

# **LA MALATTIA DI LAFORA**

a cura dell'**ASSOCIAZIONE ITALIANA LAFORA**



# LA MALATTIA DI LAFORA

a cura dell'**ASSOCIAZIONE ITALIANA LAFORA**

Testo redatto da:

**Simona Stefania Lunghi**  
infermiera professionale  
NPI - Istituto Neurologico "C. Mondino" Pavia

Con la collaborazione di:

**Pavica Nisandzic**  
infermiera pediatrica



# PREFAZIONE

**C**on questa pubblicazione, l'A.I.L.A., desidera fornire un aiuto alle famiglie e agli operatori che si trovano ad affrontare una patologia complessa e rara come la Malattia di Lafora.

A tale scopo l'opuscolo presenta in modo semplice ma sufficientemente esplicativo le caratteristiche della malattia e allo stesso tempo è una piccola guida per la gestione delle problematiche quotidiane.

Il glossario, in particolare, facilita la comprensione di alcuni termini medici non sempre immediatamente noti, ed è stato inserito con l'intento di migliorare e rendere più efficace la comunicazione fra i famigliari e il personale medico.

Ringraziamo in questa sede Simona Stefania Lunghi, infermiera professionale, e Pavica Nisandzic, infermiera pediatrica, per la disponibilità e la professionalità con le quali hanno provveduto alla redazione del testo. Un ulteriore ringraziamento va al prof. Pierangelo Veggiotti che ha sostenuto e coordinato l'iniziativa.

Siamo grati infine al sig. Fabrizio Raffaelli, dell'Associazione "Amici di Marco Cagnoni", per aver curato il progetto grafico e provveduto alla stampa del presente opuscolo.

**Mariella Capra**

*Presidente ASSOCIAZIONE ITALIANA LAFORA*

---

**E**sprimo la mia più viva soddisfazione per l'iniziativa che Simona Lunghi e il professor Pierangelo Veggiotti hanno preso, sotto l'auspicio dell'associazione italiana Lafora, al fine di fornire ai genitori dei bambini malati un punto di riferimento per i dubbi e le questioni infinite che ogni malattia dell'infanzia solleva

Il testo, come rileva puntualmente la presidente Mariella Capra, è un preciso e agile trattato sulla Lafora con l'aggiunta di una specifica dettagliata parte piena di suggerimenti utili che costituisce un riferimento per le famiglie che lottano per migliorare la qualità della vita dei loro piccoli. Mi auguro che lo sforzo fatto possa essere prezioso per chi sta combattendo per difendere il proprio figlio dalla malattia e per metterlo in condizione di fruire del massimo aiuto da parte del mondo medico, sociale e soprattutto famigliare.

**Prof. Umberto Balottin**

*Direttore Dipartimento di Clinica Neurologica e Psichiatrica dell'età evolutiva  
Istituto C. Mondino / Scuola di Specializzazione di Neuropsichiatria Infantile  
Università degli Studi di Pavia*



# CONTENUTI

## **MALATTIA DI LAFORA** P. 8

---

LA MALATTIA

Che cos'è la malattia di Lafora

Come si manifesta

Le cause

Come si trasmette

La diagnosi

Esiste una terapia

Ricerca

Trattamento sperimentale con dieta chetogenica

## **EPILESSIA** P. 11

---

Tipi di crisi e norme di pronto intervento

## **CONSIGLI PRATICI PER LE FAMIGLIE** P. 14

---

Consigli per chi assiste il malato

Come affrontare i cambiamenti derivanti dalla malattia

Consigli per favorire lo svolgimento delle varie attività di vita quotidiana

## **TESTIMONIANZA** P. 21

---

## **GLOSSARIO** P. 22

---

## **IMMAGINI/ALLEGATI** P. 24

---

## **INDIRIZZI UTILI** P. 30

---

## LA MALATTIA

**Nome Inglese:** Lafora Disease (#254780 codice OMIM). Descritta per la prima volta nel 1911 da Gonzalo Rodríguez-Lafora (1886-1971) neurologo spagnolo.

### CHE COS'È LA MALATTIA DI LAFORA

È una malattia neurologica progressiva caratterizzata da crisi epilettiche, mioclono, sintomi cerebellari e deterioramento psichico.

La malattia di Lafora si riscontra comunemente nei paesi mediterranei (Spagna, Francia e Italia), in aree ristrette dell'Asia Centrale, in India, Pakistan, Nord Africa in gruppi etnici isolati degli Stati Uniti del sud e in Canada.

### COME SI MANIFESTA

L'esordio si verifica durante l'adolescenza, con crisi generalizzate tonico-cloniche o clono-tonico-cloniche, mioclonie a riposo e durante l'attività, mioclono negativo e crisi occipitali focali associate ad amaurosi transitoria. Il decorso è caratterizzato da un significativo e rapido deterioramento cognitivo, i cui sintomi primari possono precedere le anomalie motorie, e dal progressivo aumento di intensità delle convulsioni e delle mioclonie. Il quadro clinico e l'evoluzione variano da paziente a paziente.

### LE CAUSE

La malattia di Lafora è dovuta ad alterazioni che colpiscono uno dei due geni noti situati entrambi sul cromosoma 6 chiamati EPM2A (scoperto nel 1998) ed EPM2B (o NHLRC1 scoperto nel 2003) e che causano un cattivo funzionamento nelle proteine da loro prodotte, rispettivamente laforina e malina. (vedi schema B). La funzione di queste proteine non è ancora ben chiara, sebbene si pensi che siano coinvolte nel metabolismo del glicogeno dal momento che la loro mancanza provoca l'accumulo di zuccheri in vari tessuti dell'organismo. Un gruppo ristretto di pazienti non presenta variazioni in questi due geni per cui probabilmente c'è almeno un altro gene coinvolto nella malattia.

### COME SI TRASMETTE

La malattia si trasmette geneticamente con una modalità chiamata autosomica recessiva. In altre parole, un individuo presenta i sintomi della malattia solo se possiede un'alterazione in entrambe le copie del gene (ad eccezione dei cromosomi sessuali, ognuno di noi possiede 2 copie di ogni cromosoma -una materna e una paterna, e quindi 2 copie di ogni gene). Chi invece ha una copia del gene normale e una alterata è un portatore sano, e generalmente non presenta alcun sintomo. Quindi un bambino malato può nascere solo se riceve una copia difettosa del gene da ciascuno dei genitori, entrambi portatori sani dell'alterazione genetica. Una coppia di portatori sani avrà il 25% di possibilità, ad ogni gravidanza, di concepire un figlio o una figlia malati, il 50% di possibilità di avere un figlio o una figlia portatori sani, il 25% di avere un figlio o una figlia sani e non portatori.

### LA DIAGNOSI

La diagnosi di Malattia di Lafora può essere ipotizzata in base ai precedenti familiari, l'età d'esordio, le modalità caratteristiche di presentazione dei sintomi, il rapido deterioramento della funzione cognitiva e le significative peculiarità dell'elettroencefalogramma (EEG). Si deve partire dalla valutazione dei sintomi clinici epilettologici e del possibile deterioramento cognitivo. Sarà quindi indispensabile eseguire un'accurata anamnesi, una valutazione neuropsicologica e uno studio neurofisiologico che comporta in prima battuta la registrazione EEG con videoregistrazione e poligrafia e lo studio di potenziali evocati.

Gli esami neuroradiologici possono contribuire poco al raggiungimento della diagnosi; non esistono, inoltre, marker della malattia riscontrabili negli esami ematochimici e metabolici.

La diagnosi può essere facilmente confermata sulla biopsia cutanea della regione ascellare, che evidenzia la presenza di corpi di Lafora (accumuli di poliglucosani) (vedi figura A) nelle cellule dei dotti sudoripari. Il test genetico è molto utile dal punto di vista diagnostico dal

momento che mutazioni nei geni EPM2A e EPM2B si riscontrano in più del 90% dei casi.

