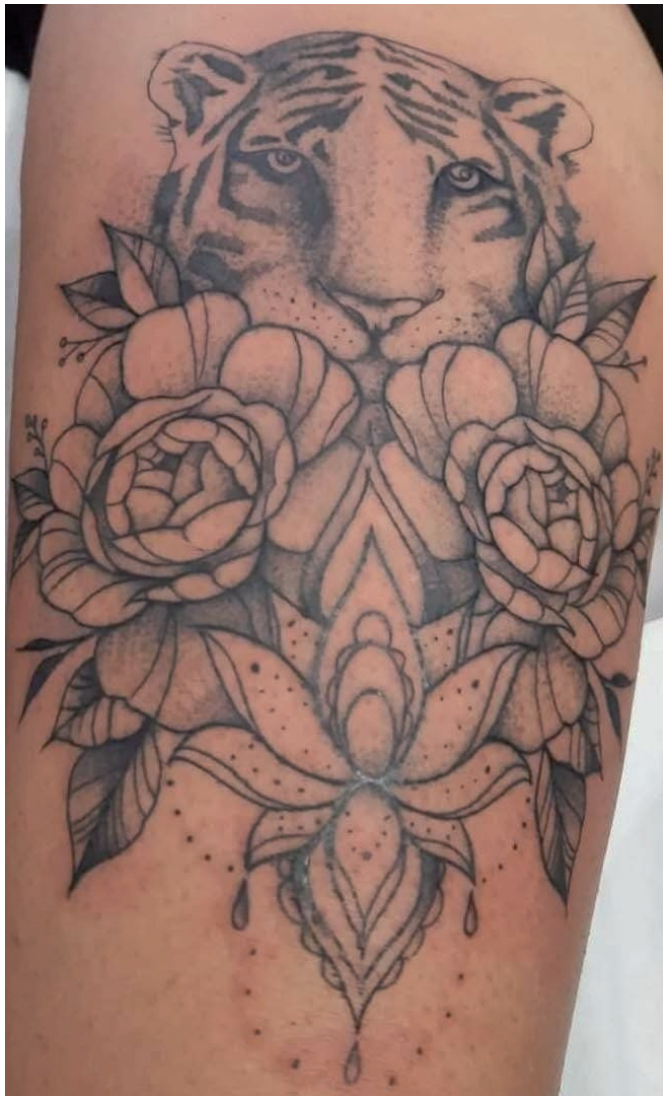
Dott.ssa Alice Radici

Dott.ssa Cristina Italiano

SEZIONE MARCHE

FORZA DI VOLONTÀ'

FORZA DI VOLONTÀ'... Quanto ho rimuginato su queste parole negli ultimi giorni... mi sono scervellata per capire come fare un power-point incisivo o su cosa avrei potuto fare per produrre un elabo-



rato che potesse veramente far sfociare in sé quel fiume di pensieri che mi scorre nel cervello.

Ho passato ore a pensare, per poi realizzare che avrei potuto fare ciò che mi viene meglio in assoluto: scrivere.

Questa mia scelta però non è stata mancanza di forza di volontà, tutt'altro.

Ho sempre evitato di portare elaborati scritti, mi sembravano fuori luogo e obsoleti.

Mi sembrava inappropriato portarli, mi

sembrava "poco", non abbastanza.

Ma le parole, infine, sono tutto. In loro si cela ogni cosa, e solo ultimamente ho realizzato l'importanza di saperle maneggiare.

Ed è proprio dalle parole che partirà la mia riflessione.

Il fulcro del lavoro è composto, in sostanza, da due parole, ovvero **FORZA** e **VOLONTÀ'**. Andiamo ad analizzarle.

FORZA: Mezzo che consente o determina lo svolgersi dell'azione materiale o spirituale, con maggiore o minore efficacia.

VOLONTÀ': Facoltà propria dell'uomo di tendere con decisione e piena autonomia alla realizzazione di fini determinati.

O almeno così hanno stabilito un gruppo di signoroni in giacca e cravatta seduti ad un tavolo.

Ma cosa è davvero?

La forza di volontà è quella che ha fatto sì che Mary, Katherine e Dorothy si alzassero dal letto ogni mattina per inseguire il loro a detta di molti "irrealizzabile" sogno, ma è la stessa forza motrice che porta una miriade di persone ogni giorno a fare lo stesso, quel sentimento che per fortuna ancora oggi qualcuno conserva.

