

## ATASSIA: COS'È?

La Rete Europea di Riferimento - Malattie Neurologiche Rare desidera riconoscere con gratitudine il significativo contributo di Atassia UK per questo Ipuscolo generale sull'atassia.

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



## ataxia: cos'è?

Ci sono molti tipi diversi di atassia che colpiscono le persone in una varietà di modi. Questo opuscolo fornisce un'introduzione generale all'ataxia e a cosa aspettarsi quando si indaga se si è affetti da atassia.

### Disclaimer:

Abbiamo fatto ogni sforzo per garantire che le informazioni contenute in questo opuscolo siano aggiornate, imparziali e accurate. Speriamo che questo integri qualsiasi consiglio professionale che riceverai. Vi preghiamo di continuare a parlare con il vostro team di assistenza sanitaria e sociale.

L'opuscolo è stato adottato per l'uso nell'ERN dall'avvocato dei pazienti Dr Mary Kearney, Irlanda. Le sezioni mediche di questo opuscolo sono state originariamente scritte da neurologi esperti di atassia, la dottoressa Paola Giunti (National Hospital for Neurology and Neurosurgery, Londra) e il dottor Rajith de Silva (Queen's Hospital, Romford, Londra) per Ataxia UK. Le informazioni sono state riviste e adattate per la diffusione europea dalle dott.sse Caterina Mariotti & Sylvia Boesch, membri della Rete di Riferimento Europea per le Malattie Neurologiche Rare nell'agosto 2020, nonché approvate dal Gruppo per le Atassie Cerebellari e le Paraplegie Spastiche Ereditarie della ERN-RND.

**Riprodotta con il permesso di Ataxia UK**

## INDICE DEI CONTENUTI

<b>Che cos'è l'atassia?</b> .....	<b>5</b>
Chi ha l'atassia .....	5
Cosa causa l'atassia .....	5
C'è un legame tra atassia e altre condizioni .....	5
Quali sintomi hanno le persone con atassia .....	6
L'atassia cambia con il tempo .....	6
Come viene diagnosticata l'atassia .....	7
Test genetici presintomatici .....	8
Consulenza genetica .....	8
Ci sono trattamenti per l'atassia .....	9
Che dire di una cura .....	11
<b>Tipi di atassia</b> .....	<b>12</b>
<b>Atassia ereditaria</b> .....	<b>13</b>
Ereditarietà autosomica dominante .....	11
Atassia spinocerebellare .....	14
Atassia episodica di tipo 1 (EA-1) .....	14
Atassia episodica di tipo 2 (EA-2) .....	14
Ereditarietà autosomica recessiva .....	15
Atassia di Friedreich .....	16
Atassia-telangiectasia.....	16
Altre atassie autosomiche recessive .....	16
Condizioni mitocondriali .....	16
Atassia ereditaria X-linked .....	17
<b>Atassie cerebellari non ereditarie</b> .....	<b>17</b>
Atrofia del sistema multiplo con caratteristiche cerebellari (MSA-C) .....	17
<b>Atassia non diagnosticata</b> .....	<b>17</b>
<b>Vivere con l'atassia</b> .....	<b>18</b>
Cosa può aiutare a vivere con l'atassia? .....	18
I vostri diritti .....	18
Consulenza e sostegno emotivo .....	19
Essere un caregiver .....	19
Educazione .....	19

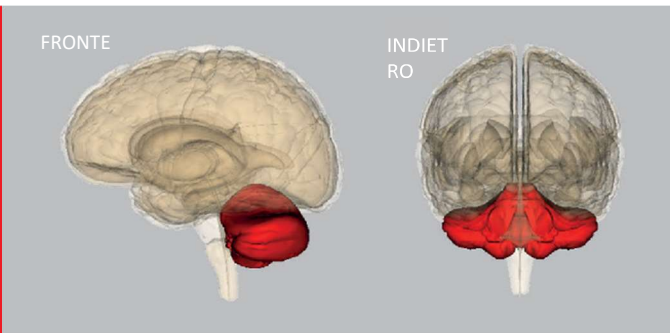
Occupazione .....	19
Adattamenti abitativi .....	20
Pianificare una famiglia .....	20
Aiuto per camminare .....	20
Carrozze manuali ed elettriche .....	21
Cani di assistenza .....	22
Sulla strada .....	22
Uscire e andare in giro .....	23
Sport e tempo libero .....	23
Come arrivare online .....	23
Vacanze e viaggi .....	23
Cosa c'è dopo? .....	24

## COS'È L'ATASSIA?

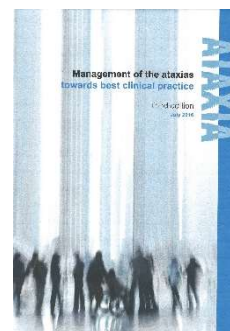
L'atassia è un sintomo, non una diagnosi. Atassia significa 'mancanza di ordine' ed è usata dai medici per descrivere problemi di equilibrio e coordinazione. Le condizioni trattate in questo opuscolo sono per lo più quelle in cui l'atassia è permanente e, in molti casi, progressiva (cioè i sintomi peggiorano nel tempo).

Molti tipi di atassia sono descritti come **atassie cerebellari**. Cerebellare' significa tutto ciò che ha a che fare con il cervelletto, una parte del cervello che controlla il movimento e la coordinazione. Ci sono molti tipi diversi di atassia cerebellare: alcuni tipi non sono ereditari, mentre un gran numero di atassie sono ereditarie. Alcuni tipi sono stati trovati solo in poche famiglie in determinati paesi, mentre altri sono più comuni e si trovano in tutto il mondo. Non ci sono cifre precise per la prevalenza dell'atassia in Europa, ma si ritiene che ben oltre 25.000 persone con atassia in Europa, quindi anche se è rara, non è così rara come si potrebbe pensare.

Il cervelletto (illustrato in rosso) è una parte del cervello che controlla il movimento e la coordinazione. Si trova nella parte posteriore del cervello, immediatamente inferiore ai lobi occipitale e temporale lobi temporali, dietro la parte superiore del tronco cerebrale.



