

Notizie EA

Dal mondo
dell'Emiplegia Alternante

a cura di A.I.S.EA Onlus

Estate 2006

Anno 7, Numero 13

Una semplice Lezione

In tempi antichi un re fece collocare una pietra enorme in mezzo ad una strada.

Quindi, nascondendosi, rimase ad osservare per vedere se qualcuno si prendeva la briga di togliere la grande roccia in mezzo alla strada.

Alcuni mercanti ed altri sudditi molto ricchi passarono da lì e si limitarono a girare attorno alla pietra. Alcuni persino protestarono contro il re dicendo che non manteneva le strade pulite, ma nessuno di loro provò a muovere la pietra da lì.

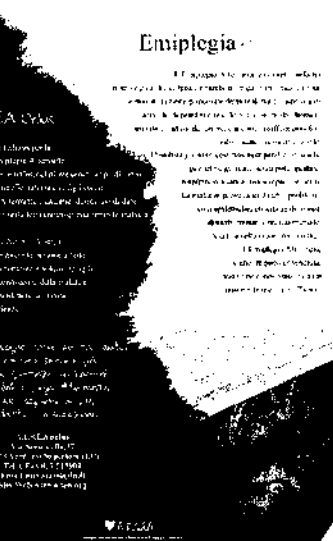
Ad un certo punto passò un campagnolo

con un grande carico di verdure sulle spalle; avvicinandosi all'immensa roccia poggiò il carico al lato della strada tentando di rimuovere la roccia.

Dopo molta fatica e sudore riuscì finalmente a muovere la pietra spostandola al bordo della strada.

Tornò indietro a prendere il suo carico e notò che c'era una piccola borsa nel luogo in cui prima stava la pietra.

La borsa conteneva molte monete d'oro e una lettera scritta dal re che diceva che quell'oro



era per la persona che avesse rimosso la pietra dalla strada.

Il campagnolo imparò quello che molti di noi neanche comprendono: "Tutti gli ostacoli sono un'opportunità per migliorare la nostra condizione".

In questo numero:

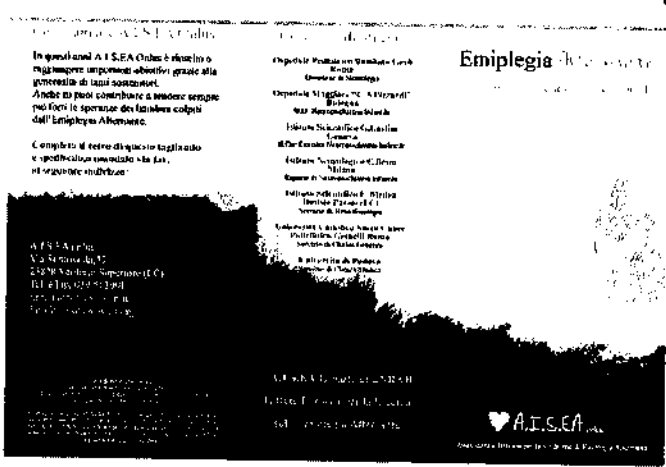
- Meeting A.I.S.EA 2006
- Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante
- Libro Bianco
- I nostri ragazzi
- Raccolta Fondi

Nuovo Look per A.I.S.EA

Silvia e Cristina, due preziose amiche per la nostra associazione, ci stanno aiutando non solo per il Libro Bianco (vedi articolo a pag. 8), ma anche per rinnovare, migliorandola sensibilmente, tutta la linea grafica di A.I.S.EA.

E così, ecco a lato il nuovo depliant e in alto il poster dell'associazione.

Entrambi sono già disponibili fin da ora, per campagne di informazione e di raccolta fondi. Richiedeteli al nostro Segretario (vedi pag. 19).



Sommario:

Le parole della presidente	2
Meeting Nazionale A.I.S.EA 2006	3
Meeting A.I.S.EA 2006 Alcuni commenti	5
Meeting A.I.S.EA a Genova	6
La Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante	7
Il Libro Bianco per l'Emiplegia Alternante	8
Linee Guida	9
Un Consulente per A.I.S.EA	9
Congresso Nazionale SIN	9
Meeting del Progetto Europeo ENRAH	10
Meeting dell'associazione spagnola	11
Simposio Internazionale	12
Una variante dell'Emiplegia Alternante	12
Esami!!!!	13
Quando un sogno diventa realtà	14
Una visita di istruzione	15
Le nostre vacanze al mare	16
Mercatino a Verderio Superiore	17
Pedalata a Cuneo	17
Altre iniziative a Roma	18
Raccolta Fondi	19

Il Comitato Scientifico

- Prof. Maurizio Clementi
Servizio di Genetica Clinica
Dipartimento di Pediatria
Università di Padova
Via Giustiniani, 3
35128 PADOVA
Tel. 049 8213572 Fax 049 8211425
maurizio.clementi@unipd.it
- Prof. Giuseppe Gobbi
Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile
Ospedale Maggiore "C.A. Pizzardi"
Largo Nigrisoli, 2
40133 BOLOGNA
Tel. 051 6478461
Fax 051 6478949
Giuseppe.Gobbi@ausl.bologna.it
- Dott.ssa Tiziana Granata
Divisione di Neuropsichiatria Infantile
Istituto Neurologico C.Besta
Via Celoria, 11 - 20133 MILANO
Tel. 02 23942302
Fax 02 23942225
granata@istituto-besta.it
- Prof. Giovanni Neri
Servizio di Genetica Medica
Università Cattolica S. Cuore
Policlinico Gemelli
Largo Francesco Vito, 1
00168 ROMA
Tel. 06 30154927 Fax 06 3054031
gneri@rm.unicatt.it
- Prof.ssa Edvige Veneselli
Reparto di Neuropsichiatria Infantile
Istituto G.Gaslini
Largo G.Gaslini, 5 -
16148 GENOVA
Tel. e Fax 010 381303
EdvigeVeneselli@ospedale-gaslini.ge.it
- Prof. Federico Vigevaro
Divisione di Neurologia -
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Piazza Sant'Onofrio 4
00165 ROMA
Tel. 06 68592731 Fax 06 68592463
vigevaro@opbg.net
- Dott. Claudio Zucca
Servizio Neurofisiopatologia
IRCCS "E.Medea"
Via Don L. Monza, 20
23482 Bosisio Parini (LC)
Tel. 031 877344 Fax 031 877499
zucca@bp.inf.it

Le parole della Presidente

Cari amici,

questo nuovo numero del giornalino arriva a voi insieme alla fine dell'estate. Siamo ormai tutti in fase di ripresa, e, almeno per me, di bilanci e pianificazioni.

In momenti come questi mi è particolarmente difficile resistere alla tentazione di lasciarmi andare alla depressione e allora pensare al futuro, in particolar modo al 'dopo di noi', mi fa più paura del solito.

Per fortuna, anche in questi momenti, c'è l'associazione: grazie ad essa, in questi anni, ho avuto modo di conoscere tante esperienze diverse, di discutere, di imparare, di sperare, nonostante le mille difficoltà

Condividere le proprie esperienze con tanti amici meravigliosi e determinati mi ha aiutato a comprendere meglio i miei problemi e a trovare nuove strategie per affrontarli; discutere con tanti esperti nei campi più svariati mi ha fatto capire quante opportunità di miglioramento e di realizzazione ci possono essere anche per i nostri figli....

E poi, leggendo le imprese dei nostri ragazzi, alle quali è dedicata una buona parte di questo giornalino, come si fa a non lasciarsi prendere dall'entusiasmo e a non reagire alla paura del domani?

Proprio per questo, in questo numero ho volutamente dato più spazio ai ragazzi di A.I.S.EA, riservando meno attenzione del solito alle attività e ai progetti di ricerca che pure, credetemi, stanno diventando sempre più numerosi, e non solo in Italia.

Sono i nostri ragazzi che ci danno la forza per andare avanti, per continuare a lottare, anche attraverso uno strumento importante come l'associazione.

Per questo non posso che dire grazie ad A.I.S.EA, ai suoi ragazzi e a tutti coloro che continuano a credere in essa.

Un caro saluto a tutti voi,

Rosaria Vavassori

Meeting Nazionale A.I.S.EA 2006

Roma, 17-18-19 Marzo 2006

Come di consueto, anche quest'anno A.I.S.EA ha organizzato un meeting di incontro tra medici, ricercatori e famiglie tenutosi a Roma nei giorni di Sabato 18 e Domenica 19 Marzo 2006.

In considerazione del suo valore scientifico e formativo, la manifestazione ha ottenuto il patrocinio dell'Istituto Superiore di Sanità.

Nel pomeriggio precedente l'inizio ufficiale del meeting, si è svolta la **riunione annuale del Comitato Scientifico** dell'associazione nel corso della quale sono state prese decisioni importanti in merito ai progetti in corso, all'avviamento di nuovi progetti, ai test di nuovi farmaci e all'organizzazione di nuovi eventi formativi in merito all'Emiplegia Alternante.

Nella mattinata di Sabato 18 Marzo, il meeting ha avuto ufficialmente inizio con due sessioni in parallelo.

