

Atassie acute	
INDICAZIONI GENERALI	
RACCOMANDAZIONE FORTE	Un bambino con segni di atassia acuta dovrebbe essere riferito o trasferito in una struttura specialistica pediatrica solo dopo la stabilizzazione del paziente (ERC Guidelines for resuscitation 2015).
RACCOMANDAZIONE FORTE	Il bambino riferito a un Pronto soccorso per atassia acuta dovrebbe essere sottoposto ad accurata anamnesi ed esame obiettivo, generale e specialistico, mirato a individuare le possibili cause dei segni e sintomi e indirizzare la scelta di quali esami strumentali eseguire e in quale ordine.
Quesito 1.1 Vi è l'indicazione all'uso di TC e/o RM encefalo e midollo nei bambini con atassia acuta?	
RACCOMANDAZIONE FORTE	In bambini con segni atassici acuti persistenti o isolati da più di 3 giorni o che presentano segni focali, segni atassici visibilmente asimmetrici, alterato stato di coscienza, neuropatia dei nervi cranici, papilledema e oftalmoplegia o con un sospetto di malattia demielinizante o vascolare o con un'anamnesi di trauma cranico è indicato eseguire un esame di TC e/o RM dell'encefalo.
Quesito 1.2 Vi è l'indicazione all'uso di esami di neurofisiologia nei bambini con atassia acuta?	
RACCOMANDAZIONE FORTE	In bambini con sospetto di crisi epilettica, stato alterato di coscienza o segni clinici fluttuanti è utile eseguire un EEG o video EEG.
Quesito 1.3 Vi è l'indicazione a eseguire un esame del liquido cefalorachidiano (liquor, liquido cerebrospinale, liquido rachido-spinale, CSF) nei bambini con atassia acuta?	
RACCOMANDAZIONE FORTE	In bambini con atassia acuta e sospetto di infezione del sistema nervoso centrale (per esempio meningite, encefalite) è utile eseguire un esame del liquor, salvo in presenza di controindicazioni alla puntura lombare.
Quesito 1.4 Vi è l'indicazione a eseguire analisi biochimiche e tossicologiche nei bambini con atassia acuta?	
RACCOMANDAZIONE FORTE	In bambini con segni 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	In caso di sospetta atassia paraneoplastica e in caso di Sindrome opsoclono mioclono è indicato eseguire, oltre a RM o TC cranica, anche RX torace, ecografia a collo, addome e pelvi, e il dosaggio dei metaboliti urinari delle catecolamine per escludere potenziali neuroblastomi occulti.
Atassie croniche	
Quesito 2.1 Vi è l'indicazione a eseguire una RM encefalo e midollo rispetto ad altre strategie di neuroimmagini in bambini con una diagnosi di atassia cronica?	
RACCOMANDAZIONE FORTE	In tutti i bambini con un sospetto di atassia cronica è indicato eseguire almeno una risonanza magnetica (RM) encefalica, che deve essere effettuata in un centro con specifiche competenze nella diagnosi di

