

# ARCH MEDE

TRIMESTRALE D'INFORMAZIONE E DI ATTUALITA' DELL'A.I.S.A.

ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA LOTTA ALLE SINDROMI ATASSICHE ODV

N. 4/2025 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







## **È partita la campagna Natale 2025 NATALE REGALA LA SPERANZA**

Sul sito [www.atassia.it](http://www.atassia.it) oppure attraverso il referente regionale potrai avere i doni solidali per te o da regalare.

Sono doni che contribuiscono a sostenere le attività di AISA, impegnata a sconfiggere l'atassia.

Panettoni e Pandoro della Ditta BORSARI pasticceri in Veneto dal 1902 che già abbiamo provato con soddisfazione lo scorso anno.

**ORDINA IL TUO PENSIERO SOLIDALE**



*Aisa  
e la Redazione  
augurano  
Buone Feste*





# RILESSIONI SUL VOLONTARIATO

Maria Litani (Presidente AISA Nazionale OdV)



Perché lo fai? Che dire?

Voglio fare una riflessione sulla gratuità, non intesa come qualcosa che viene offerto gratis, senza spese, ma come qualcosa che coinvolge la coscienza, noi stessi. Dimensione dell'agire che porta ad avvicinarsi agli altri in maniera non strumentale, superamento dell'interesse personale, senza cadere in un "altruismo calcolatore" che vede tale comportamento utile per crearsi una reputazione positiva, con sottostante motivazione egoistica.

Qual è allora il senso dell'impegno personale, qui e ora? Perché fare volontariato?

**Fare volontariato fa bene a te e fa bene agli altri.**

Fa bene agli altri perché si cerca di rispondere a bisogni reali di persone, comunità e cause. Si dà voce a chi rischia di rimanere al margine, contribuendo alla costruzione di una società più equa e solidale, umana direi. Fa bene a sé perché sviluppiamo competenze nuove, conosciamo di più un mondo che sarebbe al margine: appagante è l'affrontare sfide collettive. Inoltre fare volontariato è un modo per trasformare il nostro tempo e le nostre capacità per un bene comune. Per la nostra associazione diventa anche ponte tra le famiglie e le istituzioni.

Decidiamo ed invitiamo a difendere con forza le ragioni e il senso del posso farlo, ci sto, così come fanno 4,7 milioni di italiani che si spendono gratuitamente per gli altri e per il bene comune.

È il "gratuitamente" che mi piace tanto, in un mondo dove tutto viene acquistato, pagato. Ho una motivazione importante, comprendo il bisogno e posso mettere a frutto i talenti, i doni ricevuti, per farli lievitare. La luce accesa non si nasconde sotto

*"Fare volontariato significa  
Trasformare il tempo in valore,  
l'impegno in speranza,  
la vicinanza in forza collettiva"*

un tavolo, la moneta d'oro che ciascuno possiede, non va sprecata, ma messa a disposizione, a favore di tutti.

Nel nostro campo del volontariato sociale e sanitario, se abbiamo capito il bisogno dei nostri cari, non possiamo che tirarci su le maniche per fare in modo che quel bisogno trovi risposte. Almeno operiamo affinché chi preposto dia le soluzioni. E facciamo il possibile o a volte l'impossibile perché ne conosciamo l'importanza, l'impellenza.

È fondamentale, anzi è vitale trovare soluzioni.

Ogni possibilità messa a disposizione va a comporre e completare quel puzzle a cui manca una tessera, la tua.

AISA è una ODV cioè una Associazione di volontariato, siamo tutti volontari, e personalmente dico che faccio quel che faccio, in risposta ad una richiesta di mio figlio Stefano al momento della diagnosi: "mamma, fa qualcosa". E fra noi ci sono persone, intere famiglie, impegnate in ogni modo nella raccolta fondi da destinare alla ricerca medica ed al sostegno delle persone con atassia, che siano figli, nipoti o vicini di casa.

GRAZIE

È proprio il momento in cui incontri questa realtà che senti di dover fare qualcosa.

L'atassia, in ogni forma, evolve, distrugge, pesa sul vivere quotidiano, interroga. Come è possibile non avere ancora cura! Andiamo su Marte quasi, facciamo passi giganteschi ma l'atassia non ha ancora cura. Sì ok, mi dici che è malattia rara, che le case farmaceutiche non sono lì per azioni filantropiche, loro investono per avere un introito. L'atassia è malattia rara, ma nel mondo siamo in tanti e insieme possiamo spingere ed investire nella ricerca.

Nel nostro sito [www.atassia.it](http://www.atassia.it), nei social, nelle newsletter e comunicazioni e anche in questo periodico, spesso invitiamo a donare per far fronte alle varie necessità.

**Ma oggi invito a donare il tempo.**

Se prendi un panettone della campagna Natale è ottima cosa e doni un contributo alla ricerca e per il sostegno alle persone con atassia. Se oltre a ciò ti impegni a coinvolgere persone del tuo ambiente a contribuire, se ti adoperi con la diffusione dell'iniziativa, se chiedi al tuo comune di darti spazio





durante un evento per offrire i dolci solidali, se metti l'invito nel tuo stato di whatsapp o di Facebook, se organizzi una cena, un aperitivo con le amiche e parli dell'opportunità, ecco che il tuo gesto diventa un'esplosione di aiuto!!!

**Ti invita a fare volontariato.**

**Ti invito a fare volontariato con noi!**

Se non è più la solidarietà a muoverci, che cosa ci muove? Il gusto dell'impegno civico. Nonostante tutto.

A volte sembra impossibile agire, sembra che il nostro contributo serva a poco. Ma scriveva una persona che ha fatto un'offerta nel nostro sito "È una goccia nel mare" ma se manca quella goccia, il mare non è completo. Ma a parte le frasi che emozionano, dico che il valore di noi stessi, sta nell'interagire con gli altri, sta nel non voltarsi dall'altra parte.

Se insieme chiediamo, nostra voce flebile diventa potente!

Faccio un esempio di buona pratica che avevo de-



scritto nel numero scorso del nostro periodico Archimede. Grazie alla campagna "5 per mille, ma per davvero", il Governo ha inserito in Legge di Bilancio l'innalzamento del tetto del 5 per mille, che dovrebbe quindi passare dal 2026 da 525 a 610 milioni di euro: un ottimo traguardo intermedio, ma la vittoria è il superamento del tetto.

## GIORNATA MONDIALE DELL'ATASSIA 2025



Nel numero precedente ARCHIMEDE 3/2025 ci preparavamo alla Giornata Mondiale dell'Atassia e avevamo indicato la serie di eventi che stavamo organizzando nelle varie sedi territoriali AISA. Riportiamo alcune relazioni nelle pagine successive.

Oltre a questi c'è stato un bell'evento online il 25 settembre.

Un Convegno di aggiornamento a cui abbiamo invitato tutti.

Sono stati proposti aggiornamenti sulle Atassie Dominanti SCA e atassie recessive.

- Dott.ssa Camilla Ferrari dipartimento di Neurologia Università di Firenze.  
Intervento: **"Atassie Spinocerebellari (SCA): presente e futuro delle opzioni terapeutiche"**
- Dott.ssa Lidia Sarro – Istituto Neurologico Besta di Milano  
Intervento: **"Skyclaris: aggiornamenti e prospettive"**

Al termine tutti i partecipanti collegati hanno acceso insieme le candele azzurre e bianche, segno di solidarietà e speranza condivisa.

L'evento ha ricevuto la **Medaglia del Presidente della Repubblica**.

Molti hanno risposto e si sono iscritti all'evento online, più di un centinaio di persone ed è stato proprio bello

Due i motivi principali: l'interesse, cioè voler conoscere a che punto siamo, sia per le SCA sia per le atassie dominanti e altro motivo, non secondario che ho notato, è stato il piacere dell'incontro.

Persone distanti fisicamente, da nord a sud, che forse si erano incontrate in qualche chat di whatsapp oppure in Facebook che si vede-



vano finalmente in uno schermo, o altre accomunate dalla malattia che incontrandosi hanno iniziato a presentarsi di dove sei? Che tipo di atassia hai?

Cosa fai?...

Poi ho dovuto interrompere quei momenti di conoscenza perché iniziavano le relazioni delle dottoresse.

Ma questo mi ha fatto pensare come sia importante lo scambio e la conoscenza.

Faremo un altro incontro solo per salutarci e chiacchiera e lo faremo prima di Natale per farci anche gli auguri!!!

### **BENEDIZIONE PAPALE**

DOMENICA 21 Settembre ore 12

Dopo la recita dell'Angelus il Papa ha inviato un breve saluto benedicente in occasione della Giornata Mondiale dell'Atassia.







# OMAVELOXOLONE NELL'ATASSIA DI FRIEDREICH: AGGIORNAMENTI E PROSPETTIVE

*Dr.ssa Lidia Sarro*

*(SSD Neurologia ricerca e sviluppo clinico Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta Milano)*

L'Atassia di Friedreich è stata descritta per la prima volta nel 1863 dal medico tedesco Nikolaus Friedreich, che ne identificò i segni clinici essenziali, ma ci fu bisogno di più di 130 anni di studio per arrivare alla scoperta, nel 1996, del gene responsabile: l'espansione anomala della tripletta di nucleotidi GAA all'interno del gene FXN, che porta a una drastica riduzione della produzione della proteina mitocondriale Fratassina. Negli anni successivi la ricerca si è concentrata sul comprendere la funzione di questa proteina e nello sviluppo di terapie in grado di contrastare il deficit di fratassina e lo stress ossidativo. L'approvazione di Omaveloxolone (nel 2023 in USA, 2024 in Europa) quale primo farmaco in grado di andare oltre la semplice gestione sintomatica della atassia di Friedreich ha segnato una pietra miliare nella storia di questa patologia. Questo traguardo non è solo un risultato, ma anche un punto di partenza che apre la strada a nuove terapie, incluse quelle future che potrebbero puntare a ripristinare direttamente i livelli di fratassina.

L'approvazione dell'Omaveloxolone è stata possibile grazie allo sforzo congiunto dei ricercatori per lo sviluppo di modelli preclinici in vitro e di modelli animali, essenziali per l'identificazione dei meccanismi di malattia e dei bersagli terapeutici. Parallelamente, studi sulla storia naturale come E-FACTS e FACOMS hanno fornito dati indispensabili sulla progressione e la variabilità clinica dell'atassia di Friedreich,

stabilendo gli endpoint necessari per valutare l'efficacia dei trattamenti.

La proteina Fratassina si è rivelata essenziale al buon funzionamento dei mitocondri, organelli cellulari fondamentali per la produzione di energia nelle cellule e per la difesa della cellula dallo stress ossidativo. Il fattore nucleare eritroide 2 correlato al fattore 2 (Nrf2) è stato identificato come elemento chiave nella difesa della cellula, divenendo un promettente bersaglio per molecole in grado di potenziarne la attivazione al fine di promuovere la sopravvivenza cellulare in malattie quali l'atassia di Friedreich.