Ma la forza di volontà non serve solo a rincorrere un sogno e a darci la spinta per realizzarlo, la forza di volontà è lì per non arrenderci, è quella vocina nel petto che ci dice di non darci mai per vinti.

È colei che ci spinge a sorpassare gli ostacoli, anzi, la forza di volontà è lì per farceli distruggere a colpi di piede di porco.

Lei ci insegna a guardare oltre, a non limitarci ad accettare ciò che ci si piazza davanti ma piuttosto a chiederci "perché".

È quella che ad un incentivo ad arrendersi risponde a gran voce che non molerà, e pensate, la si ha fin da bambini.

A dirla proprio tutta, quando si è piccoli se ne ha talmente tanta che è quasi istintivo fare ciò che ci viene proibito.

E allora perché molto spesso da più grandi non se ne ha?



Beh, lei è come un fuoco: se non lo alimenti, muore. Come si alimenta? Credendoci, credendo in noi stessi e in ciò che ci circonda.

Potrei portare un miliardo di esempi di forza di volontà ma pensate, il più grande abita in casa con me.

Ebbene sì, porta il cognome di mio nonno ed ha una mastodontica tigre tatuata sulla coscia destra.

È la donna più forte che io conosca, è resiliente e sopporta tanto ogni giorno (me compresa).

Questa persona è mia madre. Lei è affetta da un'atassia spinocerebellare, una malattia neurodegenerativa che le è stata diagnosticata nel 2012. Ad oggi non cammina più e si muove su sedia a rotelle. Sì, è una persona disabile. È un dato di fatto, e non c'è niente di cui vergognarsi nel definirla così.

Cosa c'entra la forza di volontà con lei? È semplice, quest'ultima è la sua più grande compagna. È ciò che la porta ad aprire gli occhi ogni mattina, sedersi su quella maledetta sedia a rotelle ed andare avanti nonostante l'enorme, mastodontico, insostenibile desiderio di farla finita. Per lei sarebbe molto più facile fa-

re così, non credete? Invece non si arrende, non si lascia andare alla tentazione di mollare tutto. Lo fa per me? Per mio padre? Per non recarci dolore? Non ne ho idea, ma mi piace pensare che lei lo faccia per non darla vinta alla vita.

Io ho passato un'infinità di ore nel mio letto a piangere perché mi dispiace per lei, perché sono consapevole di cosa passa ogni giorno, ma è stata proprio la sua forza di volontà a farmi ricacciare indietro le lacrime ogni singola volta.

Le persone, quando vengono a sapere della sua disabilità, spesso mi dicono "sii forte anche per lei".



Se solo sapessero che è proprio lei ad essere forte anche per me, è proprio mia madre a sorreggermi quando ne ho bisogno e non viceversa.

Poi, è vero, io e mio padre ci smistiamo le faccende di casa così che non vada tutto a gravare su di lui, ma la forza fisica di mia mamma è compensata al 100% da quella emotiva.

Per me la forza di volontà è questa, niente di più e niente di meno.

Emma Riitano, 13 anni

SEZIONE PIEMONTE

Un ennesimo lutto ha colpito l'AISA Piemonte: è mancata la socia Bruna Ferro affetta da atassia, ne dà la triste notizia la cugina Cristina con questo trafiletto corredato da una fotografia. Per noi associati, checchè ne dicano i sapienti, il bicchiere sul versante della ricerca medica continua ad essere mezzo vuoto! E sono passati 170 anni dai lavori di Nikolaus Friedreich.

Bruna ci ha lasciati lunedì mattina a 48 anni. L'atassia non le ha dato scampo.

Dopo un calvario durato anni, adesso è libera.

Un calvario per lei che soffriva per gli effetti della malattia e per noi che le siamo stati vicino.

Perché non c'è stato un solo giorno che ci siamo sentiti impotenti.

La ricerca è ancora molto lontana dalla scoperta di farmaci che potrebbero dare una speranza di vita normale a queste persone. Iresponsabili dovrebbero mettersi una mano sulla coscienza e compiere un atto di umanità.