### ESISTE UNA TERAPIA

Non esiste allo stato attuale una terapia in grado di arrestare o rallentare la progressione della malattia. Tuttavia è possibile limitare la sintomatologia epilettica con farmaci antiepilettici. In particolare l'acido valproico risulta essere il farmaco di prima scelta e di base in tutti i trattamenti a cui si possono aggiungere combinazioni diverse che si basano soprattutto sull'utilizzo di farmaci efficaci nelle epilessie miocloniche quali l'etosuccimide, la lamotrigina e il levetiracetam ma altre combinazioni sono possibili e a volte la risposta del paziente, sempre parziale, è molto individuale.

Negli ultimi anni, lo Zonisamide ha mostrato significanti effetti positivi sul controllo delle crisi e sulla riduzione delle mioclonie.

Il supporto psicologico e sociale è di fondamentale importanza.

### RICERCA

Attualmente vi è un fiorire di ricerche per meglio comprendere la malattia di Lafora. Una parte degli studi si concentrano sulla genetica dal momento che c'è almeno un altro gene non ancora identificato che contribuisce alla malattia. Inoltre, alcuni gruppi stanno cercando di capire la funzione di laforina e malina e la loro relazione con il metabolismo degli zuccheri e delle manifestazioni cliniche. Infine, studi di terapia genica sono anche in corso per cercare di sostituire, in un modello di malattia murino, il gene malato con quello sano.

### TRATTAMENTO SPERIMENTALE CON DIETA CHETOGENICA

La dieta chetogenica è una modalità terapeutica sperimentale per trattare la malattia di Lafora.

### DIETA CHETOGENICA CLASSICA

Si tratta di un regime nutrizionale contenente un'elevata percentuale di grassi e una ridotta quota di proteine e carboidrati. Essa si propone di indurre uno stato di chetosi cronica con lo scopo di simulare lo stato metabolico del digiuno. Con questa dieta si obbliga l'organismo ad utilizzare i grassi invece che il glucosio come fonte di energia mantenendo deliberatamente elevato lo sviluppo di corpi chetonici. Tutti i tipi di dieta contengono un'elevata percentuale di grassi e bassa di proteine e carboidrati ma nel tipo classico il rapporto tra i costituenti è così definito: 4 gr grassi : 1 gr (proteine + carboidrati).

L'utilizzo della dieta chetogenica nella malattia di Lafora non è solamente finalizzato ad un potenziale effetto antiepilettico ma anche su un possibile effetto preventivo. Infatti i corpi di Lafora sono costituiti da densi aggregati di poliglucosani che differiscono dal glicogeno normale per anomale ramificazioni. L'utilizzo della dieta chetogenica permette di avere a disposizione dell'organismo una ridotta quota di carboidrati, componente indispensabile nella costituzione del glicogeno e di conseguenza una potenziale riduzione nella formazione dei corpi di Lafora che sono degli accumuli patologici di glicogeno.

Visto il possibile effetto preventivo la dieta chetogenica dovrebbe essere seguita per tutta la vita dei pazienti e per questo il rapporto dei nutrienti è di 3:1 (3gr grassi e 1gr proteine e carboidrati) che risulta essere più tollerato dai pazienti e più accettabile come gusto.

Diventa necessaria una valutazione del nutrizionista che prevede:

- colloquio con i genitori per spiegare le caratteristiche della dieta chetogenica
- informazioni dettagliate sui gusti alimentari di ogni paziente
- valutazione dello stato di nutrizione con esame clinico-antropometrico e studio della struttura corporea
- stesura di un diario alimentare per valutare l'apporto calorico

- indicazioni date ai genitori su come preparare i pasti chetogenici a casa

La dieta chetogenica è solitamente ben accettata dai pazienti.

Inizialmente verrà impostata una dieta con alimenti mentre con il progredire della malattia potrebbe essere necessario ricorrere a preparati appositi per dieta chetogenica.

Tali preparati possono essere utilizzati anche per integrare la dieta con alimenti.

In corso di dieta chetogenica:

- a domicilio non è indispensabile rilevare la glicemia
- si consiglia il controllo della chetonemia settimanalmente o comunque in concomitanza con la recrudescenza delle crisi
- in presenza di sintomatologia dubbia contattare il medico di riferimento
- per terapie estemporanee in caso di patologie concomitanti chiedere sempre al medico referente
- prestare attenzione ai prodotti per l'igiene del cavo orale (dentifricio, emollienti per labbra,...) che non contengano zucchero

## L'EPILESSIA

La crisi epilettica è definita come la comparsa parossistica di segni e sintomi dovuti ad una abnorme attività neuronale nel cervello. Sotto il termine "epilessia" si raccolgono numerose e distinte sindromi epilettiche che possono avere numerosi tipi di manifestazioni.

La localizzazione di scariche elettriche in particolari aree cerebrali determina le diverse manifestazioni che possono scaturire dalla scarica elettrica stessa.

Si avranno quindi delle crisi parziali quando la scarica interessa solo una limitata parte del cervello, delle crisi generalizzate quando l'esordio coinvolge tutto l'encefalo e delle crisi parziali con secondaria generalizzazione se la scarica, originatasi in una confinata parte, si estende successivamente a tutto il cervello.

*Durante le crisi il soggetto non prova dolore, e i movimenti sono involontari causati dalla scarica anomala.*

*Il soggetto potrà perdere o mantenere il contatto con l'ambiente e/o la percezione di sé.*

*Potrà sentire suoni, vedere immagini, gustare sapori, percepire odori o sensazioni tattili inesistenti.*

*Potrà compiere con parte o con tutto il corpo azioni involontarie come parlare, urlare, scuotere una mano o un braccio, fare passi o camminare, cadere e scuotere tutto il corpo.*

## TIPI DI CRISI E NORME DI PRONTO INTERVENTO

La prima cosa da fare durante la comparsa di una crisi epilettica è mantenere la calma: ciò sarà più facile tenendo presente che, indipendentemente dal tipo e dall'intensità di tale manifestazione, la persona non prova alcun dolore e che questa, salvo rari casi, termina spontaneamente. Inoltre, qualsiasi sintomo (deviazione di sguardo o della bocca, irrigidimento di un arto, incontinenza, ecc) scomparirà una volta terminata la crisi.

Risulta invece molto utile osservare attentamente quello che accade durante il suo svolgimento, quanto dura ciascuna manifestazione e annotarne la sequenza, per poter riferire successivamente allo specialista quanti più particolari possibili. Tali informazioni sono infatti molto importanti per inquadrare correttamente il tipo di crisi.

Risulta utile a tale scopo compilare un diario delle crisi con la descrizione delle stesse. (vedi allegato esempio diario crisi)

### CRISI non convulsive

Durante queste crisi non è necessario intervenire in alcun modo, se non impedendo che il soggetto si procuri delle lesioni muovendosi in situazioni di pericolo.

### ASSENZE

Queste crisi generalizzate sono caratterizzate da una breve perdita di coscienza.

Il soggetto appare come "distratto", "assente" per pochi secondi e in genere sospende ogni attività motoria. In caso di crisi ravvicinate o di stato di male-assenza (assenza molto prolungata) la persona deve essere protetta da possibili fonti di pericolo.

**CRISI focali/parziali**

In caso di perdita di contatto con l'ambiente, in modo parziale o totale, la persona può apparire tipicamente confuso, vaga senza meta o agisce come se non capisse cosa sta facendo (solleva oggetti, si sveste, ecc.) tali comportamenti vengono definiti automatismi.

