

Nome e cognome valutatore: Pasquale Striano

Titolo LG: Diagnosi e trattamento delle atassie pediatriche

Dimensione 1: OBIETTIVI E AMBITI DI APPLICAZIONE

Item e descrizione	Criteri di reporting	Pag #
1. OBIETTIVI <i>Riportare gli obiettivi generali della linea guida.</i> <i>I benefici attesi devono essere specifici per la malattia/condizione oggetto della linea guida.</i>	<input checked="" type="checkbox"/> Obiettivi sanitari (es. prevenzione, screening, diagnosi, trattamento, etc.) <input checked="" type="checkbox"/> Target (es. paziente, popolazione, società) <input checked="" type="checkbox"/> Benefici o risultati attesi	13,14
AGREE II item 1. Gli obiettivi generali della linea guida sono descritti in modo specifico		
1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>
4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input type="checkbox"/>
7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale		
Commenti: La presente Linea guida (LG) nasce da un progetto di rete finanziato dal Ministero della salute nell'ambito dei progetti di ricerca finalizzata, allo scopo di migliorare la gestione globale delle Atassie pediatriche (AP). Gli obiettivi relativi sono descritti in maniera specifica ed includono i seguenti punti: - implementazione di un portale dedicato alle atassie pediatriche sul sito dell'ISS - un registro di patologia - una mappa online, accessibile tramite il portale, delle strutture che si occupano di atassie pediatriche. Complessivamente, il documento riporta, tra l'altro, informazioni fondamentali delle strutture che, sul territorio nazionale, si occupano di atassie pediatriche, come centri per l'analisi genetica, centri clinici e centri riabilitativi.		
2. QUESITI <i>Riportare i quesiti sanitari trattati dalla linea guida, in particolare per le raccomandazioni principali.</i>	<input checked="" type="checkbox"/> Popolazione target <input checked="" type="checkbox"/> Interventi o esposizioni <input type="checkbox"/> Confronti (se appropriati) <input checked="" type="checkbox"/> Outcome <input checked="" type="checkbox"/> Setting o contesto assistenziale	15-17
AGREE II item 2. I quesiti sanitari trattati dalla linea guida sono descritti in modo specifico		
1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>
4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input type="checkbox"/>
7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale		
Commenti: I sintomi atassici in età pediatrica possono presentarsi in forme e livelli di gravità molto eterogenei e possono essere dovuti a cause di tipo acuto o cronico. Il raggiungimento di una diagnosi tempestiva e essenziale per garantire ai bambini l'accesso precoce ai trattamenti disponibili.		
3. POPOLAZIONE <i>Descrivere la popolazione (es. pazienti, cittadini, etc.) cui si applica la linea guida.</i>	<input checked="" type="checkbox"/> Popolazione target, genere ed età <input checked="" type="checkbox"/> Condizioni cliniche (se rilevanti) <input checked="" type="checkbox"/> Severità/stadio della malattia (se rilevante) <input checked="" type="checkbox"/> Comorbidità (se rilevanti) <input type="checkbox"/> Popolazioni escluse (se rilevanti)	15-17, 19
AGREE II item 3. La popolazione target (pazienti, cittadini, etc.) a cui applicare la linea guida è descritta in modo specifico		
1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>
4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input checked="" type="checkbox"/>
7 <input type="checkbox"/> Accordo totale		
Commenti: Il contenuto della Linea guida (LG) è destinato a tutti i professionisti sanitari e sociali coinvolti nel processo diagnostico e di presa in carico dei bambini con Atassie pediatriche (AP) e a tutti i familiari e caregiver che si occupano di tali pazienti. Le raccomandazioni contenute nel documento sono, inoltre, destinate anche a tutti i responsabili di strutture e ai decisori che si occupano dell'organizzazione e della gestione dell'assistenza a tali pazienti e alle loro famiglie/caregiver. Le comorbidità neurologiche ed extra-neurologiche, molto comuni, potrebbero essere esplicitate ulteriormente. Molte forme atassiche sono accompagnate, infatti, da sintomi, anche in forma invalidante, quali spasticità, tremore, distonia, dolore, cardiopatie, disturbi urinari, disturbi gastroenterologici, disfagia, scialorrea, disturbi uditivi e visivi/nistagmo, disturbi cognitivi, disturbi psichiatrici.		