	atassie pediatriche, in una fase precoce dell'iter diagnostico, in quanto la presenza di specifiche caratteristiche morfologiche è in grado di orientare l'eventuale scelta di un test genetico e, in alcuni casi, supportare la diagnosi differenziale tra le varie cause di atassia pediatrica (vedi Allegato A).
RACCOMANDAZIONE FORTE	In bambini con una diagnosi di atassia cronica non è indicato eseguire una RM encefalica per la valutazione della progressione dei segni e sintomi.
Quesito 2.2 Vi è l'indicazione a eseguire una spettroscopia di risonanza magnetica in aggiunta alla RM rispetto alla sola RM in bambini con una diagnosi di atassia cronica?	
NO RACCOMANDAZIONE	
Quesito 2.3 Vi è l'indicazione a eseguire un pannello di analisi biochimiche del sangue rispetto a non eseguirlo in bambini con una diagnosi di atassia cronica?	
RACCOMANDAZIONE FORTE	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 DEBOLE	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 FORTE	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 di ricerca	In bambini con Atassia di Friedreich (FDRA), la misurazione dei livelli di troponina cardiaca I (cTnI) sembra essere utile per il monitoraggio delle complicanze cardiache, ma sono necessari ulteriori studi per confermarne l'utilità.
Raccomandazione di ricerca	In bambini con un sospetto di Atassia di Friedreich (FDRA), l'osservazione di livelli ridotti di fratassina sembra essere utile nel processo di conferma diagnostica e per il monitoraggio dell'efficacia di potenziali trattamenti, ma sono necessari ulteriori studi per confermarne l'utilità (inclusi tipo di tessuto e cut-off).
Quesito 2.4 Vi è l'indicazione a eseguire un pannello di analisi biochimiche delle urine e altri tessuti? rispetto a non eseguirlo in bambini con una diagnosi di atassia cronica?	
RACCOMANDAZIONE DEBOLE	In bambini con una diagnosi di atassia cronica l'osservazione di bassi livelli di Coenzima Q10 (CoQ10) nel tessuto muscolare può essere utile per identificare forme potenzialmente trattabili di atassia causate da deficit di CoQ10.
Quesito 2.5 Vi è l'indicazione a eseguire un esame del liquido cefalorachidiano (liquor, liquido cerebrospinale, liquido rachido-spinale, CSF) rispetto a non eseguirlo in bambini con atassia cronica?	
NO RACCOMANDAZIONE	

Quesito 2.6 Vi è l'indicazione, a fini diagnostici e prognostici, a effettuare precocemente nell'iter diagnostico test genetici in bambini con atassia cronica?	
RACCOMANDAZIONE FORTE	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 di un percorso strutturato, possibilmente affidato a un team multidisciplinare, che includa anche il counseling genetico (per esempio al fine di eventuali scelte riproduttive).
Quesito 2.7 In quale sottogruppo di bambini con una diagnosi di atassia cronica vi è l'indicazione a effettuare l'analisi genetica molecolare mirata di un singolo gene o di un gruppo ristretto di geni specifici?	
RACCOMANDAZIONE FORTE	In pazienti con atassia cronica, in presenza di caratteristiche o marcatori clinici, neuroradiologici e/o biochimici suggestivi di una specifica condizione è indicato effettuare l'analisi specifica del gene o dei geni associato/i alle caratteristiche osservate (vedi Allegato A).
RACCOMANDAZIONE FORTE	In pazienti con atassia cronica, in assenza di caratteristiche o marcatori clinici, neuroradiologici e/o biochimici suggestivi di una specifica condizione è indicato effettuare come prima scelta l'analisi del gene FXN.
RACCOMANDAZIONE DEBOLE	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.
Quesito 2.8 In quale sottogruppo di bambini con una diagnosi di atassia cronica vi è l'indicazione a eseguire un'analisi genetica molecolare multigenica (per esempio pannello di geni, esoma, genoma)?	
RACCOMANDAZIONE FORTE	In pazienti con atassia cronica che siano risultati negativi all'analisi genetica mirata o all'analisi del gene FXN, è indicato effettuare come strategia diagnostica l'analisi di un pannello di geni atassia-correlati, sebbene l'accuratezza diagnostica del test dipenda da numero e tipo di geni inclusi nei diversi pannelli utilizzati dai centri specialistici.
Raccomandazione di ricerca	Data l'ampia eterogeneità del tipo di geni inclusi nei diversi pannelli utilizzati dai centri specialistici è necessario condurre ulteriori studi per indagare l'accuratezza (in termini di sensibilità, specificità) dei diversi pannelli utilizzati, con lo scopo di identificare e definire un pannello che analizzi un numero minimo di geni associati a mutazioni più frequenti da utilizzare in modo trasversale e omogeneo.
Raccomandazione di ricerca	In pazienti con atassia cronica che siano risultati negativi all'analisi genetica mirata, all'analisi del gene FXN e all'analisi di un pannello di geni atassia-correlati, eseguire un esame Whole Exome Sequencing