- rassicurare e confortare il soggetto che potrebbe preoccuparsi degli effetti della crisi
- allontanarlo da situazioni pericolose (per esempio strada trafficata, fornelli bollenti, scalinate ripide)
- parlargli in maniera calma e gentile per consentire, al termine della crisi, di orientarsi il più rapidamente possibile nell'ambiente circostante
- non cercare di trattenerlo (lo stato confusionale che può seguire la crisi lo spingerebbe istintivamente a divincolarsi e a scaliare), ma dargli spazio sufficiente

**CRISI TONICHE (irrigidimento) e ATONICHE (rilassamento)**

La persona che presenta questo tipo di crisi generalizzata alternativamente si irrigidisce o rilassa la muscolatura e, qualora si trovi in piedi, cade al suolo; si riprende in genere rapidamente, presentando, a volte, uno stato confusionale. Le crisi di caduta sono ovviamente tra le più pericolose per l'incolumità della persona e richiedono particolare attenzione da parte dei genitori che devono sorvegliare attentamente la persona e creare un ambiente sicuro.

**CRISI TONICO-CLONICHE GENERALIZZATE**

Questo tipo di crisi generalizzate provoca la perdita di coscienza con emissione di un grido e, di solito, la caduta a terra che è molto difficile da evitare.

Dapprima si assiste alla fase tonica (15-20 secondi), in cui il corpo, dopo una serie di contrazioni muscolari generalizzate e simmetriche, si irrigidisce in estensione; ad essa segue la fase clonica, in cui si manifestano movimenti involontari e ritmici a carico del capo, del

tronco e degli arti, con frequenza delle contrazioni che diminuisce progressivamente fino a scomparire entro 30-40 secondi. La posizione da far assumere alla persona colta da crisi convulsiva è sul fianco.

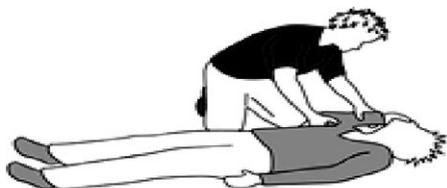
Generalmente la crisi tonico-clonica dura meno di un minuto e si interrompe spontaneamente; il paziente che riprende conoscenza può essere confuso, avere difficoltà a parlare, oppure può essere lucido e non rendersi conto di quello che è successo.

Quando ci si trova di fronte ad una persona che presenta tale tipo di crisi è opportuno attuare i seguenti accorgimenti:

- mantenere la calma e rassicurare le persone che assistono alla crisi
- non trattenerne la persona che sta manifestando la convulsione e non cercare di limitarne i movimenti
- evitare che si crei affollamento intorno a lui
- cronometrare la durata della crisi epilettica
- eliminare dalle vicinanze oggetti duri o taglienti
- liberare il collo da eventuali indumenti che, stringendolo, possono ostacolare la respirazione
- porre qualcosa di liscio e di morbido (esempio un maglione) sotto il capo per evitare che si ferisca a causa dei movimenti bruschi provocati dalla crisi
- ruotare delicatamente il soggetto su un fianco per tenere le vie respiratorie libere
- non cercare di aprirgli la bocca con oggetti rigidi o con le dita: i muscoli coinvolti svolgono un'azione particolarmente potente e, tentando di forzarli, possono provocargli lesioni dentali o all'articolazione mandibolare. In tal modo anche il soccorritore potrebbe ferirsi
- non tentare la respirazione artificiale, tranne nell'improbabile caso in cui il soggetto non respiri al termine della crisi (le alterazioni respiratorie causate dalla crisi si risolvono spontaneamente senza bisogno di alcun intervento)
- rimanergli accanto fino alla spontanea conclusione della crisi epilettica
- assumere un atteggiamento amichevole e

rassicurante non appena il soggetto riprende conoscenza

- a seconda dei casi, valutare se portare la persona al Pronto Soccorso



Può accadere che una crisi epilettica duri più di 3-5 minuti, oppure che a un episodio ne segua un altro senza che il paziente riprenda conoscenza; in questo caso è necessario intervenire farmacologicamente:

- utilizzare farmaci endorettali, quali microclismi (o perette) di diazepam, se e come prescritto dallo specialista curante
- non impiegare farmaci per via orale poiché, in una situazione di coscienza alterata, possono andare nelle vie respiratorie
- far intervenire un medico (chiamare il 118) o condurre il paziente al più vicino Pronto Soccorso

## **CONSIGLI PRATICI ALLE FAMIGLIE**

### **CONSIGLI PER CHI ASSISTE IL MALATO**

La malattia di Lafora non colpisce solo la persona ammalata, ma tutto il suo nucleo familiare. Il carico emotivo personale è enorme, e chi assiste il paziente ha bisogno di sviluppare un insieme di strategie per far fronte all'evoluzione della malattia. Capire le proprie emozioni può essere di aiuto nella gestione del paziente, così come può essere utile per se stessi.

### **FAMIGLIA**

La famiglia deve diventare la più importante fonte di aiuto. È importante accettare il supporto che può venire da altri membri del nucleo familiare, affinché il carico non pesi solo su di una persona.

### **CONDIVIDERE I PROPRI PROBLEMI**

È necessario condividere le proprie esperienze e i propri stati d'animo con le altre persone; quando si mantiene dentro di sé tutti i problemi, può risultare più difficile assistere la persona. La condivisione con altri che vivono gli stessi problemi può aiutare a percepire come normali e naturali le proprie reazioni. È utile accettare gli aiuti esterni, anche se si avverte la preoccupazione di creare ad altri dei problemi o difficoltà, cercando di organizzarsi in anticipo per poter avere chi possa sostituire la persona che assiste in caso di emergenza.

### **MANTENERE DEL TEMPO PER SÉ**

È essenziale conservare del tempo per sé. Questo, a sua volta, permetterà di mantenere vivi i propri contatti sociali, di portare avanti i propri interessi e soprattutto di provare anche piacere nella propria vita.

### **CONSIDERARE I PROPRI LIMITI**

È necessario non chiedere troppo a se stessi. La

maggior parte delle persone capisce quali sono i propri limiti solo quando il carico dell'assistenza sta per sopraffarli. Se la situazione è prossima a diventare tale, occorre intervenire chiedendo un adeguato aiuto per prevenire che ciò accada ed evitare una possibile situazione di crisi. Non incolparsi o non biasimare il paziente per i problemi che sorgono. Occorre ricordare che la causa di tutto ciò è rappresentata dalla malattia.

Occorre avere in mente che le relazioni interpersonali sono fonte di supporto per chi assiste, e possono essere utili anche per la persona ammalata.

### **RICORDARE A SE STESSI CHE SI È IMPORTANTI**

È utile ricordare a se stessi che si è importanti, e che lo si è anche per il paziente. Senza la propria assistenza il malato sarebbe perduto. Questa è un'altra ragione per cui è essenziale prendersi cura di se stessi.

### **RICERCARE E ACCETTARE AIUTO E CONSIGLI**

Imparare ad accettare un aiuto può rappresentare per alcune persone una novità. Tuttavia, anche se familiari, amici o vicini possono voler fornire un aiuto, possono non sapere che cosa è in realtà utile o ben accetto. Una parola, un suggerimento, un'indicazione possono consentire loro di essere e di sentirsi utili; inoltre ciò sarà di aiuto per la persona ammalata e fornirà un insperato sollievo nello svolgimento dei compiti assistenziali.

Un gruppo di auto-aiuto può essere di supporto e rappresentare un momento di condivisione di problemi e soluzioni e un'occasione per un reciproco supporto.

Inoltre, è importante conoscere le sedi ove è possibile ottenere aiuto dal punto di vista medico, organizzativo, personale, presenti nel territorio in cui si risiede. Il proprio medico, infermiere o assistente sociale possono identificare e indirizzare verso le risorse necessarie.