Dimensione 2: COINVOLGIMENTO DEGLI STAKEHOLDERS

Item e descrizione	Criteri di reporting	Pag #							
4. MEMBRI DEL GRUPPO <i>Riportare tutti i soggetti coinvolti nel processo di sviluppo della linea guida: componenti del gruppo di lavoro, professionisti coinvolti nella ricerca, selezione e valutazione delle evidenze, soggetti coinvolti nella formulazione delle raccomandazioni.</i>	<input type="checkbox"/> Nome e cognome <input checked="" type="checkbox"/> Professione (es. medico, ostetrico, economista) <input checked="" type="checkbox"/> Specialità (es. neurochirurgo, oncologo) <input checked="" type="checkbox"/> Istituzione di appartenenza (es. St. Peter's hospital) <input type="checkbox"/> Area geografica (es. Seattle, WA) <input checked="" type="checkbox"/> Ruolo nel gruppo che ha sviluppato la linea guida	19-21							
AGREE II item 4. Il gruppo che ha elaborato la linea guida include tutte le categorie professionali rilevanti									
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse; background-color: #e6f2ff;"> <tr> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale</td> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">2 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">3 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">4 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">5 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">6 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale</td> </tr> </table>			1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input type="checkbox"/>	7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale
1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input type="checkbox"/>	7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale			
<i>Commenti: Numerose figure professionali sono state coinvolte nella stesura della LG. Il Comitato tecnico-scientifico (CTS), costituito dal responsabile scientifico del progetto NET-2013-02356160 e dal direttore del Centro nazionale malattie rare, ha avuto come ruolo definire la struttura e i ruoli del Gruppo di lavoro (GdL) della LG, coordinare la selezione dei membri del panel assicurando il coinvolgimento di stakeholder e rappresentanti di pazienti e/o familiari/caregiver, e seguire e contribuire al coordinamento delle attività garantendo la trasparenza e tracciabilità del lavoro. I membri del panel multidisciplinare sono stati nominati a seguito della pubblicazione di un bando pubblico per la selezione di esperti e di stakeholder e rappresentanti di familiari/caregiver.</i>									
5. PUNTI DI VISTA E PREFERENZE DELLA POPOLAZIONE TARGET <i>Riportare come sono stati acquisiti punti di vista e preferenze della popolazione target e presi in considerazione i relativi outcome</i>	<input checked="" type="checkbox"/> Descrizione delle strategie utilizzate per raccogliere punti di vista e preferenze di pazienti/cittadini (es. partecipazione al gruppo che ha elaborato la linea guida, revisione della letteratura su valori e preferenze) <input checked="" type="checkbox"/> Metodi con cui sono state raccolte preferenze e punti di vista (es. evidenze scientifiche, survey, focus group). <input checked="" type="checkbox"/> Outcome/informazioni acquisite sui pazienti/cittadini <input checked="" type="checkbox"/> Modalità con cui tali informazioni sono state utilizzate nel processo di sviluppo della linea guida e/o nella formulazione delle raccomandazioni	19-21							
AGREE II item 5. Sono stati presi in considerazione i punti di vista e le preferenze della popolazione target (pazienti, cittadini, etc.)									
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse; background-color: #e6f2ff;"> <tr> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale</td> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">2 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">3 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">4 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">5 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">6 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale</td> </tr> </table>			1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input type="checkbox"/>	7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale
1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input type="checkbox"/>	7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale			
<i>Commenti: Tutti i membri del panel hanno partecipato ai lavori della LG come singoli individui, portando la loro personale esperienza, e non come rappresentanti di specifiche organizzazioni, associazioni o società scientifiche. Il panel scientifico ha contribuito alla definizione dell'ambito e degli obiettivi della LG, alla formulazione dei quesiti e a tutte le fasi di valutazione della letteratura, della definizione e votazione delle raccomandazioni e della stesura del testo finale della LG.</i>									
6. UTILIZZATORI TARGET <i>Riportare gli utilizzatori target della linea guida</i>	<input checked="" type="checkbox"/> Utilizzatori target della linea guida (es. specialisti, medici di medicina generale, pazienti, manager, policy maker) <input checked="" type="checkbox"/> Possibili modalità di utilizzo della linea guida (es. informare le decisioni cliniche, manageriali e di politica sanitaria, definire standard assistenziali, etc.)	17-19,122							
AGREE II item 6. La linea guida identifica con chiarezza gli utenti target									
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse; background-color: #e6f2ff;"> <tr> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale</td> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">2 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">3 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">4 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">5 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">6 <input checked="" type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center; padding: 5px;">7 <input type="checkbox"/> Accordo totale</td> </tr> </table>			1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input checked="" type="checkbox"/>	7 <input type="checkbox"/> Accordo totale
1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input checked="" type="checkbox"/>	7 <input type="checkbox"/> Accordo totale			
<i>Commenti: Per facilitare la divulgazione e implementazione del contenuto della LG sono stati elaborati anche un percorso diagnostico assistenziale interattivo (care pathway) destinato a medici, decisori e familiari/caregiver e un opuscolo destinato specificamente ai familiari/caregiver. Il ruolo delle associazioni pazienti potrebbe essere implementato.</i>									