Omaveloxolone attiva Nrf2, agendo principalmente come antiossidante, e nel 2015 la casa farmaceutica Reata ha iniziato il primo studio su pazienti con malattia di Friedreich per valutare la sicurezza e il corretto dosaggio di questo farmaco. In una prima fase sono stati arruolati più di 60 pazienti deambulanti, dai 16 ai 40 anni. Lo studio della durata di 12 settimane è stato condotto in "doppio cieco" (né i pazienti né i medici sapevano chi assumesse il farmaco e chi il placebo). Stabilito il dosaggio ottimale e sulla base di risultati incoraggianti, nel 2018 è iniziato un secondo studio in doppio cieco su 103 pazienti in diversi centri clinici negli Stati Uniti, in Australia e in Europa (compresa la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano). Il secondo studio è durato 48 settimane con un dosaggio di Omaveloxolone uguale per tutti i pazienti (150 mg al

giorno). Il parametro clinico più importante utilizzato per misurare l'effetto del farmaco è stato il punteggio della scala specifica per la malattia di Friedreich denominata "Modified Friedreich Ataxia Rating Scale - mFARS", che con test motori quantifica il disturbo atassico (0 = nessun sintomo; 93 = massima severità).

Dopo un anno di trattamento, i pazienti trattati con placebo hanno avuto un peggioramento alla scala mFARS (quindi un aumento del punteggio totale di gravità) di 0.85 punti, mentre il gruppo di pazienti trattati con Omaveloxolone hanno avuto un miglioramento (quindi una riduzione del punteggio) di 1.6 punti.

Nel corso dello studio non sono emersi effetti collaterali gravi. Il 37% dei pazienti ha presentato un aumento delle transaminasi epatiche, altri effetti collaterali con frequenza pari o inferiore sono stati cefalea, nausea e diarrea.

A seguire è stato condotto uno studio di estensione in aperto su 149 pazienti che avevano partecipato agli studi precedenti. I risultati hanno mostrato che la differenza nei punteggi mFARS, che misura la progressione della malattia, è stata mantenuta tra i due gruppi anche dopo 24 settimane di trattamento. Questo suggerisce che Omaveloxolone potrebbe avere un effetto modificatore della malattia (rallentandone la progressione), piuttosto che un semplice effetto sintomatico.

Sulla base di questi dati nel febbraio 2023 l'ente americano "Food and Drug Administration



- FDA” ha approvato l'immissione del farmaco (nome commerciale “Skyclarys”) in commercio negli Stati Uniti, rendendolo prescrivibile per i pazienti con malattia di Friedreich con più di 16 anni. Reata Pharmaceuticals ha dunque sotto-messo il dossier del farmaco anche all'ente regolatore europeo “European Medicines Agency - EMA” che lo ha approvato nel febbraio 2024. Nel 2023 la casa farmaceutica BIOGEN ha acquistato il farmaco Skyclarys da Reata. A seguire, a luglio 2024 l'ente regolatore italiano “Agenzia Italiana del Farmaco - AIFA” ha inserito Skyclarys nell'elenco di farmaci distribuito ai sensi della legge 23 dicembre 1996, n. 648 approvato per il trattamento dell'ataxia di Friedreich (geneticamente determinata) negli adulti e negli adolescenti di età pari o superiore a 16 anni, con punteggio mFARS<80 al dosaggio di 150mg al giorno. Le controindicazioni definite da AIFA all'assunzione del farmaco sono la compromissione epatica severa, compromissione renale con eGFR<30

ml/min e scompenso cardiaco severo (classe NYHA>III)

L'esperienza clinica a distanza di un anno dall'immissione in commercio è stata oggetto di pubblicazione scientifica da parte del team del prof. Lynch nel 2025. Da questo studio è emerso che il 23,8% dei pazienti ha manifestato effetti collaterali, i più comuni sono stati disturbi gastrointestinali, mal di testa ed affaticamento. Per quanto concerne la funzionalità epatica, il 56,6% dei pazienti ha presentato almeno un aumento delle transaminasi epatiche, soprattutto nei primi 3 mesi di terapia.

Tali aumenti degli enzimi epatici sono risultati lievi e si sono risolti con la sospensione temporanea o la riduzione della dose di Omaveloxolone. Sono stati osservati anche incrementi dei valori di colesterolo LDL ed in minor misura del proBNP. Per tale motivo è richiesto un monitoraggio ematologico durante il trattamento, specie nei primi mesi di terapia.

In conclusione l'esperienza clinica conferma che Omave-

loxolone è generalmente ben tollerato, con effetti collaterali modesti e gestibili che non si discostano da quelli osservati negli studi. Questo ha permesso alla maggior parte dei pazienti di mantenere la continuità della terapia.

Le prospettive future per questo farmaco sono legate al fatto che l'esperienza clinica è ancora limitata ed in crescita. Per questo motivo, sono necessarie ulteriori ricerche che si concentrino su diversi aspetti cruciali. In primo luogo, sarà fondamentale confermare l'effettivo effetto modificatore della malattia. Inoltre, gli studi dovranno approfondire se i modesti miglioramenti a breve termine osservati nei punteggi mFARS si traducano effettivamente in benefici significativi per la funzione quotidiana e per la qualità della vita complessiva dei pazienti. Infine, un altro ambito di ricerca indispensabile è la valutazione dell'efficacia e della sicurezza del farmaco nei pazienti più giovani, in particolare quelli di età inferiore ai 16 anni.

## OMAVELOXOLONE NELLA PRATICA CLINICA, esperienza dopo 1 anno di trattamento (USA)

- **Effetti collaterali:** Il 23,8% dei pazienti ha manifestato effetti collaterali, i più comuni sono stati:
  - Disturbi gastrointestinali
  - Mal di testa
  - Affaticamento
- **Funzionalità epatica:** Il 56,6% dei pazienti ha avuto almeno un aumento delle transaminasi, soprattutto nei primi 3 mesi. Dopo 6 mesi, solo l'8,6% dei pazienti ha continuato a mostrare elevazioni. Gli aumenti sono stati generalmente lievi (<3 volte il limite superiore di normalità) e si sono risolti con la sospensione temporanea o la riduzione della dose. Non sono state rilevate alterazioni significative di albumina o bilirubina.
- **Sospensione del trattamento:** Solo l'8,9% dei pazienti ha interrotto permanentemente il farmaco entro il primo anno.
- **Conclusioni:** Omaveloxolone è risultato generalmente ben tollerato nella pratica clinica. Gli effetti collaterali sono stati modesti e gestibili, e il profilo di sicurezza rispecchia quello osservato negli studi clinici. La maggior parte dei pazienti ha potuto continuare la terapia.



## Atassie spinocerebellari: ricerca e nuove prospettive terapeutiche

Durante la Giornata Mondiale dell'Atassia 2025, la **Dott.ssa Camilla Ferrari** del Dipartimento NEUROFARBA dell'Università di Firenze ha presentato un quadro aggiornato sulle **atassie spinocerebellari (SCA)**, illustrando le più recenti scoperte scientifiche e le prospettive terapeutiche oggi in studio.

### Che cosa sono le atassie spinocerebellari

Le atassie spinocerebellari sono un gruppo di malattie rare che coinvolgono il cervelletto, la parte del cervello che regola l'equilibrio e la coordinazione dei movimenti. Chi ne è affetto può sperimentare **difficoltà nel cammino, tremori, instabilità, problemi nella scrittura o nei movimenti fini**, che con il tempo possono diventare più evidenti.

Le cause possono essere diverse: alcune forme derivano da **fattori acquisiti** (come infezioni o carenze vitaminiche), ma molte hanno **origine genetica**.

Ad oggi sono conosciuti **oltre 50 tipi di SCA**, suddivisi in forme **autosomiche dominanti** e **recessive**, ciascuna legata ad alterazioni di geni differenti che compromettono il corretto funzionamento delle cellule nervose del cervelletto.

### Le cause genetiche e i meccanismi della malattia

Alla base delle atassie spinocerebellari vi sono processi complessi che includono **degenerazione cerebellare, neuroinfiammazione e stress ossidativo**.

Questi fenomeni alterano l'equilibrio delle cellule nervose, riducendo la loro capacità di comunicare tra loro e di mantenere una buona coordinazione dei movimenti.

Negli ultimi anni, grazie al lavoro dei centri di ricerca internazionali, sono stati **identificati nuovi geni** associati a queste forme di atassia, aprendo la strada a studi sempre più mirati e personalizzati.

### Le terapie oggi disponibili

Al momento non esistono cure definitive, ma diversi approcci terapeutici possono **rallentare la progressione e migliorare la qualità di vita**.

Le terapie si dividono in aspecifiche e specifiche:

- Le **terapie aspecifiche** mirano a proteggere le cellule nervose e a sostenere la loro funzione: includono l'uso di **antiossidanti**, programmi di **riabilitazione e**

**fisioterapia, attività fisica mirata** e, in alcuni casi, **stimolazione elettrica transcranica**, una tecnica non invasiva che favorisce la neuroplasticità.

- Le **terapie specifiche** si basano su conoscenze genetiche precise. Ad esempio, nella **SCA38** l'integrazione di **Omega 3 (acido docosaenoico)** ha mostrato miglioramenti nel metabolismo cerebellare e nei punteggi clinici. Altri studi stanno valutando il ruolo della **4-aminopiridina** nella SCA27B, dove agisce sui canali del potassio per migliorare la comunicazione tra le cellule nervose.

### Le nuove frontiere della ricerca

La ricerca scientifica sta facendo passi importanti nel campo delle **terapie geniche**, che puntano a correggere direttamente l'errore nel gene responsabile della malattia. Sono in corso due **studi clinici di fase 1**:

- uno promosso da **Vico Therapeutics**, dedicato alle forme SCA1, SCA3 e Huntington;
- l'altro da **Arrowhead Pharmaceuticals**, per la **SCA2**.

Questi studi rappresentano un momento storico: per la prima volta si sperimenta sull'uomo la possibilità di "spegnere" la causa genetica alla radice della malattia.

Parallelamente, il farmaco **Troiriluzolo** ha mostrato risultati promettenti: nei pazienti trattati si è osservato un **rallentamento della progressione del 50-70%**, pari a un ritardo di circa due anni nell'avanzamento dei sintomi.

Il farmaco è attualmente in valutazione presso la **Food and Drug Administration (FDA)** statunitense.

### Uno sguardo fiducioso al futuro

Come ha ricordato la Dott.ssa Ferrari, la **ricerca sulle atassie spinocerebellari sta entrando in una nuova fase**.