*Potreste scoprire che molte persone, anche alcuni medici, non hanno mai sentito parlare di tipi specifici di atassia, quindi potrebbe essere utile dare loro una copia di questo opuscolo. Potresti anche dare al tuo medico una copia di Ataxia UK's guida per i professionisti della salute che si chiama Management of the atassie: verso la migliore pratica clinica (o il riassunto per i medici di base). Entrambe le pubblicazioni sono disponibili gratuitamente presso Ataxia UK ([www.ataxia.org.uk](http://www.ataxia.org.uk))*



## Chi soffre di atassia?

L'atassia può colpire chiunque a qualsiasi età, a seconda della causa.

## Cosa causa l'atassia cerebellare?

Ci sono diverse cause:

- 1) Ereditarietà - Alcune persone ereditano l'atassia attraverso geni specifici che provengono da uno o entrambi i genitori. Alcune persone possono essere portatrici di un difetto genetico che causa l'atassia e che non viene ereditato dai genitori.
- 2) Alto livello di alcol o esposizione prolungata all'alcol
- 3) Danni al cervello, per esempio a causa di un ictus, un tumore, un trauma cranico, un'infezione virale o una malattia autoimmune
- 4) Molto occasionalmente l'atassia è dovuta a carenze vitaminiche

- 5) Sconosciuta (idiopatica) - A volte non è possibile trovare la causa dell'atassia nonostante siano stati fatti molti test
- 6) Malformazioni cerebellari

## Quali sintomi sperimentano le persone affette da atassia?

Le persone con atassia hanno problemi di coordinazione ed equilibrio. Spesso le persone notano per la prima volta un problema quando si rendono conto di cadere più del solito, di camminare al buio, di avere difficoltà a camminare in linea retta o di essere diventati più goffi di quanto ci si aspetterebbe. Man mano che la condizione progredisce, camminare può diventare difficile o addirittura impossibile, quindi le persone possono avere bisogno di usare una sedia a rotelle per spostarsi in parte o per tutto il tempo.

Altri sintomi comuni sperimentati dalle persone con atassia includono:

- Goffaggine delle mani
- Incurvamento della parola (chiamato anche **disartria**)
- Problemi di deglutizione che possono causare soffocamento o tosse
- Tremori o tremori, spesso delle mani
- Affaticamento o stanchezza
- Problemi con la vista, o visione sfocata o nervosa a causa della difficoltà di controllare i movimenti degli occhi
- Problemi alla vescica (cioè urgenza e incontinenza urinaria)

Tipi specifici di atassia possono anche causare altri sintomi, per esempio, nell'atassia di Friedreich, l'atassia più comune in tutto il mondo, a volte può essere associata a problemi cardiaci (**cardiomiopatia**), **diabete** o curvatura della spina dorsale (**scoliosi**).

Nella maggior parte delle persone affette da atassia, la capacità di pensare e capire non è influenzata. Tuttavia, ci sono aspetti emotivi del venire a patti con l'atassia e questi possono variare da persona a persona.

Le persone con atassia possono avere disturbi dell'umore, come la depressione, che sono curabili. Alcuni tipi specifici di atassia influenzano la funzione mentale, ma queste sono forme più rare.

L'atassia colpisce le persone in modi diversi. Alcune persone sono colpite in modo molto lieve, per esempio hanno solo lievi problemi di equilibrio e possono camminare con un bastone. Altre persone sperimentano i sintomi in modo più grave e richiedono l'assistenza di assistenti per svolgere le attività della vita quotidiana.

Anche se l'atassia può colpire le persone in modo significativo, molte persone con la condizione conducono una vita piena e attiva, frequentando la scuola, l'istruzione superiore e la formazione, lavorando, allevando famiglie e viaggiando per il mondo.

## L'atassia cambia con il tempo?

La maggior parte dei tipi di atassia trattati in questo opuscolo sono noti come **progressivi**, il che significa che peggiorano gradualmente nel tempo. La velocità con cui questo accade dipende dal tipo e dalla causa dell'atassia, e anche da fattori individuali. L'atassia di solito progredisce lentamente, con cambiamenti che avvengono in molti anni, anche se questo dipende dalla persona. Ognuno sperimenta l'atassia in modo diverso, e questo include i suoi sintomi.

In alcuni tipi di atassia che sono ereditati, le persone portano il gene per l'atassia, ma non sviluppano sintomi per molti anni. Come guida molto approssimativa, prima inizia l'atassia, generalmente più velocemente progredisce. Ma ci sono anche forme ad esordio precoce e forme lentamente progressive. Non è possibile prevedere cosa succederà in un caso particolare. Abbiamo bisogno di più ricerca per trovare le risposte a queste domande.

Alcuni tipi di atassia non sono progressivi. Per esempio, i disturbi che coinvolgono malformazioni del cervelletto che si sono verificati prima della nascita sono di solito non progressivi. Quando i bambini ottengono l'atassia come risultato di virus, come la varicella, un recupero completo si verifica generalmente entro pochi mesi. Le persone che hanno l'atassia come risultato di un ictus o della sclerosi multipla possono anche fare un recupero quasi completo dai sintomi dell'atassia.

L'atassia dovuta a lesioni cerebrali traumatiche di solito non è progressiva. Tuttavia, i pazienti con atassia dovuta a tumori cerebrali possono avere una condizione progressiva o una condizione non progressiva (una volta che il tumore è stato rimosso).

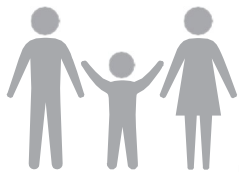
## Come viene diagnosticata l'atassia?

A volte è difficile ottenere una diagnosi del tipo specifico di atassia, poiché molte condizioni diverse possono sembrare molto simili. Un neurologo potrebbe aver bisogno di fare test approfonditi per scoprire esattamente cosa ha un paziente, e questo può richiedere tempo. Le indagini includono:

**Anamnesi del paziente:** Questo di solito comporta che il tuo medico ti faccia delle domande per aiutare a identificare se l'atassia è ereditata da un membro della famiglia, se l'atassia sta progredendo (entro settimane o mesi) il medico potrebbe voler vedere se è causata, per esempio, da un tumore o da un avvelenamento da alcol.