Dimensione 3: RIGORE METODOLOGICO

Item e descrizione	Criteri di reporting	Pag #							
9. PUNTI DI FORZA E LIMITI DELLE EVIDENZE <i>Descrivere punti di forza e limiti delle evidenze scientifiche. Prendere in considerazione sia i singoli studi, sia le evidenze complessive da tutti gli studi. Esistono strumenti che possono facilitare il reporting di questo concetto.</i>	<input checked="" type="checkbox"/> Disegno degli studi inclusi <input checked="" type="checkbox"/> Limiti metodologici degli studi: campionamento, cecità, occultamento della lista di assegnazione, metodi di analisi dei dati <input checked="" type="checkbox"/> Rilevanza degli outcome primari e secondari <input checked="" type="checkbox"/> Consistenza dei risultati tra i diversi studi <input checked="" type="checkbox"/> Direzione dei risultati tra i diversi studi <input checked="" type="checkbox"/> Entità dei benefici rispetto ai rischi <input checked="" type="checkbox"/> Applicabilità al contesto assistenziale reale	20-23							
AGREE II item 9. La linea guida descrive con chiarezza i punti di forza e i limiti delle evidenze scientifiche									
<table border="1"> <tr> <td>1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale</td> <td>2 <input type="checkbox"/></td> <td>3 <input type="checkbox"/></td> <td>4 <input type="checkbox"/></td> <td>5 <input type="checkbox"/></td> <td>6 <input checked="" type="checkbox"/></td> <td>7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale</td> </tr> </table>			1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input checked="" type="checkbox"/>	7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale
1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input checked="" type="checkbox"/>	7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale			
Commenti: Il processo seguito per l'elaborazione della presente LG è coerente con quello definito nel Manuale metodologico per la produzione di linee guida di pratica clinica (CNEC 2019) e i contenuti della LG sono stati elaborati e riportati in accordo alle checklist metodologiche elaborate dal gruppo Appraisal of Guidelines for Research and Evaluation (AGREE). L'analisi delle prove e la formulazione delle raccomandazioni sono state condotte secondo il metodo GRADE. Nella valutazione degli studi sull'efficacia e sulla sicurezza delle terapie sono stati considerati i seguenti esiti: miglioramento dei sintomi atassici; miglioramento della funzione/disabilità motoria; miglioramento dei sintomi non motori; prevenzione delle manifestazioni patologiche non motorie; qualità di vita; qualsiasi evento avverso; eventi avversi gravi.									
11. BENEFICI E RISCHI <i>Riportare benefici, effetti avversi e rischi considerati nella formulazione delle raccomandazioni.</i>	<input checked="" type="checkbox"/> Analisi dei benefici, con relativi dati a supporto <input checked="" type="checkbox"/> Analisi dei rischi/effetti avversi/danni, con relativi dati a supporto <input checked="" type="checkbox"/> Bilancio (trade off) tra benefici e rischi/effetti avversi/danni <input checked="" type="checkbox"/> Raccomandazioni che riflettono tutte le considerazioni effettuate sui benefici e sui rischi/effetti avversi/danni	25-28							
AGREE II item 11. Nella formulazione delle raccomandazioni sono stati presi in considerazione benefici e rischi conseguenti alla loro applicazione									