Le conoscenze genetiche acquisite e le prime sperimentazioni di terapie geniche aprono scenari impensabili fino a pochi anni fa. Sebbene la strada sia ancora lunga, ogni nuova scoperta rappresenta un **passo avanti concreto** verso trattamenti personalizzati e più efficaci.

Il futuro delle persone con atassia si costruisce giorno dopo giorno — grazie alla collaborazione tra **ricercatori, medici e famiglie** che, insieme, rendono possibile il progresso.





## Difficoltà nell'equilibrio

Sensazione di sbandamento

Difficoltà nel cammino

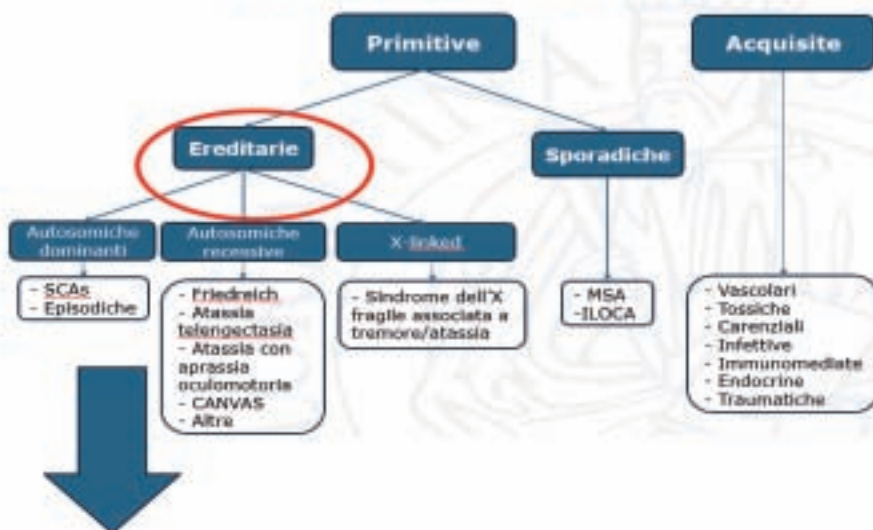
Tremore

Difficoltà nella scrittura

Difficoltà in movimenti fini, coordinazione

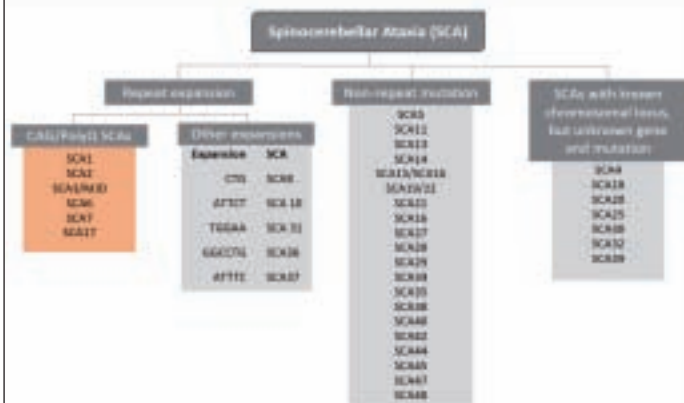


## ATASSIA CEREBELLARE



## Autosomiche dominanti

Sono ad oggi conosciuti piu di 50 TIPI!

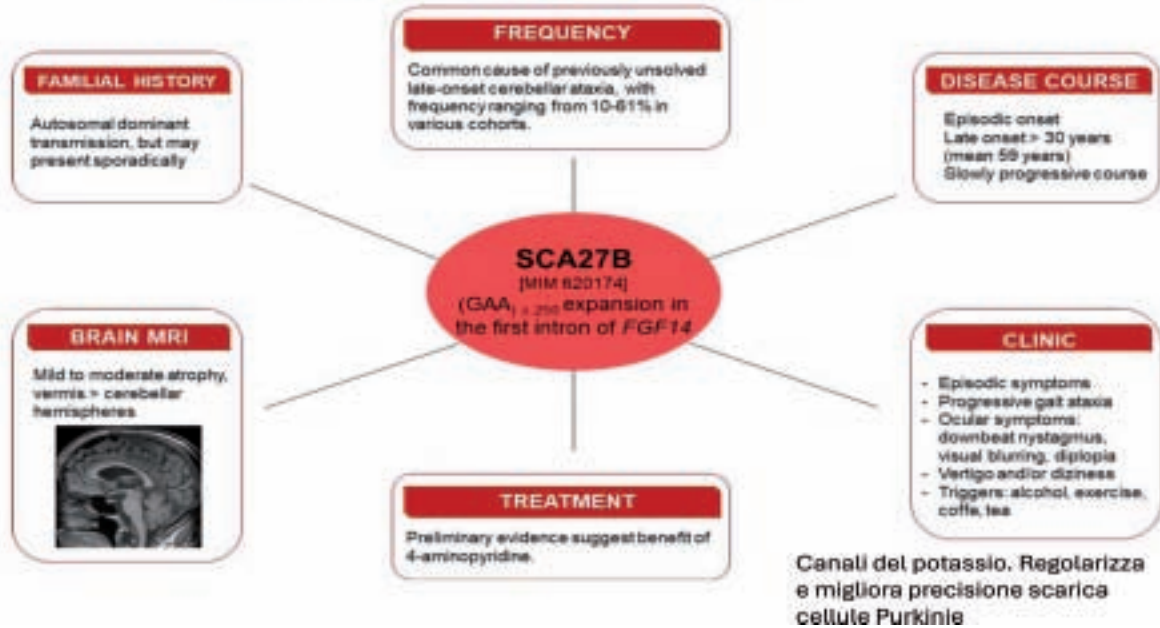


## Autosomiche recessive

Protein (Gene or LOCUS)	
<b>Compound ataxia</b>	
Isolated cerebellar ataxia (ITA)	ITD1 (ITD1)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD2 (ITD2)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD3 (ITD3)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD4 (ITD4)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD5 (ITD5)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD6 (ITD6)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD7 (ITD7)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD8 (ITD8)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD9 (ITD9)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD10 (ITD10)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD11 (ITD11)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD12 (ITD12)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD13 (ITD13)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD14 (ITD14)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD15 (ITD15)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD16 (ITD16)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD17 (ITD17)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD18 (ITD18)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD19 (ITD19)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD20 (ITD20)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD21 (ITD21)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD22 (ITD22)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD23 (ITD23)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD24 (ITD24)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD25 (ITD25)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD26 (ITD26)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD27 (ITD27)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD28 (ITD28)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD29 (ITD29)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD30 (ITD30)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD31 (ITD31)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD32 (ITD32)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD33 (ITD33)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD34 (ITD34)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD35 (ITD35)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD36 (ITD36)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD37 (ITD37)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD38 (ITD38)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD39 (ITD39)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD40 (ITD40)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD41 (ITD41)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD42 (ITD42)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD43 (ITD43)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD44 (ITD44)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD45 (ITD45)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD46 (ITD46)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD47 (ITD47)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD48 (ITD48)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD49 (ITD49)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD50 (ITD50)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD51 (ITD51)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD52 (ITD52)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD53 (ITD53)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD54 (ITD54)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD55 (ITD55)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD56 (ITD56)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD57 (ITD57)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD58 (ITD58)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD59 (ITD59)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD60 (ITD60)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD61 (ITD61)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD62 (ITD62)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD63 (ITD63)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD64 (ITD64)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD65 (ITD65)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD66 (ITD66)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD67 (ITD67)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD68 (ITD68)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD69 (ITD69)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD70 (ITD70)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD71 (ITD71)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD72 (ITD72)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD73 (ITD73)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD74 (ITD74)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD75 (ITD75)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD76 (ITD76)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD77 (ITD77)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD78 (ITD78)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD79 (ITD79)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD80 (ITD80)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD81 (ITD81)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD82 (ITD82)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD83 (ITD83)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD84 (ITD84)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD85 (ITD85)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD86 (ITD86)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD87 (ITD87)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD88 (ITD88)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD89 (ITD89)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD90 (ITD90)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD91 (ITD91)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD92 (ITD92)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD93 (ITD93)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD94 (ITD94)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD95 (ITD95)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD96 (ITD96)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD97 (ITD97)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD98 (ITD98)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD99 (ITD99)
ITA with oculomotor apraxia (OCA)	ITD100 (ITD100)



## TERAPIE MECCANISMO SPECIFICHE



## TERAPIE MECCANISMO SPECIFICHE

### TERAPIA GENICA

Tecnica che prevede la modifica di un gene e/o la manipolazione dell'espressione della sua espressione:



- rimpiazzare il gene alterato con uno funzionante (inserire un gene)
- correggere una mutazione (tecnica di gene editing)
- inibire l'espressione del gene (gene editing)

## TERAPIA GENICA TRIAL CLINICI

### 2 STUDI DI FASE 1 CON OLIGONUCLEOTIDI ANTISENSEN

- VICO THERAPEUTICS PER SOGGETTI AFFETTI DA POLIQ (SCA1; SCA3; Huntington Disease)
- ARROWHEAD PHARMACEUTICALS in soggetti Affetti da SCA2



**NCT05822908**

A phase 1/2a, open-label trial to investigate the safety, tolerability, pharmacokinetics and pharmacodynamics of multiple ascending doses of intrathecally administered VO659 in participants with spinocerebellar ataxia types 1, 3 and Huntington's disease



PRIMO PAZIENTE ARRUOLATO FEBBRAIO 2023  
FINE STIMATA APRILE 2026

TOTALE FINALE PAZIENTI: 68

14 Centri: 1 Danimarca, 4 Germania, 2 Olanda, 3 Francia, 2 Israele, 2 UK

## GENE THERAPY IN SCA2

A PHASE 1 PLACEBO-CONTROLLED DOSE ESCALATING STUDY TO EVALUATE THE SAFETY, TOLERABILITY, PHARMACOKINETICS, AND PHARMACODYNAMICS OF ARO-ATXN2 IN ADULT SUBJECTS WITH SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 2

Inizio DICEMBRE 2024  
Fine stimata DICEMBRE 2026

Una singola dose di farmaco per via intratecale su 36 pazienti  
8 centri attivati in totale: 2 in Australia, 2 in Nuova Zelanda, 2 in Canada, 2 in Taiwan

## TERAPIE ASPECIFICHE: NEUROPROTEZIONE, NEUROPLASTICITA', ANTIOSSIDANTI, SUPPORTO FUNZIONALE PER TUTTI I TIPI DI SCA (alcuni esempi)

-Troriluzolo 200 mg somministrato per via orale in pazienti con tutti i tipi di SCA.

I pazienti con SCA trattati con troriluzolo hanno mostrato un tasso di declino più lento del 50-70%, che rappresenta un ritardo di 1,5-2,2 anni nella progressione della malattia, nel periodo di studio di 3 anni.