## COME AFFRONTARE I CAMBIAMENTI DERIVANTI DALLA MALATTIA

### SOCIALITÀ

Sopraggiungendo una disabilità mentale e cognitiva è necessario tenere conto che per le persone con queste problematiche è necessario il contatto con gli altri. Mantenere quindi i rapporti con gli amici diventa di fondamentale importanza. Molte persone tendono a isolarsi e a rimanere confinati in casa; il rischio è quindi di perdere i propri contatti sociali e le relazioni interpersonali. Questo isolamento, a sua volta, peggiora la situazione e rende ancora più gravosa l'assistenza alla persona ammalata. Occorre pertanto considerare il mantenere una vita sociale e delle amicizie come una vera e propria priorità. Nelle prime fasi della malattia, dove l'autonomia personale può essere ancora preservata ma potrebbe iniziare ad essere alterata la capacità critica della persona, è bene tenere sotto controllo le relazioni sociali per evitare che persone malintenzionate possano approfittare dei limiti della persona.

### COMUNICAZIONE

***Il deterioramento cognitivo della persona non deve però indurre a parlare con un linguaggio infantile, spesso il paziente capisce molto più di quanto si supponga.***

Il rapporto con la persona affetta da malattia di Lafora richiede spesso molta pazienza. Le cose vanno costantemente ripetute. Non si deve mai chiedere troppo in una volta ma bisogna procedere lentamente e gradatamente, mostrando come va eseguita un'azione che alla persona potrebbe risultare completamente nuova. E' necessario verificare la comprensione e controllare come viene eseguita l'azione.

***Non bisogna essere parchi di complimenti: ogni buona parola infonde loro fiducia in se stessi e li incita a progredire, reagiscono con estrema sensibilità alle dimostrazioni d'affetto e alla lode.***

Il deterioramento cognitivo rappresenta l'esito dell'andamento progressivo della malattia.

I primi segni che la famiglia può notare sono rappresentati da difficoltà nella capacità di ricordare eventi recenti e nello svolgimento di compiti quotidiani routinari e consueti. La persona in questione può anche manifestare confusione, modificazioni della personalità e del comportamento, compromissione della capacità di giudizio, difficoltà nel trovare le parole o nel concludere un discorso.

E' importante continuare a trattare la persona come si è sempre fatto anche se sono mutate le sue condizioni.

L'assistenza può essere talvolta molto difficile; tuttavia, vi sono diversi accorgimenti utili per far meglio fronte alla situazione.

### STABILIRE UNA ROUTINE

#### E MANTENERE UNO STANDARD DI NORMALITÀ

Lo stabilire una routine, nella vita dell'ammalato, può diminuire il numero di decisioni da prendere e contribuire a mantenere un ordine e una struttura nella sua vita quotidiana, che sarebbe altrimenti confusa.

### SOSTENERE L'AUTONOMIA DEL PAZIENTE

È necessario che la persona rimanga indipendente il maggior tempo possibile per preservare la sua autostima.

La malattia di Lafora è una malattia invalidante che va a compromettere l'autonomia della persona.

***Un obiettivo che ci si deve comunque porre è quello di mantenere il più possibile l'autonomia personale utilizzando presidi o accorgimenti che possano supportare o agevolare il soggetto nello svolgimento delle attività quotidiane.***

### AIUTARE LA PERSONA A CONSERVARE

#### LA PROPRIA DIGNITÀ

Occorre tenere in mente che il paziente assistito è ancora un individuo che sperimenta emozioni e sentimenti; pertanto ciò che viene detto può avere, per

lui, un effetto disturbante. Occorre evitare discussioni circa le condizioni del paziente in sua presenza.

#### **PRESERVARE L'AUTOSTIMA**

***All'esordio della malattia con il graduale deterioramento e la perdita di alcune capacità diventa importante aiutare la persona ad imparare a tollerare le frustrazioni derivanti dalla nuova condizione. Vanno quindi sostenute le capacità residue, facendo spesso complimenti e potenziando gli aspetti positivi cercando di limitare commenti o di sottolineare gli insuccessi.***

#### **EVITARE SCONTRI**

Qualsiasi tipo di conflitto causa uno stress inutile sia alla persona che assiste sia al malato. Occorre evitare di far notare gli insuccessi, cercando di mantenere una calma compostezza. L'indisporci può solo peggiorare la situazione.

***Occorre infatti ricordare che quanto accade dipende dalla malattia, e non dal paziente.***

#### **STABILIRE COMPITI SEMPLICI**

È utile proporre compiti semplici; non bisogna porlo di fronte a troppe scelte.

#### **MANTENERE IL SENSO DELL'UMORISMO**

Ridere con la persona con deterioramento cognitivo, ma non di lui. L'umorismo può essere un ottimo modo per trarre sollievo da situazioni stressanti.

#### **FARE ATTENZIONE ALLE NORME DI SICUREZZA**

La perdita della coordinazione fisica accresce la possibilità di incidenti; pertanto occorre rendere l'abitazione in cui vive il malato la più sicura possibile.

E' possibile ad esempio utilizzare copri-spigoli, paracolpi intorno al letto, rimuovere tappeti o arredi che possano diventare un' ostacolo.

#### **INCORAGGIARE IL MANTENIMENTO DI UNA BUONA FORMA FISICA**

In molti casi, questo atteggiamento può aiutare la persona a conservare le proprie abilità fisiche e mentali più a lungo. Il livello di esercizio più appropriato dipende dalle condizioni individuali.

È opportuno consultare il proprio medico per avere indicazioni più specifiche.

#### **AIUTARE IL PAZIENTE A FARE**

##### **IL MIGLIORE USO DELLE ABILITÀ RESIDUE**

Lo svolgimento di alcune attività pianificate può rafforzare e promuovere un senso di dignità e di valore personale, dando uno scopo e un significato alla vita.

Occorre ricordare, tuttavia, che le abilità possono cambiare nel corso del tempo; ciò richiederà un'attenzione e una flessibilità particolari nella pianificazione delle attività.

#### **MANTENERE APERTA LA COMUNICAZIONE**

Con l'avanzare della malattia, la comunicazione con il malato può diventare più difficile. Può essere d'aiuto per chi assiste il paziente:

- parlare chiaramente, lentamente, viso a viso, e guardando la persona negli occhi;
- mostrare affetto e calore attraverso il contatto fisico, se questo è gradito dalla persona;
- prestare attenzione al linguaggio del corpo: la persona le cui capacità di linguaggio verbale sono compromesse può comunicare attraverso messaggi non-verbali;
- essere consapevoli del proprio linguaggio corporeo;
- individuare quale combinazione di parole-chiave (parole facili da ricordare che ne possono suggerire altre), suggerimenti e spiegazioni è necessaria per poter comunicare efficacemente con la persona ammalata;
- assicurarsi che il paziente sia attento prima di rivolgergli la parola.

## ALCUNI CONSIGLI PRATICI PER FAVORIRE LO SVOLGIMENTO DELLE VARIE ATTIVITÀ DI VITA QUOTIDIANE

### IGIENE PERSONALE

Il paziente può dimenticare di lavarsi o, più avanti, non rendersi conto di questa necessità, o può avere dimenticato quello che deve fare o avere difficoltà a svolgere le azioni necessarie. In questa situazione, è importante rispettare la dignità della persona quando gli si offre aiuto.

#### Suggerimenti:

- mantenere nel campo dell'igiene personale, per quanto possibile, le precedenti abitudini;
- tentare di rendere il "bagno" una situazione rilassante e piacevole;
- permettere al paziente di fare da solo, per quanto possibile;
- se la persona appare imbarazzata, tenere alcune parti del corpo coperte, mentre la si aiuta a fare il bagno;
- fare attenzione alle norme di sicurezza; può essere utile impiegare punti di appoggio ben fissati (come delle sbarre) alle quali potersi afferrare, superfici antiscivolo, o girelli;
- Per l'igiene personale si suggerisce l'utilizzo di spugne (con impugnatura anatomica o guanto), spazzolini elettrici, spazzole per capelli con impugnatura anatomica.
- Non utilizzare forbici, lamette o altri oggetti taglienti ma preferire limette e rasoi elettrici.
- In fase avanzata della malattia potrebbe essere necessario effettuare l'igiene completa a letto. Nel caso prestare particolare attenzione ai prodotti utilizzati (manopole morbide, creme idratanti e/o protettive) come prevenzione delle lesioni cutanee.

