

ATASSIE ACUTE

Quesiti 1.1-1.4

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**

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì

		<input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità o incertezza rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità

		<input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input checked="" type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità o incertezza rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto

		<input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input checked="" type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta

	vi è incertezza o variabilità o incertezza rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input checked="" type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità o incertezza rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì

		<input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input checked="" type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità o incertezza rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto

		<input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

In caso di sospetta atassia paraneoplastica e in caso di Sindrome opsoclono mioclono 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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità o incertezza rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no

		<input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere è l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

ATASSIE CRONICHE

Quesiti 2.1-2.2

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**

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input checked="" type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità o incertezza rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input checked="" type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità

		<input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

Quesiti 2.3-2.5

Coenzima Q10

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**

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no

		<input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

Atassia teleangectasia

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**

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input checked="" type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità o incertezza rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì

		o variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input checked="" type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità o incertezza rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì

		o variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input checked="" type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità o incertezza rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto

		<input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere è l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

Quesiti 2.6-2.9

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**

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input checked="" type="radio"/> alta

	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input checked="" type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no

		<input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input checked="" type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto

		<input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input checked="" type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto

		<input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere è l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto

		<input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

Quesito 2.10

Atassia cronica

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 della conduzione nervosa (studio periferico). RACCOMANDAZIONE DEBOLE

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa

		<input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input checked="" type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no

		<input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input checked="" type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì

		<input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

Equità	quale potrebbe essere è l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

Atassia teleangectasia

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input checked="" type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no

		<input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input checked="" type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta

	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

Atassia di Friedreich

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**

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input checked="" type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no

		<input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input checked="" type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì

		<input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

Quesiti 3.1-3.4

In bambini con Atassia di Friedreich la somministrazione di idebenone non sembra essere utile nel trattamento dei sintomi atassici. RACCOMANDAZIONE DEBOLE

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

Equità	quale potrebbe essere è l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

In bambini con Atassia di Friedreich la somministrazione di interferone gamma-1b non sembra essere utile nel trattamento dei sintomi atassici. RACCOMANDAZIONE DEBOLE

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì

		<input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input checked="" type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input checked="" type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input checked="" type="radio"/> alta

	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì

		<input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

Quesiti 3.5-3.10

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**

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile

Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input checked="" type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere è l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

In bambini con atassia cronica un intervento riabilitativo, anche a domicilio, con exergame sembra essere efficace nel ridurre i sintomi motori e migliorare l'equilibrio.

RACCOMANDAZIONE DEBOLE

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input checked="" type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no

		<input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa

		<input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

**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**

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input checked="" type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì

		o variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

Quesiti 3.11-3.12

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

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input checked="" type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto

		<input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

È indicato offrire un counseling genetico coordinato da un genetista medico oppure da un neurologo con esperienza specifica di counseling 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 familiari e sulle eventuali scelte riproduttive e preveda la consegna al paziente o ai familiari/caregiver una relazione di consulenza scritta. **RACCOMANDAZIONE FORTE**

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no

		<input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere è l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

Quesiti 4.1-4.2

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. **RACCOMANDAZIONE DEBOLE**

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input checked="" type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta

	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input checked="" type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input checked="" type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input checked="" type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input checked="" type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile

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.

RACCOMANDAZIONE DEBOLE

EtD		
Benefici e rischi dell'opzione	qual è la qualità globale delle evidenze?	<input type="radio"/> nessuno studio incluso <input type="radio"/> molto bassa <input type="radio"/> bassa <input type="radio"/> moderata <input type="radio"/> alta
	vi è incertezza o variabilità rispetto al valore che le persone danno agli outcome principali?	<input type="radio"/> incertezza o variabilità consistenti <input type="radio"/> possibile incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> probabilmente nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessuna incertezza o variabilità importante <input type="radio"/> nessun indesiderabile conosciuto
	gli effetti desiderabili sono ampi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti indesiderati sono minimi?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
	gli effetti desiderabili sono ampi rispetto a quelli indesiderabili?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Equità	quale potrebbe essere l'impatto sulle iniquità?	<input type="radio"/> maggiore iniquità <input type="radio"/> probabilmente maggiore iniquità <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente inferiore iniquità <input type="radio"/> inferiore iniquità <input type="radio"/> variabile
Accettabilità	l'intervento proposto è accettabile dagli stakeholder?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Fattibilità	l'opzione è fattibile?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no <input type="radio"/> incerto <input type="radio"/> probabilmente sì <input type="radio"/> sì <input type="radio"/> variabile
Uso delle risorse	Le risorse richieste sono minime?	<input type="radio"/> no <input type="radio"/> probabilmente no

		<ul style="list-style-type: none">o incertoo probabilmente sìo sìo variabile
	l'aumento delle risorse è minimo a confronto dei benefici netti?	<ul style="list-style-type: none">o noo probabilmente noo incertoo probabilmente sìo sìo variabile