

*Convegno finale del progetto di Rete*  
*«UN APPROCCIO DI SANITÀ PUBBLICA NEL*  
*TRATTAMENTO DELL'ATASSIA PEDIATRICA»*

*Roma, 21 gennaio 2021*

*Linea Guida “Diagnosi e Trattamento delle*  
*atassie pediatriche”*

*Eleonora Lacorte, Paola Piscopo*

Lg  
LINEA GUIDA

Sistema nazionale  
per le linee guida



## Diagnosi e trattamento delle atassie pediatriche



Ministero della Salute



21 gennaio 2021

*Un approccio di sanità pubblica nel trattamento dell'atassia pediatrica*



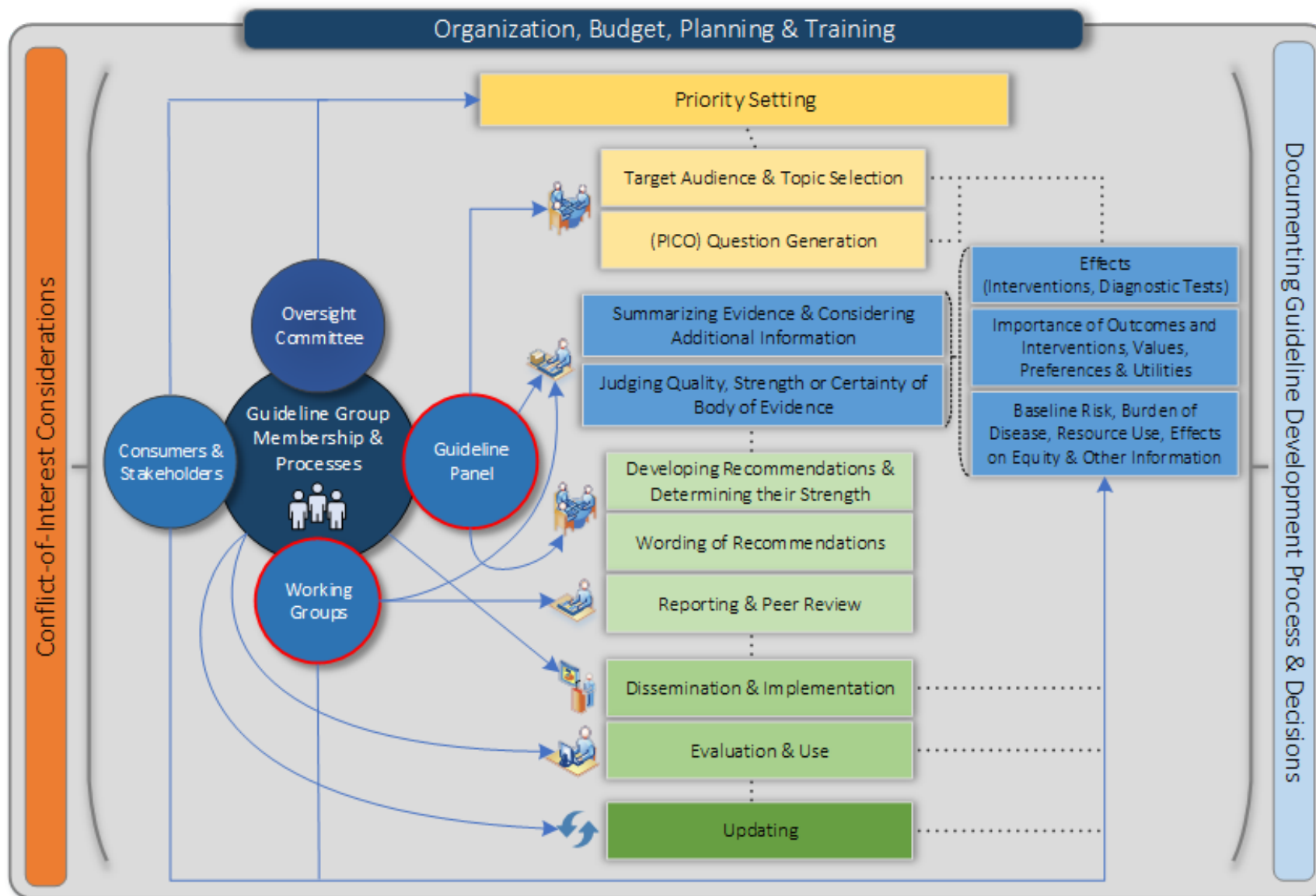
## Manuale metodologico per la produzione di linee guida di pratica clinica



/snlg.iss.it

# Metodologia

Il processo seguito per l'elaborazione della presente LG è coerente con quello definito nel Manuale metodologico per la produzione di linee guida di pratica clinica (CNEC 2019) e i contenuti della LG sono stati elaborati e riportati in accordo alle *checklist* metodologiche elaborate dal gruppo *Appraisal of Guidelines for Research and Evaluation* (AGREE). L'analisi delle prove e la formulazione delle raccomandazioni sono state condotte secondo il metodo GRADE.