La **prima sessione**, dedicata alle famiglie, si è articolata in una presentazione del questionario ICF, uno strumento di classificazione della salute, della disabilità e del funzionamento, definito e promosso a livello internazionale dall'Organizzazione Mondiale

della Sanità. In particolare è stato proposto alle famiglie il progetto "ICF per l'Emiplegia Alternante", un tentativo, sponsorizzato da A.I.S.EA, di applicare l'ICF a questa rara malattia per evidenziarne gli specifici problemi e bisogni, realizzato dal gruppo del Dottor Borgatti dell'Istituto E. Medea di Bosisio Parini (LC).

Successivamente, mentre i singoli nuclei familiari erano impegnati nelle interviste individuali per la compilazione del questionario ICF, si è svolto un momento di incontro tra le famiglie, gestito dai membri del Consiglio Direttivo A.I.S.EA e aperto a tutti i partecipanti, per uno scambio di esperienze, di opinioni e di proposte in merito alla gestione quotidiana della malattia e al difficile rapporto con le strutture sanitarie, le istituzioni pubbliche e con la società.

Contemporaneamente, in un'altra sala si è svolta la **sessione scientifica**, riservata a medici specialisti, ricerca-



tori ed esperti, gestita dal Comitato Scientifico A.I.S.EA. Nel corso di tale sessione sono stati visionate le video-registrazioni dei casi più recenti inseriti nella Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante per una valutazione collegiale e una validazione con-



La riunione del Comitato Scientifico Venerdì 17 Marzo

divisa delle diagnosi. Un'animata discussione è sorta tra gli esperti partecipanti in merito all'opportunità di una sotto-classificazione della malattia, in funzione della maggiore o minore tipicità dei sintomi.

Nel pomeriggio si è svolta la **sessione plenaria**, quale momento specifico di incontro tra le famiglie dell'associazione e gli esperti che si interessano della malattia: innanzi tutto il dottor **Gobbi**, a nome di tutto il Comitato Scientifico A.I.S.EA, ha effettuato un resoconto in merito ai progetti in corso, a quelli appena approvati e pianificati, e alla previsione sugli sviluppi futuri.

Successivamente, sono stati presentati nel dettaglio alcuni di questi progetti di ricerca per l'Emiplegia Alternante: il Dottor **Rinalduzzi** ha illustrato i risultati, in corso di pubblicazione, dello studio neurofisiologico già completato presso l'Ospedale Bambino Gesù di Roma, nonché le caratteristiche del nuovo studio appena avviato, come naturale evoluzione del precedente, con il finanziamento di A.I.S.EA e la partecipazione delle sue famiglie.

Il Dottor **Zucca**, anche a nome della Dottorssa **Bassi**, responsabile della Banca del Materiale Biologico per l'Emiplegia Alternante presso l'Istituto E. Medea, ha poi illustrato le caratteristiche di tale Banca, la disponibilità corrente e lo stato attuale della ricerca genetica per l'Emiplegia Alternante, in Italia e all'estero.



Medici, esperti, famiglie e amici dell'associazione partecipano insieme ad ogni momento del Meeting



(continua a pag. 4 ...)

(... continua da pag. 3)

Il Dottor **Verticilo**, del Centro di Riabilitazione Neuromotoria di Napoli Fuorigrotta, ha infine illustrato il suo progetto, presentato all'associazione e appena approvato dal suo Comitato Scientifico, per la valutazione delle dinamiche relazionali delle famiglie con un membro affetto da Emiplegia Alternante.

Successivamente la Dottoressa **Granata** ha illustrato la versione prefinale del Libro Bianco per l'Emiplegia Alternante, un documento ufficiale a cura del Comitato Scientifico A.I.S.EA, quale compendio di tutta la conoscenza sulla malattia e di un insieme di indicazioni pratiche per la diagnosi, il trattamento, terapeutico e riabilitativo, e l'assistenza dei pazienti. Il documento, già completo di impaginazione grafica e di illustrazioni, verrà stampato entro l'estate e presentato ufficialmente al prossimo Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia nell'Ottobre 2006.

La Dottoressa **Domenica Taruscio**, responsabile del Centro Nazionale per le Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, ha poi illustrato i recenti progressi dell'iter burocratico di riconoscimento ufficiale dell'Emiplegia Alternante come malattia rara, con il conseguente asse-

gnamento di un codice di esenzione dalla partecipazione al costo per le prestazioni sanitarie, ai sensi del Decreto Ministeriale N. 279/2001 che istituisce la Rete Nazionale per le Malattie Rare.

La Dottoressa **Taruscio** ha anche illustrato il progetto nazionale per lo sviluppo di Linee Guida per la presa in carico dei pazienti affetti da malattie rare ed ha ribadito la disponibilità del suo Centro a collaborare con l'associazione e con il suo Comitato Scientifico per la stesura delle Linee Guida per l'Emiplegia Alternante.

Infine il Dottor **Borgatti** ha illustrato i primi risultati delle valutazioni neuropsicologiche effettuate su otto ragazzi dell'associazione, nell'ambito del progetto per il follow-up riabilitativo dei pazienti affetti da Emiplegia Alternante.

Nella mattinata successiva di domenica 19 Marzo, **Mirjana Toullec**, vicepresidente dell'associazione francese per l'Emiplegia Alternante AFHA, ha illustrato le attività della sua associazione e la realtà delle famiglie francesi.

Successivamente l'avvocato **Massimo Osler**, presidente della FIAN, la Federazione Italiana delle Associazioni Neurologiche di cui A.I.S.EA è socio fondatore, ha presentato la legge N. 67/2006, di recentissima approvazione, che riguarda le "Misure per la tutela giudiziaria delle persone con disabilità vittime di discriminazioni".

Il meeting si è poi concluso con l'assemblea annuale dei soci A.I.S.EA, nel corso della quale la presidente ha inizialmente effettuato



Il Dottor **Giuseppe Gobbi** del Comitato Scientifico A.I.S.EA

il resoconto delle attività realizzate nel 2005 e illustrato il piano delle attività per il 2006; successivamente il tesoriere **Nicolò Bona** ha presentato i bilanci consuntivo 2005 e preventivo 2006, che sono stati approvati all'unanimità dall'assemblea.

Dopo il pranzo conclusivo, le famiglie ed il resto dei partecipanti si sono attardati ancora un po' per un ultimo scambio di impressioni, un saluto di commiato e un arrivederci al prossimo anno.

Particolarmente significativa, anche quest'anno, è stata la partecipazione dei ragazzi dell'associazione, insieme a fratelli ed amici, di tutte le età e provenienze geografiche: per loro, per tutta la durata del meeting, è rimasta a disposizione un'apposita sala con giochi ed intrattenimenti da parte di volontari dell'associazione.

A.I.S.EA ringrazia tutti i partecipanti al Meeting, le famiglie con i loro ragazzi, i medici e i ricercatori e tutti quelli che con la loro presenza hanno dimostrato interesse e sensibilità ai problemi connessi all'Emiplegia Alternante.

Un particolare ringraziamento al **Comitato Scientifico A.I.S.EA** che da sempre lavora in favore dei ragazzi affetti dall'Emiplegia Alternante e che in questo meeting ha rinnovato il suo impegno a dare un nuovo e concreto impulso alla ricerca delle cause di questa malattia così terribile e ancora troppo poco conosciuta.

Il resoconto completo del Meeting è disponibile sul Sito dell'associazione www.aisea.org



Altri momenti del Meeting.

A destra, la Dottoressa **Domenica Taruscio** del Centro Nazionale Malattie Rare - Istituto Superiore di Sanità



Meeting Nazionale A.I.S.EA 2006

Alcuni commenti

Quando ci si incontra tra genitori avviene una cosa che ha del miracolo: uno esce per qualche attimo dal proprio problema e si guarda intorno, guarda la realtà di altre persone che vivono come lui le stesse difficoltà, e come lui cercano di ricominciare tutti i giorni, ricominciare il cammino della speranza e della vita.

Perché il primo aiuto che ci dà l'essere associati in A.I.S.EA, il primo aiuto che ci viene dal fare la fatica per trovarsi a Roma è proprio questo: incontrare altre persone, uscire dal nostro guscio, guardare altri volti gioiosi o affaticati; in una

parola l'incontro stesso, il guardare ad altri ci porta a vivere con più coscienza e con più serenità la nostra stessa situazione. Certo è importantissima la parte medica e scientifica, ma non perdiamoci questo regalo di un incontro tra noi.

Mi dispiace non poter partecipare perché siamo presi con il matrimonio di mia figlia, ma il cuore è lì con voi.

Vittorino Bocchi e famiglia

... Anch'io sono rimasto molto entusiasta del nostro meeting, davvero una forza! Ho potuto apprezzare la presenza di nuove famiglie che hanno creduto nella nostra Associazione, ho riscontrato una maggiore partecipazione e questo mi porta, nonostante tutto, ad essere ancora più vicino a voi. Un apprezzamento particolare va al Comitato Scientifico.

A presto, Alfonso

Mi ha fatto piacere dare una mano al meeting...

Il mio commento è senz'altro positivo, penso che serva molto incontrare persone che hanno il tuo stesso problema e che ti dicono cose che nessun medico ti avrebbe mai potuto dire.

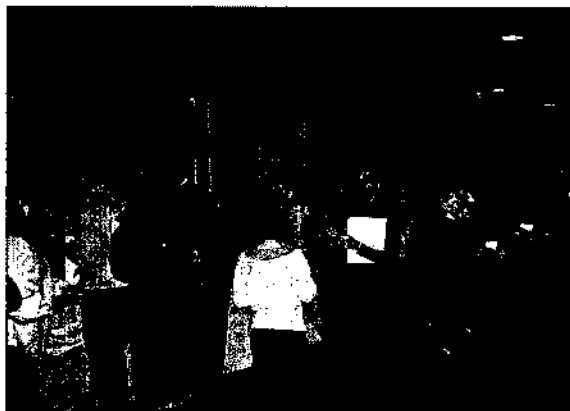
E soprattutto per far vedere ai medici che siamo presenti.