### ABBIGLIAMENTO

Il paziente può dimenticare come si fa a vestirsi e può non riconoscere la necessità di cambiare i propri

indumenti. Può inoltre avere difficoltà a indossare alcuni indumenti.

#### Suggerimenti:

- evitare vestiti con chiusure complicate e utilizzare un abbigliamento comodo (esempio senza troppi lacci, cinture, bottoni..);
- incoraggiare l'indipendenza del soggetto nel vestirsi da solo il più a lungo possibile;
- far ripetere le azioni più volte, se necessario;
- utilizzare scarpe e ciabatte con soles scivolose.

### SERVIZI IGIENICI E INCONTINENZA

La persona può perdere la capacità di riconoscere il bisogno di andare alla toilette, dimenticare dove questa si trova o che cosa fare una volta che vi è giunto.

#### Suggerimenti:

- lasciare la porta della stanza da bagno aperta, in modo che per la persona sia più facile ritrovarla;
- utilizzare per il paziente abiti che si possano togliere rapidamente;
- limitare le bevande prima che la persona si corichi alla sera;
- lasciare una comoda accanto al letto.

### ALIMENTAZIONE

I pazienti spesso dimenticano se hanno mangiato, o come usare le posate. Nelle ultime fasi della malattia il paziente può aver bisogno di essere imboccato. Possono poi insorgere altri problemi fisici, come difficoltà nella masticazione e nella deglutizione.

A chi sceglie di utilizzare la dieta chetogenica, come modalità terapeutica della malattia di Lafora, è necessario evidenziare che va seguita a lungo, stravolge le abitudini alimentari del soggetto e la sua gestione coinvolge l'intero nucleo familiare.

Diventa inoltre importante poter e saper variare, in base alle indicazioni fornite dall'equipe nutrizionistica, le combinazioni di alimenti consentiti dalla dieta per avere la massima compliance del paziente.

Suggerimenti:

- utilizzare posate in materiale e con forma non pericolosi (esempio: punte arrotondate)
- far impiegare le dita per mangiare; questa procedura può facilitare il compito al paziente e può non risultare particolarmente sconveniente
- preferire bicchieri di plastica con impugnatura e tappo salva-goccia e piatti in materiale antiurto per evitare che l'accidentale caduta di tali stoviglie rappresenti una situazione pericolosa o semplicemente frustrante
- tagliare il cibo in piccoli pezzi, per prevenire episodi di soffocamento. Nelle ultime fasi della malattia può essere necessario tritare il cibo o utilizzare alimenti semi-solidi o liquidi
- ricordare al paziente di mangiare lentamente e di introdurre piccole quantità per evitare la sensazione di soffocamento
- essere consapevoli del fatto che la persona può non essere più in grado di avvertire la temperatura (calda o fredda) degli alimenti o semplicemente non essere in grado di comunicarlo mentre è imboccata, e può scottarsi la bocca quando assume cibi o bevande calde
- controllare sempre la temperatura dei cibi o bevande calde
- servire una porzione di cibo alla volta
- per far sedere a tavola la persona preferire una sedia adeguata con braccioli e schienale
- quando il paziente ha difficoltà a deglutire, consultare il proprio medico affinché egli suggerisca delle tecniche volte a facilitare questa funzione

Nei soggetti in cui la progressione della malattia interessa la funzione della deglutizione potrebbe essere necessario ricorrere a presidi quali il SNG o la PEG

### CONSIGLI PRATICI

#### PER L'ASSUNZIONE DELLA TERAPIA

All'insorgere di problematiche di deglutizione rispetto

all'assunzione della terapia potrebbe diventare necessario:

- Introdurre la compressa all'interno della bocca in fondo sulla lingua per favorirne la deglutizione
- Frantumare e/o sciogliere la terapia evitando, se possibile, di sciogliere insieme più farmaci. In tal modo è più semplice verificare quale farmaco eventualmente non è stato assunto correttamente
- Utilizzare acqua gelificata o altri alimenti in cui miscelare la terapia da far assumere

### MOBILIZZAZIONE

Inizialmente l'autonomia in tale attività di vita può essere preservata per cui è necessario solo adottare alcuni degli accorgimenti per rendere sicuro l'ambiente.

La presenza di mioclonie sempre più importanti e dell'atassia possono rendere difficoltosa la deambulazione e quindi potrebbe essere necessario inizialmente avere il sostegno di una persona che aiuti negli spostamenti il paziente mentre in fase avanzata della malattia può diventare indispensabile l'utilizzo di carrozzina adeguata.

### FOTOSENSIBILITÀ

Risulta importante tener conto di questo aspetto per attuare alcuni accorgimenti che possano ridurre il rischio di crisi.

Guardare la televisione è uno dei più comuni stimoli che possono indurre una crisi per chi soffre di un'epilessia fotosensibile, diventa quindi importante sedersi lontano dal teleschermo quando si guarda la televisione per ridurre il rischio di crisi. Esiste anche una suscettibilità al passaggio luce-buio che si definisce scotosensibilità

Suggerimenti:

- Se possibile, scegliere un tipo di schermo del televisore è preferibile scegliere uno schermo LCD (liquid crystal display).
- guardare la TV in una stanza bene illuminata

- mettere una piccola lampada sopra o comunque vicino al televisore
- non sedersi troppo vicino al televisore, mantenendo una distanza minima di almeno 2,5 mt
- usare il telecomando a una distanza di sicurezza per cambiare i canali televisivi se ci si deve avvicinare al televisore, coprire un occhio con il palmo della mano. Questo accorgimento riduce il numero di cellule del cervello stimulate dalla luminosità dello schermo

Anche l'utilizzo del computer può aumentare il rischio di crisi soprattutto se le immagini contengono flash, luminosità intermittenti o immagini ripetitive o con contrasto alto.

I videogames possono aumentare il rischio di scatenare delle crisi se si ha un'epilessia fotosensibile. Ci sono degli accorgimenti da adottare per minimizzare il rischio:

- prima di giocare controllare che per quel videogame non ci siano avvertenze particolari. In alcuni giochi ci sono delle avvertenze sulla confezione, in altri all'interno delle istruzioni di gioco.
- evitare di giocare quando si è stanchi poiché la stanchezza e/o la privazione di sonno possono aumentare il rischio di crisi
- fare pause frequentemente
- giocare lontano dai pasti
- giocare ai videogames in una stanza ben illuminata
- stare il più lontano possibile dal monitor del gioco
- se possibile, usare schermo LCD ricordandosi di ridurre la luminosità e il contrasto.
- per alcuni soggetti può essere utile coprire un occhio, utilizzando ad esempio una benda oculare, mentre si gioca per ridurre l'effetto stimolo dello schermo.

In presenza di sintomatologia quale vertigini, visione offuscata, perdita di coscienza o spasmi muscolari interrompere immediatamente il gioco.

Fissare a lungo alcuni disegni/immagini con un contrasto alto possono aumentare il rischio di crisi ad esempio le strisce bianco e nere, alcuni materiali o tappezzerie particolarmente ricche di disegni, la luce del sole attraverso le persiane o i rami degli alberi...

Utilizzare occhiali da sole può minimizzare il rischio di scatenare crisi causate dalla luce solare.

In presenza di luci intermittenti proteggere gli occhi con la mano e allontanarsi dalla fonte di luce.

Il passaggio luce-buio e viceversa deve essere sempre graduale e mai improvviso.

#### INSONNIA

Il paziente talvolta può essere agitato durante la notte: questo può rappresentare il problema più acuto per chi assiste questi pazienti.