Attualmente in fase di valutazione all'FDA.

-Neuromodulazione attraverso la Stimolazione Elettrica Transcranica.  
Evidenza di miglioramento sulla scala SARA con durata di qualche mese

-Attività fisica e fisioterapia: promuovono la neuroplasticità, migliorano il supporto funzionale



# AISA ha partecipato al Symposium organizzato a Philadelphia

Teniamo contatti e confronti con organizzazioni europee ed internazionali

# FA SYMPOSIUM AGENDA

OCTOBER 13, 2025



Children's Hospital  
of Philadelphia  
*Friedreich's Ataxia Program*



Friedrich's  
Ataxia  
Research  
Alliance

7:30 AM	●	<p><b>Registration + Breakfast</b> <i>Freedom Foyer</i></p>
7:30 AM	●	<p><b>New to FA Community Breakfast</b> <i>Independence Ballroom</i></p>
8:30 AM	●	<p><b>Welcome</b> <i>Freedom Ballroom</i> <b>Jen Farmer</b>, Chief Executive Officer, FARA</p>
8:45 AM	●	<p><b>Managing FA Together: Clinical Insights for Patients and Families</b> <i>Freedom Ballroom</i></p> <p><b>David Lynch, MD, PhD</b>, Attending Physician, Division of Neurology, The Children's Hospital of Philadelphia &amp; Director of the Friedreich's Ataxia Program, Professor of Neurology, and Co-Director, FA Center of Excellence at Children's Hospital of Philadelphia (CHOP)</p> <p><b>Shana McCormack, MD, MTR</b>, Associate Professor, Department of Pediatrics, Perelman School of Medicine, University of Pennsylvania, and Scientific Director, Neuroendocrine Center in the Division of Endocrinology and Diabetes, The Children's Hospital of Philadelphia</p> <p><b>Kimberly Lin, MD</b>, Associate Professor, Division of Cardiology and Medical Director, Pediatric Cardiomyopathy Program, Perelman School of Medicine at the University of Pennsylvania and The Children's Hospital of Philadelphia</p>
9:45 AM	●	<p><b>BREAK – MORNING REFRESHMENTS</b></p>
10:00 AM	●	<p><b>Living Strong: FA Community Perspectives on Exercise and Sports</b> <i>Freedom Ballroom</i> <b>Moderated by Kyle Bryant</b>, rideATAXIA Director and Spokesperson, FARA <b>Jessie Beatty, Matt Lafleur, Jakob Mitterhauser, and Damon Vincent, CSCS, CPT</b></p>
11:00 AM	●	<p><b>Raise Your Voice With FARA: Advocate for FA Research!</b> <i>Freedom Ballroom</i> <b>Brigid Brennan</b>, Director of Advocacy, FARA</p>
11:25 AM	●	<p><b>Individuals with FA Group Photo</b> <i>Outside Front Entrance of Hotel</i></p>





11:45 PM

## Breakout Sessions – Choose One

**1 FA & Speech Toolkit: Understanding Dysarthria and Tips To Be a More Confident Speaker**

Freedom Ballroom

**Brigid Brennan**, Director of Advocacy, FARA**Emma Potter**, Advocacy Program Coordinator, FARA**Caroline Spencer, PhD**, Assistant Professor, Speech, Language and Hearing Sciences, Indiana University
**2 Mind Matters: Mental Wellness in Friedreich's Ataxia**

Independence Ballroom

**Jessica Hankinson, PhD**, Hankinson Psychology
**3 Parents and Caregivers: Connecting Through Experience and Learnings**

Ground Floor Meeting Spaces

**Moderated by Maureen Juip, Debra Simpson, and Norm Simpson**

12:45 PM

**LUNCH**

1:45 PM

**Keynote Session: The Light We Let In**

Freedom Ballroom

**Jeremy Cowart**, Award-winning Photographer, Artist, and Entrepreneur

2:30 PM

**FA Drug Development Pipeline Update and Q&A Panel**

Freedom Ballroom

**Moderated by Jennifer Farmer**, Chief Executive Officer, FARA**Representatives from:** Biogen, Design Therapeutics, Larimar Therapeutics, Lexeo Therapeutics, PTC Therapeutics, and Solid Biosciences

3:30 PM

**BREAK**

3:45 PM

**New Science in FA**

Freedom Ballroom

**Typos in the GAA Expansion: Why it Matters****Sanjay Bidichandani, MBBS, PhD**, Director Section Head of Genetics, University of Oklahoma College of Medicine, Department of Pediatrics**Exercise and NAD+ Precursor Supplementation in FRDA: Clinical Trial Results****Shana McCormack, MD, MTR**, Associate Professor, Department of Pediatrics, Perelman School of Medicine, University of Pennsylvania, and Scientific Director, Neuroendocrine Center in the Division of Endocrinology and Diabetes, The Children's Hospital of Philadelphia

4:30 PM

**Closing Remarks**

Freedom Ballroom

@CUREFA | CUREFA.ORG



## SINTESI DEL SYMPOSIUM

### Introduzione e missione di FARA

Il simposio si apre con i ringraziamenti agli sponsor e ai partner internazionali (Biogen, PTC, FARA Ireland, Australia, Francia, Belgio, Paesi Bassi).

FARA (Friedreich's Ataxia Research Alliance), fondata nel 1998 da Ron e Rachel Bartek, nasce per promuovere **ricerca, collaborazione e sostegno alle famiglie** colpite dall'ataxia di Friedreich (AF).

L'obiettivo è una **cura attraverso molteplici approcci terapeutici**, sostenuti da una rete globale di advocacy e finanziamenti annuali superiori ai **10 milioni di dollari**.

### Ricerca e infrastruttura clinica

FARA investe in:

- **Studi genetici e clinici internazionali**, inclusi i registri di storia naturale e centri di ricerca attivi.
- **Progetti innovativi** come *NeuroBooth* (Massachusetts General Hospital) per la diagnosi digitale tramite dispositivi indossabili.
- Collaborazione con **Citizen Health**, che centralizza le cartelle cliniche e utilizza l'**intelligenza artificiale** per analizzare dati e individuare tendenze mediche.
- Una **piattaforma online aggiornata quotidianamente** e un motore di ricerca per studi clinici.

### Coinvolgimento della comunità

La partecipazione dei pazienti è fondamentale: raccolte fondi come *Energy Ball* e *Ride Ataxia* generano milioni di dollari l'anno.

FARA promuove il **coinvolgimento diretto delle famiglie** con strumenti di formazione, comunicazione e idee per eventi locali.

### Gestione clinica e genetica

L'ataxia di Friedreich (AF) è una **malattia neurodegenerativa ereditaria autosomica recessiva**, causata da un'espansione della tripla ripetizione GAA nel gene **FXN** (fratassina). Effetti principali:

- Disfunzione mitocondriale e deficit energetico.
- Coinvolgimento di cervelletto, cuore, pancreas e midollo spinale.
- Sintomi: **ataxia, affaticamento, scoliosi, cardiomiopatia, diabete**.

### Diagnosi e consulenza genetica

- I **test genetici** sono essenziali per identificare la lunghezza delle ripetizioni GAA e confermare la diagnosi.
- I **consulenti genetici** svolgono un ruolo chiave nel consigliare famiglie e fratelli a rischio.
- La malattia è **recessiva**: i portatori non mostrano sintomi.

### Gestione multidisciplinare del paziente

Il trattamento richiede un team composto da neurologi, cardiologi, endocrinologi, fisioterapisti e consulenti genetici.

Raccomandazioni principali:

- **Controlli cardiologici annuali** (ECG, ecocardiogramma, risonanza se necessario).
- **Screening per scoliosi e diabete**.
- **Supporto psicologico e riabilitativo**.
- Uso delle **linee guida cliniche aggiornate (2020–2023)** per orientare pazienti e medici.

### Aspetti specifici di gestione

#### 1. Crescita e sviluppo nei bambini:

- Importanza di misurazioni regolari di altezza e peso.
- Possibili ritardi puberali legati alla disfunzione energetica.
- Necessità di escludere altre cause (tiroide, celiachia, nutrizione).

#### 2. Cardiomiopatia e aritmie:

- Frequente ispessimento del muscolo cardiaco e disturbi del ritmo.
- Uso di **beta-bloccanti** o **calcio-antagonisti** per controllare la frequenza cardiaca.
- Possibili terapie ablative o impianto di **pacemaker** nei casi complessi.
- Importanza di conoscere i **valori cardiaci basali** (ECG, troponina).





### 3. Dolore toracico:

- Spesso dovuto ad ansia o spasmi muscolari, non a infarto.
- L'atassia può causare microvasculopatie, ma non coronaropatie classiche.

### Aspetti riproduttivi

- Le donne con AF possono avere **gravidanze generalmente sicure**, ma devono essere monitorate da cardiologo e ginecologo.
- È raccomandato **testare il partner per la portatrice**.
- Mancano dati sull'uso del farmaco **Omaveloxolone (OMAV)** in gravidanza → sospensione consigliata.

sione consigliata.

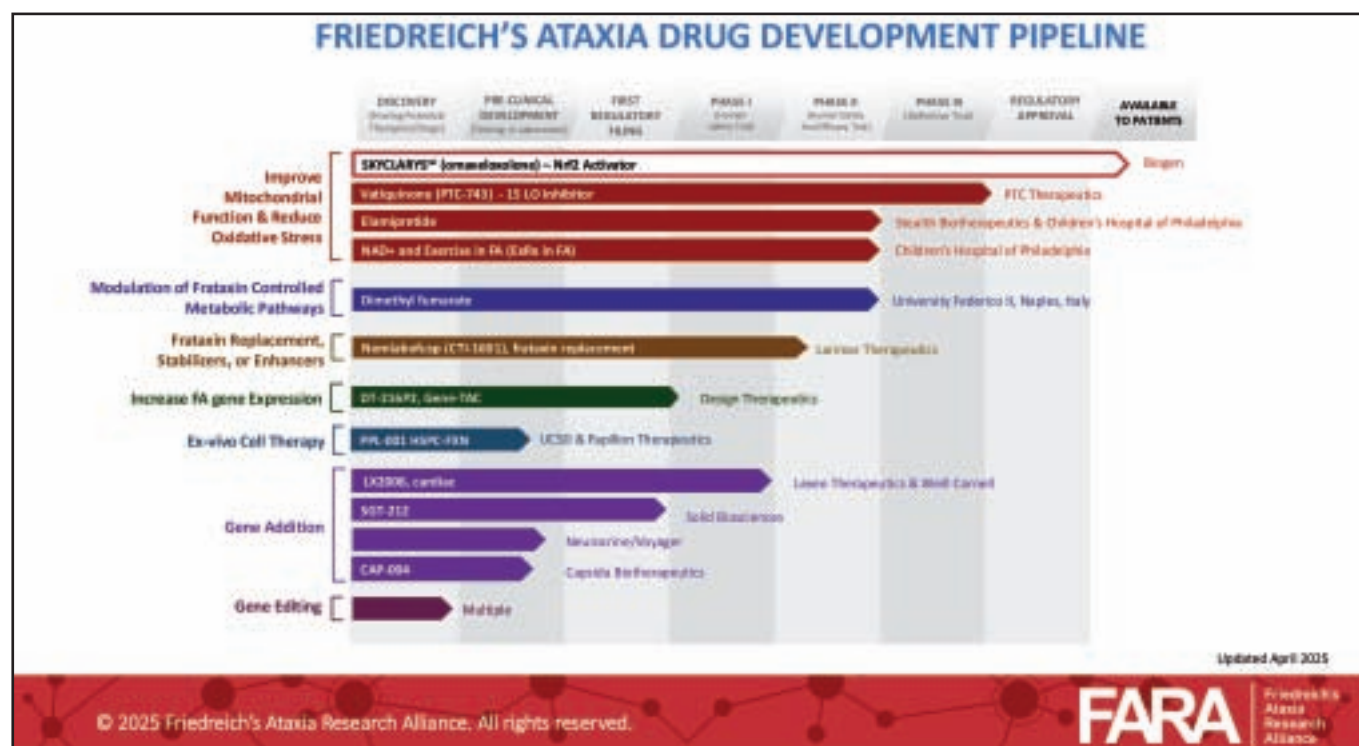
- Gli ACE-inibitori sono **controindicati** in gravidanza.