<table border="1"> <tr> <td>1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale</td> <td>2 <input type="checkbox"/></td> <td>3 <input type="checkbox"/></td> <td>4 <input type="checkbox"/></td> <td>5 <input type="checkbox"/></td> <td>6 <input type="checkbox"/></td> <td>7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale</td> </tr> </table>			1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input type="checkbox"/>	7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale
1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input type="checkbox"/>	7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale			
Commenti: La forza di una raccomandazione riflette la fiducia nella superiorità degli effetti desiderati di un intervento rispetto agli effetti non desiderati. Le raccomandazioni sono state classificate come forti o deboli. La variabilità è stata valutata sia come misura di incertezza, sia come potenziale strumento per individuare eventuali sottogruppi in cui l'uso di specifici trattamenti può essere più utile o appropriato (per esempio atassie progressive versus non progressive).									
12. LEGAME ESPLICITO TRA EVIDENZE E RACCOMANDAZIONI <i>Descrivere il legame esplicito tra evidenze scientifiche e raccomandazioni.</i>	<input checked="" type="checkbox"/> Metodologia con cui il gruppo che ha elaborato la linea guida ha collegato e utilizzato le evidenze per formulare le raccomandazioni <input checked="" type="checkbox"/> Legame esplicito tra ciascuna raccomandazione e le principali evidenze che la supportano (descrizione testuale e/o lista di voci bibliografiche) <input checked="" type="checkbox"/> Legame esplicito tra le raccomandazioni e le tabelle delle evidenze nella sezione dei risultati della linea guida	23, 24							
AGREE II item 12. Esiste un legame esplicito tra le raccomandazioni e le evidenze scientifiche che le supportano									
<table border="1"> <tr> <td>1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale</td> <td>2 <input type="checkbox"/></td> <td>3 <input type="checkbox"/></td> <td>4 <input type="checkbox"/></td> <td>5 <input type="checkbox"/></td> <td>6 <input type="checkbox"/></td> <td>7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale</td> </tr> </table>			1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input type="checkbox"/>	7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale
1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input type="checkbox"/>	7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale			
Commenti: La LG include un'accurata analisi e discussione delle limitazioni nel disegno, nella metodologia e nella conduzione dello studio. La ricerca bibliografica è stata mirata a identificare tutti gli studi disponibili sull'utilità dei diversi test diagnostici strumentali per la valutazione del quadro clinico e degli eventuali sintomi non atassici o comorbilità in bambini con atassie pediatriche. Dall'analisi della letteratura sono stati individuati 19 studi osservazionali che analizzavano l'utilità clinica di esami strumentali quali ECG e/o ecocardiografia, esami di neurofisiologia, esami radiografici, esami visivi e audiometrici e analisi della funzionalità epatica. La diagnosi genetica è spesso limitata dalla scarsità di accesso ai test, dall'alta eterogeneità sia dei test disponibili sia dell'uso dei test da parte dei centri che offrono le analisi genetiche, e									

dalla limitata conoscenza delle basi genetiche di molte AP. Questo può comportare, oltre a un ritardo nella diagnosi, anche una prognosi incerta e un counseling errato.