# Metodologia

Schunemann HJ et al. Guidelines 2.0: systematic development of a comprehensive checklist for a successful guideline enterprise. CMAJ. 2014;186 (3):E123-E142. – online: <https://cebgrade.mcmaster.ca/guidelinechecklistonline.html>

## COMITATO TECNICO-SCIENTIFICO (CTS)

**Nicola Vanacore**, Istituto Superiore di Sanità

**Domenica Taruscio**, Istituto Superiore di Sanità

## CHAIR

**Luciano Sagliocca**, già dirigente ASL di Salerno

## CO-CHAIR METODOLOGICO

**Luca Vignatelli**, UOSI Epidemiologia e Statistica, IRCCS  
– Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

## PANEL DI ESPERTI

**Beccani Laura**, fisioterapista, AUSL IRCCS di Reggio Emilia, Arcispedale S.M. Nuova

**Bertini Enrico**, neurologo, Ospedale Bambino Gesù, IRCCS

**Biagiotti Sara**, rappresentante dei familiari, Associazione Nazionale Atassia Telangiectasia Onlus

**Borgatti Renato**, neuropsichiatra infantile, IRCCS Medea, Associazione la Nostra Famiglia

**Bramati Alessia**, familiare, Associazione Italiana Sindrome di Joubert e atassie congenite

**Corti Claudia**, psicologo, IRCCS Medea, Associazione la Nostra Famiglia

**Faccioli Silvia**, fisiatra, Università di Modena e Reggio Emilia; AUSL IRCCS di Reggio Emilia, Arcispedale S.M. Nuova

**Gaudiano Anna**, familiare, Associazione Italiana Sindrome di Joubert e Atassie Congenite

**Mariotti Caterina**, neurologo, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta"

**Pandarese Daniela**, fisioterapista, AUSL IRCCS di Reggio Emilia, Arcispedale S.M. Nuova

**Parisi Pasquale**, pediatra, Sapienza Università di Roma, Dipartimento LESMOS

**Petrarca Maurizio**, fisioterapista, Ospedale Bambino Gesù, IRCCS

**Pioggia Giovanni**, ingegnere, Consiglio Nazionale delle Ricerche, Istituto di Scienze Applicate e Sistemi Intelligenti "Eduardo Caianiello"

**Raucci Umberto**, pediatra, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS

**Romaniello Romina**, neuropsichiatra infantile, IRCCS E. Medea, Associazione La Nostra Famiglia

**Sacchi Daniela**, logopedista, IRCCS E. Medea, Associazione La Nostra Famiglia

**Salvaggiulo Vita**, familiare, Associazione Italiana Sindrome di Joubert e Atassie Congenite

**Tofani Marco**, terapeuta occupazionale, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS

**Valente Enza Maria**, neurogenetista, Università degli Studi di Pavia; IRCCS Fondazione Mondino

**Vasco Gessica**, neuropsichiatra infantile, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS

**Zanni Ginevra**, genetista, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS

## GRUPPO DI LAVORO (GdL)

### Developer

**Piscopo Paola**, Istituto Superiore di Sanità

**Lacorte Eleonora**, Istituto Superiore di Sanità

### Evidence Review Team (ERT)

**Lacorte Eleonora**, Istituto Superiore di Sanità (responsabile ERT)

**Piscopo Paola**, Istituto Superiore di Sanità (responsabile ERT)

**Bacigalupo Ilaria**, Istituto Superiore di Sanità

**Bellomo Guido**, Istituto Superiore di Sanità

**Della Gatta Francesco**, Sapienza Università di Roma

**Gervasi Giuseppe**, Istituto Superiore di Sanità

**Ginevrino Monia**, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS; Università Cattolica del Sacro Cuore

**Mayer Flavia**, Istituto Superiore di Sanità

**Micalizzi Alessia**, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS

**Nuovo Sara**, Sapienza Università di Roma

**Penna Luana**, Istituto Superiore di Sanità

**Schirinzi Tommaso**, Ospedale Bambino Gesù, IRCCS

**Torreri Paola**, Istituto Superiore di Sanità

**Zaccaria Valerio**, Sapienza Università di Roma

### Team per l'analisi economica

**Francesco Saverio Mennini**, *Economic Evaluation and HTA* del CEIS, Facoltà di Economia università "Tor Vergata"

**Paolo Sciattella**, *Economic Evaluation and HTA* del CEIS, Facoltà di Economia università "Tor Vergata"

### Documentalisti

**Della Seta Maurella**, Istituto Superiore di Sanità

**Cammarano Rosanna**, Istituto Superiore di Sanità

**Ceccarini Alessandra**, Istituto Superiore di Sanità

### Esperti di bioetica

**Gainotti Sabina**, Istituto Superiore di Sanità

### Segreteria tecnico-organizzativa

**Porrello Maria Cristina**, Istituto Superiore di Sanità

**Piscopo Paola**, Istituto Superiore di Sanità

**Lacorte Eleonora**, Istituto Superiore di Sanità

# Gruppo di lavoro

# Metodologia

## Sviluppo della linea guida

### Strategie di ricerca

La ricerca della letteratura è stata eseguita sulle banche dati Cochrane Library, PubMed ed Embase utilizzando la seguente radice di ricerca declinata per i singoli quesiti: *ataxia\* AND (child OR children OR childhood OR infan\* OR newborn\* OR neonat\* OR adolescent\* OR pediatric OR paediatric OR teen\*)*