**Esami del sangue:** In assenza di una storia familiare di atassia, il vostro medico di base o lo specialista probabilmente farà prima degli esami del sangue di routine. Gli esami del sangue di solito includono:

- Emocromo completo e proteina C-reattiva
- Test di funzionalità renale, epatica, ossea e tiroidea
- Zucchero nel sangue,
- Livello di vitamina B12 e folato
- Vitamina E
- Nei bambini: Alfa Fetoproteina



**Storia familiare:** Questo aiuta a determinare se il paziente ha un tipo di atassia ereditaria. Se anche i genitori e i nonni hanno/avevano l'atassia, allora è probabile che il paziente abbia un'atassia ereditaria autosomica dominante (vedi pagina 13). Se i genitori non sono (o non erano) affetti ma più di un figlio ha l'atassia, ciò suggerisce che la condizione è ereditata in modo recessivo (vedi pagina 17). Anche se nessun altro nella famiglia è affetto, questo non significa necessariamente che l'atassia non sia ereditaria.

### Rinvio al neurologo:

Il suo medico di base molto probabilmente la indirizzerà per ulteriori indagini a un neurologo per ulteriori valutazioni.



**Scansioni del cervello:** Il neurologo probabilmente organizzerà una risonanza magnetica (MRI) del cervello, che darà un'immagine del cervelletto e di altre parti del cervello e mostrerà se sono danneggiate.

Le scansioni possono a volte essere utilizzate per escludere cause più o meno comuni trattabili di atassia (tumore, sclerosi multipla, leucodistrofia ecc.)

**Test genetici:** Dopo aver visto il neurologo, a seconda dei risultati dell'esame della persona, può decidere che la persona può avere un'atassia genetica e organizzare un prelievo di sangue per verificarlo. Se il risultato è positivo, allora si può generalmente considerare una diagnosi definitiva.

Se i risultati del test genetico sono negativi, questo può significare che:

- 1) è un tipo di atassia ereditaria per la quale il gene/mutazione non è stato testato o ancora conosciuto
- 2) l'atassia non è ereditaria.

In queste circostanze, con il suo permesso, il suo campione di sangue può essere conservato per un lungo periodo in modo che se ci sono progressi nella ricerca e nuovi test diventano disponibili, ulteriori test possono essere fatti.

**Altri esami di laboratorio:** Il tuo neurologo può fare altri esami del sangue, soprattutto alla ricerca di cause metaboliche o autoimmuni dell'atassia (come la carenza di vitamina E, la malattia di Wilson causata da un metabolismo anormale del rame, i marcatori di condizioni autoimmuni, le indagini sull'allergia al glutine, ecc.)

## Test genetici presintomatici

Se sei un parente stretto di qualcuno con un'atassia ereditaria nota e non mostri alcun segno di atassia, è possibile fare un test genetico per te stesso. La possibilità di sviluppare l'atassia o di essere un portatore dipende da come l'atassia viene ereditata (come descritto sopra nella *storia familiare*).

La decisione di fare o meno un test è molto personale e può essere difficile da prendere. Alcune persone preferiscono avere tutte le informazioni possibili in anticipo, al fine di pianificare il futuro. Altri preferiscono non sapere, a meno che non ci sia una cura. I risultati dei test possono avere una serie di conseguenze a lungo termine, influenzando tutto, dalla possibilità di avere una famiglia alla capacità di ottenere un'assicurazione. Un supporto nel prendere questa decisione è disponibile presso genetisti clinici o neurologi, che hanno esperienza nel parlare con le persone di questi problemi.

I test sono generalmente disponibili solo per gli adulti (cioè le persone di età superiore ai 18 anni), ma questo può variare a seconda delle circostanze individuali. Per consigli più specifici parlate con il vostro medico.

## Consulenza genetica

La consulenza genetica è per le persone a rischio di soffrire di una grave malattia ereditaria. I risultati di un test genetico possono sollevare alcune domande difficili e preoccupazioni per il futuro, quindi è spesso utile vedere un consulente genetico o un genetista clinico o un neurologo esperto prima di procedere con il test, per parlare di ciò che i potenziali risultati potrebbero significare.

Le implicazioni di un risultato genetico riguardano la prognosi per i sintomi specifici, l'evoluzione della malattia e le possibili complicazioni. Un test genetico positivo ha anche implicazioni per i membri della famiglia e per le generazioni future. Se il neurologo diagnostica una condizione ereditaria, farà un riferimento per la consulenza genetica. Questo offre l'opportunità di discutere ciò che una diagnosi potrebbe significare per la persona con atassia e la sua famiglia.



Un medico o un neurologo può organizzare un rinvio a un centro genetico regionale (dove sono disponibili servizi genetici) per spiegare i test e le implicazioni dei risultati dei test. La disponibilità di questo servizio varia in ogni paese europeo.

## Ci sono trattamenti per l'atassia?

Alcune delle atassie molto rare sono curabili (carenza di vitamina E e CoQ10, atassia da glutine, o atassie episodiche, per esempio), il che rende così importante per le persone ottenere una diagnosi specifica del tipo di atassia che hanno, se possibile. Tutte le persone con atassia possono beneficiare di un approccio di gestione multidisciplinare per aiutarle a ridurre al minimo lo spettro associato di complicazioni che possono verificarsi e in modo che possano adattarsi alla vita con atassia e vivere la vita al massimo.



*Incontro internazionale di atassia*

Quando una famiglia riceve per la prima volta la diagnosi di progressivo atassia, di solito non hanno sentito parlare della condizione o vengono incontrare altre persone che ne sono affette. Sostegno delle organizzazioni di pazienti può quindi essere particolarmente importante in questo momento. La possibilità di incontrare altre persone nella stessa situazione, di ricevere sostegno emotivo e informazioni, consigli su lavoro, esercizio, attrezzature e adattamenti della casa è inestimabile. Di solito c'è l'opportunità di conoscere gli sviluppi della ricerca (così come di partecipare a progetti di ricerca) attraverso queste organizzazioni.