Un grazie a tutti, siete veramente in gamba.

Ciao, Michele

A lato, anche la pausa caffè è un'occasione importante per continuare lo scambio di idee ed esperienze.

In alto, i festeggiamenti per il compleanno di due ragazzi A.I.S.EA e la sala giochi, sempre molto animata.



Carissimi Nicola e Rosaria, volevo farvi ancora i miei complimenti, per l'organizzazione e i progressi che avete fatto, soddisfazioni raggiunte grazie al vostro impegno e alla determinazione: non c'è spinta più forte dell'AMORE!

Devo ammettere che questa esperienza è stata per me anche una FORTE lezione di vita: ho apprezzato l'energia e il coraggio di voi genitori e famigliari, ho respirato una bellissima sensazione di solidarietà e affetto reciproco tra le famiglie e anche tra i bambini, ho sofferto insieme a voi durante i racconti delle vostre esperienze, ma soprattutto, mi sono accorta di quanto possono trasmettere queste creature innocenti e sfortunate!

I loro sorrisi, i loro sguardi, le loro tenere parole svelano un'immensa ricchezza interiore, e tanto AMORE da dare oltre che da ricevere!

Mi sono rimasti negli occhi e nel cuore. E sapete cosa penso? Che hanno una "marcia in più", sì, sembrerà forse contraddittorio, visto i limiti che la natura ha imposto loro, ma secondo le mie se pur brevi sensazioni, credo abbiano una sensibilità particolare e una gioia profonda che vogliono esplodere e che li illumina!!

Grazie di cuore dunque, a voi e ai vostri bambini!

Vi sarò vicina con il pensiero e le preghiere, con affetto.

Silvia

Dopo il successo del Meeting organizzato a Napoli lo scorso 25 Ottobre, in collaborazione con il Centro di Riabilitazione Neuromotoria di Napoli Fuorigrotta, A.I.S.EA ha confermato il suo grande interesse per questo tipo di iniziativa, partecipando ad un meeting analogo, lo scorso Febbraio. Il Meeting è stato organizzato dal reparto di Neuropsichiatria Infantile, diretto dalla Professoressa Veneselli, presso l'Istituto G. Gaslini di Genova.

Queste giornate hanno svariati scopi: innanzitutto per l'associazione, l'obiettivo è quello di poter usufruire di un momento di incontro con le famiglie di una area geografica più ristretta, agevolandole così negli spostamenti.

Per quanto riguarda invece l'aspetto più strettamente medico e scientifico, questi incontri permettono la raccolta dei dati di nuovi pazienti e il loro inserimento nella Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante. Inoltre, vi è la possibilità di associare un momento informativo, per i medici e gli esperti della zona, interessati all'Emiplegia Alternante.

E così, anche questo meeting a Genova è stato un vero successo: oltre a me, hanno partecipato la nostra presidente e la Dottoressa Giannotta, responsabile del Data Base Clinico della Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante.

Nella mattinata, abbiamo inizialmente avuto un incontro con la Professoressa Veneselli e la sua collabora-

trice, Dottoressa Elisa De Grandis, per discutere del piano di attività dell'associazione e dei progetti di studio promossi e sponsorizzati. All'incontro ha partecipato anche il nostro consigliere, Michele Zangari, accompagnato da tutta la sua famiglia. Successivamente, si è svolta una breve sessione informativa, aperta alle famiglie A.I.S.EA e soprattutto ai medici e ricercatori dell'Istituto.

Per prima ha parlato la nostra Presidente, illustrando le attività dell'associazione, successivamente la Dottoressa Giannotta ha parlato della Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante e dello studio clinico dei casi in essa contenuti. Alla fine si è svolta una discussione molto animata ed interessante, coordinata dalla Professoressa Veneselli, tra i medici e le famiglie presenti, in merito alle caratteristiche della malattia e a possibili nuove linee di ricerca.

Abbiamo avuto così modo di conoscere una nuova famiglia, con il loro bambino di 8 anni, e rivedere con piacere una delle famiglie "storiche" di A.I.S.EA, con la quale i contatti si erano ultimamente un po' allentati.

Dopo un delizioso e ricco buffet,

gentilmente offerto dalla Professoressa Veneselli, lei stessa, la dottoressa De Grandis e la dottoressa Giannotta hanno utilizzato il pomeriggio per la valutazione clinica dei bambini presenti e l'analisi dei filmati di altri pazienti impossibilitati a partecipare.

Una nuova famiglia ha ricevuto la diagnosi proprio in questa occasione, e ci è stata prontamente presentata dalla Professoressa Veneselli. In questo modo abbiamo potuto stabilire con loro fin da subito un forte contatto, che si è poi concretizzato nella loro partecipazione al nostro Meeting Nazionale, nel successivo mese di Marzo.

Come conclusione, la nostra presidente ha avuto un ultimo incontro con la Professoressa Veneselli per discutere l'imminente avvio del progetto di studio con sonografia Doppler presentato al Bando di Finanziamento A.I.S.EA dello scorso anno.

Alla fine, dopo una lunga ma entusiasmante giornata, il nostro consigliere Michele ci ha riaccompagnati alla stazione per prendere il treno per il rientro a Milano.

Nicolò Bona, Segretario A.I.S.EA

A.I.S.EA ringrazia la Professoressa Veneselli, la Dottoressa De Grandis, il Dottor Gaggero, la Dottoressa Pessagno e tutto il gruppo di collaboratori, per l'ottima e proficua organizzazione del Meeting a Genova. Grazie anche alla Dottoressa Giannotta per la fattiva partecipazione.



A destra: la Dottoressa Giannotta illustra lo studio clinico dei casi inseriti nella Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante. Sopra: la Professoressa Veneselli e la Dottoressa Elisa De Grandis. A sinistra: alcune delle famiglie intervenute al Meeting.



Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante

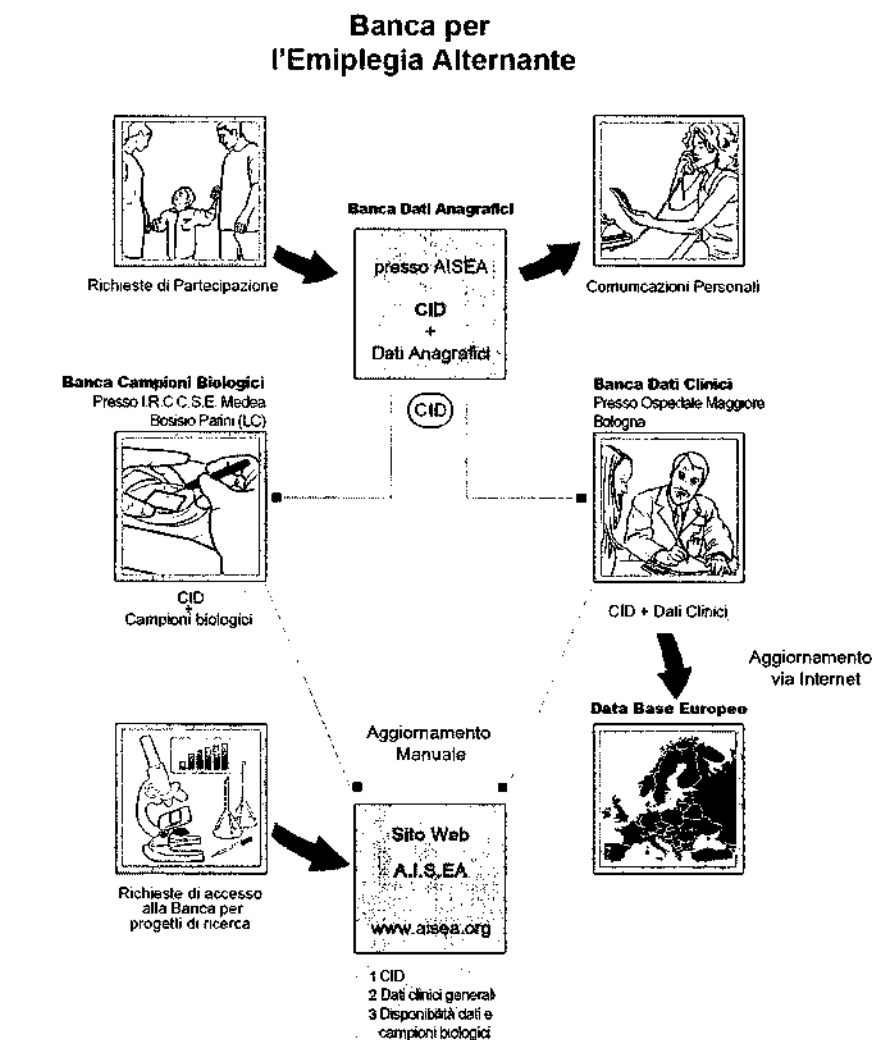
La Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante è un progetto realizzato in stretta collaborazione tra l'associazione e il suo Comitato Scientifico, con l'obiettivo di promuovere e supportare la ricerca per una malattia molto rara come l'Emiplegia Alternante.