### Valutazione della qualità delle prove

In base alla metodologia GRADE è stata valutata la qualità complessiva di ciascun gruppo di prove utilizzato come supporto per formulare le raccomandazioni. La qualità delle prove rappresenta quanto si considerino affidabili i risultati prodotti dai singoli studi e dall'insieme degli studi.

La qualità complessiva degli studi è stata valutata come alta, moderata, bassa o molto bassa.

Per la valutazione complessiva del corpo di prove a sostegno di ciascuna raccomandazione è stato utilizzato il seguente modello.

rischio di <i>bias</i>	alto / moderato / basso
variabilità ( <i>inconsistency</i> )	alta / moderata / bassa
non trasferibilità ( <i>indirectness</i> )	alta / moderata / bassa
imprecisione	alta / moderata / bassa
dimensione dell'effetto	ampia / moderata / ridotta
gradiente dose risposta	presente / assente / non applicabile
confondenti residui	presente / assente / non applicabile

### PROVE INDIRETTE

Per alcuni argomenti non sono risultate disponibili prove “dirette”, ovvero provenienti da studi che arruolavano pazienti con atassie croniche pediatriche. In questi casi, soprattutto per argomenti su cui si ritiene necessario esprimersi con una raccomandazione, data la rilevanza dell'argomento trattato, è possibile fare riferimento a prove “indirette”, ovvero provenienti da studi o linee guida che non arruolano specificamente pazienti con atassie croniche. Nello specifico, è possibile fare riferimento alle revisioni sistematiche o alle linee guida più recenti e di migliore qualità disponibili.

# Metodologia

Sulla base della metodologia GRADE, l'attribuzione della forza delle raccomandazioni è stata basata sui seguenti elementi:

1. equilibrio tra esiti desiderabili e non desiderabili (*trade-off*) tenendo in considerazione le migliori stime della dimensione di effetti desiderabili e non desiderabile e la rilevanza dell'esito considerato (stima dei valori e delle preferenze);
2. grado di fiducia nell'ampiezza dell'effetto sugli esiti considerati importanti (qualità complessiva del corpo delle prove);
3. grado di fiducia nei valori e nelle preferenze e loro variabilità;
4. uso delle risorse.

## Evidence to decision framework

	Criteria
Problema	Esiste una priorità del problema?
Benefici e rischi dell'opzione	Qual è l'affidabilità complessiva delle prove?
	Esiste un'incertezza importante riguardo quanto la gente ritiene rilevanti gli esiti principali?
	Gli effetti desiderabili attesi sono ampi?
	Gli effetti non desiderabili attesi sono piccoli?
	Gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli non desiderabili?
Equità	Quale sarebbe l'impatto sulle iniquità?
Accettabilità	L'opzione è accettabile per gli stakeholder chiave?
Fattibilità	L'opzione è facilmente implementabile?
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono limitate?
	L'aumento di costo è contenuto rispetto ai benefici netti?

L'elaborazione degli elementi dell'EtD (*Evidence to Decision*) per ciascuna raccomandazione è riportata in forma narrativa all'interno della LG nella sezione "Analisi delle prove".

È da sottolineare che definizione di forza di raccomandazione implica una quota di arbitrarietà da parte del *panel* essendo basata su elementi, come la qualità delle prove e il rapporto tra rischi e benefici che riflettono un *continuum*. La valutazione complessiva della qualità delle prove, infatti, non è basata su fattori meccanicistici o aritmetici, non essendo la somma della qualità dei singoli studi inclusi. La qualità complessiva è un riflesso sia della qualità metodologica dei singoli studi che compongono il corpo delle prove per ciascuna raccomandazione, sia del ruolo e peso che ciascuno studio ha nel determinare la stima di effetto complessiva. Le limitazioni metodologiche di ciascuno studio sono considerate in base a quanto si ritiene che la limitazione possa aver distorto i risultati dello studio, quindi è possibile che non abbiano tutte lo stesso peso. Analogamente, le valutazioni relative a eterogeneità o imprecisione dei risultati, sono inserite necessariamente nel processo che tiene conto di diversi fattori contestualmente per produrre una valutazione globale del grado di affidabilità dei risultati.

