

Dove trovare informazioni

Ministero della salute. Rete nazionale malattie rare.

http://www.salute.gov.it/portale/temi/p2_6.jsp?lingua=italiano&id=707&area=Malattie%20rare&menu=vuoto

Linea guida. *Diagnosi e trattamento delle atassie pediatriche*. ISS, 2021

Care Pathway. *Diagnosi e trattamento delle atassie pediatriche*. ISS, 2021

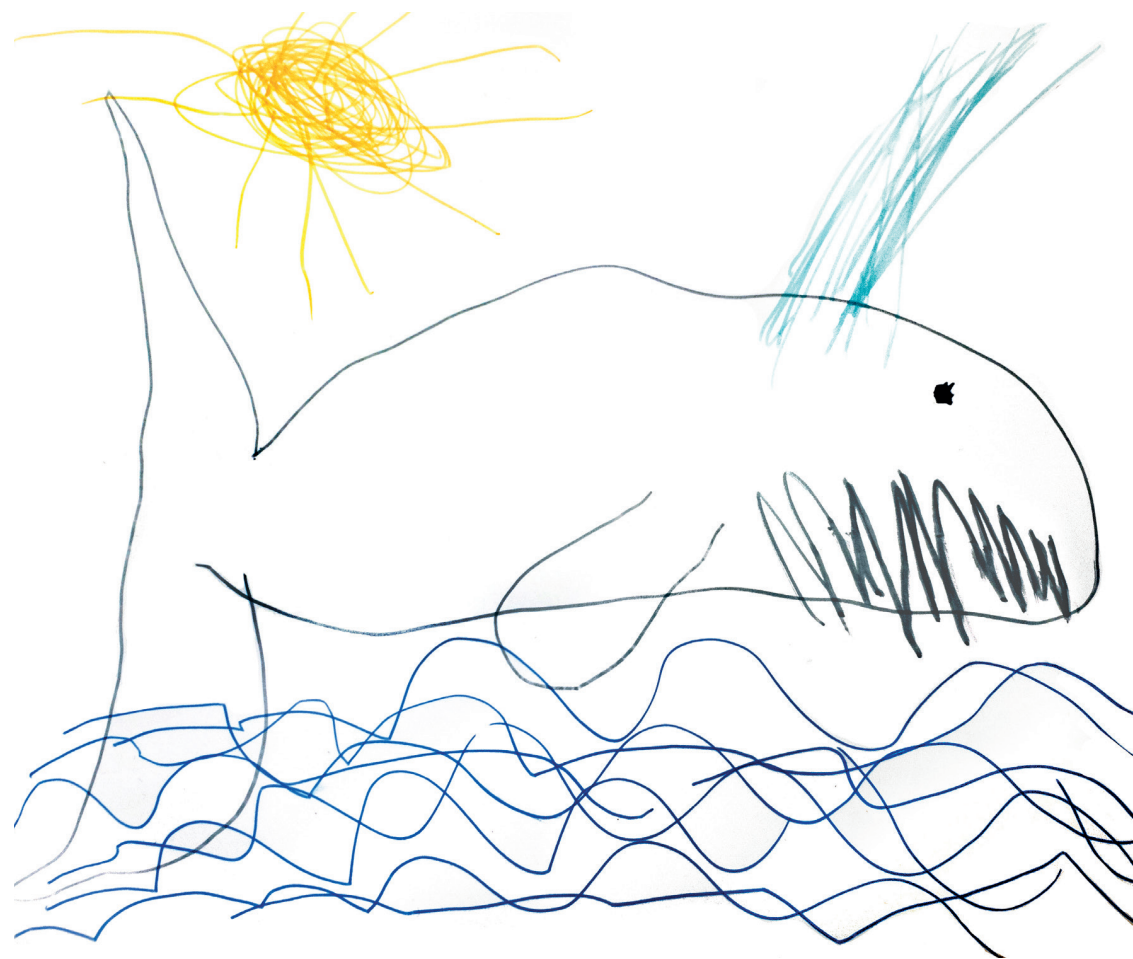
Questo documento contiene informazioni che derivano da un'analisi rigorosa di studi scientifici di recente pubblicazione compiuta da esperti nel settore: pediatri, psicologi, neuropsichiatri infantili, neurologi, genetisti, neurogenetisti, fisiatri, fisioterapisti, terapisti occupazionali, logopedisti, ingegneri, familiari di bambini con atassia pediatrica, rappresentanti di associazioni di famiglie che si occupano di atassie pediatriche, epidemiologi e metodologi.

La versione per i professionisti è la Linea guida "Diagnosi e trattamento delle atassie pediatriche", pubblicata a maggio 2021, cui è associato il percorso diagnostico assistenziale interattivo (*care pathway*) destinato a medici, decisori e familiari/caregiver.

In copertina: disegno di Edoardo, 9 anni. Sindrome di Joubert.