Buon viaggio Bruna, ci mancherai



CRISTINA

SEZIONE SICILIA

ROMA OSTIA, PRIMA GARA FUORI DALLA SICILIA

Quando nel 2017, quasi per gioco, si è intrapreso questo progetto, non avremmo mai pensato di arrivare a partecipare ad una manifestazione, la prima fuori dalla Sicilia, così importante e correre con grandi professionisti dove circa il 40% dei partecipanti sono stranieri. Stiamo parlando della Roma Ostia, il tradizionale appuntamento con la corsa verso il mare che proprio quest'anno compie 50 anni, mezzo secolo di storia per questa mezza maratona che dal quartiere EUR della capitale porta direttamente al mare i circa 13mila partecipanti e noi con loro.

Il percorso, pur non perfetta-

mente pianeggiante è molto veloce è particolare che rende la gara molto amata dai podisti, che spesso qui, hanno realizzato il loro personale, per i tradizionali 21

chilometri e 97 metri. La partenza da via Cristoforo Colombo, all'altezza del PalaEur, dopo un breve tratto tra gli ampi e scorrevoli viali del quartiere EUR, ri-





prende la Cristoforo Colombo fino alla Rotonda di Ostia in una esplosione di entusiasmo e sportività senza paragoni.

Raccoglimento e preghiera per alcuni sportivi, con un pensiero particolare a Papa Francesco, la preghiera del maratoneta e un'Ave Maria per la pace nel mondo, a due passi dal via, con queste intenzioni, alcuni atleti, si sono riuniti spontaneamente, pochi minuti prima dell'inizio della gara, hanno voluto rendere omaggio al Papa ricoverato al Gemelli, è così che incontriamo di nuovo gli amici di Atletica Vaticana conosciuti quell'emozionante giorno del 2019, presso la loro

sede a due passi dal Vaticano ma oggi gareggiamo con loro fianco a fianco.



Poi ci sono quelle emozioni che non si riescono a spiegare a parole, che provocano il magone e ti riempiono gli occhi di lacrime. Correre con la carrozzina non è solo sport: è condivisione; è fratellanza; è amore in movimento; è sentire la vita, quella vita che la malattia vuole toglierti, poi... via si parte come da programma dieci minuti prima della partenza ufficiale parte la gara paraolimpica.

Molto complicato è stato poter gestire la logistica, per poterci spostare abbiamo preso in affitto

una macchina in aeroporto ma, non conoscendo i posti, si rischiava di perdersi, così abbiamo chiesto aiuto e ci sono venuti incontro gli amici di AISA Lazio, Giovanni Mennilli è venuto a prendermi alla zona partenza e mi ha "scortato" fino a Ostia dalla via del mare, l'unica possibilità per poterci arrivarci in quando la Cistoforo Colombo era chiusa per la gara.

Abbiamo impiegato più di un'ora per percorrere questo tragitto e riuscire a posizionarci a circa

un centinaio di metri prima del traguardo. Appena il tempo di sistemarci sulla transenna, un'occhiata al tempo di gara, dire a chi mi accompagnava che non sarebbe passato tanto tempo all'arrivo di Vito e Giusy che sentiamo il vociare aumentare, un tripudio di voci, applausi e incitazioni; sporgendomi dalle transenne erano loro tra due ali di folla che li incitava e li incoraggiava per la prestazione che stavano per concludere.

Ad accoglierli all'arrivo una delegazione di Aisa Lazio e AISA na-

zionale con in testa Carlo Rossetti, impossibile non notarlo per via delle bandiere dell'AISA che aveva portato per l'occasione, ed insieme a noi hanno voluto condividere questo momento.

Vedere i sorrisi nei volti di Giusy e Vito al traguardo, nonostante la fatica, fa capire che, quando si

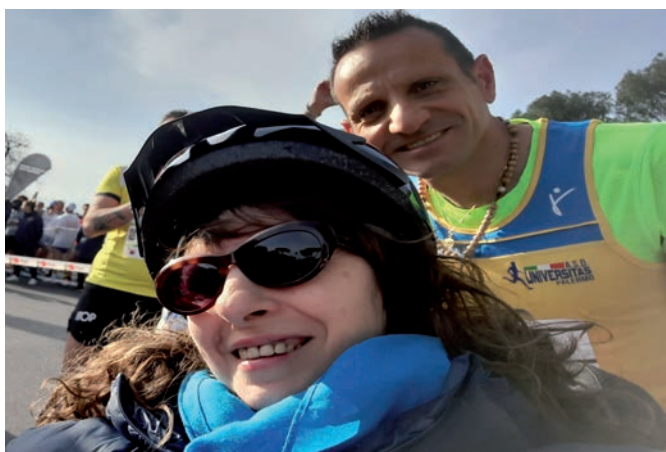


corre con il cuore, nessun ostacolo può fermare la voglia di vivere.