# 1. QUESITI DIAGNOSTICI

## Quesiti 1.1-1.4

- 1.1 Vi è l'indicazione all'uso di TAC e/o RM encefalo e midollo nei bambini con atassia acuta?
- 1.2 Vi è l'indicazione all'uso di esami di neurofisiologia nei bambini con atassia acuta?
- 1.3 Vi è l'indicazione a eseguire un esame del liquido cefalorachidiano (liquor, liquido cerebrospinale, liquido rachido-spinale, CSF) nei bambini con atassia acuta?
- 1.4 Vi è l'indicazione a eseguire analisi biochimiche e tossicologiche nei bambini con atassia acuta?

Record reperiti tramite strategia	5.098
Studi inclusi	11



# 1. QUESITI DIAGNOSTICI



## Raccomandazioni

Un bambino con sintomi di atassia acuta dovrebbe essere riferito o trasferito in una struttura specialistica pediatrica solo dopo la stabilizzazione del paziente (ERC Guidelines for resuscitation 2015).

**RACCOMANDAZIONE FORTE**

Il bambino riferito a un Pronto soccorso per atassia acuta dovrebbe essere sottoposto ad accurata anamnesi ed esame obiettivo, generale e specialistico, mirato a individuare le possibili cause dei segni e sintomi e indirizzare la scelta di quali esami strumentali eseguire e in quale ordine.

**RACCOMANDAZIONE FORTE**

In bambini con sintomi atassici acuti persistenti o isolati da più di 3 giorni o che presentano segni focali, sintomi atassici visibilmente asimmetrici, alterato stato di coscienza, neuropatia dei nervi cranici, papilledema e oftalmoplegia o con un sospetto di malattia demielinizzante o vascolare o con un'anamnesi di trauma cranico è indicato eseguire un esame di TAC e/o RM dell'encefalo.

**RACCOMANDAZIONE FORTE**

In bambini con sospetto di crisi epilettica, stato alterato di coscienza o segni clinici fluttuanti è utile eseguire un EEG o video EEG.

**RACCOMANDAZIONE FORTE**

In bambini con atassia acuta e sospetto di infezione del sistema nervoso centrale (per esempio meningite, encefalite) è utile eseguire un esame del liquor, salvo in presenza di controindicazioni alla puntura lombare.

**RACCOMANDAZIONE FORTE**

In bambini con sintomi atassici acuti in cui l'anamnesi e/o i risultati di test diagnostici non indichino un'etiologia certa, è indicato eseguire un test tossicologico (per esempio per alcol, anfetamine, benzodiazepine, cannabinoidi, ecstasy, metadone, cocaina e oppiacei).

**RACCOMANDAZIONE FORTE**

In caso di sospetta atassia paraneoplastica e in caso di sindrome opsoclonomioclonia è indicato eseguire, oltre a RM o TAC cranica, anche RX torace, ecografia a collo, addome e pelvi, e il dosaggio dei metaboliti urinari delle catecolamine per escludere potenziali neuroblastomi occulti.

**RACCOMANDAZIONE FORTE**

# 1. QUESITI DIAGNOSTICI

## Quesiti 1.5-1.6

**1.5** Vi è l'indicazione a eseguire una RM encefalo e midollo rispetto ad altre strategie di neuroimmagini in bambini con una diagnosi di atassia cronica?

**1.6** Vi è l'indicazione a eseguire una spettroscopia di risonanza magnetica in aggiunta alla RM rispetto alla sola RM in bambini con una diagnosi di atassia cronica?

Record reperiti tramite strategia	5.098
Studi inclusi	27

# 1. QUESITI DIAGNOSTICI



## Raccomandazioni

In tutti i bambini con un sospetto di atassia cronica è indicato eseguire almeno una risonanza magnetica (RM) encefalica, che deve essere effettuata in un centro con specifiche competenze nella diagnosi di atassie pediatriche, in una fase precoce dell'iter diagnostico, in quanto la presenza di specifiche caratteristiche morfologiche è in grado di orientare l'eventuale scelta di un test genetico e, in alcuni casi, supportare la diagnosi differenziale tra le varie cause di atassia pediatrica. (vedi Allegato A)

**RACCOMANDAZIONE  
FORTE**

In bambini con una diagnosi di atassia cronica non è indicato eseguire una RM encefalica per la valutazione della progressione dei sintomi.

**RACCOMANDAZIONE  
FORTE**

# 1. QUESITI DIAGNOSTICI

## Quesiti 1.7-1.9

- 1.7** Vi è l'indicazione a eseguire un pannello di analisi biochimiche del sangue rispetto a non eseguirlo in bambini con una diagnosi di atassia cronica?
- 1.8** Vi è l'indicazione a eseguire un pannello di analisi biochimiche delle urine rispetto a non eseguirlo in bambini con una diagnosi di atassia cronica?
- 1.9** Vi è l'indicazione a eseguire un esame del liquido cefalorachidiano (liquor, liquido cerebrospinale, liquido rachido-spinale, CSF) rispetto a non eseguirlo in bambini con atassia cronica?

