



**Istituto Virtuale Nazionale
Malattie Neurologiche Rare**

Documento condiviso Progetto 2021 -

**Scheda provvisoria in attesa di approvazione
PDTA per le atassie spinocerebellari**

**Condiviso dal PDTA in corso di revisione F
(coordinatori dr.ssa Caterina Mariotti e c)**

PDTA

Percorso Diagnostico, Terapeutico

Componenti:

1. Definizione delle patologie incluse nel P
2. Criteri d'ingresso
3. Criteri diagnostici
4. Criteri terapeutici
5. Aspetti assistenziali
6. Indicazioni di Monitoraggio

Struttura Generale



- 1. Definizione della patologia** (storia naturale)
- 2. Popolazione a cui rivolgersi** (CRITERI)
- 3. Criteri Diagnostici** (Test genetico diagn)
- 4. Criteri Terapeutici** (Farmaci; Interventi c)
- 5. Aspetti assistenziali** (Invalidità, Legge 1
- 6. Monitoraggio** (Esami/visite previsti al Fo
- 7. Note sulla transizione di cure dall'età p**
- 8. Profilo assistenziale in corso di gravid**
- 9. Indici di OUTCOME**

**Percorso Diagnostico Terapeutico per la gestione delle
Malattie Spinocerebellari (RFG)**

PROGETTO P.D.T.A. No. 26 ; 2

	RFG040 MALATTIE SPINOCEREBELLARI
	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)
	Atassia episodica
	Atassia di Friedreich
	Atassia-Aprassia oculomotoria sindrome
	Deficit familiare di vitamina E
	Atassia Friedreich-like
	Atassia-Teleangiectasia
	Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay
	Sindrome da X-fragile con tremore e atassia (FXTAS)
RN0040	Atassie congenite
	Atassia associata a ipogonadismo (Sindrome di Boucher-Neuhauser)
	Marinesco-Sjogren sindrome di
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro
	Malattie spinocerebellari sporadiche
RF0081	Atrofia Multisistemica
	Paraplegie spastiche ereditarie



Popolazione a cui rivolgersi (CRITERI d

Sono i criteri clinici, strumentali o laboratoristici per applicare le
previste per arrivare a confermare o escludere la diagnosi.

Nella pratica dovrebbero essere le condizioni cliniche in cui app

Soggetto di qualsiasi età che presenta disturbi dell'equilibrio
muscolare, e/o disartria a carattere progressivo, in presenza

- storia familiare positiva o dubbia (presenza di disturbi ana
o in altri famigliari di I grado, es. cugini)

- storia familiare negativa, in un soggetto con fenotipo neur
state escluse forme acquisite o secondarie di atassia o par

Indipendentemente dall'età di insorgenza, la valutazione c
indispensabile per migliorare l'accuratezza diagnostica: va
progressione dei disturbi dell'equilibrio e del cammino, pre
scrittura, riduzione o incremento dei riflessi osteotendinei,
presenza o meno di disturbi sfinterici, presenza o meno di
e/o cognitiva.

L'insieme dei dati clinici e di trasmissione genetica, elettrof
sufficienti per definire l'ipotesi diagnostica e selezionare i te



Criteri Diagnostici

Criteri di diagnosi che si ritiene debbano essere soddisfatti per

Vedi Flowchart

Clinici/anamnestici

Laboratoristici Funzionalità epatica e metabolismo d
albuminemia, Anticorpi antifosfolip
Colesterolo e lipoproteine, Dosaggi

Strumentali Risonanza Magnetica (RMN) dell'en
RMN del midollo spinale, Elettromio

**Genetici/
biologia molecolare**

Il test genetico in presenza
in caso di storia familiare p
Viene proposto un percorso
base al fenotipo

Si fa riferimento anche all
asintomatici a rischio (per
per la diagnosi di portator



Criteri terapeutici

Include indicazioni sia per la terapia farmacologica che per interventi

Terapia	Dosaggio da utilizzare	Criteri per iniziare la terapia
Benzodiazepine (BDZ) - Clonazepam - Alprazolam - Altre BDZ	1-8 mg/die 0,75-3 mg/die Variabile	Spasmi muscolari Ansia Ansia, sindrome delle gambe senza riposo.
Anti-spastici - Baclofene - Tizanidina cloridrato - Ciclobenzaprina cloridrato	10-75 mg/die 2-6 mg/die 10-30 mg/die	Ipertonia spastica, rigidità.
Miorilassanti - Dantrolene sodico - Tiocolchicoside	25-75 mg/die 4-8 mg/die	/
Tossina Botulinica	Variabile a seconda delle preparazioni, dei muscoli da trattare e del	Distonia e/o bruxismo.