	(WES, sequenziamento dell'intero esoma) è indicato solo in ambito di ricerca.
Quesito 2.9 In quale sottogruppo di bambini con una diagnosi di atassia cronica vi è l'indicazione a eseguire un'analisi citogenetica classica o molecolare?	
NO RACCOMANDAZIONE	
Quesito 2.10 In quale sottogruppo di bambini con una diagnosi di atassia cronica vi è l'indicazione a eseguire specifici esami strumentali (per esempio elettromiografia e/o studio della conduzione nervosa, biopsia muscolare, ecocardiografia, elettrocardiogramma, eccetera) per la valutazione del quadro clinico e delle eventuali comorbidità?	
RACCOMANDAZIONE DEBOLE	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 FORTE	In bambini con una diagnosi di atassia cronica è indicato eseguire una valutazione clinica mirata all'identificazione di possibili malformazioni e/o deformità (per esempio piede cavo, scoliosi) ed eventualmente a valutarne la gravità e progressione.
RACCOMANDAZIONE FORTE	In bambini con atassia cronica è indicato eseguire un esame radiografico mirato a identificare la presenza ed eventualmente valutare la progressione della scoliosi.
RACCOMANDAZIONE FORTE	In bambini con atassia cronica è indicato effettuare un esame oculistico e visivo per valutare l'eventuale presenza di sintomi neuro-oftalmici e visivi
RACCOMANDAZIONE FORTE	In bambini con Atassia teleangectasia non è indicato eseguire esami radiografici ripetuti per valutare l'eventuale progressione della scoliosi, quando presente.
RACCOMANDAZIONE DEBOLE	In bambini con Atassia teleangectasia potrebbe essere utile eseguire un esame della funzionalità epatica a partire dal decimo anno di vita mirato a identificare la possibile presenza di disfunzione epatica ed eventualmente a valutarne la gravità e progressione.
RACCOMANDAZIONE FORTE	In bambini con Atassia di Friedreich, indipendentemente dalla presenza di sintomi cardiaci, è indicato eseguire un esame clinico, elettrocardiografico ed ecocardiografico mirato a identificare la possibile presenza di anomalie cardiache (per esempio cardiomiopatia ipertrofica) ed eventualmente a valutarne la gravità e progressione.
RACCOMANDAZIONE DEBOLE	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.
Quesito 3.1 Qual è la terapia farmacologica più indicata, in termini di profilo rischio-beneficio, per il trattamento dei disturbi motori in bambini con una diagnosi di atassia cronica?	
RACCOMANDAZIONE DEBOLE	In bambini con Atassia di Friedreich la somministrazione di idebenone non sembra essere utile nel trattamento dei segni atassici.
RACCOMANDAZIONE DEBOLE	In bambini con Atassia di Friedreich la somministrazione di interferone gamma-1b non sembra essere utile nel trattamento dei segni atassici.