Record reperiti tramite strategia	5.098
Studi inclusi	17

# 1. QUESITI DIAGNOSTICI

## Raccomandazioni

### Coenzima Q10 (CoQ10)

In bambini con una diagnosi di atassia cronica l'osservazione di bassi livelli di Coenzima Q10 (CoQ10) nel tessuto muscolare è utile per identificare forme potenzialmente trattabili di atassia causate da deficit di CoQ10

**RACCOMANDAZIONE DEBOLE**

### Atassia teleangectasia (AT)

In bambini con un sospetto di atassia cronica l'osservazione di livelli alti di alfafetoproteina (AFP) è utile per indirizzare precocemente la diagnosi e supportare, assieme a un profilo di bassi livelli di IgA, IgE e IgG e una bassa conta linfocitaria (CD4+ e CD8+), la diagnosi di Atassia teleangectasia (AT).

**RACCOMANDAZIONE FORTE**

In bambini con Atassia teleangectasia (AT) il monitoraggio delle Ig (IgA, IgE, IgG, IgM) e della conta linfocitaria può essere utile per caratterizzare un profilo di immunodeficienza e, quindi, predire il rischio di infezioni.

**RACCOMANDAZIONE DEBOLE**

In bambini con un sospetto di Atassia teleangectasia (AT), l'osservazione di livelli ematici alti di immunoglobuline M (IgM) è indicativa di un fenotipo caratterizzato da un aumentato rischio di infezioni e da mortalità precoce.

**RACCOMANDAZIONE FORTE**

## Raccomandazioni di ricerca

### Atassia di Friedreich (FDRA)

In bambini con un sospetto di Atassia di Friedreich (FDRA), l'osservazione di livelli ridotti di fratassina sembra essere utile nel processo di conferma diagnostica e per il monitoraggio dell'efficacia di potenziali trattamenti, ma sono necessari ulteriori studi per confermarne l'utilità (inclusi tipo di tessuto e *cut-off*).

In bambini con Atassia di Friedreich (FDRA), la misurazione dei livelli di troponina cardiaca I (cTnI) sembra essere utile per il monitoraggio delle complicanze cardiache, ma sono necessari ulteriori studi per confermarne l'utilità.

# 1. QUESITI DIAGNOSTICI

## Quesiti 1.10-1.13

- 1.10** Vi è l'indicazione, a fini diagnostici e prognostici, a effettuare precocemente nell'iter diagnostico test genetici in bambini con atassia cronica?
- 1.11** In quale sottogruppo di bambini con una diagnosi di atassia cronica vi è l'indicazione a effettuare l'analisi genetica molecolare mirata di un singolo gene o di un gruppo ristretto di geni specifici?
- 1.12** In quale sottogruppo di bambini con una diagnosi di atassia cronica vi è l'indicazione a eseguire un'analisi genetica molecolare multigenica (per esempio pannello di geni, esoma, genoma)?
- 1.13** In quale sottogruppo di bambini con una diagnosi di atassia cronica vi è l'indicazione a eseguire un'analisi citogenetica classica o molecolare?

Record reperiti tramite strategia	5.098
Studi inclusi	39

# 1. QUESITI DIAGNOSTICI

## Raccomandazioni

In pazienti con atassia cronica effettuare un test genetico è utile sia per la definizione sia per la conferma della diagnosi e deve essere prescritto da un medico genetista a seguito di un accurato esame clinico del bambino, che indirizzi la scelta del tipo di esame/i e in quale sequenza effettuarlo/i. Una volta prescritto, il test deve essere effettuato solo da un centro specialistico e nell'ambito un percorso strutturato, possibilmente affidato a un *team* multidisciplinare, che includa anche il *counseling* genetico (per esempio al fine di eventuali scelte riproduttive).

**RACCOMANDAZIONE FORTE**

In pazienti con atassia cronica, in presenza di caratteristiche o marcatori clinici, neuroradiologici e/o biochimici suggestivi di una specifica condizione è indicato effettuare l'analisi specifica del gene o dei geni associato/i alle caratteristiche osservate (vedi Allegato A)

**RACCOMANDAZIONE FORTE**

In pazienti con atassia cronica, in assenza di caratteristiche o marcatori clinici, neuroradiologici e/o biochimici suggestivi di una specifica condizione è indicato effettuare come prima scelta l'analisi del gene FXN.

**RACCOMANDAZIONE FORTE**

In pazienti con atassia cronica che siano risultati negativi all'analisi genetica mirata o all'analisi del gene FXN, è indicato effettuare come strategia diagnostica l'analisi di un pannello di geni atassia-correlati, sebbene l'accuratezza diagnostica del test dipenda da numero e tipo di geni inclusi nei diversi pannelli utilizzati dai centri specialistici.