Dimensione 4: CHIAREZZA ESPOSITIVA

Item e descrizione	Criteri di reporting	Pag #				
15. RACCOMANDAZIONI SPECIFICHE E NON AMBIGUE <i>Descrivere le azioni appropriate nella specifica malattia/condizione e in gruppi di popolazione/pazienti ben definiti secondo le migliori evidenze disponibili.</i>	<input checked="" type="checkbox"/> Raccomandazione <input checked="" type="checkbox"/> Obiettivi della raccomandazione (es. migliorare la qualità della vita, ridurre gli effetti avversi, etc.) <input checked="" type="checkbox"/> Identificazione della popolazione a cui applicare la raccomandazione (es. pazienti, cittadini, etc.) <input checked="" type="checkbox"/> Specifiche avvertenze o controindicazioni, se rilevanti (es. pazienti o condizioni a cui la raccomandazione non dovrebbe essere applicata o è controindicata) <input checked="" type="checkbox"/> Dichiarare eventuali incertezze sulle migliori opzioni terapeutiche	115-125				
AGREE II item 15. Le raccomandazioni sono specifiche e non ambigue						
1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input type="checkbox"/>	7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale
Commenti: Probabilmente si tratta delle sezione più completa ed utile del documento. Infatti, chiare e pratiche raccomandazioni sono fornite nella gestione diagnostica e terapeutica dei pazienti con atassia, con la giusta distinzione tra forme acute da quelle croniche.						
16. OPZIONI DI GESTIONE <i>Descrivere le diverse opzioni per gestire la condizione clinica o la problematica sanitaria.</i>	<input checked="" type="checkbox"/> Descrizione delle varie opzioni <input checked="" type="checkbox"/> Popolazione o condizione clinica più appropriata per ciascuna opzione	103-112				
AGREE II item 16. La linea guida descrive con chiarezza le diverse opzioni per gestire la condizione clinica o la problematica sanitaria						
1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input type="checkbox"/>	7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale
Commenti: Dall'analisi della letteratura sono stati individuati 12 articoli che descrivono 10 studi su farmaci per l'Atassia di Friedreich (FDRA) in pazienti pediatrici, di cui sette su idebenone (sei trial clinici e uno studio osservazionale), due sull'interferone gamma-1b e uno su metilprednisolone, ed 11 articoli su farmaci per l'Atassia teleangectasia (AT) in pazienti pediatrici, di cui sette sul betametassone e due sul desametassone, uno su amantadina e uno su chemioterapia. Le tabelle presentate fornisco un' esaustiva e chiara sintesi delle opzioni di trattamento attualmente disponibili.						
17. IDENTIFICAZIONE DELLE RACCOMANDAZIONI PRINCIPALI <i>Presentare le raccomandazioni più rilevanti in modo da renderle facilmente identificabili.</i>	<input checked="" type="checkbox"/> Raccomandazioni in un box riassuntivo, in grassetto, sottolineate o presentate come <i>flow chart</i> o algoritmi <input type="checkbox"/> Raggruppare specifiche raccomandazioni in un'unica sezione	101, 102, 115				
AGREE II item 17. Le raccomandazioni principali sono facilmente identificabili						
1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input type="checkbox"/>	7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale
Commenti: Nell'ambito dei quesiti relativi ai trattamenti terapeutici e abilitativi/riabilitativi, la letteratura è stata analizzata con l'obiettivo di valutare l'efficacia di tali interventi nel ridurre i sintomi atassici, nel ridurre o eliminare i sintomi dovuti alle possibili complicanze specifiche di ciascuna forma di atassia e nel migliorare la qualità della vita di bambini e genitori. In questo contesto, la "misura di effetto" è stata definita come il miglioramento dei sintomi, misurato tramite scale cliniche, funzionali e di qualità della vita.						