C'è un'organizzazione europea per l'atassia chiamata Euro-ataxia ([www.euro-ataxia.org](http://www.euro-ataxia.org)). Molti paesi europei hanno le loro organizzazioni nazionali di pazienti per l'atassia. Infatti, molti paesi hanno due organizzazioni per l'atassia - una per l'Atassia di Friedreich e la <sup>seconda</sup> organizzazione per tutte le altre atassie.

### **Organizzazioni europee di pazienti per le atassie**

Belgio	<a href="#">Spierziekten Vlaanderen</a>
Danimarca	<a href="#">Foreningen per Ataksi HSP</a>
Finlandia	<a href="#">Neuroliitto</a>
Francia	<a href="#">BRAIN-TEAM lista di organizzazioni di pazienti con atassia</a>
Germania	<a href="#">Deutsche Heredo-Ataxie Gesellschaft (DHAG)</a>
Irlanda	<a href="#">Fondazione Atassia Irlanda</a>
Italia	<a href="#">Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche</a>
Paesi Bassi	<a href="#">ADCA/ataxie vereniging</a>
Norvegia	<a href="#">Associazione norvegese per la paraplegia/atassia spastica ereditaria</a>
Polonia	<a href="#">Associazione polacca per le famiglie con atassia spinocerebellare (Forum Ataksja)</a>
Spagna	<a href="#">Federación de Ataxias de España (FEDAES)</a>
	<a href="#">Asociación Catalana de Ataxias Hereditarias (ACAH)</a>
Svizzera	<a href="#">Schweizerische Muskelgesellschaft</a>
UK	<a href="#">AtaxiaUK, Società Atassia Telangiectasia</a>

### **Organizzazioni di pazienti specifiche per le atassie di Friedreich**

Australia	<a href="#">FARA Australasia</a>
Belgio	<a href="#">Associazione Belga per l'Atassia di Friedreich (ABAF)</a>
Francia	<a href="#">L'Association Française de l'Ataxie de Friedreich</a>
Germania	<a href="#">Friedreich Ataxie Fördervereine.V.</a>
Irlanda	<a href="#">FARA Irlanda</a>
Italia	<a href="#">GoFAR</a>
Svezia	<a href="#">Bota FA! Svezia</a>
Svizzera	<a href="#">Associazione Svizzera per l'Atassia di Friedreich</a>
Stati Uniti	<a href="#">Alleanza per la ricerca sull'atassia di Friedreich degli (FARA)</a>

### **Organizzazioni di pazienti specifiche per le atassie dominanti**

Israele	<a href="#">L'Associazione Israeliana Machado Joseph (SCA 3)</a>
---------	--

## E una cura?

*"Sentire le ultime notizie sulla ricerca mi riempie sempre di speranza che un giorno avremo una cura".*

Al momento non esiste una cura conosciuta per la maggior parte dei tipi di atassia. Tuttavia, ci sono molti studi clinici in corso e questi possono portare a trattamenti. In particolare, ci sono molti studi che stanno testando i farmaci per l'atassia di Friedreich.



*Prof. Ludger Schöls, coordinatore clinico ERN-RND  
e neurologo, Ospedale Universitario di Tubinga, Germania*

Inoltre, anche se non ci può essere una cura, ci sono molti modi per aiutare le persone a gestire alcuni dei sintomi che sperimentano (vedi pagina 18 di questo opuscolo per consigli su come vivere con l'atassia).

Si stanno facendo molti progressi nella ricerca di nuovi geni che causano l'atassia, il che porterà più persone ad avere una diagnosi specifica. Molti nuovi trattamenti promettenti sono stati testati in modelli animali di atassia o in studi sull'uomo e in futuro potrebbero essere disponibili per i pazienti.

## TIPI DI ATASSIA

Alcuni tipi di atassia sono ereditati (cioè sono causati da geni trasmessi dai genitori ai loro figli) e altri no. Quando l'atassia non è ereditaria ci possono essere diverse cause. I vari tipi di atassia sono spiegati nelle pagine seguenti.