### Conclusioni

Il simposio ribadisce il valore del **lavoro di squadra tra scienza, medici e comunità**.

FARA continua a:

- finanziare ricerche internazionali,
- favorire l'accesso ai trial clinici,
- sostenere la qualità di vita dei pazienti,
- promuovere **educazione, advocacy e inclusione**.



## CONTRIBUTO PER SPESE SOSTENUTE PER TRATTAMENTI FISIOTERAPICI

**AISA NAZIONALE ODV** è lieta di annunciare che viene rinnovato anche quest'anno il bando a favore delle persone affette da Atassia, costrette a pagare trattamenti fisioterapici, non erogati dal servizio sanitario nazionale.

**Norme di accesso:** diagnosi di atassia di origine genetica, iscrizione a sezione AISA o contribuatore AISA nazionale, necessità di trattamenti fisioterapici oppure logopedici.

**Le fatture** relative a trattamenti (fisioterapia o logopedia) dovranno essere rilasciate da centri fisioterapici o fisioterapisti in possesso di regolari requisiti per esercitare la professione.

**Le domande redatte su modulo** devono essere inviate ad AISA Nazionale ([aisa@atassia.it](mailto:aisa@atassia.it) // [segreteria.aisaodv@gmail.com](mailto:segreteria.aisaodv@gmail.com)) entro **31 gennaio di ogni anno**, in unica soluzione, complete di allegati richiesti (\*copia documento di identità - \*\*diagnosi attestante l'atassia genetica - \*\*\*richiesta medico curante su necessità di trattamenti fisioterapici, datata ad inizio anno a cui si riferiscono le fatture - \*\*\*\*fatture da Gennaio a Dicembre anno precedente)

Il contributo sarà erogato, a discrezione di AISA, **per un importo pari al 50% delle spese sostenute** e documentate e **per un importo massimo di € 1200**.



# EUROATAXIA

Il convegno Euro-ataxia si è tenuto ad Amsterdam il 28 e 29 ottobre 2025, con la partecipazione di rappresentanti di organizzazioni di pazienti, ricercatori e aziende farmaceutiche. L'evento è stato organizzato da Euro-ataxia, la federazione di 22 associazioni europee per l'ataxia, per condividere le migliori pratiche nel settore sanitario e della ricerca.

AISA fa parte di questa organizzazione europea. Andrea Costa, vicepresidente di AISA Lombardia, ha partecipato a nome di AISA Nazionale OdV.

“Sono incredibilmente orgoglioso e profondamente onorato di annunciare che rappresenterò AISA Nazionale ODV alla Conferenza Internazionale dei Pazienti 2025 ospitata da Euro-ataxia ad Amsterdam il 28 e 29 ottobre.

Questa conferenza è un faro di luce, che riunisce ricercatori, medici, rappresentanti farmaceutici e organizzazioni di pazienti di tutto il mondo. Ci uniamo con un obiettivo comune: dare un senso concreto e duraturo di speranza a ogni individuo e famiglia colpita dall'ataxia.

Per me, questa missione non è solo “professionale”; è profondamente personale. Ogni passo che faccio in questo viaggio è con il mio amato fratello, Gianmaria, nel mio cuore. Lui è la forza silenziosa che mi guida, e spero sinceramente che mi guardi dal cielo con orgoglio. Questa lotta per una cura è per lui e per tutti coloro che meritano un futuro libero da questa terribile malattia.

**Andiamo avanti con determinazione, trasformando la speranza in azione.**

## Riflessioni da parte di EUROATAXIA

Il 28 e 29 ottobre 2025, Euro-ataxia ha ospitato la Conferenza Internazionale dei Pazienti ad Amsterdam. A questo evento di due giorni hanno partecipato rappresentanti di 18 associazioni di pazienti affetti da ataxia provenienti da Europa e Nord America. Si sono uniti a noi anche i rappresentanti di sei aziende farmaceutiche e diversi ricercatori sull'ataxia.

Abbiamo ricevuto aggiornamenti sui programmi clinici per diverse atassie, da Lexeo Therapeutics, Biogen, Biohaven, IntraBio, Solaxa e Larimar. Siamo stati raggiunti da specialisti nell'accesso ai tratta-



menti, che hanno presentato informazioni sul nuovo percorso di Valutazione Clinica Congiunta (Joint Clinical Assessment) in fase di implementazione nell'UE.

Abbiamo ascoltato le esperienze del settore della distrofia muscolare di Duchenne, che ha recentemente avviato una serie di progetti volti a garantire l'accesso ai trattamenti.

Poiché potenziali trattamenti per l'ataxia stanno ora raggiungendo le procedure di regolamentazione e rimborso dei farmaci, possiamo imparare molto da altre patologie che hanno lavorato sull'accesso ai trattamenti negli ultimi anni. Per concludere la prima giornata del meeting, due ricercatori han-





no descritto il loro lavoro per garantire che le scale di valutazione dell'ataxia (come SARA e mFARS) siano clinicamente significative per le persone che convivono con l'ataxia.

Il secondo giorno di incontro, abbiamo ascoltato gli studi sul carico di malattia condotti da Biohaven (sulle SCA) e Biogen (su FA) in collaborazione con gruppi di pazienti ed esperti clinici di ataxia. I rappresentanti di organizzazioni di pazienti negli Stati Uniti (National Ataxia Foundation, NAF), in Grecia (HEFAA), nel Regno Unito (Ataxia UK) e in Francia (AFAF) hanno presentato le loro esperienze nello sviluppo di farmaci, dal NAF Drug Development Collaborative al supporto al processo di valutazione delle tecnologie sanitarie (HTA) in Francia, attraverso la raccolta di informazioni dalle persone affette da ataxia di Friedreich. La valutazione delle tecnologie sanitarie (HTA) è il processo attraverso il quale i singoli Paesi decidono se fornire un

trattamento al proprio sistema sanitario. Sebbene il processo sia specifico per ciascun Paese, le informazioni richieste e gli insegnamenti tratti sono applicabili a tutti i Paesi e a diverse tipologie di ataxia.

Per concludere l'incontro, abbiamo discusso i prossimi passi che le associazioni di pazienti devono intraprendere per garantire che siamo pronti per futuri studi clinici sull'ataxia e potenziali trattamenti.

Questo include l'armonizzazione delle informazioni raccolte nei diversi Paesi, in modo da poter raccogliere dati di alta qualità con cui rappresentare la comunità dell'ataxia.

L'evento è stato un grande successo e non vediamo l'ora di continuare il nostro lavoro con la comunità internazionale dell'ataxia per amplificare la voce e le esperienze delle persone che convivono con l'ataxia e ne sono affette.

## 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



## PODCAST “FINCHÈ NON HA UN NOME”

Lanciato in occasione della Giornata Mondiale dell'Atassia (25 settembre), raccoglie in 4 episodi le testimonianze autentiche di chi convive con



questa patologia neuromuscolare e di chi se ne occupa clinicamente.

A volte una diagnosi arriva all'improvviso e cambia per sempre il significato delle parole futuro, sogni, normalità. Succede con l'Atassia di Friedreich, una malattia genetica rara e neurodegenerativa, che spesso viene diagnosticata dopo un lungo percorso fatto di domande e incertezza, perché i sintomi sono aspecifici e i pazienti, con le loro famiglie, per molto tempo, non possono dare un nome a quello tsunami che sta rivoluzionando le loro vite.

Ma dare un nome a ciò che si vive è il primo passo per affrontarlo e per condividerlo. È da qui che nasce “Finché non ha

un nome”, il nuovo podcast di Biogen realizzato con @Chora Media e patrocinato dall'Associazione AISA e da SIN.

Quattro puntate che vogliono aiutarci a scoprire che cos'è l'atassia di Friedreich, quali sono i suoi sintomi e cosa significa per i pazienti e le loro famiglie convivere con una malattia rara, genetica, ereditaria e neurodegenerativa.

Il podcast racconta l'Atassia di Friedreich attraverso le voci di chi la affronta ogni giorno.

Si presenta la storia di persone con atassia come Filippo e Gianmario, che spiegano cosa significhi ricevere una diagnosi di malattia rara, e la testimonianza di caregiver come Maria ed Antonella, persone che affrontano ogni giorno gli ostacoli della malattia a fianco dei figli tra attese, sfide e scelte di vita.

Per diagnosticare l'atassia di Friedreich possono volerci anni: i sintomi spesso appaiono aspecifici, non immediatamente riconducibili a questa malattia genetica rara. Ma riconoscerla il prima possibile può fare la differenza e, in questo percorso, la conoscenza e l'ascolto possono essere di grande aiuto.

Con il contributo del **Prof. Francesco Saccà**, neurologo, Professore Associato e Dirigente Medico presso l'Università Federico II di Napoli, scopriamo cosa significa riconoscere i primi segni di una malattia rara e dare finalmente un nome a ciò che si sta vivendo.

Con la collaborazione del **Prof. Massimo Pandolfo** che ha collaborato alla scoperta del gene responsabile.

L'Atassia di Friedreich è un disturbo multisistemico che colpisce principalmente il siste-



ma nervoso, ma anche il sistema muscolo-scheletrico, quello cardiaco ed endocrino.