Tipo di intervento	Indicazioni
Gastrostomia endoscopica percutanea (PEG)	Grave disfagia
Posizionamento stimolatore spinale	Grave spasticità non responsive a terapia farmacologica
Posizionamento pompa al Baclofene	Grave spasticità non responsive a terapia farmacologica
Posizionamento pace-maker cardiaco	Aritmie cardiache
Stabilizzazione della colonna	Grave scoliosi in atassia d'equilibrio
Allungamento tendini (achilleo, dita dei piedi)	Correzione grave deformità (dita a martello)

PIANO RIABILITATIVO

Tipo intervento	Indicazioni
Terapia occupazionale	Mantenimento capacità occupazionali
Logopedico	Norme comportamentali per la disfagia
Fisioterapico	Mantenimento capacità funzionali (equilibrio)



Aspetti assistenziali

I malati con malattie spinocerebellari hanno diritto agli interventi assistenziali previsti dalla normativa vigente in materia di invalidità civile (a partire dalle disposizioni dell'handicap (L. 104/1992) e della disabilità (L. 68/1999), riconosciuta nelle diverse fasi di sviluppo della malattia.

I pazienti cui è certificata una grave/gravissima disabilità hanno diritto al mantenimento al domicilio a valere sul FNA (Fondo per le Non Autosufficienti) e su finanziamenti aggiuntivi regionali, secondo il Piano Operativo Regionale della Lombardia.

Possono inoltre rendersi necessari interventi di tutela con ricorso all'istituzione di un amministratore di sostegno-

È importante che gli interventi assistenziali siano coordinati e programmati attraverso progetti personalizzati che tengano conto delle esigenze specifiche del singolo malato e del singolo nucleo familiare. È fondamentale il coinvolgimento di tutte le risorse del territorio (servizi socio-sanitarie diurne o residenziali, patronati, mondo del lavoro, associazioni degli stessi malati e familiari) e la sinergia con gli operatori del territorio dal Medico di Medicina Generale.

NOTA

Per gli aspetti comuni a tutte le malattie rare consulta i documenti

<http://malattierare.marionegri.it/images/downloads/PDTA/2010>

http://malattierare.marionegri.it/images/downloads/invalidita_civ



GESTIONE DELL'EMERGENZA-URGENZA

Nelle fasi avanzate, in particolare delle forme di atassia, si osserva una progressiva perdita dell'autonomia personale e necessità di assistenza continua. Per quanto riguarda le condizioni che possono richiedere un'urgenza, sono da segnalare in particolare:

- traumi acuti dovuti a disequilibrio e difficoltà motorie;
- episodi infettivi acuti (urosepsi da ritenzioni urinarie o vescicale, etc);
- insorgenza di polmonite e insufficienza respiratoria associata a disturbi della deglutizione (polmonite);
- insufficienza respiratoria acuta di tipo restrittivo dovuta a deformità scheletriche (es. atassia di Friedreich);
- episodi di aritmia cardiaca (atassia di Friedreich);



Note sulla transizione di cure dall'età pedia

Definire i criteri e le modalità per strutturare e migliorare programmi di cura
dal Presidio di Cura pediatrico al Presidio di Cura per adulti.

Per le forme di malattia ad esordio in età infantile-giovanile, la transizione
dai servizi pediatrici a quelli per adulti potrebbe essere un momento
momento esperienze cliniche consolidate che permettano

Per i pazienti con malattie spinocerebellari ad esordio in età infantile-giovanile,
di mantenere il più possibile le visite di controllo con il curante,
sia pediatra o neurologo degli adulti.

Qualora questo non fosse possibile, il paziente divenuto maggiorenne
reparto infantile ad uno reparto per adulti.

E' quindi è consigliabile che il gruppo curante di neurologi pediatrici
presentare la famiglia e il paziente a colleghi neurologi es
famiglia che i nuovi curanti siano ben informati sulle partico

Questo è particolarmente importante, trattandosi di forme di
assistenziale



Profilo assistenziale in corso di gravidanza

Nelle malattie spinocerebellari le necessità assistenziali legate

- informazioni in merito alle caratteristiche di trasmissione, test di portatore nei coniugi non affetti e una accurata consulenza presso un centro specializzato durante la quale vengano discusse le opzioni procreative e gli eventuali test sul feto qualora invasiva mediante villocentesi o amniocentesi; diagnosi genetica
- Valutazione clinica delle condizioni della paziente, per la considerazione gli eventuali fattori di rischio sia per la gravidanza

In particolare per l'ataxia di Friedreich nelle quali le alterazioni neurologiche sistemiche (quali alterazioni scheletriche, cardiomiopatia, diabete) è necessario specialisti che in maniera personalizzata per la singola paziente possano della donna e del feto, accompagnare la donna durante la gravidanza e al parto. Basato su dati delle condizioni cardiache si potrebbe presumere che e fetali nelle donne con FRDA e ridotta frazione di eiezione del ventricolo cardiaca

- Vanno tenuti in considerazione i trattamenti farmacologici sul feto.
- In gravidanza ci può essere maggiore affaticabilità muscolare sintomi quali i disturbi urinari, l'equilibrio e le difficoltà di



Aggiornamento del PDTA regione Lom

In fase di revisione da parte degli specialisti dei
accreditati per Malattie Spinocerebellari

Nota da GdL Atassie dell'IVN-MR

Una ricognizione della documentazione esistente
internazionale, PDTA regionali, documenti pro
parallele, ERN ed anche percorsi esistenti nei va
PDTA autorizzato a livello regionale è in Regione
revisione