

## REPORT GRUPPO DI STUDIO RIN IVN- MALATTIE RARE: ATASSIE

Il Gruppo Clinico ATASSIE-PARAPARESI SPASTICHE si è riunito 6 volte nel periodo febbraio-ottobre 2022 ed ha coinvolto professionisti di 18 IRCCS. Alla prima riunione è stato concordato che si argomenteranno esclusivamente le atassie spinocerebellari lasciando le eterogenee paraparesi spastiche ereditarie a future progettualità. Alla prima riunione i coordinatori del gruppo (CM e FMS) hanno definito congiuntamente i seguenti obiettivi in linea con la progettualità dell'Istituto Virtuale MR entro la Rete RIN: a) definire percorsi ed algoritmi standardizzati per la diagnosi e la presa in carico delle atassie spinocerebellari; b) CRF sotto forma di database e *minimal data elements* per le descrizioni cliniche delle atassie spinocerebellari; c) definire come negli altri gruppi una survey che riconoscesse nelle realtà degli IRCCS i percorsi di riferimento, le popolazioni di pazienti cui si fa riferimento, le modalità cliniche e strumentali e diagnostiche che sono disponibili, e le strategie per sviluppare la transizione dalla fase pediatrica a quella adulta. Infine, il gruppo ha deciso di affrontare la formulazione di un documento assistenziale del tipo PDTA congiunto della Rete da proporre poi (quando validata a livello coordinamento Rete RIN) sui tavoli regionali delle singole realtà locali.

È stata predisposta una cartella elettronica condivisa con tutti i componenti del gruppo dove sono state archiviate tutte le presentazioni in powerpoint utilizzate durante gli incontri e tutti i verbali delle riunioni. Questi documenti sono disponibile per visione da parte dei partecipanti ad altri gruppi di lavoro RIN o a specialisti esterni, previa richiesta al coordinatore dello studio.

Con questi obiettivi, il Gruppo Clinico ATASSIE ha prodotto i seguenti documenti:

1. Definizione di un **algoritmo clinico diagnostico per le forme ereditarie di atassie spinocerebellari** che sia trasversale all'età pediatrica e adulta (vedi Figura 1). Come punto di partenza per la discussione, il gruppo ha preso in esame la flowchart diagnostica inizialmente definita dal gruppo di lavoro per le Atassie del Network Europeo di riferimento per le malattie rare: European Reference Network for Rare Neurological Diseases ([www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)). I diversi aspetti del percorso diagnostico sono stati successivamente analizzati e la flowchart è stata implementata e modificata tenendo conto delle linee guida italiane sulle atassie pediatriche sviluppate e pubblicate dal gruppo di studio dell'Istituto Superiore di Sanità e sono stati anche considerati e valorizzati specifici suggerimenti dei partecipanti al gruppo di lavoro RIN. Questo algoritmo diagnostico andrà discusso con il gruppo di lavoro della piattaforma di genetica e per la parte di supporto diagnostico-strumentale con i suggerimenti derivati dai gruppi di lavoro delle piattaforme di neurofisiologia e di imaging.
2. Definizione del PDTA guida/templato su cui si costruirà un documento di raccomandazioni per l'armonizzazione e implementazione di vari PDTA regionali per le atassie. Il gruppo di lavoro ha inizialmente effettuato una ricognizione della documentazione esistente (interna, rete nazionale, internazionale, PDTA regionali, documenti prodotti da altri IVN, iniziative parallele, ERN ed anche percorsi esistenti nei vari IRCCS). Attualmente l'unico PDTA autorizzato a livello regionale è quello di Regione Lombardia (tuttavia obsoleto ed in revisione). La nuova versione del PDTA è **attualmente in fase di revisione** da parte degli specialisti dei presidi accreditati in Lombardia. Il coordinatore del Gruppo Clinico Atassie CM è anche coordinatore, insieme a dott. Franco Taroni, dell'aggiornamento del nuovo PDTA di Regione Lombardia con altri colleghi della Rete Istituto Virtuale Malattie Rare. Si è aggiornato l'elenco delle patologie afferenti; aggiunto aspetti assistenziali; definita la gestione dell'emergenza-urgenza; la transizione di cure dall'età pediatrica a quella adulta; definito il profilo assistenziale in corso di gravidanza e meglio organizzata la medicina territoriale e caratteristiche della rete regionale. Il gruppo ha deciso che si procederà con la presa

visione e discussione del nuovo PDTA regionale lombardo per poi redigere un documento di raccomandazioni per un percorso condiviso a livello nazionale delle procedure diagnostiche e cliniche di assistenza per le forme atassiche.

3. **Registro di malattia e dati per scheda clinica.** Per quanto riguarda la determinazione di una scheda clinico-diagnostica per le forme di atassia che possa essere adottata per la costituzione di un registro -RIN per le forme atassiche, il gruppo ha discusso a lungo delle modalità e delle finalità del registro. In attesa di avere precisazioni sull'uso e la finalità dei registri di patologia rara nelle reti IRCCS, si è definito di allinearsi alle modalità di selezione di minimi elementi clinici mutuati dalla rete europea dell'ERN-RND.

Per questo registro, i responsabili dei centri di riferimento per le atassie hanno definito un serie di elementi ritenuti i minimi indispensabili per la costituzione del registro.

Questi comprendono:

1. Creazione di uno pseudonimo che garantisca anonimato dei soggetti
2. Anno di nascita
3. Sesso
4. Stato del paziente ( in vita )
5. Anno di decesso (solo prospettico)
6. Data di ingresso nel registro
7. Età di esordio
8. Età alla diagnosi
9. Orpha code definiti dal gruppo di lavoro (ATAXIA-HSP)
10. OMIM code , per pazienti con diagnosi genetica definita
11. HPO term for disease group. Optionally: Phenotype of unsolved cases
12. Yes (Agreement to be contacted for research purposes)
13. Yes (Consent for the reuse of data)
14. Biological samples (Yes / No)
15. Link to a biobank (Link / No)
16. Punteggio per la scala di valutazione clinica specifica per atassia (SARA)

Dal Momento che l'Istituto Besta è uno dei centri partecipanti alla rete ERN-RND, lo schema per questa raccolta dati è già stata presentata e approvata dal comitato etico dell'Istituto in data 02 Marzo 2022, e sono stati anche approvati i consensi da sottoporre alla valutazione dei pazienti per procedere con l'inclusione nel registro di malattia Europeo.

Durante un incontro del gruppo di lavoro RIN; e dopo estesa discussione, è stato deciso che allo stato attuale (vedi VERBALE 10 ottobre) una definizione più specifica e dettagliata di un registro malattia Atassie per la rete RIN è prematura. In attesa di avere precisazioni sull'uso e la finalità dei registri di patologia rara nelle reti IRCCS, si è deliberato di allinearsi alle modalità di selezione di minimi elementi clinici mutuati dalla rete europea degli ERN (vedi sopra).

4. La survey del Gruppo Clinico Atassie è stata ben accolta ed ha ricevuto grande adesione da parte dei componenti del gruppo. I risultati specifici sono ripresi dal Coordinatore della progettualità di rete nel documento finale.

Figura 1