I primi sintomi compaiono generalmente durante l'infanzia e comprendono la progressiva perdita di coordinazione dei movimenti, l'andatura atassica, la debolezza muscolare e l'affaticamento.

Con il progredire della malattia, possono insorgere anche problemi alla vista, all'udito, difficoltà nell'articolazione verbale e nella deglutizione, diabete, scoliosi e patologie cardiache gravi.

Molte persone con Atassia di Friedreich necessitano di ausili per la deambulazione e spesso sono costrette all'utilizzo di una sedia a rotelle entro 10-20 anni dalla diagnosi.

Pur essendo una patologia rara, la sua incidenza e il suo impatto sulla qualità della vita dei pazienti la rendono una sfida importante sul piano medico, sociale e culturale.

**Riteniamo fondamentale promuovere iniziative come questa che vanno oltre l'ambito terapeutico e offrono un'opportunità concreta per supportare la comunità dei pazienti e dei caregiver.**







# Notizie dalle Sezioni

## SEZIONE EMILIA ROMAGNA

### *Lourdes, una esperienza da vivere*

La mia esperienza con il pellegrinaggio a Lourdes inizia anni fa, quando la mia amica Chiara mi propose di unirmi al suo gruppo per una settimana di condivisione e preghiera a Lourdes.

"Perché no? Andiamo".

E da quella volta il pellegrinaggio è diventato un appuntamento annuale alla fine di agosto.

Perché Lourdes?

Lourdes per me è preghiera e serenità, pace e gioia, sorrisi e cuori pronti a donarsi ai fratelli meno fortunati.

E poi è probabilmente l'unico posto al mondo dove essere in carrozzina è normale e dove per strada incontri più persone in carrozzina che persone che camminano.

Prima del Covid c'era la possibilità di fare il bagno nell'acqua benedetta, adesso non è più possibile. Io devo ammettere che il bagno l'ho fatto una sola volta e... mi è bastato (lo so che non è molto bello da dire!). È solo che l'acqua è talmente fredda!

Da alcuni anni ho iniziato a andare a Lourdes con l'Unitalsi e devo dire che un pellegrinaggio con loro è come partecipare all'annuale riunione di famiglia nel luogo del cuore.

Si perché con il gruppo dei volontari si crea una sorta di famiglia allargata, ci si vede ogni anno (o quasi) e si scambiano baci e abbracci che vengono dal cuore. La gioia di ritrovarsi è tanta e si aspetta con ansia di arri-

vare a Lourdes, nel nostro luogo del cuore.

Ogni tanto capita un viaggio un po' più faticoso e con qualche imprevisto ma si dimentica in fretta, tanta è la gioia di essere al cospetto di Nostra Signora di Lourdes.

A Lourdes faccio il pieno di preghiera, pace e serenità che mi aiutano a affrontare l'anno che viene. E poi mi faccio riempire di baci, abbracci e coccole dai volontari.

Insomma, andare a Lourdes è una bellissima esperienza, che tutti dovrebbero provare.

*Raffaella Venturi*



***Gli articoli da pubblicare  
sul numero 1 di Archimede  
devono pervenire entro il***

***31 gennaio 2026***

***al seguente indirizzo:***

***[aisa@atassia.it](mailto:aisa@atassia.it) - [presidenteaisa@gmail.com](mailto:presidenteaisa@gmail.com)***



## SEZIONE LAZIO

### 25 Settembre: Giornata Mondiale dell'Atassia nel Lazio

Il 25 settembre è una data che ogni anno richiama l'attenzione su una realtà spesso invisibile ma profondamente sentita: la Giornata Mondiale dell'Atassia. Un appuntamento che, in tutto il mondo, unisce pazienti, famiglie, ricercatori e associazioni per dare voce a chi convive con una malattia rara e complessa, e per ricordare che la ricerca e la solidarietà sono strumenti fondamentali per costruire un futuro migliore.

Alle ore 18 in punto, da Nord a Sud, tutte le sezioni territoriali dell'AISA si sono collegate al Convegno Online di Aggiornamento, promosso dall'associazione nazionale, per vivere insieme un momento di confronto e condivisione. Dopo i saluti istituzionali della presidente nazionale, dott.ssa Maria Litani, la dott.ssa Camilla Ferrari dell'Università di Firenze ha illustrato le diverse forme di atassia e le terapie disponibili, soffermandosi sulle Atassie Spinocerebellari. A seguire, la dott.ssa Lidia Sarro dell'Istituto Neurologico Besta di Milano ha aggiornato i partecipanti sulle prospettive terapeutiche legate a Skyclaris, nuovo farmaco per l'Atassia di Friedreich. Non è stato un semplice evento formativo, ma un vero momento di comunità: centinaia di persone collegate contemporaneamente, con un unico obiettivo, dare forza alla ricerca e visibilità alla malattia.

Al termine degli interventi, tutte le sezioni collegate hanno preso parte all'accensione delle candele bianche e blu, simbolo ormai consolidato della giornata, che rappresenta solidarietà e vicinanza alle persone con atassia e alle loro famiglie. Anche l'AISA di Aprilia ha partecipato a questo gesto collettivo, condiviso in contemporanea su tutto il territorio nazionale.

Subito dopo, presso la sede dell'associazione, si è aperto un ricco buffet che ha trasformato la celebrazione in un vero momento di comunità. Pazienti, familiari, volontari e sostenitori hanno avuto l'opportunità di incontrarsi personalmente, scambiare esperienze e racconti, e discutere delle iniziative dell'associazione in un clima di partecipazione e vicinanza. È stata un'occasione per rafforzare i legami tra chi vive quotidianamente la malattia e chi sostiene la ricerca e la sensibilizzazione, confermando il ruolo dell'AISA come punto di riferimento e sostegno concreto sul territorio.

La celebrazione del 25 settembre non è un punto di arrivo, ma un passo in più lungo un percorso che AISA porta avanti da anni. La sezione Lazio rinnova infatti il proprio impegno a sensibilizzare la società civile e le isti-



tuzioni, chiedendo maggiori investimenti nella ricerca, accesso facilitato ai centri di diagnosi e cura, e un reale supporto per garantire inclusione scolastica e lavorativa.

Un ringraziamento speciale va a tutte le famiglie, ai volontari e ai professionisti che hanno reso questa giornata così intensa e significativa.





# Disability pride 2025

*AISA, in piazza, AISA in corteo, AISA per i diritti delle persone con disabilità*

**Roma, 20 settembre 2025**

Oggi non è stato un giorno qualsiasi. Oggi abbiamo camminato, sfilato, cantato, gridato.

Abbiamo fatto tutto questo anche se, per alcuni di noi, camminare è un sogno, sfilare è una sfida quotidiana, e gridare richiede tutta la forza che ci resta.

Ma lo abbiamo fatto insieme, perché oggi è sta-

**Una festa, ma anche una lotta**

La manifestazione di oggi è stata una festa colorata, piena di musica, cartelli, sorrisi e qualche lacrima. Ma non dimentichiamolo: è anche un atto politico, una marcia di rivendicazione. Le barriere architettoniche ci sono ancora, i pregiudizi pure. L'inclusione scolastica, lavorativa e sociale è spesso solo sulla carta. Eppure



to il Disability Pride 2025.

Come volontaria dell'AISA, ho avuto il privilegio di partecipare a questa straordinaria manifestazione accanto a tante persone che ogni giorno convivono con la disabilità – visibile o invisibile – e che hanno scelto di trasformare la loro condizione in un'opportunità per cambiare la società.

**Non pietà, ma diritti**

Il messaggio che abbiamo voluto portare per le strade della città è semplice, ma potente: non vogliamo compassione, vogliamo pari diritti. Vogliamo accessibilità reale, inclusione vera, ascolto sincero. E non solo oggi, ma ogni giorno dell'anno.

La sindrome di atassia, con cui molti dei nostri associati convivono, è una malattia rara, che, fa parte di quelle disabilità che raccontano quanto sia importante avere accanto una rete di supporto, un sistema sanitario che funzioni, una società che non ti lasci indietro.

Il Disability Pride ci ha dato la possibilità di raccontarlo a voce alta.



noi ci siamo, e continueremo a esserci.

**L'orgoglio di esserci**

Personalmente, torno a casa stanca ma felice. Ho sentito che il mio piccolo contributo, aveva un senso più grande. Perché quando un gruppo di persone disabili, caregiver, attivisti e volontari si unisce per cambiare il modo in cui la società guarda la disabilità, allora sì che qualcosa si muove.

Il Disability Pride non finisce oggi. Continua ogni volta che abbattiamo una barriera, ogni volta che scegliamo l'empatia invece dell'indifferenza, ogni volta che riconosciamo il valore della diversità.

E noi dell'AISA continueremo a esserci. Con orgoglio, con determinazione, con cuore.







## RAFTING INCLUSIVO A CASSINO: UNA GIORNATA DI SPORT E CONDIVISIONE

Il 21 settembre 2025 l'AISA Lazio OdV, in collaborazione con l'ASD Cassino Adventureland Park, ha organizzato l'evento "Inclusive Raid", un'iniziativa che ha visto la partecipazione di persone con e senza disabilità, con l'obiettivo di promuovere lo sport come strumento di integrazione, divertimento e unione.

Guidati da istruttori esperti, i partecipanti hanno percorso cinque chilometri lungo il fiume Gari, in un ambiente naturale pieno di verde e popolato da animaletti curiosi e simpatici.

Tra rapide e correnti, la giornata si è svolta in un clima di entusiasmo, collaborazione e sostegno reciproco.

Chi invece non ha voluto partecipare al rafting ha



potuto prendere parte al tiro con l'arco, attività altrettanto divertente e coinvolgente, pensata per permettere a tutti di vivere la giornata secondo le proprie possibilità e preferenze.

Al termine delle attività, tut-

ti si sono ritrovati per il pranzo, un momento che ha dato spazio alla vera essenza della giornata: la condivisione. In questo clima di allegria e complicità, la giornata di sport si è trasformata in un vero momento di incontro e







fianco, contribuendo con la loro presenza a rendere queste giornate ancora più speciali e significative.

Un grazie particolare va inoltre alla struttura l'ASD Cassino Adventureland Park e all'associazione ASD Aquile Tricolori, che da anni ci offrono la loro disponibilità e il supporto necessario per organizzare questa esperienza.

Ancora una volta, lo sport e i momenti di condivisione si sono confermati un ponte capace di unire persone

socialità, lasciando a tutti un ricordo concreto di affetto e partecipazione condivisa. Durante la giornata sono stati anche consegnati attestati di merito e targhe per ringraziare tutte le associazioni, le amministrazioni e i partner sostenitori che ogni anno scelgono di partecipare al nostro



diverse, abbattendo barriere e celebrando ciò che davvero conta: la gioia dello stare insieme.