Raccomandazione di ricerca	In bambini con Atassia teleangectasia il trattamento con glucocorticoidi, in particolare desametasone intraeritrocitario, sembra essere promettente nel ridurre i segni atassici, ma sono necessari ulteriori studi di buona qualità e con campioni più numerosi, mirati a confermare tali risultati di efficacia e a indagare la sicurezza dei diversi farmaci.
Quesito 3.2 Qual è la terapia farmacologica più indicata, in termini di profilo rischio-beneficio, per il trattamento dei segni e sintomi associati alle varie forme atassiche (per esempio spasticità, tremore, distonia, dolore, cardiopatie, disturbi urinari, disturbi gastroenterologici, disfagia, scialorrea, disturbi uditivi e visivi/nistagmo, disturbi cognitivi, disturbi psichiatrici) in bambini con una diagnosi di atassia cronica?	
Quesito 3.4 Vi è l'indicazione all'uso di specifici integratori alimentari per il trattamento dei segni e sintomi associati alle varie forme atassiche (per esempio spasticità, tremore, distonia, dolore, cardiopatie, disturbi urinari, disturbi gastroenterologici, disfagia, scialorrea, disturbi uditivi e visivi/nistagmo, disturbi cognitivi, disturbi psichiatrici) in bambini con una diagnosi di atassia cronica?	
RACCOMANDAZIONE FORTE	In bambini con una diagnosi di atassia cronica, per il trattamento dei segni e 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 segno e 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).
Quesito 3.3 Vi è l'indicazione all'uso di specifici integratori alimentari per il trattamento dei disturbi motori in bambini con una diagnosi di atassia cronica?	
RACCOMANDAZIONE FORTE	In bambini con una mutazione genetica responsabile di un deficit di vitamina E o di Coenzima Q10 è indicato iniziare precocemente il trattamento con integratori di vitamina E o di Coenzima Q10.
Raccomandazione di ricerca	In bambini con una diagnosi di atassia cronica in cui non sono presenti mutazioni responsabili di un deficit di vitamina E o di Coenzima Q10, è necessario condurre studi di buona qualità e con campioni più numerosi mirati a valutare la possibile efficacia e sicurezza di una terapia con antiossidanti per il trattamento dei segni e sintomi motori.
Quesito 3.5 Vi è l'indicazione a una terapia abilitativa, riabilitativa e/o l'uso di ausili e/o ortesi rispetto a nessuna terapia o a un'altra terapia per il trattamento dei disturbi motori (per esempio equilibrio, postura, cammino, manipolazione) in bambini con atassia cronica?	
Quesito 3.7 Vi è l'indicazione a una terapia abilitativa, riabilitativa e/o ausili e/o ortesi rispetto a nessuna terapia o a un'altra terapia per il trattamento dei disturbi visivi/nistagmo in bambini con una diagnosi di atassia cronica?	
Quesito 3.8	

Vi è l'indicazione a una terapia abilitativa, riabilitativa e/o ausili rispetto a nessuna terapia o a un'altra terapia per il trattamento dei disturbi cognitivi in bambini con una diagnosi di atassia cronica?

Quesito 3.9

Vi è l'indicazione a una terapia abilitativa, riabilitativa e/o ausili rispetto a nessuna terapia o a un'altra terapia per il trattamento dei disturbi comunicativo-linguistici in bambini con una diagnosi di atassia cronica?

RACCOMANDAZIONE FORTE	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 segni e sintomi e della prognosi funzionale, laddove sia nota.
RACCOMANDAZIONE FORTE	Il progetto riabilitativo dei bambini con atassia cronica dovrebbe essere basato su una valutazione multiprofessionale preliminare delle capacità, competenze e performance del bambino, della tipologia e gravità dei segni e 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 DEBOLE	In bambini con atassia cronica un intervento riabilitativo, anche a domicilio, con exergame sembra essere efficace nel ridurre i segni e sintomi motori e migliorare l'equilibrio.

Quesito 3.11

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

RACCOMANDAZIONE FORTE	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 i familiari e sulle eventuali scelte riproduttive e preveda la consegna al paziente o ai familiari/caregiver di una relazione di consulenza scritta.
-----------------------	---

Quesito 3.12

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

RACCOMANDAZIONE FORTE	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.
Quesito 4.1 Vi è l'indicazione a una presa in carico multidisciplinare rispetto all'assistenza standard (per esempio presa in carico esclusiva da parte dello specialista o del pediatra) in bambini con atassia cronica?	
RACCOMANDAZIONE DEBOLE	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 di ricerca	Sono necessari studi di buona qualità e con campioni numerosi, mirati a identificare e validare indicatori e/o strumenti per la valutazione degli esiti dell'implementazione dei diversi modelli di presa in carico, al fine di stabilire il modello più efficace ed efficiente per i bambini con atassie croniche e le loro famiglie.
Quesito 4.2 Vi è l'indicazione a un coinvolgimento della famiglia nella gestione di bambini con atassia cronica?	
RACCOMANDAZIONE DEBOLE	È indicato coinvolgere i familiari/caregiver in tutte le fasi di diagnosi, terapia e presa in carico incluse nel processo assistenziale che coinvolge i bambini con atassie croniche.