

DIAGRAMMA DI FLUSSO DIAGNOSTICO PER LE ATASSIE DELL'ADULTO

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Esclusione di responsabilità:

"Il sostegno della Commissione europea alla realizzazione di questa pubblicazione non implica l'approvazione dei contenuti, che riflettono esclusivamente il punto di vista degli autori, e la Commissione non può essere ritenuta responsabile per l'uso che può essere fatto delle informazioni in essa contenute".

Ulteriori informazioni sull'Unione europea sono disponibili su Internet (<http://europa.eu>).

Lussemburgo: Ufficio delle pubblicazioni dell'Unione europea, 2019.

© Unione Europea, 2019

La riproduzione è autorizzata a condizione che venga citata la fonte.

INTRODUZIONE ALLA RETE EUROPEA DI RIFERIMENTO PER LA MALATTIE NEUROLOGICHE RARE (ERN-RND)

ERN-RND è una rete di riferimento europea istituita e approvata dall'Unione Europea. L'ERN-RND è un'infrastruttura sanitaria incentrata sulle malattie neurologiche rare (RND). I tre pilastri principali dell'ERN-RND sono (i) la rete di esperti e centri di competenza, (ii) la generazione, la condivisione e la diffusione delle conoscenze sulle RND e (iii) l'implementazione dell'e-health per consentire alle competenze di viaggiare al posto dei pazienti e delle famiglie.

L'ERN-RND riunisce 32 tra i principali centri esperti europei e 10 partner affiliati in 20 Stati membri e comprende organizzazioni di pazienti molto attive. I centri si trovano in Austria, Belgio, Bulgaria, Repubblica Ceca, Danimarca, Estonia, Finlandia, Francia, Germania, Ungheria, Italia, Lettonia, Lituania, Lussemburgo, Malta, Paesi Bassi, Polonia, Slovenia, Spagna e Regno Unito.

I seguenti gruppi di malattie sono coperti da ERN-RND:

- Assi e paraplegie spastiche ereditarie
- Parkinsonismo atipico e malattia di Parkinson genetica
- Distonia, disturbo parossistico e neurodegenerazione con accumulo di ioni cerebrali
- Demenza frontotemporale
- Malattia di Huntingtons e altre cose da fare
- Leucodistrofie

Informazioni specifiche sulla rete, sui centri esperti e sulle malattie trattate sono disponibili sul sito web della rete www.ern-rnd.eu.

Raccomandazione per l'uso clinico:

La Rete di Riferimento Europea per le Malattie Neurologiche Rare ha sviluppato la Carta di Flusso Diagnostica per le Atassie ad esordio precoce per aiutare a guidare la diagnosi. La Rete di riferimento raccomanda l'uso di questa Diagramma di flusso diagnostico.

ESCLUSIONE DI RESPONSABILITÀ

Le linee guida cliniche, le raccomandazioni pratiche, le revisioni sistematiche e altre direttive pubblicate, sostenute o avvalorate da ERN-RND sono un'analisi delle attuali informazioni cliniche e scientifiche, che vengono messe a disposizione come offerta formativa.

Le informazioni (1) possono non comprendere tutti i trattamenti e i metodi di cura idonei e non sono da considerarsi come standard di cura; (2) non vengono aggiornate di continuo e possono non riflettere le ultime conoscenze (è possibile che tra l'elaborazione di dette informazioni e la loro pubblicazione o lettura ne siano emerse di nuove); (3) si riferiscono unicamente alle problematiche specifiche indicate; (4) non impongono un determinato trattamento medico; (5) non sostituiscono il parere professionale indipendente del medico curante, dal momento che non tengono conto delle singole differenze tra i pazienti. L'approccio scelto deve essere in ogni caso modulato dal medico curante in funzione delle specifiche esigenze del paziente. L'utilizzo delle informazioni ha luogo su base volontaria. ERN-RND mette a disposizione informazioni che riflettono lo stato attuale e non presta alcuna garanzia, esplicita o implicita, in ordine a dette informazioni. ERN-RND non rilascia espressamente alcuna garanzia in ordine all'utilizzabilità e all'idoneità delle informazioni per un impiego o uno scopo specifico. ERN-RND non si

assume alcuna responsabilità per danni a persone o cose derivanti dall'utilizzo delle informazioni o a ciò correlati, o per eventuali errori od omissioni.

METODOLOGIA

Lo sviluppo del Diagramma di flusso diagnostico è stato realizzato dal gruppo di malattie per le atassie e le paraplegie spastiche ereditarie dell'ERN-RND.