Suggerimenti:

- scoraggiare il sonno durante il giorno
- mettere, per quanto possibile, il paziente a suo agio al momento di andare a letto.

#### ALLUCINAZIONI

Se il paziente manifesta allucinazioni

Suggerimenti:

- non discutere circa la veridicità delle esperienze visive o uditive riferite dal paziente
- quando la persona è spaventata, tentare di rassicurarla; una voce calma o il contatto di una mano possono servire a tal fine
- distrarre il paziente richiamando la sua attenzione su un oggetto reale che si trova nella camera.



## “PERCHÈ È CAPITATO A ME...?”

**L**a difficoltà maggiore è senza dubbio accettare la malattia, sapere di essere legati ad un percorso di vita che difficilmente potrà essere modificato. Spesso mi sono chiesto il “perché”, cosa abbiamo fatto di così grave, noi, i ragazzi e tutti coloro che gravitano intorno alla nostra famiglia e ai nostri affetti, da dover scontare in questo modo questa condanna. La prima risposta che viene in mente è: perché è una lotteria, perché c'è chi nasce con i capelli rossi e chi con gli occhi verdi...chi con la Lafora. Poi tornando a riflettere capisco che non è così; essere umani, vivi, è essere anche portatori “sani” (il termine forse andrebbe rivisto) di almeno una dozzina di malattie rare, e nel giro delle combinazioni può succedere che due portatori “sani” di malattia di Lafora si incontrino, si amino, decidano di mettere su famiglia ed abbiano dei figli. Ma nonostante ciò la ragione difficilmente prende il sopravvento sul mio “perché”, anche se mi dico che forse non siamo venuti al mondo solo per essere felici e che non tocca sempre e solo agli altri... ai bambini denutriti con la pancia gonfia, alle vittime della guerra, del terrorismo, della dissenteria, dei viaggi della speranza, e mille altre vittime di non meno importanti “perché è capitato a me?”. Quello che stiamo passando noi lo stanno vivendo anche molti altri, magari in ragione maggiore della nostra, non dobbiamo sentirci vittime. Ecco allora che dopo il “perché” ci deve essere qualcos'altro, penso che siamo nati in un paese ricco, qui è possibile lottare contro la malattia, qui abbiamo medici, laboratori, sostegno, ricerca che ci possono aiutare, qui possiamo e dobbiamo sperare, in fondo un po' di fortuna è toccata anche a noi. Penso ancora, scacciando il mio “perché”, che non dobbiamo dolerci nel pensare al futuro incerto e lontano, ma rallegrarci di saper sfruttare al massimo i buoni momenti che i figli ci dedicano al grido di “Viva la vita sempre, viva il giorno per giorno”. Per queste riflessioni che mi hanno aiutato e mi aiutano tutt'ora a convivere con la malattia di Lafora devo ringraziare le persone che ho incontrato lungo il cammino, che mi hanno sostenuto come hanno saputo e potuto fare, chi con un articolo scientifico, chi con una buona e saggia parola, chi con una pagina web o una breve telefonata. Grazie a tutti e grazie a te Maria, e Vincenzo.

## GLOSSARIO

### ALLUCINAZIONE

sensazione o percezione senza oggetto. L'allucinazione può essere "semplice" (scintillio luminoso, brusio, ..) o complessa (scena come al cinema, musica, ..)

### ATASSIA

(dal greco ataxi , disordine) è un disturbo consistente nella progressiva perdita della coordinazione muscolare che quindi rende difficoltoso eseguire i movimenti volontari

### AUTOMATISMO

azioni psicomotorie involontarie compiute durante la crisi. Possono essere semplici (esempio: movimenti di masticazione, suzione, deglutizione) o complesse (atto di vestirsi o svestirsi, deambulazione, talora fuga)

### AUTOSOMICA RECESSIVA

detto di patologia che si esprime solo quando l'alterazione del DNA è presente in entrambi gli elementi di una coppia di cromosomi. E' cioè necessario che vi siano due copie del gene affetto perché la malattia si manifesti.

### CRISI ATONICA

improvvisa perdita del controllo del tono muscolare che può causare la caduta a terra

### CLONIA

La maggior parte di noi ha sperimentato uno scatto improvviso in fase di addormentamento. Anche se questa contrazione muscolare improvvisa non è epilessia, è simile a quella sperimentata da chi ha crisi miocloniche

### MIOCLONIA

può essere definita come una contrazione brusca, rapida, aritmica ed involontaria di una porzione di muscolo (mioclonia parcellare), di un intero muscolo o

di un gruppo di muscoli.

Le scosse possono essere simmetriche, ripetitive, ad intervalli regolari o irregolari. Esse compaiono a riposo o durante l'attività volontaria e possono essere sollecitate da stimoli emotivi, cognitivi, tattili, acustici o visivi.

Gli spasmi mioclonici possono manifestarsi anche come una breve assenza di contrazione. Le contrazioni sono chiamate mioclono positivo, i rilassamenti o perdita di tono mioclono negativo.

### CLONO

è costituito da una contrazione ripetitiva di un muscolo il cui tendine viene mantenuto in tensione. Esso è quasi sempre espressione di abnorme vivacità dei riflessi.

### CRISI MIOCLONICA

brevi e forti contrazioni improvvise che possono colpire tutta o solo una parte del corpo. La contrazione muscolare potrebbe essere così intensa da far cadere la persona. Le crisi miocloniche possono interessare tutto il corpo, ma solitamente si localizzano a uno o entrambi gli arti, al cingolo e qualche volta al capo. Talvolta la contrazione muscolare è così intensa da provocare la caduta.

Le crisi miocloniche solitamente si verificano al mattino. Le crisi sono brevi, ma possono risultare molto frustranti (esempio possono causare il rovesciamento di bevande o simili incidenti)

### CRISI TONICA

le crisi toniche provocano l'irrigidimento dei muscoli. Il corpo si irrigidisce e si può, per tale motivo, cadere se non si è sostenuti. Solitamente le crisi toniche durano meno di 20 secondi e spesso si verificano durante il sonno.

### DISARTRIA

tale termine indica i disturbi dell'emissione vocale delle parole dovuti a paralisi della muscolatura necessaria per l'articolazione, oppure a cattiva coordinazione dei movimenti, oppure a disturbi di tipo extrapiramidale.

**FOTOSENSIBILITA'**

La Fotosensibilità è una risposta anomala del cervello in reazione alla Stimolazione Luminosa Intermittente (SLI) o ad uno stimolo luminoso di varia natura, che si manifesta o solo come alterazione dell'EEG o anche con una crisi clinicamente riconoscibile.

La fotosensibilità si ritrova spesso nei pazienti affetti da forme di Epilessia Generalizzata ma può essere osservata anche in individui sani.

**FARMACO RESISTENZA**

Le epilessie sono malattie neurologiche caratterizzate dal ripetersi di episodi (crisi) riconducibili ad una scarica eccessiva di gruppi di cellule nel sistema nervoso centrale.

Nelle epilessie, questi episodi si accompagnano spesso ad alterazioni della coscienza, movimenti involontari e, talora, convulsioni.

In circa il 30-40% delle persone affette da epilessie si osserva uno scarso controllo delle crisi nonostante l'assunzione di uno o più farmaci alle dosi massime tollerate, dando luogo ad un fenomeno denominato "farmacoresistenza".

Tale fenomeno è probabilmente legato alle molteplici cause della malattia ed alla possibile presenza di lesioni o anomalie a carico del sistema nervoso centrale. E' inoltre possibile che anche fattori genetici contribuiscano a determinare la farmacoresistenza, alterando la distribuzione dei farmaci nel cervello o modificando le strutture nervose (soprattutto quelle con funzione di recettori) sulle quali i farmaci stessi agiscono.