Dimensione 5: APPLICABILITÀ

Item e descrizione	Criteri di reporting	Pag #							
18. FATTORI FACILITANTI E OSTACOLI PER L'APPLICAZIONE <i>Descrivere fattori facilitanti e ostacoli per l'applicazione della linea guida.</i>	<input checked="" type="checkbox"/> Tipologie di fattori facilitanti e ostacoli considerati <input checked="" type="checkbox"/> Metodi con cui sono state ricercate le informazioni relative a fattori facilitanti e ostacoli all'implementazione delle raccomandazioni (es. feedback dei principali stakeholders, sperimentazione pilota della linea guida prima di una estesa implementazione) <input checked="" type="checkbox"/> Descrizione di fattori facilitanti e ostacoli emersi dall'indagine (es. i medici di medicina generale hanno le competenze per erogare le prestazioni raccomandate; non sono disponibili sufficienti tecnologie per garantire la mammografia a tutte le donne eleggibili) <input checked="" type="checkbox"/> Modalità con cui le informazioni relative a fattori facilitanti e ostacoli hanno influenzato il processo di elaborazione della linea guida e/o la formulazione delle raccomandazioni	24							
AGREE II item 18. La linea guida descrive i fattori facilitanti e gli ostacoli per l'applicazione delle raccomandazioni									
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse; background-color: #e6f2ff;"> <tr> <td style="width: 14.28%; text-align: center;">1 <input type="checkbox"/> <small>Disaccordo totale</small></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center;">2 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center;">3 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center;">4 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center;">5 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center;">6 <input checked="" type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center;">7 <input type="checkbox"/> <small>Accordo totale</small></td> </tr> </table>			1 <input type="checkbox"/> <small>Disaccordo totale</small>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input checked="" type="checkbox"/>	7 <input type="checkbox"/> <small>Accordo totale</small>
1 <input type="checkbox"/> <small>Disaccordo totale</small>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input checked="" type="checkbox"/>	7 <input type="checkbox"/> <small>Accordo totale</small>			
<i>Commenti:</i> La trasferibilità della LG potrebbe essere limitata a causa di differenze nella popolazione (applicabilità) (per esempio differenze nel tipo di popolazione, studi su animali), differenze negli interventi (applicabilità) (es, intervento simile ma non uguale, diverse dosi o modalità di somministrazione), differenze nelle misure di esito (outcome surrogati) (per esempio diversi tempi di misurazione, esiti surrogati più o meno plausibili), confronti indiretti (es, network meta-analysis). I canali di diffusione istituzionali (es, società scientifiche) attraverso cui la LG sarà diffusa potrebbero essere specificati.									
19. SUGGERIMENTI E STRUMENTI PER L'IMPLEMENTAZIONE <i>Fornire suggerimenti e/o strumenti per facilitare l'applicazione delle raccomandazioni.</i>	<input checked="" type="checkbox"/> Materiali aggiuntivi per facilitare l'implementazione della linea guida. Ad esempio: <ul style="list-style-type: none"> ▪ sommario dei documenti della linea guida ▪ link a checklist e algoritmi ▪ link a manuali <i>how-to</i> ▪ soluzioni collegate all'analisi degli ostacoli (vedi item 18) ▪ strumenti per potenziare i fattori facilitanti (vedi item 18) ▪ risultati di eventuali sperimentazioni pilota della linea guida 	27-29							
AGREE II item 19. La linea guida fornisce suggerimenti e/o strumenti per facilitare l'applicazione delle raccomandazioni									
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse; background-color: #e6f2ff;"> <tr> <td style="width: 14.28%; text-align: center;">1 <input type="checkbox"/> <small>Disaccordo totale</small></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center;">2 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center;">3 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center;">4 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center;">5 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center;">6 <input type="checkbox"/></td> <td style="width: 14.28%; text-align: center;">7 <input checked="" type="checkbox"/> <small>Accordo totale</small></td> </tr> </table>			1 <input type="checkbox"/> <small>Disaccordo totale</small>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input type="checkbox"/>	7 <input checked="" type="checkbox"/> <small>Accordo totale</small>
1 <input type="checkbox"/> <small>Disaccordo totale</small>	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input type="checkbox"/>	7 <input checked="" type="checkbox"/> <small>Accordo totale</small>			
<i>Commenti:</i> Il percorso di diagnosi e presa in carico, o care pathway, e una modalità di rappresentazione visiva, in forma appunto di percorso, delle raccomandazioni elaborate nella LG per facilitarne la lettura e l'implementazione. Per facilitare la divulgazione e implementazione del contenuto della LG sono stati elaborati anche un percorso diagnostico assistenziale interattivo (care pathway) destinato a medici, decisori e familiari/caregiver e un opuscolo destinato specificamente ai familiari/caregiver.									
20. IMPLICAZIONI SULLE RISORSE <i>Descrivere il potenziale impatto economico dell'applicazione delle raccomandazioni.</i>	<input checked="" type="checkbox"/> Tipologia d'informazioni economiche considerate (es. valutazioni economiche, costi per l'acquisto di farmaci, etc.) <input checked="" type="checkbox"/> Metodi con cui sono state ricercate le informazioni economiche (es. presenza di un economista sanitario nel gruppo di elaborazione della linea guida, utilizzo di health technology assessment reports, etc.) <input checked="" type="checkbox"/> Descrizione dei dati economici a seguito di indagini specifiche (es. costi di acquisizione di farmaci per un ciclo di cure) <input checked="" type="checkbox"/> Descrizione di come tali informazioni sono state utilizzate per il processo di sviluppo della linea guida e/o per la formulazione delle raccomandazioni	29-32							