**RACCOMANDAZIONE FORTE**



In pazienti con atassia cronica positivi a mutazioni associate a Sindrome di Joubert (JS), Atassia di Friedreich (FDRA) o Atassia teleangectasia (AT), può essere utile caratterizzare il gene specifico in caso di JS, la grandezza dell'espansione GAA del gene FXN nel caso di FDRA, o il tipo di mutazione del gene ATM nel caso di AT, al fine di predire la gravità e progressione della malattia e l'insorgenza di specifiche complicanze d'organo.

**RACCOMANDAZIONE DEBOLE**

## Raccomandazioni di ricerca

Data l'ampia eterogeneità del tipo di geni inclusi nei diversi pannelli utilizzati dai centri specialistici è necessario condurre ulteriori studi per indagare l'accuratezza (in termini di sensibilità, specificità) dei diversi pannelli utilizzati, con lo scopo di identificare e definire un pannello che analizzi un numero minimo di geni associati a mutazioni più frequenti da utilizzare in modo trasversale e omogeneo.

In pazienti con atassia cronica che siano risultati negativi all'analisi genetica mirata, all'analisi del gene FXN e all'analisi di un pannello di geni atassia-correlati, eseguire un esame *whole exome sequencing* (WES, sequenziamento dell'intero esoma) è indicato solo in ambito di ricerca.



## Quesito 1.14

**1.14** In quale sottogruppo di bambini con una diagnosi di atassia cronica vi è l'indicazione a eseguire specifici esami strumentali (per esempio elettromiografia e/o studio della conduzione nervosa, biopsia muscolare, ecocardiografia, elettrocardiogramma, eccetera) per la valutazione del quadro clinico e delle eventuali comorbidità?

Record reperiti tramite strategia	5.098
Studi inclusi	19



# 1. QUESITI DIAGNOSTICI

## Raccomandazioni



In bambini con atassia cronica, soprattutto nei primi anni di vita, in caso il risultato degli esami diagnostici non indichi univocamente una diagnosi certa, può essere utile eseguire un esame di EMG e/o di conduzione nervosa (studio periferico).

**RACCOMANDAZIONE DEBOLE**

In bambini con una diagnosi di atassia cronica è indicato eseguire una valutazione clinica mirata all'identificazione di possibili malformazioni e/o deformità (per esempio piede cavo, scoliosi) ed eventualmente a valutarne la gravità e progressione.

**RACCOMANDAZIONE FORTE**

In bambini con atassia cronica è indicato eseguire un esame radiografico mirato a identificare la presenza ed eventualmente valutare la progressione della scoliosi.

**RACCOMANDAZIONE FORTE**

In bambini con atassia teleangectasia non è indicato eseguire esami radiografici ripetuti per valutare l'eventuale progressione della scoliosi, quando presente.

**RACCOMANDAZIONE FORTE**

In bambini con atassia cronica è indicato effettuare un esame oculistico e visivo per valutare l'eventuale presenza di sintomi neuro-oftalmici e visivi

**RACCOMANDAZIONE FORTE**

In bambini con atassia di Friedreich, indipendentemente dalla presenza di sintomi cardiaci, è indicato eseguire un esame clinico, elettrocardiografico ed ecocardiografico mirato a identificare la possibile presenza di anomalie cardiache (per esempio cardiomiopatia ipertrofica) ed eventualmente a valutarne la gravità e progressione.

**RACCOMANDAZIONE FORTE**

In bambini con atassia di Friedreich potrebbe essere utile eseguire un esame clinico e audiometrico mirato a identificare la possibile presenza di deficit uditivi ed eventualmente a valutarne la gravità e progressione.

**RACCOMANDAZIONE DEBOLE**

In bambini con atassia teleangectasia potrebbe essere utile eseguire un esame della funzionalità epatica a partire dal decimo anno di vita mirato a identificare la possibile presenza di disfunzione epatica ed eventualmente a valutarne la gravità e progressione.

**RACCOMANDAZIONE DEBOLE**

## 2. QUESITI DI GESTIONE E PRESA IN CARICO

- 2.1** Vi è l'indicazione a una presa in carico multidisciplinare rispetto all'assistenza standard (per esempio presa in carico esclusiva da parte dello specialista o del pediatra) in bambini con atassia cronica?
- 2.2** Vi è l'indicazione a un coinvolgimento della famiglia nella gestione di bambini con atassia cronica?

## 2. QUESITI DI GESTIONE E PRESA IN CARICO

### Raccomandazioni

È indicato utilizzare una gestione coordinata della presa in carico dei bambini con atassie croniche e dei loro familiari/*caregiver* tramite la costruzione di reti/*network* di specialisti presenti sul territorio, coordinate da un punto di accesso identificato nel Centro di riferimento (CdR) specialistico.

RACCOMANDA  
ZIO  
NE DEBOLE

È indicato coinvolgere i familiari/*caregiver* in tutte le fasi di diagnosi, terapia e presa in carico incluse nel processo assistenziale che coinvolge i bambini con atassie croniche.