**ILLUSIONE**

disturbo della percezione, caratterizzato da un'alterata elaborazione degli stimoli sensoriali reali e da una loro erronea interpretazione, per cui oggetti reali vengono percepiti in modo trasformato e diverso dalla realtà; può essere legata all'ambiguità dello stimolo e a

particolari stati emozionali od organici.

**PEG (Gastrostomia Percutanea Endoscopica)**

tecnica utilizzata per la realizzazione di una nutrizione enterale. La nutrizione enterale attraverso PEG rappresenta un notevole salto di qualità in quanto il tradizionale sondino naso-gastrico è mal tollerato, viene spesso rimosso accidentalmente, può dislocarsi nell'albero bronchiale, provocare decubiti e reflusso gastro-esofageo. Al contrario con la PEG il paziente può svolgere le attività e mantenere la stessa qualità di vita del periodo precedente la gastrostomia.

**SCOTOMA**

riduzione del campo visivo (per cui la vista risulta cancellata in alcune aree).Vengono distinti, secondo la loro natura, in scotomi positivi, che si proiettano come macchie scure o colorate sopra gli oggetti fissati, e scotomi negativi, caratterizzati dall'assenza della visione in corrispondenza della loro proiezione nello spazio. In rapporto alla loro entità, si parla di scotomi assoluti, quando ogni percezione visiva è perduta, e di scotomi relativi, se la percezione è perduta solo per i colori (o per alcuni colori), mentre il bianco è percepito. In particolare, lo scotoma scintillante, della durata di alcuni minuti, consiste nella comparsa nel campo visivo di una particolare sensazione luminosa che assume quasi sempre l'aspetto di un arco di cerchio fiammeggiante, formato dalla connessione di varie linee spezzate.

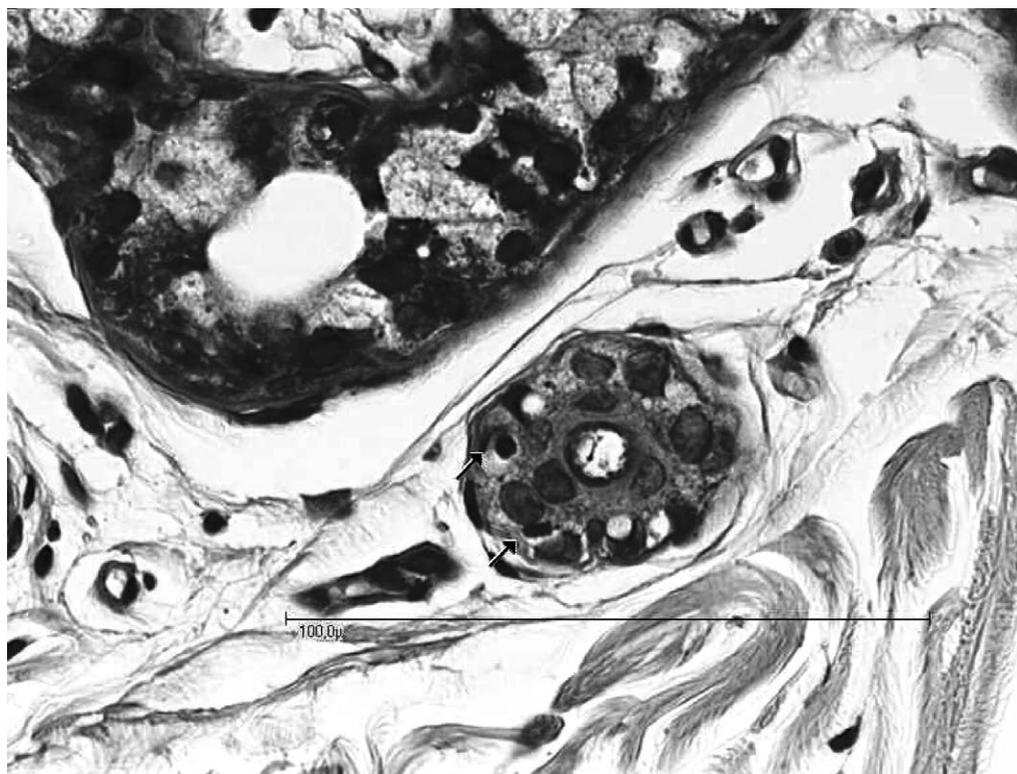
**SCOTOSENSIBILITA'**

è una risposta anomala cerebrale dovuta al passaggio repentino luce-buio o buio-luce. Si può considerare una sottoforma di fotosensibilità.

**SNG (sondino nasogastrico)**

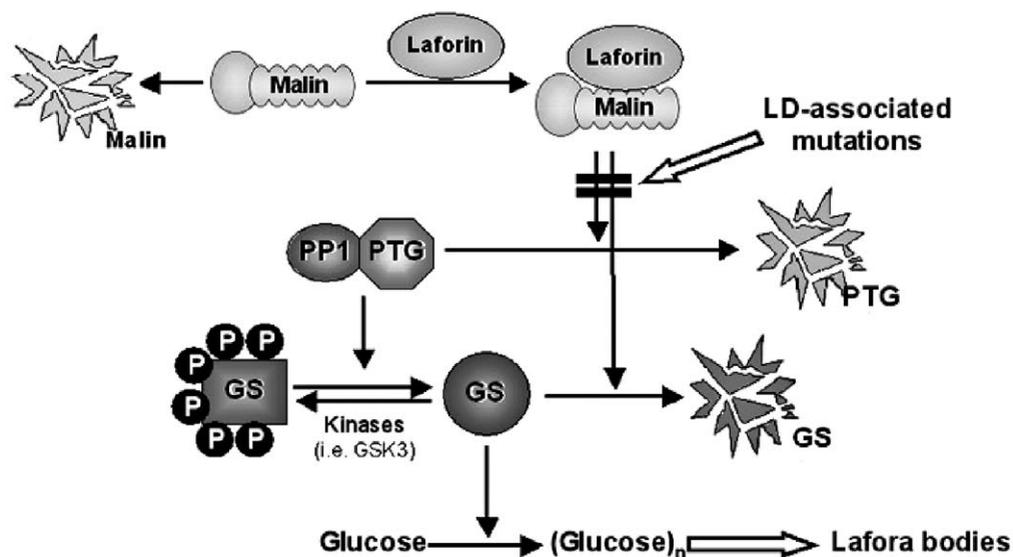
catetere in gomma o in silicone che viene introdotto attraverso le vie nasali fino a raggiungere lo stomaco. Si utilizza per l'alimentazione enterale.

**FIGURA A**



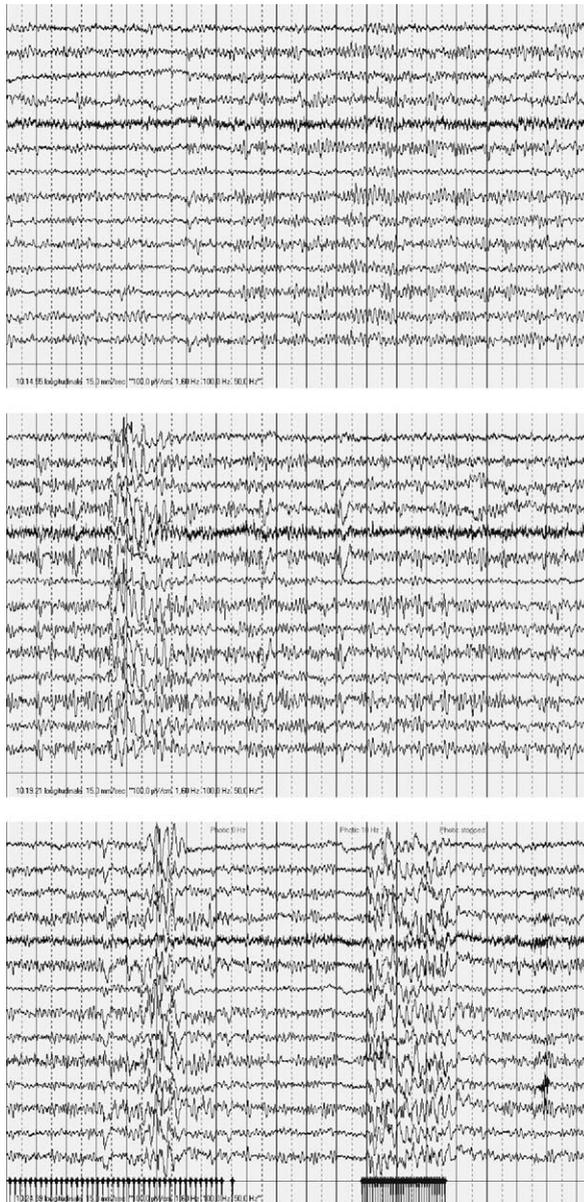
**Esempio di microscopia elettronica in cui si evidenziano i Corpi di Lafora all'interno della cellula**