Giuseppe Colombo

OLTRE OGNI TRAGUARDO, INSIEME! LA MIA ROMA-OSTIA CON VITO MASSIMO

Ci sono emozioni che non si riescono a spiegare, che sfuggono alle parole, eppure ti riempiono l'anima e spesso ti gonfiano gli occhi di calde lacrime. È quello che provo ogni volta che corro con Vito. Ogni gara è una esplosione di vita, un concentrato di adrenalina pura che si fonde con una leggerezza nel cuore difficile da descrivere. Correre insieme non è solo sport: è condivisione, è fratellanza, è amore in movimento è sentire il vento che ti accarezza il volto, sentire la vita. La Roma-Ostia corsa lo scorso 2 marzo, ha avuto un sapore speciale. È stata la nostra prima gara "lontano" dalla Sicilia, una esperienza che por-



terò sempre nel cuore. Il percorso, lungo e per niente semplice da affrontare soprattutto spingendo una carrozzina, è stato una sfida dal primo fino all'ultimo chilometro. Ma non ci siamo fermati. Abbiamo superato ogni difficoltà che si è



presentata nel corso della gara e lo abbiamo fatto con determinazione, spinti da una forza più grande: quella che nasce dall'affetto, dalla voglia di superare i limiti, dalla consapevolezza che insieme possiamo arrivare ovunque.

All'arrivo, sul lungomare di Ostia, la stanchezza si è mescolata alla gioia. Intorno a noi, due ali di folla accalcate dietro le transenne, in attesa dei propri cari, ci hanno accolti con applausi, sorrisi, urla d'incoraggiamento. Uno tsunami di emozioni ci ha travolti. In quel momento, il cuore correva più veloce delle gambe.

Non è facile raccontare cosa significhi vivere tutto questo con Vito. Ma forse non serve trovare le parole perfette. Basta guardare i nostri sorrisi al traguardo per capire che, quando si corre con il cuore, ogni ostacolo diventa un'opportunità. E ogni arrivo, una nuova partenza.

Giusy La Loggia

SEZIONE VENETO

ANCHE FRAGILE
LE GRANDI VOCI ITALIANE
eseguito da **MovieTrio**

INGRESSO OFFERTA LIBERA
Il ricavato sarà devoluto in beneficenza
all'**AISA Associazione Italiana Sindromi Atassiche**




Alessandro Modenese
Chitarra

Laura Pirri
Voce

Lorenzo Bano
Violino

VENERDI 16 MAGGIO | ORE 21
MOZZECANE (VR)
Teatro Parrocchiale San Giovanni Bosco
Via Regina Margherita, 12

UN INVITO A SORPRESA

Non capita tutti i giorni di essere contattati dalle amministrazioni locali ed invitati a partecipare ad un evento di beneficenza, promosso proprio per raccogliere fondi per la lotta alle atassie.

Il ricavato sarà interamente devoluto proprio alla nostra Sezione Aisa Veneto.

Il Comune di Mozzecane (Verona) - che con l'occasione ringraziamo nuovamente - ci ha fatto questo regalo.

Auspichiamo quindi che possiate essere numerosi il prossimo 16 maggio, al Teatro Parrocchiale per questa bellissima serata, in aiuto alle nostre famiglie e alla ricerca.

I nostri volontari saranno presenti, per darvi il benvenuto e condividere un momento di musica all'insegna della solidarietà.

Vi aspettiamo..!!

Il pellegrinaggio a Roma con le sue chiese e le sue porte, il loro attraversamento pregando in silenzio con raccoglimento e devozione è stata una esperienza indimenticabile sia culturale che spirituale.

Domenica Palattella



2025/4/21 14:11

DONA IL 5% 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 (affidente 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): IT94B0503403283000000002750

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