AGREE II item 20. Sono state considerate le potenziali implicazioni sulle risorse conseguenti all'applicazione delle raccomandazioni

1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input checked="" type="checkbox"/>	7 <input type="checkbox"/> Accordo totale
-------------------------------------------------	----------------------------	----------------------------	----------------------------	----------------------------	---------------------------------------	----------------------------------------------

Commenti: Tale sezione è molto ben fatta e meticolosamente sviluppata. Viene giustamente ribadito che costi indiretti e sociali dipendono dalla perdita di produttività (remunerata o meno) causata dalla malattia e si esprimono, per esempio, in giornate di lavoro perse, pensionamenti prematuri o perdita di opportunità occupazionali. Potrebbe essere utile distinguere tra le forme acute da quelle croniche più in dettaglio.

21. INDICATORI PER IL MONITORAGGIO

Fornire gli indicatori per monitorare (audit) l'applicazione delle raccomandazioni della linea guida.

- ☒ Indicatori per valutare l'implementazione della linea guida o l'aderenza alle raccomandazioni
- ☒ Indicatori per valutare l'impatto delle raccomandazioni cliniche
- ☒ Indicazioni su frequenza e intervalli di monitoraggio degli indicatori
- ☒ Definizioni operative sulle modalità di misurazione degli indicatori

44-47

AGREE II item 21. La linea guida fornisce gli indicatori per il suo monitoraggio (audit)

1 <input type="checkbox"/> Disaccordo totale	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input type="checkbox"/>	7 <input checked="" type="checkbox"/> Accordo totale
-------------------------------------------------	----------------------------	----------------------------	----------------------------	----------------------------	----------------------------	---------------------------------------------------------

Commenti: Nell'ambito dei quesiti relativi alle atassie acute, la letteratura è stata analizzata con l'obiettivo di individuare le modalità migliori di utilizzare i test disponibili, al fine di definire tempestivamente una diagnosi. La variabilità è stata adeguatamente valutata sia come misura di incertezza, sia come potenziale strumento per individuare eventuali sottogruppi in cui l'uso di specifici test può essere più utile o appropriato (per esempio TAC/RM nei bambini con sintomi persistenti, etc).

AGREE II - VALUTAZIONE COMPLESSIVA DELLA LINEA GUIDA

Per ogni domanda scegliere la risposta che meglio caratterizza la linea guida valutata

1. Qualità complessiva della linea guida

1 <input type="checkbox"/> Qualità più bassa possibile	2 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	4 <input type="checkbox"/>	5 <input type="checkbox"/>	6 <input type="checkbox"/>	7 <input checked="" type="checkbox"/> Qualità più elevata possibile
--------------------------------------------------------------	----------------------------	----------------------------	----------------------------	----------------------------	----------------------------	---------------------------------------------------------------------------

2. Raccomanderei l'utilizzo di questa linea guida

<input checked="" type="checkbox"/>	Sì
<input type="checkbox"/>	Sì, con modifiche
<input type="checkbox"/>	No

NOTE

L'atassia è un disturbo neurologico che causa un deficit del coordinamento delle attività motorie, impedendo la fluidità dei movimenti. I sintomi atassici possono essere di tipo acuto, episodico o cronico.

Il presente progetto nasce con l'obiettivo di acquisire nuove conoscenze e di migliorare la diagnosi e la cura delle Atassie pediatriche. Il documento, nel suo complesso, raggiunge l'obiettivo principale di uniformare e facilitare la diagnosi tempestiva, nell'ambito delle AP sia acute sia croniche, e garantire la disponibilità e l'adequazione di una presa in carico coordinata e dei migliori trattamenti disponibili. Sebbene a oggi non siano disponibili trattamenti in grado di curare le cause (disease-modifying) della maggior parte delle AP croniche, alcuni aspetti di tali condizioni possono essere trattabili con interventi tempestivi. Pertanto, il riconoscimento e la corretta diagnosi sono fattori essenziali. Dal momento che la riabilitazione motoria e cognitiva è uno strumento chiave per migliorare la qualità della vita e favorire l'inclusione dei bambini nel contesto sociale.