Sono partner di A.I.S.E.A per questo importante progetto, l'Istituto Scientifico E. Medea di Bosisio Parini (LC), e l'Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Maggiore - ASL di Bologna. L'Istituto Medea, grazie soprattutto all'intervento del suo Comitato Etico, ha reso possibile la realizzazione e la gestione della Banca dei Campioni Biologici, mentre la sede di Bologna ospita il Data Base Clinico.

Nel corso di questi due ultimi anni di vita del progetto, nella Banca sono stati raccolti i dati clinici e i campioni biologici di circa quaranta pazienti italiani; due progetti genetici e due progetti clinici hanno ottenuto l'accesso alla Banca, altri ne sono stati avviati e produrranno informazioni importanti che andranno anch'esse raccolte nella Banca a disposizione per sviluppi futuri.

I risultati finora ottenuti sono dunque significativi; allo stesso tempo, man mano che la Banca cresce e si ampliano le adesioni e i consensi, se ne intravedono sempre nuove potenzialità e nuovi tipi di utilizzo.

Tutto ciò ha portato l'associazione e il suo Comitato Scientifico a concordare sulla necessità di una revisione e di un ampliamento del suo protocollo, in particolare per quanto riguarda la validazione dei dati in essa contenuti e la pubblicazione delle nuove conoscenze ottenute grazie all'utilizzo di tali dati. E' inoltre emersa l'esigenza di un coinvolgimento sempre più stretto dei medici specialisti di riferimento delle famiglie, per una definizione collegiale e condivisa di protocolli ufficiali per la diagnosi e per il trattamento e l'assistenza dei



pazienti affetti da Emiplegia Alternante.

Un momento decisivo per questo ulteriore sviluppo della Banca è stato il Meeting A.I.S.E.A 2006: in tale occasione infatti, i medici del Comitato Scientifico hanno posto le basi per la revisione del protocollo, attuata compiutamente durante una riunione successiva tra i responsabili della gestione della Banca.

Inoltre, la video-sessione organizzata allo scopo di valutare collegialmente i nuovi casi inseriti e confermarne le diagnosi, ha costituito un primo importante momento di condivisione dei dati tra tutti gli attori, medici e scientifici, coinvolti nella Banca.

Agli specialisti che collaborano diret-

tamente nell'arruolamento dei propri pazienti, la Banca offre accesso diretto ai dati di questi ultimi, informazioni e aggiornamenti, coinvolgimento nel dibattito scientifico e nell'analisi dei dati.

Entro il prossimo autunno, verrà reso disponibile un nuovo sito interamente dedicato alla Banca, tramite il quale sarà possibile scaricare tutta la modulistica relativa ed effettuare la registrazione on-line.

Inoltre, con l'obiettivo di dare sempre maggiore visibilità alla Banca, si sta valutando l'ipotesi di entrare a far parte di EuroBioBank (www.eurobiobank.org), la rete europea di banche di materiale biologico per malattie rare.

Il Libro Bianco per l'Emiplegia Alternante

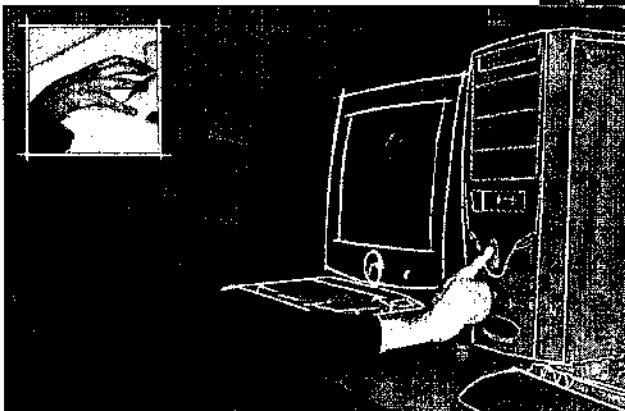
La stesura del Libro Bianco per l'Emiplegia Alternante (una guida pratica per la conoscenza e la gestione di questa rara malattia) è un'attività impegnativa che da più di un anno la Dottoressa Granata sta portando avanti con grande dedizione.

Vogliamo pertanto innanzitutto ringraziarla, insieme al Prof. Vigevano, che ha promosso l'iniziativa e supervisionato la stesura del testo. Grazie anche al Dottor Borgatti e alla Dottoressa Gagliardi per il loro contributo riguardo al capitolo sulla riabilitazione.

E infine grazie di cuore a due persone davvero straordinarie, Cristina Giua e Silvia Buttignon, le quali, fin dal nostro primo incontro, non hanno esitato a lanciarsi in questa impresa mettendo a disposizione, gratuitamente e volontariamente, tutto il loro entusiasmo e la loro grande professionalità.

E così, ecco a voi la copertina (in basso), preparata da Silvia e alcune delle immagini da lei elaborate per accompagnare il testo.

Cristina, grazie alla sua lunga esperienza nell'ambito dell'editoria scientifica, si è occupata dell'impaginazione e



ci fornisce la consulenza riguardo alla pubblicazione e al lancio ufficiale del Libro Bianco, che avverrà nell'ambito di uno dei Congressi Scientifici previsti per il prossimo autunno.

Grazie ai consigli di Cristina, abbiamo cercato e individuato un editore che pubblicherà il nostro libro, dandogli così il meritato riconoscimento di testo ufficiale.

Una prima bozza della versione impaginata e completa di illustrazioni è già stata presentata al Meeting Nazionale A.I.S.E.A. 2006.

Al Meeting hanno attivamente partecipato anche Silvia e Cristina, dimostrando così ancora una volta tutta la loro solidarietà e il loro sostegno.

A nome delle famiglie e dei ragazzi di A.I.S.E.A., grazie a tutti!!

Negli ultimi anni nel mondo scientifico e nell'opinione pubblica è andato sempre più emergendo il problema delle "malattie rare", cioè di quelle patologie a bassissima prevalenza e con possibilità terapeutiche molto scarse o assenti. L'esiguità del numero dei pazienti che potrebbero beneficiare di una nuova terapia ha fatto sì che le industrie farmaceutiche non investano fondi nelle ricerche in questo campo.

L'interesse attuale nei confronti di queste patologie non deriva infatti da scelte delle "Case farmaceutiche", bensì da iniziative portate avanti dai familiari dei pazienti, che riunendosi in associazioni, sono riuscite a fare conoscere le malattie e le loro esigenze alla comunità scientifica, alle istituzioni sanitarie, all'opinione pubblica.

La storia di A.I.S.E.A. è emblematica e di esempio per ogni altra associazione che volesse portare avanti gli stessi obiettivi.

Federico Vigevano

*Tratto dalla Presentazione al
Libro Bianco*

F.Vigevano T.Granata

EMIPLEGIA ALTERNANTE

Libro Bianco



A.I.S.E.A.

Linee Guida per l'Emiplegia Alternante

Sta per partire nel prossimo autunno il progetto "Linee Guida per l'Emiplegia Alternante" presso il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, con il coinvolgimento di A.I.S.EA e del suo Comitato Scientifico.

Le Linee Guida sono considerate da A.I.S.EA strategiche per garantire ai pazienti colpiti da Emiplegia Alternante un'assistenza adeguata e professionale.

Il progetto rientra nell'ambito della stretta e proficua collaborazione già da alcuni anni in atto tra A.I.S.EA e il Centro Nazionale Malattie Rare.

Le linee guida "sono raccomandazioni di comportamento clinico, elaborate mediante un processo di revisione sistematica della letteratura e delle opinioni di esperti, con lo scopo di aiutare i medici e i pazienti a decidere le modalità assistenziali più appropriate in specifiche situazioni cliniche" (*Field MJ, Lohr KN (eds). Guidelines for Clinical Practice: from development to use. 1992, Institute of Medicine, National Academy Press, Washington, DC.*)

[.....]Spesso, per le malattie rare, le scelte assistenziali si basano su bassi livelli di evidenza. L'elaborazione di Linee Guida in questo ambito ha un ruolo fondamentale per garantire appropriatezza ed equità nei processi assistenziali.

Le Linee Guida per le malattie rare si inseriscono tra programmi e progetti che nascono e si sviluppano grazie alla collaborazione tra il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, altri enti di ricerca, operatori sanitari e sociali attivi sul territorio e soprattutto le Associazioni di pazienti e loro familiari.

*Tratto dal sito del
Centro Nazionale Malattie Rare
dell'Istituto Superiore di Sanità
www.cnmr.iss.it*

Un consulente per A.I.S.EA

Dopo il dottor Nardocci (*Notiziario A.I.S.EA N. 11*), anche la Professoressa Gurrieri ha ufficialmente accettato di diventare consulente della nostra associazione.

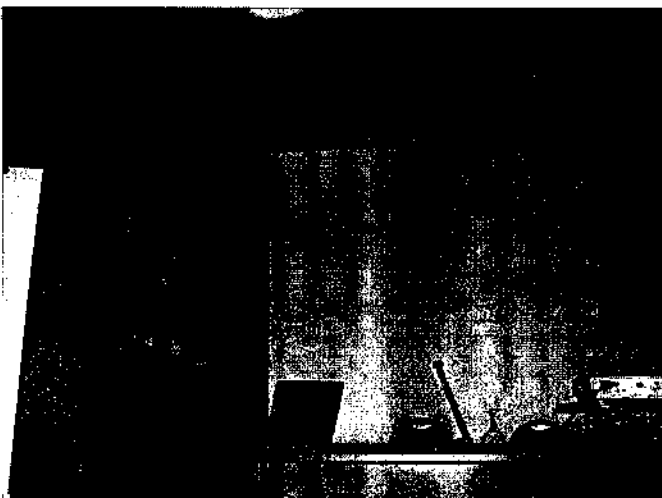
La Professoressa **Fiorella Gurrieri** lavora nel Dipartimento di Genetica Medica dell'Università Cattolica, al Policlinico Gemelli di Roma e collabora con il Professor Giovanni Neri, membro del Comitato Scientifico A.I.S.EA.