Gruppo di malattie per le atassie e le paraplegie spastiche ereditarie:

Coordinatori del gruppo malattia:

Caterina Mariotti¹⁶; Rebecca Schuele-Freyer¹⁴

Membri del gruppo malattia:

Professionisti del settore sanitario:

Segolene Ayme¹; Enrico Bertini²; Kristl Claeys³; Maria Teresa Dotti⁴; Alexandra Durr¹; Antonio Federico⁴; Josep Gámez⁵; Paola Giunti⁶; David Gómez-Andrés⁵; Kinga Hadziev⁷; York Hellenbroich⁸; Jaroslav Jerabek⁹; Jiri Klempir¹¹; Thomas Klockgether¹²; Thomas Klopstock¹³; Norbert Kovacs⁷; Ingeborg Krägeloh-Mann¹⁴; Berry Kremer¹⁵; Alfons Macaya⁵; Bela Melegh⁷; Maria Judit Molnar⁸; Isabella Moroni¹⁶; Alexander Münchau⁸; Esteban Muñoz¹⁷; Lorenzo Nanetti¹⁶; Andrés Nascimento¹⁷; Mar O'Callaghan¹⁷; Damjan Osredkar¹⁸; Massimo Pandolfo¹⁹; Joanna Pera²⁰; Borut Peterlin¹⁸; Maria Salvador⁵; Ludger Schöls¹⁴; Deborah Sival¹⁵; Matthis Synofzik¹⁴; Franco Taroni¹⁶; Sinem Tunc⁸; Bart van de Warrenburg²¹; Judith van Gaalen²¹; Martin Vyhnálek⁹; Michèl Willemsen²¹; Ginevra Zanni²; Judith Zima⁷; Alena Zumrová⁹

Rappresentanti dei pazienti:

Lori Renna Linton¹⁰, Mary Kearney¹⁰, Cathalijne van Doorne¹⁰

¹ Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, France: Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics'; ² Pediatric hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; ³ University Hospitals Leuven, Belgium; ⁴ AOU Siena, Italy; ⁵ Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spain; ⁶ University College London Hospitals NHS Foundation Trust, United Kingdom; ⁷ University of Pécs, Hungary; ⁸ Semmelweis University, Hungary; ⁸ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany; ⁹ Motol University Hospital, Czech Republic; ¹⁰ Patient representative; ¹¹ General University Hospital in Prague, Czech Republic; ¹² Universitätsklinikum Bonn, Germany; ¹³ Klinikum der Universität München, Germany; ¹⁴ Universitätsklinikum Tübingen, Germany; ¹⁵ University Medical Center Groningen, Netherlands; ¹⁶ Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta – Milan, Italy; ¹⁷ Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spain; ¹⁸ University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; ¹⁹ Université libre de Bruxelles, Belgium; ²⁰ University Hospital in Krakow, Poland; ²¹ Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Netherlands.

Processo di sviluppo del diagramma di flusso:

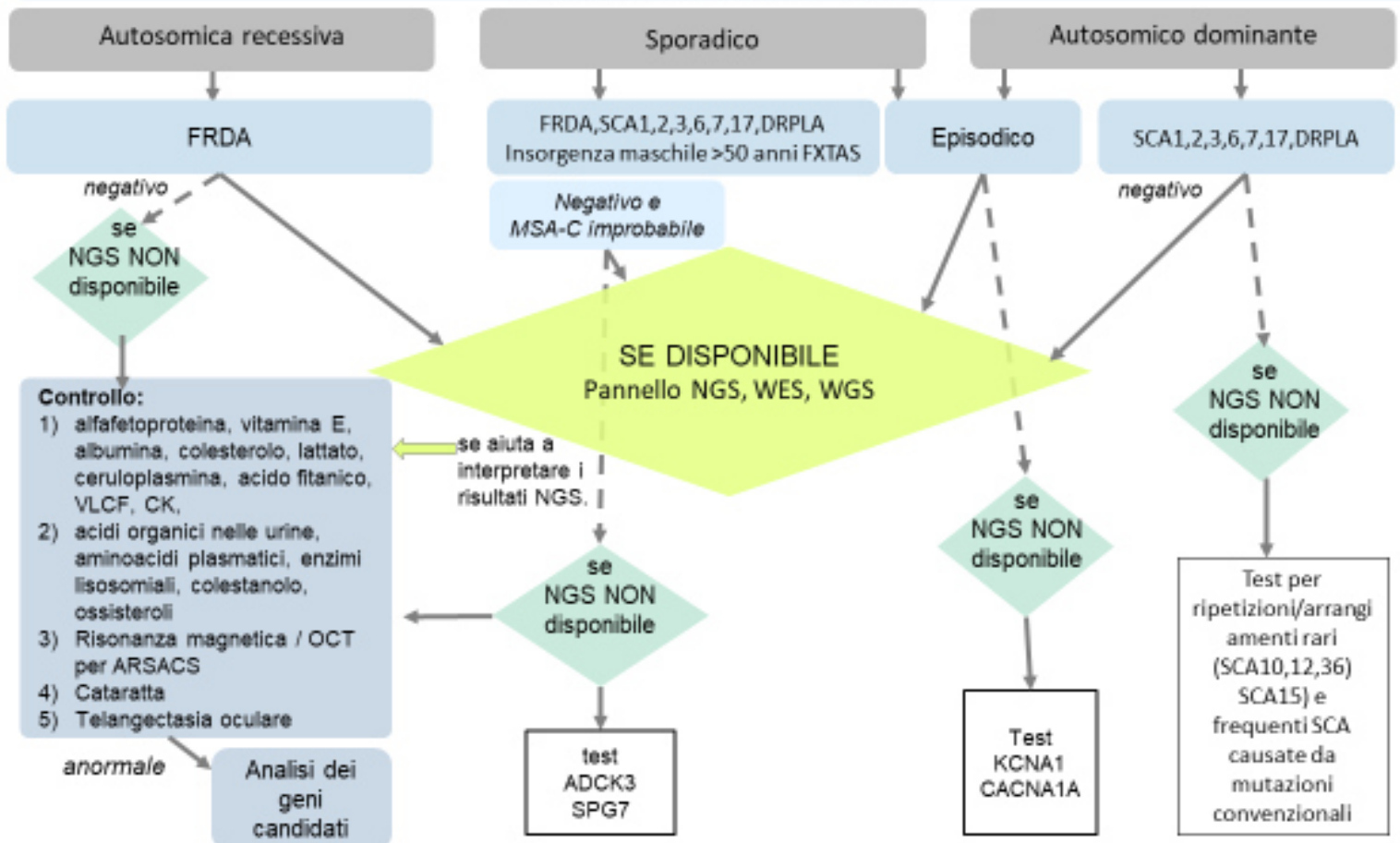
- Sviluppo del diagramma di flusso - Giugno - Novembre 2017
- Discussione/revisione nel gruppo di malattia ERN-RND - novembre 2017 - giugno 2018.
- Consenso sul diagramma di flusso diagnostico: 30 novembre 2018
- Consenso sul documento da parte dell'intero gruppo di malattia - 05/02/2019

DIAGRAMMA DI FLUSSO DIAGNOSTICO – ATASSIE

Diagrammi di flusso diagnostici -Atassie

Esclusione di cause acquisite*** in caso di anamnesi familiare negativa, esordio (sub)acuto, anamnesi medica specifica, ecc.
 ***Cause acquisite comuni: malattie autoimmuni (sclerosi multipla, sarcoidosi, celiachia, ecc.), reazioni tossiche, traumi cranici, paralisi cerebrale, tumore, ictus, infezioni, carenza di vitamine, sindromi paraneoplastiche.

CONTROLLARE la presenza/assenza di: (1) neuropatia periferica/neuronopatia sensoriale; (2) reperti di risonanza magnetica cerebellare/di tronco encefalico/di cervello



ABBREVIAZIONI

ADCK3:	proteina chinasi 3 contenente un dominio aarF
ARSACS:	atassia spastica autosomica recessiva di Charlevoix-Saguenay
CACNA1A:	Subunità Alfa1 A del canale calcio voltaggio-gato
CK:	creatina chinasi
DRPLA:	atrofia dentatorubrica-pallidoluysiana
FRDA:	atassia di Friedreich
FXTAS:	sindrome del tremore/atassia associata all'X fragile
KCNA1:	canale del potassio Voltage-Gated Channel Subfamily A Member 1
MRI:	Risonanza Magnetica
MSA-C:	atrofia del sistema multiplo, tipo cerebellare
NGS:	sequenziamento di nuova generazione
OCT:	tomografia a coerenza ottica
SCA:	atassia spinocerebellare
SPG7:	paraplegia spastica di tipo 7
VLCF:	acidi grassi a catena molto lunga
WES:	sequenziamento dell'intero esoma
WGS:	sequenziamento dell'intero genoma



<https://ec.europa.eu/health/ern>



Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)

Coordinator
Universitätsklinikum
Tübingen — Deutschland

Co-funded by the European Union