## SCHEMA B



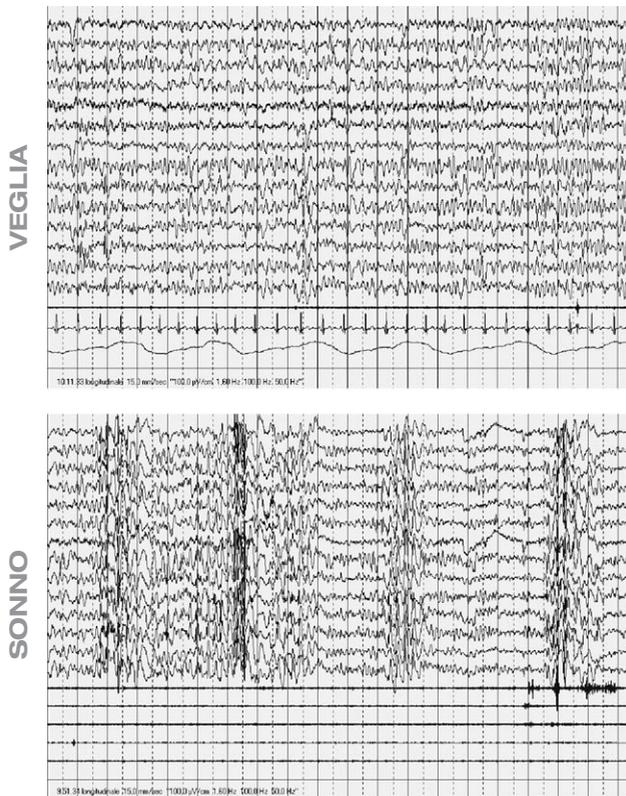
La malattia di Lafora è dovuta ad alterazioni che colpiscono uno dei due geni noti situati entrambi sul cromosoma 6 chiamati *EPM2A* (scoperto nel 1998) ed *EPM2B* (o *NHLRC1* scoperto nel 2003) e che causano un cattivo funzionamento nelle proteine da loro prodotte, rispettivamente laforina e malina. (vedi schema B) alterando il metabolismo glucidico e portando alla formazione dei corpi di Lafora.

## EEG ALLA PRIMA CONSULTAZIONE



E' presente una discreta organizzazione del ritmo di fondo e solo modeste anomalie è già presente una netta fotosensibilità.

## EEG DOPO 15 MESI



Il ritmo di fondo progressivamente peggiora e compaiono scariche di anomalie lente e di punte polipunta onda.

## EEG DOPO 34 MESI



Si segnala un ulteriore peggioramento della organizzazione e una scarsa differenziazione tra veglia e sonno.

**ESEMPIO DIARIO DESCRIZIONE DELLA CRISI**

**AURA** (sensazioni che precedono la crisi): \_\_\_\_\_

**STATO DEL CORPO:**

- |                                       |   |   |
|---------------------------------------|---|---|
| <input type="checkbox"/> Immobile     | <input type="checkbox"/> Caduta             | <input type="checkbox"/> Azioni automatiche |
| <input type="checkbox"/> Scatti       | <input type="checkbox"/> Irrigidimento      | <input type="checkbox"/> Clonie             |
| <input type="checkbox"/> Suoni emessi | <input type="checkbox"/> Sensazioni provate | <input type="checkbox"/> Altro              |

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**POSIZIONE ED AZIONI DELLE SINGOLE PARTI DEL CORPO:**

|              |             |               |
|--------------|-------------|---------------|
| Testa _____  | Occhi _____ | Bocca _____   |
| Tronco _____ | Mani _____  | Braccia _____ |
| Gambe _____  | Altro _____ |               |

**PERDITA DEL CONTATTO CON L'AMBIENTE:**

- SI    NO    Totale    Parziale

**MODALITÀ DI RIPRESA:**

- Immediata    lenta    dopo \_\_\_\_\_ minuti  
 Sonno    Sonnolenza    altro \_\_\_\_\_

**FONTE DELLE INFORMAZIONI:**

- Paziente    Familiare    Amici    Astanti  
 altro \_\_\_\_\_

**CONTATTO CON IL MEDICO:**

- SI    NO

**Decisioni prese:** \_\_\_\_\_

**Commenti:** \_\_\_\_\_

**Situazioni concomitanti:**

- Ciclo mestruale \_\_\_\_\_  
 Febbre \_\_\_\_\_  
 Terapia non assunta \_\_\_\_\_  
 Altri farmaci assunti \_\_\_\_\_  
 Alcool \_\_\_\_\_  
 Stress \_\_\_\_\_  
 Stanchezza \_\_\_\_\_  
 Modificazione dei pasti \_\_\_\_\_  
 Sonnolenza \_\_\_\_\_  
 Modificazione durata e qualità del sonno \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Modificazioni dell'umore \_\_\_\_\_  
 Notizie spiacevoli \_\_\_\_\_  
 Altro \_\_\_\_\_

## A CHI RIVOLGERSI

### Centri Clinici

Dr. Roberto Michelucci  
U.O. Neurologia, Dipartimento di Neuroscienze, Ospedale Bellaria  
Via Altura 3 - 40139 Bologna - Tel. 051/6225 738-9

Dr.ssa Silvana Franceschetti  
Dipartimento di Neurofisiologia, Istituto Neurologico "C. Besta"  
Via Celoria 11 - 20133 Milano - Tel.02-23942 250-3

Prof. Pierangelo Veggiotti  
U.O. NPI , Istituto Neurologico "C.Mondino"  
Via Mondino, 2 - 27100 Pavia - Tel 0382/3801 int. 257

Prof. Antonio Gambardella  
Clinica Neurologica, Facoltà di Medicina e Chirurgia  
Via Tommaso Campanella - 88100 Catanzaro - Tel. 0961-3647 270-018

Dott.ssa Dina Danzano  
TIGEM  
Ospedale San Raffaele - Milano

Dott.ssa Adriana Magaudda  
Clinica Neurologica, Facoltà di Medicina e Chirurgia  
Policlinico Universitario - Messina

### Laboratori per la diagnosi genetica

Dott. Federico ZARA  
Ospedale Giannina Gaslini - Genova

Dr.ssa Elena Gennaro  
Laboratorio di Genetica, E.O. Ospedali Galliera  
Via Volta 10 - 16128 Genova - Tel. 010-5634382

Prof. Antonio Gambardella  
Clinica Neurologica, Facoltà di Medicina e Chirurgia  
Via Tommaso Campanella - 88100 Catanzaro - Tel. 0961-3647 270-018

**LA NOSTRA SEDE: ASSOCIAZIONE ITALIANA LAFORA**  
VIA F.LLI SARDI, 19 - 14041 AGLIANO TERME (ASTI) - TEL. 338.9452429 - [www.lafora.it](http://www.lafora.it) - [info@lafora.it](mailto:info@lafora.it)





Illustrazioni Sara V.