La professoressa è responsabile del progetto per lo studio delle caratteristiche dismorfiche dell'Emiplegia Alternante e per questo, ormai da qualche anno, partecipa ai meeting A.I.S.EA, sia nazionali che locali (*Meeting a Napoli, 25 Ottobre 2005 - Notiziario A.I.S.EA N. 12*), per visitare i ragazzi dell'associazione e raccogliere dati per il suo studio e per la Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante.

Vogliamo perciò ringraziare la professoressa Gurrieri per la dedizione con cui ci segue e per la grande sensibilità dimostrata nei confronti dei nostri ragazzi e delle problematiche connesse all'Emiplegia Alternante.

Siamo certi che grazie alla sua competenza e al suo supporto, la ricerca genetica per l'Emiplegia Alternante conoscerà nuovi importanti sviluppi.

Grazie!!!



La Professoressa Gurrieri illustra i risultati preliminari dello studio dismorfico per l'Emiplegia Alternante al Meeting Nazionale A.I.S.EA 2005

Congresso Nazionale SIN 2006

Anche quest'anno, A.I.S.EA sarà presente al XXXVII° Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia che si terrà a Bari dal 15 al 19 Ottobre.

Oltre che con una sua postazione per tutta la durata del Congresso, A.I.S.EA parteciperà alle iniziative organizzate dalla FIAN, la Federazione Italiana delle Associazioni Neurologiche, di cui A.I.S.EA è socio fondatore.

Tra queste, l'assemblea nazionale FIAN e la Tavola Rotonda dal Titolo "SIN e FIAN: neurologi e associazioni di pazienti costruiscono le alleanze e la rete nelle regioni italiane".

Di quest'ultima, la Presidente A.I.S.EA sarà moderatrice insieme al Dottor Sterzi (SIN), primario del reparto di Neurologia all'Ospedale Niguarda (Milano).

Tra le altre iniziative di FIAN, il progetto "Volontariato e Disabilità" del Ministero della Salute, basato sul questionario OMS-ICF, e l'adesione all'Italian Brain Council (IBC).



Barcellona, 9 Febbraio 2006

Lo scorso Febbraio ho dovuto partecipare sia al meeting del progetto ENRAH (9/2) sia al meeting dell'associazione spagnola AESHA (11/2). Entrambi gli eventi erano associati al Secondo Simposio Internazionale sui Disturbi del Movimento in Età Pediatrica (9-11 Febbraio), organizzato dal Prof. Emilio Fernandez Alvarez e dal Dottor Jaime Campistol all'Ospedale San Juan de Deu a Barcellona.

Dovendo quindi rimanere a Barcellona per più giorni, ho deciso di portare con me, oltre al nostro segretario Nicolò, anche mia mamma e mio figlio Alberto. Desideravo far visitare ad entrambi la città e soprattutto dar loro modo di incontrare di nuovo Rafi e Alberto, i genitori di Raquel, e tutti i nuovi amici dell'associazione spagnola.

Sono stati quattro giorni davvero intensi e bellissimi: Alberto è sempre stato bene e si è divertito molto, sia girando per Barcellona sia incontrando i bambini e i genitori di AESHA.

Il meeting ENRAH è stato molto interessante, denso di discussioni e di decisioni operative, soprattutto riguardo all'avvio della ricerca genetica e alla raccolta dei dati clinici nel Registro Europeo. Erano presenti tutti i medici e ricercatori partecipanti al progetto; come genitori, oltre a me, in rappresentanza dell'associazione francese AFHA, c'era Mirjana Toullec, che si è poi unita a noi anche il giorno successivo per la visita alla città, e il giorno dopo ancora per il meeting AESHA. Abbiamo così avuto modo di continuare a discutere riguardo al progetto ENRAH e soprattutto riguardo ai nostri figli. Cedo quindi volentieri a lei la parola per il resoconto della nostra "avventura spagnola".

Rosaria Vavassori

Il progetto ENRAH, per la costruzione del Registro europeo dell'Emiplegia Alternante, sta procedendo speditamente ma non bisogna per questo rallentare i nostri sforzi perché il finanziamento dall'Unione Europea copre solo due anni (Aprile 2005 - Aprile 2007). Il tempo scorre velocemente.

In Francia le sottomissioni legali sono ancora in corso; speriamo di ottenere tutte le approvazioni necessarie entro il prossimo aprile 2006 e avviare così la raccolta dei dati clinici dei pazienti francesi.

La Dottoressa Eleni Panagiotakaki è incaricata di questo lavoro sotto la responsabilità del Dottor Alexis Arzimanoglou (Ospedale Robert Debrè, Parigi) che partecipa attivamente al progetto (*in Italia, incaricata della raccolta dati è la Dottoressa Melania Giannotta, sotto la responsabilità del Dottor Giuseppe Gobbi ndr*).

Inoltre, la rete europea ENRAH ha anche il compito di promuovere gli scambi e la collaborazione tra i vari

professionisti. A questo proposito, la riunione è stata molto interessante in termini di nuove possibilità di ricerca per il futuro (soprattutto in ambito genetico)....

È necessario perciò che noi come associazione nel frattempo ci impegniamo per creare una banca di sangue dei pazienti francesi.

Un grosso lavoro



Il Dottor Martinelli Boneschi, genetista collaboratore del Dr Casari, illustra i primi risultati del loro progetto per l'Emiplegia Alternante e le future linee di indirizzo per la ricerca genetica

ro davvero...

Ci dobbiamo coordinare anche con le altre associazioni europee per definire in che modo sarà possibile creare un'unica banca di sangue centralizzata.

Il lavoro a livello europeo dovrà consentire l'avvio di nuovi progetti di ricerca ... alcuni di questi sono già stati presentati a Barcellona.

Quello che mi sembra estremamente positivo è che i medici e i ricercatori ci hanno resi partecipi dei progetti in corso e delle loro idee per il futuro ... Questo è molto incoraggiante e allo stesso tempo mi sono resa pienamente conto che dobbiamo affrettarci per non perdere il treno in corsa

Mirjana Toullec



Sopra: da sinistra, in piedi in senso orario, il Dr Ebinger (D), il Pr. Casaer (B), la Dr Schyns (A), la Dr. Nevsimalova (Cz), la Dr Laan (NL).

A lato, primo da destra, il Dr Zucca e a fianco la Dr Bassi

Meeting dell'associazione spagnola

Barcellona, 11-12 Febbraio 2006

Con grande piacere ho assistito alla prima giornata del Meeting delle famiglie dell'associazione spagnola AESHA.

Il Dr Velasquez (Madrid) ha fatto il punto della situazione riguardo alle conoscenze attuali sull'Emiplegia Alternante.

La Dr Schyns (ENRAH) ha parlato del Registro Europeo e ha insistito particolarmente sugli aspetti organizzativi ed etici.

Il Dr Campistol è il responsabile della raccolta dei dati per i pazienti spagnoli, così come il Dr Arzimanoglou lo è per i pazienti francesi.

L'associazione AESHA aveva previsto una traduttrice per me che mi è rimasta vicina per tutto il tempo, traducendo tutto quello che veniva detto in modo davvero impeccabile.

Io avevo preparato una presentazione riguardo alle attività dell'associazione francese AFHA, scritta in francese. La mia traduttrice conosceva solo l'inglese, perciò io ho parlato in inglese e lei traduceva in spagnolo.

Malgrado le difficoltà della lingua, questa esperienza è stata molto arricchente per me, perché sono riuscita a vincere la mia paura di parlare in pubblico

Ho parlato loro degli obiettivi della nostra associazione e per ogni obiettivo ho illustrato le azioni intraprese per realizzarlo. Ho anche parlato loro dell'organizzazione dei week-end in "joellette" (una specie di riscio ndr), insistendo sul fatto che grazie a questo sistema è pos-

sibile per noi muoverci dappertutto liberamente con i nostri figli ... i miei ascoltatori hanno trovato questa esperienza davvero interessante.

AESHA Asociación Española del Síndrome de la Hemiplegia Alternante

Ecco qua il depliant dell'associazione spagnola: Marta, la figlia della vice presidente, affetta da Emiplegia Alternante ha ideato il loro logo e desidera fare carriera come artista e disegnatrice. Mi piace molto il suo disegno ...

Ho conosciuto una signora affetta da Emiplegia Alternante, con un figlio anch'egli affetto. Entrambi sono considerati dei casi "atipici" perché colpiti in modo davvero leggero. Questa signora lavora come contabile e non ha praticamente più nessun attacco da quando prende la flunarizina.

Al ristorante dell'Ospedale, io e la mia traduttrice ci siamo separate e io mi sono ritrovata al tavolo con questa signora e con altre famiglie.

Avrei davvero voluto saper parlare lo spagnolo per chiacchierare con queste persone!