Atassie pediatriche

Quando, cosa, dove



Ministero della Salute



Ministero della Salute



L'atassia è un disturbo neurologico che causa un deficit del coordinamento delle attività motorie, impedendo la fluidità dei movimenti e causando difficoltà a deambulare. Le atassie pediatriche acute hanno spesso cause benigne, ma in alcuni casi vi sono invece condizioni gravi, che possono essere fatali: una diagnosi corretta nel minor tempo possibile è dunque cruciale per iniziare subito il trattamento adeguato. Le atassie pediatriche croniche sono un gruppo eterogeneo di patologie rare. Vi sono vari tipi di sintomi, di gravità variabili, e gli esami neuroradiologici non sempre mostrano segni specifici. Anche la diagnosi genetica talvolta presenta difficoltà. Il percorso diagnostico può dunque essere complesso, ma una diagnosi tempestiva è essenziale per garantire l'accesso precoce ai trattamenti disponibili.

Cosa fare di fronte a sintomi atassici acuti?

Nelle atassie acute possono esserci cause che mettono a rischio la vita del/la bambino/a. È importante portarlo/a subito in Pronto soccorso, per capire la condizione alla base del sintomo atassico e garantire l'assistenza più adeguata e tempestiva possibile.

Cosa fare di fronte a un'atassia cronica?

È molto importante che il/la bambino/a con sintomi atassici cronici venga visto/a dal pediatra, che potrà indirizzarlo/a a un Centro di riferimento. Questo permetterà di arrivare alla diagnosi della

forma di atassia cronica e di impostare la presa in carico complessiva del/la bambino/a. Infatti, sebbene non siano attualmente disponibili trattamenti efficaci per la maggior parte delle atassie croniche, ci sono vari sintomi che possono essere trattati e devono essere identificati precocemente dagli operatori sanitari.

Ci sono esami e trattamenti per le atassie croniche?

In base alla diagnosi della forma di atassia, cambia la valutazione clinico-funzionale e il monitoraggio della malattia con esami biochimici e strumentali. Anche il trattamento, sia farmacologico in alcune condizioni, sia abilitativo/riabilitativo, varia in base alla diagnosi, ai sintomi presentati (atassici e non) e alla loro gravità. Le atassie croniche richiedono un'assistenza complessa da parte di una rete di diversi specialisti e professionisti

sanitari. Il Centro di riferimento rappresenta il punto di accesso alla rete, coordinando l'assistenza e garantendo una presa in carico adeguata e l'accesso ai migliori trattamenti disponibili.

Qual è il trattamento di prima scelta?

L'intervento abilitativo/riabilitativo sia motorio sia cognitivo è l'approccio terapeutico di prima linea, lo strumento chiave per migliorare la qualità della vita e favorire l'inclusione del/la bambino/a nel contesto sociale. Sono necessari piani riabilitativi personalizzati, calibrati sui bisogni e i desideri del/la bambino/a, quindi difficilmente generalizzabili. La strategia riabilitativa sia motoria sia cognitiva fa parte del progetto riabilitativo condiviso con il/la bambino/a, la sua famiglia, i *caregiver* e i professionisti sanitari che partecipano alla presa in carico.

A chi rivolgersi per un sostegno?

Le difficoltà nella gestione del/la bambino/a possono rappresentare un carico pesante per i familiari/*caregiver*, con rischi per la loro salute mentale e fisica. La gestione del/la bambino/a passa attraverso i servizi sanitari, dalla diagnosi alla presa in carico, con un percorso definito di assistenza e un coordinamento degli specialisti. All'interno di tale percorso sarebbe essenziale offrire sia al/la bambino/a sia alla famiglia/*caregiver* interventi psicoterapeutici o di supporto per

Presenza in carico dei sintomi non atassici

Le atassie pediatriche croniche, accanto ai sintomi principali atassici, possono presentare anche una varietà di altri sintomi, incluse complicanze a carico di specifici organi (per esempio cuore, fegato) e deformità o malformazioni fisiche.

La presenza di malformazioni o deformità, a volte progressive, può determinare disabilità, accompagnata da disagio, stress e dolore. Il trattamento precoce, quando possibile, può essere risolutivo o contribuire a migliorare i sintomi motori e non motori, mentre in assenza di un trattamento risolutivo, una gestione adeguata della condizione può comunque migliorare la qualità della vita del/la bambino/a, ma anche dei suoi familiari e *caregiver*.

l'accettazione e l'elaborazione della diagnosi, che possono essere processi complessi e anche dolorosi. Più in generale, dovrebbe essere attivato un intervento di *counseling* strutturato, in particolare di *counseling* genetico, mirato a supportare pazienti e familiari nella gestione dei processi decisionali, e nella comprensione ed elaborazione di informazioni, come quelle relative ai test genetici, che possono essere complesse. Infine, le associazioni e i gruppi di auto-aiuto possono supportare sia con indicazioni relative ai servizi sanitari da contattare, sia con una condivisione in termini pratici ed emotivi delle difficoltà di gestione nella vita quotidiana.