RACCOMANDA  
ZIO  
NE DEBOLE

### Raccomandazioni di ricerca

Sono necessari studi di buona qualità e con campioni numerosi, mirati a identificare e validare indicatori e/o strumenti per la valutazione degli esiti dell'implementazione dei diversi modelli di presa in carico, al fine di stabilire il modello più efficace ed efficiente per i bambini con atassie croniche e le loro famiglie.

# 3. QUESITI DI TRATTAMENTO

## Farmacologico

- 3.1** Qual è la terapia farmacologica più indicata, in termini di profilo rischio-beneficio, per il trattamento dei disturbi motori in bambini con una diagnosi di atassia cronica?
- 3.2** Qual è la terapia farmacologica più indicata, in termini di profilo rischio-beneficio, per il trattamento dei sintomi associati alle varie forme atassiche (per esempio spasticità, tremore, distonia, dolore, cardiopatie, disturbi urinari, disturbi gastroenterologici, disfagia, scialorrea, disturbi uditivi e visivi/nistagmo, disturbi cognitivi, disturbi psichiatrici) in bambini con una diagnosi di atassia cronica?
- 3.3** Vi è l'indicazione all'uso di specifici integratori alimentari per il trattamento dei disturbi motori in bambini con una diagnosi di atassia cronica?
- 3.4** Vi è l'indicazione all'uso di specifici integratori alimentari per il trattamento dei sintomi associati alle varie forme atassiche (per esempio spasticità, tremore, distonia, dolore, cardiopatie, disturbi urinari, disturbi gastroenterologici, disfagia, scialorrea, disturbi uditivi e visivi/nistagmo, disturbi cognitivi, disturbi psichiatrici, eccetera) in bambini con una diagnosi di atassia cronica?

# 3. QUESITI DI TRATTAMENTO

## Raccomandazioni

In bambini con Atassia di Friedreich la somministrazione di idebenone non sembra essere utile nel trattamento dei sintomi atassici.	RACCOMANDAZIONE DEBOLE
In bambini con Atassia di Friedreich la somministrazione di interferone gamma 1-b non sembra essere utile nel trattamento dei sintomi atassici.	RACCOMANDAZIONE DEBOLE
In bambini con una diagnosi di atassia cronica, per il trattamento dei sintomi associati alle varie forme atassiche (per esempio spasticità, tremore, distonia, dolore, cardiopatie, disturbi urinari, disturbi gastroenterologici, disfagia, scialorrea, disturbi uditivi e visivi/nistagmo, disturbi cognitivi, disturbi psichiatrici) si fa riferimento al trattamento standard di ciascun sintomo, tenendo in considerazione la situazione clinica del singolo bambino e fatta eccezione nei casi in cui la somministrazione del trattamento non determini un rischio e/o danno superiore al beneficio atteso (vedi Allegato B)	RACCOMANDAZIONE FORTE
In bambini con una mutazione genetica responsabile di un deficit di vitamina E o di Coenzima Q10 è indicato iniziare precocemente il trattamento con integratori di vitamina E o di Coenzima Q10.	RACCOMANDAZIONE FORTE

## Raccomandazioni di ricerca

- In bambini con Atassia teleangectasia il trattamento con glucocorticoidi, in particolare desametasone intraeritrocitario, sembra essere promettente nel ridurre i sintomi atassici, ma sono necessari ulteriori studi di buona qualità e con campioni più numerosi, mirati a confermare tali risultati di efficacia e a indagare la sicurezza dei diversi farmaci.
- In bambini con una diagnosi di atassia cronica in cui non sono presenti mutazioni responsabili di un deficit di vitamina E o di Coenzima Q10, è necessario condurre studi di buona qualità e con campioni più numerosi mirati a valutare la possibile efficacia e sicurezza di una terapia con antiossidanti per il trattamento dei sintomi motori.

# 3. QUESITI DI TRATTAMENTO

## Abilitativo/riabilitativo

- 3.5** Vi è l'indicazione a una terapia abilitativa, riabilitativa e/o l'uso di ausili e/o ortesi rispetto a nessuna terapia o a un'altra terapia per il trattamento dei disturbi motori (per esempio equilibrio, postura, cammino, manipolazione) in bambini con atassia?
- 3.6** Vi è l'indicazione a una terapia abilitativa, riabilitativa e/o ausili e/o ortesi rispetto a nessuna terapia o a un'altra terapia per il trattamento della scoliosi in bambini con una diagnosi di atassia cronica?
- 3.7** Vi è l'indicazione a una terapia abilitativa, riabilitativa e/o ausili e/o ortesi rispetto a nessuna terapia o a un'altra terapia per il trattamento dei disturbi visivi/nistagmo in bambini con una diagnosi di atassia cronica?
- 3.8** Vi è l'indicazione a una terapia abilitativa, riabilitativa e/o ausili rispetto a nessuna terapia o a un'altra terapia per il trattamento dei disturbi cognitivi in bambini con una diagnosi di atassia cronica?
- 3.9** Vi è l'indicazione a una terapia abilitativa, riabilitativa e/o ausili rispetto a nessuna terapia o a un'altra terapia per il trattamento dei disturbi comunicativo-linguistici in bambini con una diagnosi di atassia cronica?
- 3.10** Vi è indicazione a una terapia abilitativa, riabilitativa e/o ausili e/o ortesi rispetto a nessuna terapia o a un'altra terapia per il trattamento dei sintomi associati alle varie forme atassiche (per esempio spasticità, tremore, distonia, dolore, cardiopatie, disturbi urinari, disturbi gastroenterologici, disfagia, scialorrea, disturbi uditivi, eccetera) in bambini con una diagnosi di atassia cronica?