### Atassia ereditaria

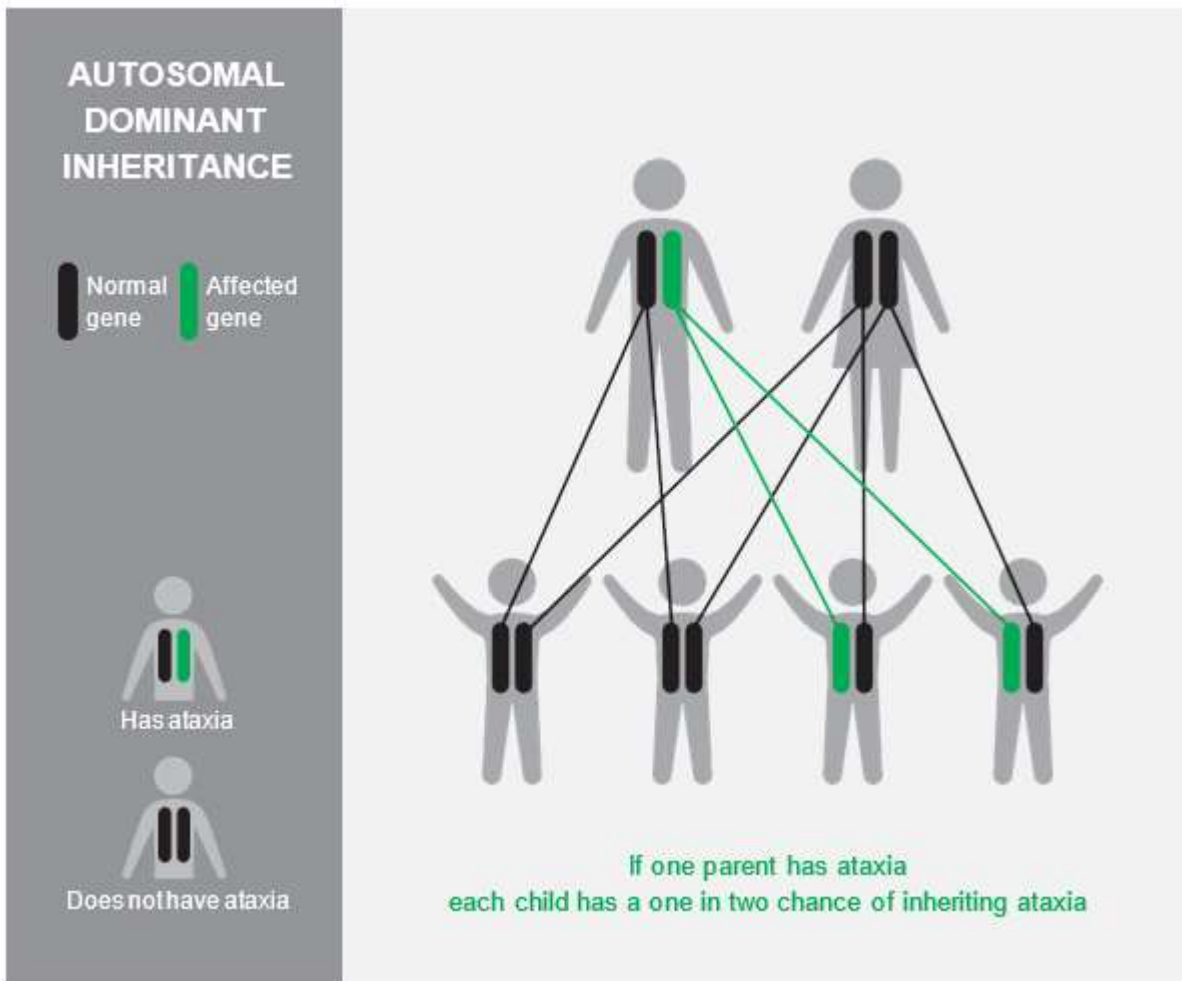
I tipi ereditari di atassia coinvolgono un difetto in uno o più geni, che possono poi essere trasmessi attraverso le generazioni. Possono essere divisi in quattro gruppi, a seconda di come vengono ereditati. Questi sono:

- **Autosomico dominante:** significa che la condizione si sviluppa dopo che un gene difettoso viene ereditato da un solo genitore
- **Autosomica recessiva:** significa che la condizione viene trasmessa solo ricevendo il gene difettoso da entrambi i genitori. Per la maggior parte dei geni, ogni persona eredita due copie del gene: una dalla madre e la seconda copia dal padre.
- **Mitocondriale:** significa che si eredita l'atassia dalla linea materna
- **X-linked:** in rari casi, l'atassia può derivare da geni difettosi che risiedono nel cromosoma X, e in questi casi o solo gli uomini sono colpiti, o gli uomini sono più gravemente colpiti delle donne.

## Ereditarietà autosomica dominante

In questo caso, l'ataxia è causata dall'aver una copia del gene difettoso, ereditata da un solo genitore. In questo tipo di atassia c'è una possibilità su due di trasmettere l'ataxia ad ogni figlio. Un consulente genetico o un genetista clinico può spiegare ulteriormente questo e discutere le implicazioni di avere figli.

In alcuni tipi di atassia cerebellare ereditaria di tipo autosomico dominante, la condizione diventa più grave man mano che viene trasmessa di generazione in generazione, e l'età di comparsa dei sintomi diventa più giovane. Questo è chiamato **anticipazione**.



Continuano le atassie autosomiche dominanti:

## Atassia spinocerebellare

Sono state identificate diverse atassie spinocerebellari (chiamate anche SCA), tutte causate da difetti in diversi geni. Man mano che ogni gene viene trovato, gli viene dato un numero; per esempio, SCA1, SCA2, SCA3 e così via. Anche se ogni tipo è causato da un gene diverso, le SCA sono spesso molto simili e a volte è possibile distinguerle solo facendo dei test genetici.

Attualmente, conosciamo più di 50 diverse SCA. La prevalenza varia molto a seconda del paese. Alcuni sottotipi sono stati trovati solo in poche famiglie in tutto il mondo, altri sono più comuni. I test genetici di routine non sono ancora disponibili per tutti. Sono disponibili test specifici per 21 SCA, ma solo alcuni di questi sono disponibili di routine. I test includono: SCA 1, 2, 3, 6, 7, 12 e 17. In alcuni casi, a seconda dei fattori individuali e del gruppo etnico, ad esempio l'atrofia dentatorubrale-pallidoluisiana (DRPLA) è ora disponibile.

Una nuova tecnica conosciuta come "next-generation sequencing" (NGS) può rendere il test per una gamma più ampia di atassie. In particolare rende più accessibile lo screening per le SCA. Anche se NGS ha un enorme potere diagnostico, l'interpretazione dei dati rimane impegnativa a causa dell'alta incidenza di variazioni benigne nuove e ultra-rare sui geni e la falsa associazione di geni con la malattia nella letteratura. Inoltre, NGS non può essere utilizzato per tutti i sottotipi di atassia in quanto di solito non cattura le SCA causate da espansioni ripetute.

Ulteriori informazioni possono essere trovate anche in [Management of the Ataxias: towards best clinical practice](#) for medical professionals prodotto da Ataxia UK.