Rosaria Vavassori (Italia) ha presentato le attività dell'associazione italiana AISEA e i progetti di ricerca correnti e futuri. Tra gli altri, l'utilizzo del questionario ICF dell'Organizzazione Mondiale della Sanità per rilevare i problemi di disabilità legati all'Emiplegia Alternante.

Alberto, il figlio di Rosaria, ha presentato alle famiglie spagnole il suo viaggio a Roma dove ha incontrato dei medici italiani. Mi sono detta che anche mia figlia Aurelie avrebbe potuto provare a fare una presentazione simile. Abbiamo perciò deciso di andare al meeting delle famiglie italiane il prossimo Marzo.

L'idea mi è sembrata favolosa, perché è un modo concreto per insegnare ai nostri figli la geografia, l'organizzazione delle idee, ... Siamo andati a visitare Barcellona con Alberto e Rosaria, e vedevo che lei faceva di tutto per stimolarlo, mostrandogli sulla cartina dove ci trovavamo e facendogli seguire la strada mentre camminavamo.

Che siamo in Spagna, o in Italia o in Francia, abbiamo tutti gli stessi obiettivi con i nostri figli.

Questo rinforza i nostri legami inter-associativi.

Mirjana Toullec,
Vice Presidente AFHA e
mamma di Aurelie

Tratto da "Le Lien",
notiziario AFHA - Aprile 2006



In alto: la presentazione di AESHA da parte della nuova presidente, Rafi Munoz, mamma di Raquel (14).

A sinistra: Alberto con alcuni dei ragazzi di AESHA

A destra: il Dottor Jaime Campistol illustra le caratteristiche dell'Emiplegia Alternante



Simposio Internazionale sull'Emiplegia Alternante

Montreal, 11 Giugno 2006

Il Simposio sull'Emiplegia Alternante è stato associato al Congresso Internazionale di Neurologia Pediatrica tenutosi nei giorni successivi dal 12 al 16 Giugno. Il programma scientifico è stato curato dal Pr Anderman (Canada), mentre l'associazione americana AHCF si è occupata dell'organizzazione e del finanziamento. 12 relatori esperti della malattia hanno effettuato le loro presentazioni seguite da discussioni che hanno coinvolto tutti gli ascoltatori (110 medici da ogni parte del mondo).

Il programma prevedeva una sezione dedicata alle caratteristiche cliniche dell'Emiplegia Alternante (relatori: Arzimanoglou, Francia; Gobbi, Italia; Nevsimalova, Repubblica Ceca), una sezione riguardante gli aspetti genetici (relatori: Swoboda, USA; Mikati, Libano; Anderman, Canada) e infine una sezione riservata ai trattamenti farmacologici (relatori: Casaer, Belgio; Silver, USA; Camfield, Canada; Di Rosa, Italia).

Infine, Lynn Egan, Vice Presidente di AHCF e Dominique Poncelin, Presidente dell'associazione francese AFHA, hanno parlato del ruolo delle associazioni di familiari nella promozione e nel supporto alla ricerca scientifica.

Entrambe le presentazioni hanno evidenziato la necessità di una stretta collaborazione tra famiglie e ricercatori.

La Vice Presidente di AHCF ha anche fornito ai partecipanti un ottimo esempio di collaborazione internazionale tra le famiglie, presentando l'evento con il logo congiunto di tutte le associazioni e distribuendo i depliant di ognuna di esse.

Una variante dell'Emiplegia Alternante ??

Il mio nome è Kelly Costedio. Nel corso degli ultimi cinque anni, io stessa, insieme con i miei tre figli abbiamo ricevuto la diagnosi di Emiplegia Alternante.

Questa è una malattia davvero difficile da comprendere per gli altri.

Ha colpito tutti i membri della mia famiglia in modi diversi.

Sebbene gli episodi siano tutti molto simili tra loro, gli effetti che essi hanno sui nostri corpi e sulle nostre menti sono completamente differenti.

Alec, diversamente da molti altri bambini con l'Emiplegia Alternante, ha avuto la diagnosi solo a tre anni. E' stato un lungo processo, proprio come quello che ha dovuto affrontare ognuno di voi. All'inizio pensavano che fossero crisi epilettiche ma finalmente è arrivata la diagnosi corretta di Emiplegia Alternante.

Alec adesso ha 8 anni e frequenta, in una classe sostanzialmente separata, la seconda elementare alla Ditson School a Billerica.

Tutti i suoi amici riconoscono che ha uno spiccato senso dell'umorismo e il suo hobby preferito è collezionare gioielli. Lui è il più gravemente colpito, sia fisicamente che intellettivamente.

Camryn, la mia figlia più piccola, ha avuto la diagnosi a 8 mesi. Ha cominciato subito ad avere degli episodi abbastanza simili a quelli di Alec, tuttavia anche lei è stata sottoposta a tutti gli stessi esami di Alec

perché non volevamo arrivare a delle conclusioni affrettate. Tuttavia, dopo tutto questo lungo processo di diagnostica, anche per lei è arrivato il responso di Emiplegia Alternante.

Adesso lei frequenta la pre-scuola a Billerica dove riceve tutta l'assistenza necessaria. E' una vera peperina e ci tiene tutti sempre ben svegli!

Poi, Maxwell, a tre anni, ha cominciato ad avere degli episodi identici a quelli degli altri suoi due fratelli. Noi eravamo sconvolti tuttavia sapevamo cosa ci aspettava. Per lui, tuttavia, non abbiamo più acconsentito ad eseguire tutti gli esami. Abbiamo deciso, in accordo con i nostri medici, che nei nostri cuori eravamo certi di con che cosa avevamo a che fare. Anche Maxwell frequenta la Ditson School in una classe integrata.

Lui ama molto prendersi cura di Jack, il suo gatto.



Il Meeting delle famiglie americane, organizzato a Boston dall'associazione AHCF, nel luglio 2005.

In alto, la dottoressa Schyns descrive il progetto europeo ENRAH. Dopo di lei, il presidente francese Poncelin ha parlato delle associazioni in Europa.

Una variante dell'Emiplegia Alternante ??

Lo scorso anno ho cominciato anche io ad avere alcuni sintomi dell'Emiplegia Alternante. Questi sintomi variano di giorno in giorno ma sono molto simili a quelli che leggo ogni giorno nei vostri messaggi. Il mio primo episodio si è verificato lo scorso Ottobre ed è durato 6 giorni. Era un attacco completo: non riuscivo ad usare alcuna parte del mio corpo, non potevo rispondere, anche se riuscivo a sentire tutto quello che accadeva intorno a me. Ho avuto problemi di perdita della memoria a breve termine. Ho avuto dolori in tutti gli arti. Ho avuto delle paralisi nella gamba sinistra camminando per distanze troppo lunghe. Ho tuttora una debolezza residua nel lato sinistro del mio corpo. Non ho più avuto dei giorni normali dall'Ottobre scorso.

Ho ancora degli episodi che durano ore-giorni. In genere sono solo a metà, ma ho avuto 7 episodi di paralisi completa. Il neurologo che cura i miei figli ha preso in cura anche me, insieme ad un neurologo per adulti, ed entrambi mi hanno sottoposta agli stessi esami dei miei figli, e anche a qualche altro in più. Loro credono che sia una qualche forma di Emiplegia Alternante.

Ho cominciato a prendere la Flunarizina e il Topamax; questo ha reso le mie giornate un po' meno difficili e per me c'è davvero differenza con queste medicine.

Il solo beneficio risultato dalla mia diagnosi è che adesso posso finalmente sapere cosa i miei figli stanno passando. Questo mi aiuta ad essere molto più paziente con loro, e loro con me.

*tratto dal notiziario di AHCF
The Alternating Hemiplegia of
Childhood Foundation (USA)
Maggio 2006*

Esami!!!!



Ciao a tutti, ragazzi, come state?

Io sto benissimo, soprattutto perché finalmente ho finito il Liceo!

Eh già, dopo cinque anni di studio e di fatica, a Luglio ho fatto gli esami: sono andati molto bene, tutti mi hanno fatto i complimenti, in particolare le mie insegnanti di sostegno, ma sono stata soprattutto felice per il sostegno dei miei compagni di scuola, che nel giorno degli orali, mi hanno incoraggiato e sono stati felici per me.

Prepararsi agli esami è stato un po' faticoso, infatti ho dovuto continuare a studiare anche dopo la fine delle lezioni: non ce la facevo più!

Finalmente sono arrivate le vacanze! Ho cominciato ad andare in colonia con un gruppo di ragazzi di un doposcuola, siamo andati al mare e in piscina per un mese, mi sono divertita tantissimo: ho fatto anche il bagno!

L'anno prossimo comincerò ad

andare in una nuova scuola, dove mi insegneranno a diventare ancora più brava con il computer e dove potrò fare anche qualche lavoretto in qualche negozio.

Sono sicura che mi troverò bene e mi divertirò anche lì, perché conosco già alcuni professori e molti compagni.

Vi auguro buone vacanze e aspetto di ritrovarvi tutti al prossimo incontro.

Ciao, Germana

Se qualcun altro dei nostri ragazzi volesse condividere con i lettori del giornalino A.I.S.EA una sua avventura, o delle sue riflessioni, o un suo lavoro, saremmo davvero lieti di pubblicare un articolo al riguardo.