## SEZIONE LIGURIA

### *AISA Liguria: iniziative tra solidarietà, memoria ed educazione civica*

Anche in Liguria la nostra associazione ha proseguito con impegno le attività di raccolta fondi destinate alla ricerca e la diffusione di informazioni sull'atassia, portando avanti iniziative che uniscono comunità, scuole e volontari.



Tra i momenti più significativi desideriamo ricordare il concerto sul leudo in memoria di **Stefania Colucci**: un evento intenso, immerso nelle atmosfere serene della Baia delle Favole.

La partecipazione è stata ampia e sentita, nel segno del ricordo e della solidarietà. Stefania ha sempre dedicato tempo ed energie alla nostra causa, e il suo esempio continua a generare nuove azioni concrete: come diciamo spesso, da cosa nasce cosa.

In questa prospettiva, negli ultimi mesi abbiamo avviato un importante dialogo con la dirigenza dell'**Istituto Comprensivo di Lavagna**, con cui sono state pianificate diverse attività che coinvolgeranno direttamente i ragazzi: raccolte fondi, incontri formativi, le-

zioni, proiezioni di film e tavole di discussione. Un insieme di iniziative pensate per realizzare un percorso di **educazione civica** mirata, capace di sensibilizzare gli studenti sui temi della solidarietà, dell'inclusione e del volontariato.

La diffusione di informazioni corrette sull'atassia nelle scuole ha per noi un valore centrale: significa dare ai giovani strumenti per comprendere la realtà delle malattie rare, sfatare pregiudizi, sviluppare empatia e responsabilità sociale. Parlare ai ragazzi

oggi significa creare cittadini più consapevoli domani, capaci di riconoscere l'importanza della ricerca scientifica e dell'aiuto reciproco.

Da anni collaboriamo con l'**Istituto Comprensivo di Sestri Levante** e oggi siamo felici di estendere questa rete anche alla realtà di Lavagna, coinvolgendo docenti, studenti e famiglie in un progetto comune. Il volontariato

è un valore fondamentale e intendiamo trasmetterlo ai più giovani anche attraverso la partecipazione attiva agli eventi scolastici: durante gli open day sarà presente un banchetto solidale per sostenere la ricerca, mentre nel periodo natalizio i colleghi offriranno i tradizionali panettoni nell'ambito della campagna "**Natale AISA Nazionale**".

Sono gesti semplici, ma capaci di costruire nel tempo una comunità più consapevole e solidale.

Ringraziamo tutti coloro che continuano a partecipare, contribuire e mantenere viva la missione di AISA anche in Liguria.







## SEZIONE LOMBARDIA

### FIGHTING ATAXIA

Domenica 26 ottobre la sveglia ha suonato a un'ora decisamente insolita per una qualsia-

minata; è stata una **manifestazione di vita**, un inno alla resilienza e alla forza d'animo, promossa da **AISA Lombardia ODV** e **Piccoli Diavoli 3 Ruote ASD Onlus**, **Michele Casella** ed **Elisabetta Parravicini**.

L'evento Lombardo dedicato alla - Giornata Mondiale dell'atassia.

In ogni passo compiuto, in ogni metro macinato sui sentieri alberati, si percepiva un battito unico: quello della **comunità** che si stringe attorno a chi lotta quotidianamente contro le **Atassie**, malattie neurologiche rare e così invalidanti.

Il gesto stesso di correre o camminare acquista qui un significato che va



si domenica.

Erano le 6:00 in programma c'era la **Fighting Ataxia!**

Esco, e l'aria è già frizzante, mi avvolge un freddo sottile, ma il sole splendente promette una giornata limpida, quasi a voler benedire l'evento.

L'emozione che resta nel cuore dopo la **Fighting Ataxia - The Run**, svoltasi presso la **Cascina San Fedele** nello scenario incantevole del **Parco di Monza**, è un'onda di speranza e solidarietà.

Non è stata solo una corsa o una cam-

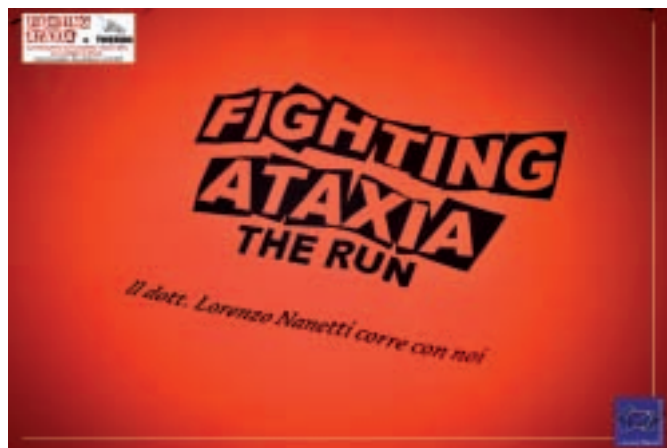


oltre lo sport: l'Atassia, infatti, è una patologia che attacca la **coordinazione motoria**, rendendo incerto e difficile proprio l'atto del camminare.

**Ogni passo** dei partecipanti alla **Fighting Ataxia** è stato, quindi, un **simbolo potente** di solidarietà, un passo **donato** a chi, ogni giorno, fatica a compierne uno in autonomia.

È un'azione che rovescia la sfida della malattia, trasformando l'handicap primario – la perdita di equilibrio e coordinazione – in un **gesto collettivo di forza e sostegno**.





Questa giornata nel verde di Monza è stata un promemoria potente: siamo più forti quando siamo uniti, e anche il più piccolo gesto di solidarietà può accendere una luce nel buio della malattia.

La Fighting Ataxia non è solo una raccolta fondi, è un'**iniezione di coraggio**, è la prova tangibile che nessuno deve sentirsi solo in questa battaglia.

In chiusura, e con il cuore gonfio di gratitudine per l'impegno di tutti coloro che rendono possibile la speranza, un pensiero commosso e profondamente sentito va al **Dottor Lorenzo Nanetti**.

Medico di grande competenza e, soprattutto, di grande umanità presso l'Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano e un punto di riferimento nella ricerca sulle Atassie, la sua recente e prematura scomparsa lascia un vuoto incolmabile.

Il suo esempio di **dedizione incondiziona-**

**ta** al paziente e alla scienza continuerà a ispirare chi combatte per la vita e la dignità. La sua eredità è un monito a non smettere mai di lottare.

*Andrea Costa*

*Vicepresidente AISA Lombardia OD*



## *Esperienza di Riabilitazione in Maugeri*

La mattina di mercoledì 30 aprile sono stata ricoverata nel reparto di riabilitazione neurologica dell'Istituto Maugeri di San Donato Milanese per un ciclo di terapie intensive per meglio gestire le problematiche legate alla mia patologia atassica. Sono affetta da Atassia spinocerebellare, deambulo in autonomia senza ausili presentando qualche instabilità e

quando mi trovo in difficoltà con l'equilibrio o sono particolarmente affaticata compenso con gli arti superiori attaccandomi a qualsiasi cosa io trovi.

Grazie alla collaborazione in essere fra l'Istituto Neurologico Carlo Besta e l'Istituto Maugeri, quando la mia neurologa nel corso di una visita di controllo mi disse "che ne dice di fare un me-

setto alla Maugeri" accettai immediatamente senza fare domande sia perché avevo già sentito parlare della Maugeri e poi perché quando ero giovane (22 anni) passai un anno all'Istituto Don Gnocchi di Milano che fu senza dubbio l'anno più felice della mia vita e poi sapevo cosa aspettarmi. All'Istituto Don Gnocchi andai per fare un corso, ma dopo





lo studio facevo fisioterapia mentre alla Maugeri ho fatto anche logopedia e terapia occupazionale per i movimenti manuali.

Appena ricoverata, dopo il cardiogramma, ho avuto subito un colloquio con la logopedista perché doveva sincerarsi che il menù già deciso dalla paziente prima di me non mi creasse qualche problema di deglutizione che può scaturire in polmonite ab ingestis dovuta proprio all'introduzione nei polmoni di corpi estranei come il cibo.

C'era molta attenzione a questo aspetto, infatti, quando arrivava dalla cucina il carrello con il cibo veniva lasciato in fondo al corridoio in attesa di essere controllato dalle logopediste. Il pranzo e la cena furono sempre una sorpresa per me in quanto passavano per

la scelta del menù tre giorni prima, ad esempio i menù di domenica e lunedì ce li portavano giovedì, quello di martedì il venerdì e così via ed io non mi ricordavo mai le pietanze.

Nel pomeriggio ho conosciuto il fisioterapista che mi ha fatto camminare e, non essendo abituato alla mia andatura, disse che dopo le mie dimissioni si sarebbe fatto fare due cardiogrammi per gli spaventi che gli facevo prendere!!!! A parte gli scherzi io mi sono trovata molto bene con lui, mi disse che il suo intento era quello di rinforzare il mio nucleo per cercare di farmi essere più stabile ed evitare così le cadute. Non tutti voi mi conoscono, ma devo dire che quando mia sorella e le amiche venivano a trovarmi notavano un miglioramento in questo, io ho notato proprio che cammino meno protesa in avanti e mi vedo addirittura più alta. Però, forse anche data l'età (ormai ho 60 anni), ho dovuto stare attenta al lavoro troppo intensivo, una volta infatti ho avuto un episodio di cedimento del quadricipite. Nel

pomeriggio scendevo solo per fare il tapis roulant. Ho iniziato dapprima con 5 minuti fino ad arrivare negli ultimi giorni a 15 minuti, tutto questo per migliorare il ritmo nella camminata.

La fisioterapia unita anche alla logopedia è stata d'aiuto per migliorare la resistenza del cammino, la logopedia mi ha giovato proprio al fiato più che all'articolazione vocale. Per allenare il fiato mi facevano usare una bottiglietta da mezzo litro piena a metà di acqua con un tubo per soffiarsi dentro da tenere un po' sollevato, prima si soffia fino a finire il fiato, poi si fanno tre soffi brevi ed infine si fanno 6 soffi con la U, modulari tipo sirena. Al ritorno a casa ho preparato la bottiglietta per proseguire gli allenamenti.