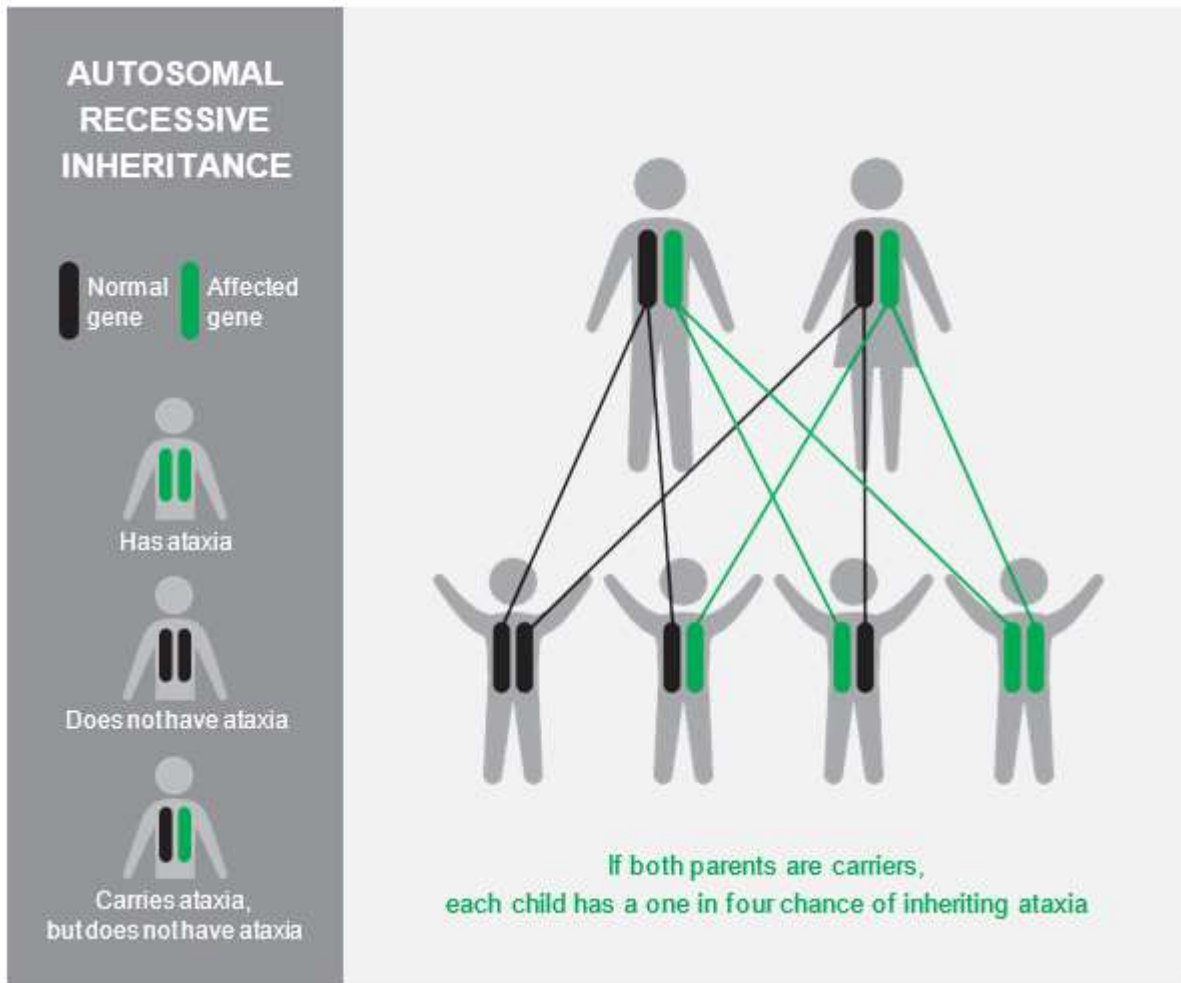
## Atassia episodica di tipo 1 (EA-1)

L'EA-1 è diversa dalla maggior parte degli altri tipi di atassia perché comporta brevi attacchi in cui le persone perdono la coordinazione e possono biasciare la parola, generalmente per diversi minuti. L'EA-1 di solito non è progressiva, cioè non tende a peggiorare, tranne che in alcune persone anziane. Gli attacchi a volte avvengono spontaneamente senza una causa evidente, possono essere scatenati da una scossa improvvisa o da un movimento o dall'essere stanchi, ansiosi o stressati. Il trattamento con alcuni farmaci epilettici (per esempio la carbamazepina) può diminuire gli attacchi e ridurre la loro intensità.

## Atassia episodica di tipo 2 (EA-2)

Nell'EA-2, gli attacchi di atassia possono durare ore o addirittura giorni. Il trattamento con **acetazolamide** o **aminopiridine** può prevenire o diminuire gli attacchi (o episodi), ma l'uso di qualsiasi farmaco deve sempre essere discusso con un medico. Poiché lo stress spesso scatena gli attacchi, anche le tecniche di gestione dello stress possono aiutare. L'EA-2 è causata da una mutazione che colpisce lo stesso gene della SCA6 (che ha un diverso tipo di mutazione). Questo è anche il gene coinvolto in una forma di emicrania ereditaria, chiamata emicrania emiplegica familiare. Ci può essere una certa progressione dei sintomi dell'EA-2 nel tempo.

## Ereditarietà autosomica recessiva



In questi casi, l'ataxia è causata dall'averne due copie di un gene difettoso, una ereditata da ciascun genitore. In altre parole, un bambino può nascere con questo tipo di atassia se entrambi i genitori hanno una copia difettosa del gene. Questo significa che i genitori sono **portatori** di atassia, anche se non ne sono affetti.

Se due genitori sono portatori, c'è una possibilità su quattro che abbiano un figlio con l'ataxia, e c'è una possibilità su due di avere un figlio che non ha l'ataxia ma che porta il gene difettoso. Se il bambino è un portatore, può trasmetterlo ai propri figli. C'è anche una possibilità su quattro che un bambino non abbia l'ataxia né sia portatore. In questa situazione un genetista clinico può consigliare su come questi geni sono ereditati e le implicazioni per gli altri membri della famiglia.

Ci sono più di 30 tipi di atassie ereditate in modo autosomico recessivo, alcune sono ben note come l'ataxia di Friedreich. Altre atassie sono meno comuni, e alcune atassie autosomiche recessive colpiscono solo poche famiglie nel mondo.