Anche familiari ed amici sono invitati ad inviare materiale riguardante i loro ragazzi, per la pubblicazione. Grazie!!

Quando un sogno diventa realtà !!!!



Sopra: Andrea con la cugina Milly.
In basso: Andrea con Francesco Totti

Ricordo di aver appena iniziato la scuola superiore, quando una frase ricorrente ha cominciato a riempire le mie giornate: "Milly, amore mio, mi fai conoscere TOTTI? Il mio campione?"

Sono infatti trascorsi almeno nove anni, da quando mio cugino Andrea ha intrapreso il lungo cammino per realizzare il suo grande sogno: conoscere FRANCESCO TOTTI, il suo idolo da sempre!!!

Un desiderio cresciuto di anno in anno, anzi, di giorno in giorno!

Non ricordo momenti in cui Andrea dimenticava di chiedermelo. Stringere la mano di Totti ("il suo DIO", così si diverte ancora a chiamarlo), era diventata ormai la sua ossessione!

La fortuna però non è stata molto dalla sua parte; tutti lo conoscevano, ognuno faceva grandi promesse, ma in pratica Andrea, di Totti non vedeva neanche l'ombra.

Ma se c'è una cosa che amo e stimo di Andrea, è la sua pazienza e la sua caparbià, perché lui, a differenza di qualsiasi altra persona, non si è mai perso d'animo, ed ha continuato a crederci fino in fondo. Tutto questo mi ha spinto sempre di più a realizza-

re questo suo sogno, perché ormai era diventato anche il mio sogno, e quello di tutte le persone che conoscono Andrea.

Bastava così poco per renderlo felice, per riempire di gioia il cuore di un ragazzo che dalla vita non ha ricevuto grandi fortune!

Così mi sono messa al lavoro, e credetemi, ho mobilitato tutti! Ogni forma di vita che poteva portarmi al "Pupone" era mia! Volevo, DOVEVO mantenere la mia promessa!

Beh, non ci crederete Ci sono riuscita!!!

Era Martedì, 6 Luglio 2006, lo ricordo come se fosse ieri. Dopo cena squilla il telefono di casa; era Tata, una mia amica: "Milly, corri! Prendi tuo cugino e va al Ristorante ..., c'è Totti!!!"

Senza farmelo ripetere due volte, avverto zia Fanny, la mamma di Andrea, e nell'arco di pochi minuti Andrea era pronto.

Bello come il sole, jeans, scarpe da ginnastica, e rigorosamente per l'occasione, maglia giallo/rossa! Emozionato come

non mai, si fa fotografare per prepararsi all'evento e finalmente ... SI PARTE!

Arrivati al ristorante, c'era un amico che ci aspettava; mi avverte subito che Totti era lì, proprio dietro al suo tavolo, ma che per ovvie ragioni non voleva rilasciare autografi o farsi fotografare.

Era la sua prima serata in famiglia dopo l'avventura dei Mondiali di calcio!

Andrea però, senza perdersi d'animo, voleva comunque provarci; era ad un palmo dal suo sogno, quella era la sua occasione e non se la sarebbe persa per nessun motivo al mondo.

Così ci sediamo al tavolo del mio amico e lì ha avuto inizio la più bella cena che Andrea potrà mai ricordare ...

Dovevate vederlo, era emozionatissimo, con il sorriso stampato addosso e una gioia immensa incisa nel cuore!

Totti era lì, di fronte a lui, con la



Quando un sogno diventa realtà ...!!!

moglie Ilary, il piccolo Cristian e una ventina tra parenti ed amici.

Andrea era fuori di sé .. Mangiava, beveva, parlava, ma il suo sguardo e le sue orecchie erano rivolte ad un altro tavolo. **CHE BELLO CHE ERA!**

Abbiamo aspettato fino a tardi; Andrea era disposto a tutto. Non sarebbe andato via senza averlo conosciuto!

Così, verso la mezzanotte, capisco che dovevo fare qualcosa; non avrei mai avuto il coraggio di riportare mio cugino a casa senza una foto che potesse immortalare quel fantastico momento.

Quindi, mi armo di coraggio, guardo Andrea fisso negli occhi, e mi alzo.

Il mio unico obiettivo era TOTTI!

Arrivo al suo tavolo e con una semplice richiesta, Francesco dice subito di sì, dimostrando grande dolcezza e sensibilità.

Andrea, nonostante in quel momento non fosse nelle sue condizioni fisiche migliori, è schizzato in piedi, dando l'esempio che niente è impossibile, e che questi ragazzi, se stimolati e spinti dalla loro forza di volontà, possono raggiungere **GRANDI TRAGUARDI!!**

E' stato un momento indimenticabile, gli attimi più belli che abbia mai vissuto. Si sono scambiati due chiacchiere, Andrea, con grande scioltezza, lo ha addirittura invitato a casa.

Infine, ciliegina sulla torta, una

stupenda foto ricordo.

INCREDIBILE!!!

Oggi, a distanza di quasi un mese, sorrido ancora al ricordo di quella serata. Quel giorno ho realizzato il sogno di mio cugino, l'ho reso felice, e da lì ho avvertito qualcosa di speciale nel nostro rapporto.

Quella sera, io e Andrea abbiamo immortalato momenti irripetibili che porteremo sempre nel cuore; momenti che nessuno potrà mai percepire, perché sono e rimarranno sempre nostri!

Quella sera eravamo noi i ... **CAMPIONI del MONDO!!!**

Grazie Francesco!

Grazie Andrea!

Tua Milly

Una visita di istruzione con la nostra compagna Arnela

Evviva!

Questa volta in visita di istruzione è venuta anche Arnela!!

Siamo andati a Velate, un quartiere di Varese, per visitare le quattro piazze principali e gli edifici più importanti che si trovano lì.

Noi compagni e maestre di 4^a A e B della scuola primaria statale "A. Locatelli" di Varese, ci siamo incamminati da scuola, a piedi, e abbiamo raggiunto il cimitero di Velate.

Lì, poi, abbiamo trovato Arnela che era arrivata in auto con il suo papà.

Subito dopo, ci hanno raggiunto la maestra Antonella, che aiuta Arnela,



Arnela con la sorellina e altri amici, al Meeting Nazionale A.I.S.EA 2006

Arnela ha camminato insieme a noi, ha ascoltato le spiegazioni della guida e con noi ha fatto merenda.

Dopo l'intervallo, insieme a noi, Arnela ha osservato alcune caprette che si trovavano in un praticello. Le sono piaciute molto!

Alla fine della mattinata, Arnela ci ha salutati ed è ritornata a casa, in auto, con il suo papà, mentre noi ci siamo incamminati per tornare a scuola.

e la guida.

Successivamente abbiamo cominciato la visita e abbiamo osservato chiese antiche, vecchi palazzi e perfino una torre di epoca romana.

Il giorno dopo, Arnela ci ha detto che ciò che l'ha colpita di più e che l'ha fatta ridere è stato il campanile storto della chiesa di San Cassiano!

Le nostre vacanze al mare

Eraclea, 11 Luglio 2006



Alberto gioca nell'acqua con la sua amica Alessia

Anche quest'estate, nel mese di giugno ho accompagnato mio nipote Alberto (13) e la sua mamma per una settimana al mare.

Quest'anno però c'era una grossa novità: per la prima volta, infatti, non eravamo soli, perché con noi sono venuti Giovanna, un'amica di mia sorella, e i suoi due figli, Stefano (12) e Alessia (9), già da tempo amici di Alberto.

I due si sono rivelati autentiche forze della natura: sfrenati, instancabili, talvolta indomabili ma ... eccezionali nel loro rapporto con Alberto.

Per tutta la settimana lo hanno coinvolto in ogni loro attività con una naturalezza e una creatività sorprendenti.

La loro spontaneità e la loro amicizia hanno meravigliato anche noi, che pure in questi anni con Alberto siamo stati testimoni di mille e più modalità di relazione che la gente adotta nei confronti di un bambino disabile.

Ho visto Alberto rispondere a tono ai loro scherzi, tenere loro testa, farsi

forza per seguire i loro incitamenti, addirittura superare se stesso ed entrare in mare per giocare con loro, provetti nuotatori.

Non esagero se dico che a quella vista sia io che mia sorella ci siamo commosse!

Alberto stesso era fiero di sé e si è divertito un mondo. Al mare, solitamente mio nipote passa i pomeriggi sulla spiaggia, per lo più senza compagnia a giocare con rastrelli e palette, e si guarda bene dall'avvicinarsi all'acqua.

Grazie ai suoi amici, invece, una vacanza che rischiava di essere un po' noiosa e come al solito all'insegna dell'"accontentarsi" si è trasformata in una conquista significativa e in un'avventura entusiasmante.

Forte di questa esperienza, ad agosto Alberto non ha

C'erano una volta tre bambini, Alberto, Stefano e Alessia, che sono andati al mare insieme per una settimana.

Uno di questi bambini non voleva mai entrare in acqua perché aveva paura di sentirsi male.

Ma un bel giorno, quel bambino, con l'aiuto della sua amica Alessia, era entrato in acqua e aveva imparato a nuotare e gli piaceva tantissimo.