Ho detto che feci anche terapia occupazionale per i movimenti manuali e per esercitarli si possono usare oggetti facilmente reperibili oppure che si hanno in casa. Tornai bambina, feci tanti puzzle e giochi con i chiodini colorati per formare parole o cose oppure l'ultima terapia fu tenere una carta da gioco con il pollice e il medio e cercare di farla ruotare con l'indice. Il mio problema è usare la forza per sopperire alla mancanza di coordinazione per cui le prime volte la carta non ruotava ma poi poco a poco ha cominciato a ruotare, certo



con lentezza ma nelle cose ci vuole il tempo che ci vuole. Se per allenarsi con il fiato, con la voce o con i movimenti manuali si possono usare cose facilmente reperibili, un gioco da bambino, un puzzle, un libro da legge-

ai lati e con davanti uno schermo sul quale si selezionano gli esercizi. Il mio fisioterapista ne selezionò uno in cui c'era un pallino piccolo che rappresentava il mio baricentro e un pallino più grande che rappresenta-



va il movimento "sano" nel quale doveva entrare il baricentro che doveva restare in mezzo al pallino grande che si muoveva su e giù fluidamente. Inutile dire che è stato impossibile per me farlo ed anche lui disse che l'importante era andarci vicino. Quando si è di fronte a queste patologie è tutto molto aleatorio anche fra persone con lo stesso

con il quale ho lavorato tutti i giorni mattina e pomeriggio, che è stato anche capace di togliermi la maggior parte dei dolori che ho, le logopediste Valentina, Sara e soprattutto Sofia con cui lavoravo il lunedì, mercoledì e venerdì e i terapeuti occupazionali Luca ed Anna che vedevo il martedì e giovedì. Alle mie dimissioni portai dolcetti per tutti, al fisioterapista però che era a dieta e non poteva mangiare i dolci portai da mangiare salato. Ma devo ringraziare anche i pazienti con i quali ho avuto rapporti più stretti: Laura che fu la mia compagna di stanza per la prima settimana, Maria Cristina che lasciai dopo le mie dimissioni, Silvana, Amalia, Doris, Monica, un'altra Monica, Rita, Angela, Pina, Francesco, Mario e Orazio. Per la due domeniche dopo le mie dimissioni andai alla Maugeri per trovare chi era rimasto ricoverato come Maria Cristina, Silvana, Monica, Pina, Francesco e Orazio ed ho anche intenzione di andare a trovare Maria Cristina, Silvana e Doris che condivide con me l'Atassia anche se in forma diversa.

In conclusione è stato un periodo molto positivo per tutto sia per gli aspetti riabilitativi che sociali come lo fu il periodo alla Don Gnocchi e lo consiglio. Io sono entrata perché mi ha messo in lista direttamente la Neuro-

re a voce alta oppure una bottiglietta con tubo e acqua, un po' diverso è per la fisioterapia soprattutto per poter usare le macchine per l'equilibrio in quanto dovrebbero essercene di più in tutti i centri dedicati alla riabilitazione.

Nei primi giorni dopo le dimissioni telefonai a un distaccamento dell'Istituto Don Gnocchi vicino a casa mia, telefonai alla Nostra Famiglia sempre vicino a casa mia, provai anche in un altro Istituto tipo Don Gnocchi ma queste macchine non le ha nessuno. Sono divertenti, si sale su una pedana con attacchi davanti e

tipo di Atassia per cui se per me, al posto di usare una macchina per l'equilibrio è meglio una bella passeggiata, per altri pazienti può giovare usarla e quindi una volta dimessi magari si trovano in difficoltà.

Comunque, gli esercizi di rinforzo che ho imparato li faccio a casa tutti i giorni, faccio anche gli esercizi con la bottiglietta ed anche quello con la carta da gioco fra le dita. Prima di terminare la mia relazione su questo positivo periodo di 50 giorni alla Maugeri mi sento di ringraziare tutti i terapeuti, soprattutto chi si è più occupato di me: il fisioterapista Roberto





loga del Besta ma basta telefonare alla Maugeri, fissare l'appuntamento con la fisiatra, Dottorssa Bellafà, che poi chiama per la visita e per eventuale successivo ricovero se si abita lontano oppure per dei day hospital (MAC) se si abita vicino. Devo però dire che il reparto di riabilitazione neurologica è un reparto pesante,

ci sono 40 pazienti per lo più allettati, ci si deve mettere nell'ottica che non si è soli come spesso a casa, ho visto tante volte gli infermieri costretti ad andare in cerca dei pazienti più indisciplinati per dargli le terapie soprattutto alla sera quando poi dovevano metterli a letto. Se non si organizzano per avere un orario per tutto non se la cavano più. Questo avviso termina il mio racconto di questi 50 giorni di lavoro intenso.

*Figini Sara*

## SEZIONE PIEMONTE

### OGNI TANTO QUALCHE BUONA NOTIZIA

I SOCI DELL'AISA PIEMONTE FESTEGGIANO NELLA STESSA SETTIMANA:  
FRANCESCA E LIVIO IL COMPIMENTO DEI LORO... ANTA ANNI IN UN RINOMATO  
LOCALE DELLA COLLINA TORINESE  
E CONSUELO E MANUEL IL LORO MATRIMONIO NELLA FAVOLOSA REGGIA DI  
VENARIA.





## SEZIONE VENETO

### SEMPRE AVANTI... INSIEME... AISA VENETO...!!

Quante novità, quante sorprese e quanto lavoro..! E, quando si lavora insieme, con lo stesso obiettivo, le cose funzionano. I risultati arrivano.

Lo scorso lunedì 3 novembre, i cari amici di Monselice hanno organizzato un momento

Presente la famiglia Torin, che porta avanti lo spirito e la lotta di Federica, il carissimo Professor Trevisan, che dona a tutti la sincera solidarietà e l'esperta competenza, sempre accompagnata da un sorriso gentile; l'amico Silvio Sivieri che è partito da Ferrara, in compagnia della Professoressa Peggy Marconi dell'Università di Ferrara e di Claudia Formigoni di AISA Ferrara, responsabili di un importante studio sulle SCA; Luca Boron con l'amico biologo Paolo Pertile e con la figlia Arianna, una splendida giovane – entusiasta e disponibile – che abbiamo coinvolto per seguire i nostri social.

E poi, altri amici, tra cui le carissime Antonella Gusella e Chiara Rango, storiche amiche di Federica Torin e testimoni di tutto il lavoro che insieme a lei hanno portato avanti gli anni scorsi.

Eravamo in 14 ed è stato... bellissimo. Costruttivo. Motivante. Tutti insieme, allo stesso tavolo, con le "nostre famiglie" nel cuore.

Siamo molto contenti – dopo i recenti eventi sul Comune di Mozzecane – dell'eco suscitato e delle numerose richieste di partecipazione ad eventi.

Entrambi gli Istituti Scolastici "Luigi Einaudi" e "Campostriani" di Verona ci hanno invitati a riproporre nelle scuole il film "L'aquilone di Claudio" e ad informare sull'atassia, affiancati sempre dal carissimo Antonio

Centomani, regista del film, che ha già confermato la sua disponibilità.

Nelle scuole torneremo a gennaio 2026.

Comune di Porto Mantovano

AISA

Ingresso offerta libera

Il ricavato sarà devoluto all'Associazione Italiana Sindromi Atassiche

**VASCO DENTRO**

*Vasco Rossi Tribute Band*

**SABATO 15 NOVEMBRE | ORE 21**

**AUDITORIUM ALDA MERINI**

Porto Mantovano (MN), via Papa Giovanni XXIII

conviviale davvero partecipato, dove presso la Locanda "Da Mario" – in una splendida giornata di sole, ci siamo ritrovati per pranzo.






**Natale Solidale  
con AISA Veneto!**

**Il 12 e 13 dicembre ci trovate  
in Via Roma e il 14 dicembre  
in Piazza Brà**

**Panettoni e pandori al  
nostro banchetto solidale** ♥

Ogni contributo sostiene i progetti di  
AISA Veneto – Associazione Italiana  
Lotta alle Sindromi Atassiche,  
a favore della ricerca e del supporto  
alle persone con atassia.

**Vieni a trovarci e condividi con noi  
la gioia del Natale solidale!**

L'Associazione "Women for Women Against Violence" ci ha contattati per proporci di organizzare insieme ad Aisa Veneto – una data espositiva a Verona della loro Mostra Itinerante.

Stiamo lavorando anche su questa iniziativa.

Intanto, il prossimo 15 novembre siamo a **Porto Mantovano**, presso l'Auditorium "Alda Merini" – sempre con un concerto benefico e la proiezione del docufilm

"Rassegnati Tu - lo ballo con Friedereich".

Infine, nel mese di dicembre, finalmente... abbiamo prenotato lo spazio "Campagna Natale Aisa" in centro a Verona per il banchetto con i nostri panettoni!!

A febbraio, in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare, stiamo organizzando un evento che porteremo al Teatro di Monselice.

**AVANTI TUTTA, LE COSE  
STANNO CRESCENDO!**



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

**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](mailto:nazionale@atassia.it) - [www.atassia.it](http://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](mailto:AISA@atassia.it) - PEC: [aisa@pec.atassia.it](mailto: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](mailto:sez.basilicata@atassia.it)

PEC: [aisa.basilicata@pec.atassia.it](mailto: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](mailto:sez.campania@atassia.it)

PEC: [aisa.campania@pec.atassia.it](mailto: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](mailto:aisa.emiliaromagna@gmail.com)

PEC: [aisa.emiliaromagna@pec.it](mailto:aisa.emiliaromagna@pec.it)

Via S. Donato, 74/5

40057 Granarolo dell'Emilia (BO)

cell. 3482576931

Ambulatorio malattie neurologiche rare (afferre al-  
l'UOC Clinica Neurologica, IRCCS Istituto delle Scienze  
Neurologiche di Bologna): valutazioni neurologiche rego-  
lari in pazienti con atassia di origine genetica

S.O.S. ATASSIA Punto di ascolto:

[info@aisaemiliaromagna.it](mailto:info@aisaemiliaromagna.it)

IBAN: IT49M0847236850000000110138

**Presidente:** Giuliano Lenzi

**A.I.S.A. FERRARA ODV**

Cod. Fiscale: 93077570385

e-mail: [sez.ferrara@atassia.it](mailto:sez.ferrara@atassia.it)

PEC: [aisa.ferrara@pec.atassia.it](mailto: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](mailto:sez.lazio@atassia.it)

PEC: [aisa.lazio@pec.atassia.it](mailto: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](mailto:sez.liguria@atassia.it)

PEC: [aisa.liguria@pec.atassia.it](mailto: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](mailto:sez.lombardia@atassia.it)

PEC: [aisaitalia@pec.it](mailto: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](mailto:sez.marche@atassia.it) - [aisamarche@gmail.com](mailto:aisamarche@gmail.com)

PEC: [aisa.marche@pec.atassia.it](mailto: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](mailto:sez.piemonte@atassia.it)

PEC: [aisa.piemonte@pec.it](mailto: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](mailto:sez.sicilia@atassia.it)

PEC: [aisasicilia@pec.it](mailto: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](mailto:sez.veneto@atassia.it)

Via Papa Giovanni XXIII, 3 - 37026 Pescantina (Vr)

IBAN (banca): IT91Q0306909606100000181536

**Presidente:** Deborah Hancock

cell. 3454088571