## Atassia di Friedreich

L'atassia di Friedreich (FA) è il tipo più comune di atassia ereditaria in tutto il mondo, che colpisce soprattutto bambini e adolescenti; in media, i sintomi iniziano tra i 5 e i 15 anni di età. All'inizio provoca goffaggine nei movimenti e progredisce fino all'instabilità nella posizione eretta e nella deambulazione con dipendenza dalla sedia a rotelle verso la fine dell'adolescenza o i primi vent'anni. La parola di solito diventa biascicata. Altri problemi importanti che possono svilupparsi includono una spina dorsale curva (scoliosi), deformità del piede (un arco alto), diabete mellito e problemi cardiaci che sono la causa di morte nel 60% delle persone con atassia di Friedreich.

## Atassia-telangiectasia

I primi segni di questa atassia appaiono di solito all'inizio dell'infanzia, quando il bambino comincia a camminare e vacilla. Un po' più tardi, spesso sviluppano problemi nel muovere gli occhi. Dopo alcuni anni, possono sviluppare la "telangiectasia" piccole vene rosse agli angoli degli occhi, sulla superficie delle orecchie e sulle guance. Più tardi possono sviluppare problemi al sistema immunitario che possono portare a infezioni ricorrenti del tratto respiratorio e una predisposizione al cancro.

Esiste un gruppo internazionale di sostegno ai pazienti chiamato 'AT Children's Project'. **Sito web:** [www.atcp.org](http://www.atcp.org)

## Altre atassie autosomiche recessive

- Atassia con aprassia oculomotoria tipo 1 o 2 (conosciuta come **AOA1** e **AOA2**)
- Atassia con carenza familiare isolata di vitamina E E Abetalipoproteinemia
- Atassia cerebellare con carenza di coenzima Q10 muscolare
- Atassia cerebellare precoce con riflessi tendinei trattenuti
- Atassia spinocerebellare a insorgenza infantile
- Sindrome di Marinesco-Sjogren
- Atassia spastica autosomica recessiva di Charlevoix-Saguenay (ARSACS)
- Sindrome di Joubert
- Atassie congenite non progressive con cervelletto rimpicciolito (tratti AD, X-L o AR)
- Atassie congenite non progressive con ipoplasia cerebellare (globale o vermide) (tratti AD, AD , X-L o AR)

È molto probabile che negli anni a venire siano disponibili più informazioni su queste atassie e che vengano scoperte altre atassie.

## Condizioni mitocondriali

Questi tipi di atassia comportano cambiamenti (o **mutazioni**) nei geni che codificano per le proteine nei mitocondri, i compartimenti delle cellule che producono energia. Poiché ogni persona eredita i mitocondri e i geni mitocondriali dalla madre, questo tipo di condizione può essere trasmessa solo lungo la linea materna, cioè dalla madre. Le donne che hanno questa condizione sono a rischio di trasmetterla ai loro figli (maschi o femmine).

La maggior parte dei geni che si trovano nei mitocondri sono coinvolti nella produzione di energia, quindi generalmente i disturbi mitocondriali sono causati dal fatto che le cellule non possono produrre abbastanza energia, il che impedisce loro di svolgere le loro normali funzioni. Poiché i muscoli e il cervello hanno bisogno di molta energia per funzionare, sono le parti del corpo che più probabilmente vengono colpite dai disturbi mitocondriali. Alcuni disturbi mitocondriali hanno l'atassia come sintomo principale.

Esempi di condizioni di atassia mitocondriale sono:

- encefalopia mitocondriale, acidosi lattica con episodi simili all'ictus (**MELAS**)
- epilessia mioclonica con fibre rosse irregolari (**MERRF**)
- neuropatia, atassia e retinite pigmentosa (**NARP**)



## Atassie ereditarie X-linked

Ogni cellula del corpo ha 23 coppie di cromosomi - lunghi tratti di DNA che contengono molti geni. Negli esseri umani, il genere è deciso da una di queste coppie, conosciute come i cromosomi X e Y. Mentre le donne hanno due cromosomi X, gli uomini hanno un cromosoma X e uno Y. Questo può significare che alcune condizioni con geni difettosi possono essere risolte con l'aiuto di un genitore. Mentre le donne hanno due cromosomi X, gli uomini ne hanno uno X e uno Y. Questo può significare che alcune condizioni con geni difettosi sul cromosoma X hanno più probabilità di colpire gli uomini (e nelle rare occasioni in cui le femmine sono colpite, è generalmente molto più lieve che negli uomini). Le femmine possono essere portatrici di un gene difettoso del cromosoma X e trasmettere una condizione ai loro figli. L'emofilia è un esempio di una condizione che viene ereditata in questo modo, e anche alcune forme di atassia possono essere X-linked.

## Atassie cerebellari non ereditarie

Alcune persone che hanno l'atassia non hanno una storia di atassia in famiglia. Tuttavia, possono avere un tipo di atassia che può essere trasmessa ai loro fratelli. Potrebbe essere che siano il primo membro della famiglia ad aver sviluppato una mutazione in un gene che causa un'atassia ereditaria o i loro genitori potrebbero essere morti prima di sviluppare segni di atassia. In alternativa, potrebbero avere una forma non ereditaria di atassia.

Se l'atassia non è ereditaria, a volte viene chiamata **atassia cerebellare sporadica**, e se la causa dell'atassia non è nota, viene chiamata **atassia cerebellare idiopatica**. Per esempio, ad un certo numero di persone viene diagnosticata un'atassia cerebellare idiopatica ad esordio tardivo, il che significa che la condizione si verifica più tardi nella vita e la sua causa è sconosciuta. Le persone possono essere diagnosticate con questo se non ci sono prove di una causa genetica o di altro tipo. Spesso progredisce lentamente e ha pochi sintomi aggiuntivi.

Esempi di atassia non ereditaria includono:

### 1) Atrofia del sistema multiplo con caratteristiche cerebellari (MSA-C)

Questa è una condizione che si verifica più tardi nella vita. Si tratta di un'atassia cerebellare progressiva e ha un proprio ente di sostegno.