Alessia, 9 anni

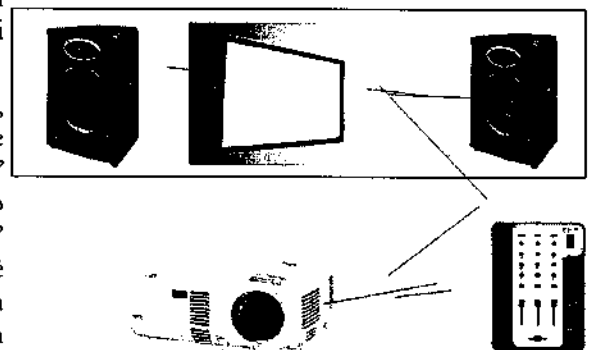
avuto difficoltà ad affrontare finalmente il mare della "sua" Sicilia, cosa che ha riempito di orgoglio e di soddisfazione la sua vacanza.

Ci è voluto un amico, anzi due, per poter dimenticare la paura delle onde.

Ci vuole sempre amore, amicizia, calore per crescere.

Grazie Stefano e Alessia, pazzi, scatenati, amici veri!

Serenella Vavassori, zia di Alberto



Impianto di video-proiezione progettato da Alberto usando il programma WORD e immagini scaricate da Internet

Mercatino a Verderio Superiore



A lato e sotto: le due bancarelle allestite dagli amici di Alberto, per raccogliere fondi a favore di A.I.S.EA

Come ogni anno, anche lo scorso Settembre, nell'ambito della settimana di manifestazioni per la sagra del paese, si è svolto nel piazzale del Municipio di Verderio Superiore il Mercatino dei bimbi e delle associazioni.

In questa occasione non c'era il banchetto ufficiale dell'associazione, ma A.I.S.EA è stata ugualmente presente, ed in modo molto più significativo, grazie a ben due postazioni allestite dagli amici di Alberto, il bambino dell'associazione che vive nel paese.

Nel primo banchetto, Alice con la sorellina e Veronica, con l'aiuto dei suoi genitori, del fratello e dello zio, offrivano splendidi gioielli da loro confezionati in cambio di donazioni per A.I.S.EA.

Nel secondo banchetto, Erica, Giulia e Maddalena preparavano deliziosi segnalibri personalizzati per coloro che aiutavano A.I.S.EA attraverso libere offerte.

Anche Alessia contribuiva realizzando bellissimi tatuaggi e Alessandra offriva all'associazione parte del ricavato del suo banchetto.

E infine anche i più piccoli, Margherita, Noemi e Edoardo, hanno voluto



dare il loro contributo offrendo dei piccoli disegni da loro stessi realizzati.

A.I.S.EA ringrazia di cuore tutti questi meravigliosi piccoli grandi amici!!!!



Lo spazio riservato ad A.I.S.EA nell'ambito della Manifestazione di Schwinn Indoor Cycling.
Grazie !!!!!

Pedalata a Cuneo

Presso il Parco della Gioventù di Cuneo, nei giorni 10 e 11 giugno 2006 si è svolta la 3° Edizione del "Cuneo Walk & Bike Show", con un programma ricco di avvenimenti tra campionati provinciali di nuoto, spettacolo di Bike Trial, arrampicata libera su parete allestita per il free-climbing, gara ciclistica, ecc.

Domenica 11 giugno, in occasione della 1° tappa dello Schwinn Tour 2006, su interessamento di Cinzia Perrotto, cugina di Adriana, una dei nostri ragazzi, siamo stati ospitati presso lo stand Miccoli Sport dall'istruttore Mauro Pizzolato per spiegare ai circa 100 partecipanti le caratteristiche della Emiplegia Alternante e le attività di A.I.S.EA.

Ci è stato anche consentito di esporre i nostri poster e distribuire i depliant.

La giornata era stata intitolata ".... pedaliamo anche per loro" e la loro locandina di invito alla manifestazione, conteneva anche una descrizione della Emiplegia Alternante, e un invito ad aderire alla raccolta fondi a favore di A.I.S.EA per la ricerca.

Schwinn Indoor Cycling è una disciplina non competitiva, adatta ad ogni livello di preparazione fisica, è un efficace allenamento cardiovascolare ed un'attività di gruppo divertente ed allo stesso tempo rigenerante.

Nelle tre ore di manifestazione di questa disciplina si sono alternati, oltre a Mauro Pizzolato, anche gli istruttori Gian Luca Pertile e Lillo De Lio.

Ringraziamo tutti gli organizzatori della manifestazione per la cordiale accoglienza, per la sensibilità dimostrata nei confronti dei bambini di A.I.S.EA e per la spontaneità nel relazionarsi verso tutte le persone che soffrono.

Nicolò Bona,
Segretario di A.I.S.EA

A.I.S.EA Onlus
Sito Web www.aisea.org

Presidente**Vavassori Rosaria**

Via Sernovella, 37
23878 Verderio Superiore
(Lecco)

Tel + Fax . 039-513901

Email mrvavass@tin.it**Vice Presidente****Margherita Laura**

Via Goito, 20
04011 Aprilia (Latina)

Tel. Casa: 06-92727752

Tel. Uff.: 06-92704972

Fax: 06-92727323

Email acida53@hotmail.com**Segretario****Bona Nicolò**

Via degli Abeti, 4
20152 Milano

Tel. 02-4599995

Email nick.bona@libero.it

(contattate il segretario per
ogni richiesta di materiale
informativo e pubblicitario)

A.I.S.EA Onlus non fornisce consulenza medica. Il materiale contenuto in questo bollettino viene fornito con il solo intento informativo e non può essere usato per scopi diagnostici o terapeutici.

Consultate sempre il vostro medico prima di agire sulla base di qualsiasi informazione medica letta qui o altrove.

Questo bollettino viene redatto due volte all'anno, in Primavera e in Autunno. Chiunque può contribuire con articoli propri, scambi di idee ed esperienze, richieste di aiuto, proposte....

Qualsiasi contributo dovrà pervenire alla sede di A.I.S.EA entro il mese precedente la pubblicazione.

Raccolta Fondi



Nella sua lotta contro la Emiplegia Alternante, A.I.S.EA Onlus si dedica a molte attività allo scopo di conquistare per i propri ragazzi una concreta speranza per una migliore qualità di vita.

La più importante di queste attività è senz'altro la promozione e il finanziamento della ricerca delle cause della Emiplegia Alternante.

A questo scopo, A.I.S.EA ha avviato e sponsorizzato molti progetti di studio e ricerca, genetici, clinici e socio-assistenziali.

L'associazione coordina anche la partecipazione delle famiglie a tutti questi progetti, sostenendo, quando necessario, anche le spese per spostamenti e soggiorni.

E infine vi sono tutte le attività ordinarie portate avanti ininterrottamente da A.I.S.EA: l'organizzazione dei meeting nazionali e regionali, la partecipazione a Convegni Medici con interventi specifici di aggiornamento sulla malattia; la pubblicazione del bollettino e di articoli informativi, la gestione di un sito web, la gestione della Banca Italiana per l'Emiplegia Alternante.

Per questi motivi, chiediamo a tutti i sostenitori, vecchi e nuovi, di continuare ad aiutarci con generosità nella lotta contro l'Emiplegia Alternante.



E' possibile effettuare donazioni ad A.I.S.EA tramite:

1. bonifico bancario su conto corrente
N. 044066330144 intestato a A.I.S.EA Onlus
presso la BANCA INTESA
filiale di MERATE N. 4358
CIN I - ABI 03069 - CAB 51533
2. versamento su Conto Corrente Postale
N. 13633466 intestato a A.I.S.EA Onlus
3. assegno non trasferibile intestato ad A.I.S.EA Onlus

Chiunque farà pervenire ad A.I.S.EA i propri dati anagrafici e l'importo della donazione riceverà una regolare ricevuta.

A.I.S.EA è una ONLUS, Organizzazione Non Lucrativa di Utilità Sociale, pertanto l'offerta è deducibile dai redditi in sede di dichiarazione annuale (Art. 13 del D.Lgs 460/97), allegando la ricevuta di A.I.S.EA e la documentazione dell'avvenuta donazione.

Ai sensi della D.L. 30.06.2003 N. 196, Vi informiamo che i Vs. dati potranno essere archiviati presso la ns. sede per il solo tempo necessario alle verifiche contabili e per informarvi delle attività svolte. In ogni momento è possibile richiederne la cancellazione.

A.I.S.EA Onlus
Sito Web www.aisea.org

Via Sernovella,37
23878 Verderio Superiore
(Lecco)
Tel. e Fax 039-513901



Notizie EA

Anno 7 Numero 13

a cura di
A.I.S.EA Onlus

Indirizzo Internet!
www.aisea.org

L'Emiplegia Alternante è una malattia neurologica infantile molto rara le cui cause sono ancora sconosciute.

L'Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante - A.I.S.EA Onlus è nata nel 1999 per volontà di un gruppo iniziale di famiglie di bambini colpiti da questa malattia.

A.I.S.EA opera con l'aiuto del suo Comitato Scientifico, costituito da medici italiani esperti della malattia e disponibili a dare il loro contributo.

Gli obiettivi di A.I.S.EA sono: sostenere e informare le famiglie colpite, diffondere la conoscenza dell'Emiplegia Alternante, promuovere e sostenere la ricerca di una cura efficace.

A.I.S.EA è socio fondatore di FIAN Onlus la Federazione Italiana delle Associazioni Neurologiche

- Anche i bambini che soffrono di Emiplegia Alternante hanno diritto ad una speranza



A.I.S.EA Onlus
Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante
Via Sernovella, 37
23878 Verderio Superiore (Lecco)