# 3. QUESITI DI TRATTAMENTO

## Raccomandazioni

È indicato offrire ai bambini con una diagnosi di atassia cronica un trattamento neuro-riabilitativo multidimensionale sia motorio sia cognitivo, se necessario integrato ad ausili e/o ortesi, mirato al raggiungimento degli obiettivi specifici, tra cui l'autodeterminazione dell'individuo, definiti all'interno di un progetto riabilitativo condiviso che tenga conto delle capacità, competenze e performance del singolo bambino, della tipologia e gravità dei sintomi e della prognosi funzionale, laddove sia nota.	RACCOMANDAZIONE FORTE
Il progetto riabilitativo dei bambini con atassia cronica dovrebbe essere basato su una valutazione multiprofessionale preliminare delle capacità, competenze e performance del bambino, della tipologia e gravità dei sintomi e della prognosi funzionale e, in base all'esito di tale valutazione, dovrebbe essere definito l'intervento coordinato di tutte le figure professionali.	RACCOMANDAZIONE FORTE
In bambini con atassia cronica un intervento riabilitativo, anche a domicilio, con <i>exergame</i> sembra essere efficace nel ridurre i sintomi motori e migliorare l'equilibrio.	RACCOMANDAZIONE DEBOLE
È indicato ricorrere a strategie riabilitative specifiche per il trattamento dei sintomi associati alle varie forme atassiche, tenendo in considerazione la situazione clinica del singolo bambino e fatta eccezione nei casi in cui la somministrazione del trattamento non determini un rischio e/o danno superiore al beneficio atteso (vedi Allegato B)	RACCOMANDAZIONE FORTE
È indicato l'uso di ortesi e ausili in bambini con atassie croniche che presentano una malformazione e/o deformità e/o altra condizione clinica che ne richieda l'adozione, fatta eccezione nei casi in cui l'ortesi o l'ausilio adottato non siano tollerati o causino al bambino una limitazione nei movimenti, nel cammino e/o nelle attività di vita quotidiana (vedi Allegato B)	RACCOMANDAZIONE FORTE

## 3. QUESITI DI TRATTAMENTO

### Psicoterapeutico, psicosociale, psicoeducativo e/o *counseling* (pazienti e *caregiver*)

- 3.11** Vi è l'indicazione a un intervento psicoterapeutico, psicosociale, psicoeducativo e/o di *counseling* rispetto a nessun intervento come supporto ai bambini con una diagnosi di atassia cronica (per esempio sostegno emotivo, miglioramento dei disturbi comportamentali, acquisizione di maggiori informazioni sulla patologia e sulla gestione degli esiti)?
- 3.12** Vi è l'indicazione a un intervento psicoterapeutico, psicosociale, psicoeducativo e/o di *counseling* rispetto a nessun intervento come supporto ai genitori o *caregiver* di bambini con una diagnosi di atassia cronica (per esempio sostegno emotivo, miglioramento della gestione dei disturbi comportamentali dei bambini con atassia, acquisizione di maggiori informazioni sulla patologia e sulla gestione degli esiti)?



# 3. QUESITI DI TRATTAMENTO



## Raccomandazioni

È indicato offrire ai familiari/*caregiver* di bambini con una diagnosi di atassia cronica un intervento di supporto strutturato sia di tipo psicologico, psicosociale e/o psicoeducativo, sia mirato a facilitare l'accesso e l'orientamento all'interno dei servizi sanitari e che crei un coordinamento dell'assistenza, minimizzando il carico diretto sui familiari/*caregiver*.

**RACCOMANDAZIONE FORTE**

È indicato offrire un *counseling* genetico coordinato da un genetista medico oppure da un neurologo con esperienza specifica nella genetica delle atassie, che includa un intervento di sostegno psicologico al paziente, che garantisca la sua autonomia rispetto al consulente nel prendere le decisioni, tenga in considerazione le implicazioni del test su tutti i familiari e sulle eventuali scelte riproduttive e preveda la consegna al paziente o ai familiari/*caregiver* una relazione di consulenza scritta.

**RACCOMANDAZIONE FORTE**



# Grazie