Nel Regno Unito - Multiple System Atrophy Trust [www.msatrust.org.uk](http://www.msatrust.org.uk) o le organizzazioni di pazienti USA: [www.mutpilesteyemstrophy.org](http://www.mutpilesteyemstrophy.org) o [www.brainsupportnetwork.org](http://www.brainsupportnetwork.org). Attualmente non esiste un'organizzazione europea per la MSA-C.

## Atassia non diagnosticata

Sapere che c'è qualcosa che non va in te o in tuo figlio e non hai nemmeno una diagnosi specifica, lascia tutti in una posizione difficile per diversi motivi. Nel caso di un bambino, sapere che tuo figlio è diverso dagli altri ma non sapere perché o cosa fare al riguardo, può essere molto difficile. La ricerca di una diagnosi può essere angosciante sia per i bambini che per i genitori. Queste persone spesso si uniscono all'organizzazione dell'atassia nel loro paese anche in assenza di una diagnosi specifica.

Ci sono diversi gruppi 'Facebook' per la carità rara, e non è raro che i pazienti ricevano supporto da questi gruppi. Tuttavia, si dovrebbe sempre diffidare del fatto che ci sono persone e aziende fin troppo disposte a prendere soldi da persone ignare che hanno una condizione incurabile.

La [SWAN \(Syndromes With a Name\) UK](http://www.swan-uk.org) è un'organizzazione no-profit di auto-aiuto e un ente di beneficenza registrato che promuove la consapevolezza delle sfide affrontate dai bambini e dalle famiglie colpite da malattie

non diagnosticate. Fa campagne per l'uguaglianza dei diritti e il riconoscimento, sta costruendo un database per aiutare la ricerca futura, collega le famiglie ad altre quando possibile, e facilita lo scambio di informazioni e storie attraverso la sua newsletter.

## VIVERE CON L'ATASSIA

In questa sezione troverete informazioni sugli aspetti pratici della vita quotidiana con l'atassia. Ci sono molti modi diversi per migliorare la qualità della vita quando si vive con l'atassia.

### Cosa può aiutare a convivere con l'atassia?

Anche se attualmente non c'è una cura per l'atassia, ci sono una serie di trattamenti disponibili per aiutare con i sintomi che le persone sperimentano. I farmaci sono disponibili, per esempio, per gli spasmi muscolari, i tremori, i problemi alla vescica, i movimenti anomali degli occhi e la depressione. Anche i problemi cardiaci osservati nell'atassia di Friedreich sono trattabili.

Di solito si raccomanda che le persone con atassia progressiva siano viste regolarmente da un neurologo (almeno annualmente) che può monitorare la condizione e fornire aiuto per qualsiasi nuovo problema che possa essere emerso. Inoltre ti dà la possibilità di beneficiare di qualsiasi nuovo progresso medico.

La fisioterapia e l'esercizio fisico come il nuoto, il sollevamento pesi, il ciclismo, l'equitazione possono prevenire la perdita di forza, preservare la mobilità e aiutare nei trasferimenti per coloro che devono usare una sedia a rotelle.



La terapia della parola e del linguaggio può aiutare con problemi che riguardano il parlare, la deglutizione, la tosse, il soffocamento e, se necessario, gli ausili per la comunicazione, come alcuni programmi per computer.

Anche la terapia occupazionale è importante; per esempio, con gli adattamenti della casa, insegnando strategie per le attività quotidiane o quando si acquista una sedia a rotelle.

È risaputo che incontrare altre persone con atassia aiuta chi è affetto da atassia perché si rende conto di non essere solo in quello che sta passando questa malattia. Le organizzazioni di pazienti, i forum online nazionali e internazionali sono particolarmente utili a questo proposito. Le persone di solito comunicano in inglese sui forum internazionali.

### I vostri diritti

Il Forum Europeo della Disabilità (EDF) è stato creato nel 1996 ed è un'organizzazione ombrello di persone con disabilità che difende gli interessi di oltre 100 milioni di persone con disabilità in Europa.

Aiuta a garantire che le decisioni a livello europeo riguardanti le persone con disabilità siano prese con e da persone con disabilità. La visione di EDF è che le persone con disabilità in Europa siano pienamente incluse nella società su una base di uguaglianza con gli altri e che i nostri diritti umani come delineati nella Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità (UN CRPD) siano pienamente rispettati, protetti e realizzati.

La [Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità \(UN CRPD\)](#) è un trattato internazionale sui diritti umani che riafferma che tutte le persone con disabilità devono godere di tutti i diritti

umani e delle libertà fondamentali. Chiarisce che tutte le persone con disabilità hanno il diritto di partecipare alla vita civile, politica, economica, sociale e culturale della comunità come chiunque altro. La CRPD stabilisce chiaramente cosa devono fare le autorità pubbliche e private per assicurare e promuovere il pieno godimento di questi diritti da parte di tutte le persone con disabilità.

È illegale discriminare le persone disabili in varie aree della loro vita, compreso il lavoro, l'istruzione, i viaggi e il tempo libero. Anche la discriminazione sessuale e le relazioni razziali sono coperte dall'Equality Act.

## Consulenza e sostegno emotivo

Le persone affette da atassia spesso hanno bisogno di parlare con un consulente o un terapeuta per discutere alcuni dei problemi che l'atassia ha fatto emergere in loro. I ricercatori e i medici dell'European Reference Network for Rare Neurological Diseases sono molto consapevoli dell'effetto che l'atassia ha sulle attività della vita quotidiana. Ora è obbligatorio in tutti gli studi clinici, oltre al risultato primario che di solito è cardiologico o neurologico, includere un risultato rispetto all'effetto che l'intervento ha sulle attività della vita quotidiana delle persone con atassia.

## Essere un caregiver

Sempre più supporto è disponibile per chi si prende cura di una persona con atassia. Tradizionalmente i membri della famiglia o le persone care sono state spesso l'unico caregiver per la persona con disabilità. È generalmente considerato che è meglio non avere un parente come caregiver primario per la persona con atassia, se le circostanze lo permettono. Le circostanze economiche di ogni paese europeo possono dettare quanto aiuto "esterno" una persona con atassia possa richiedere.

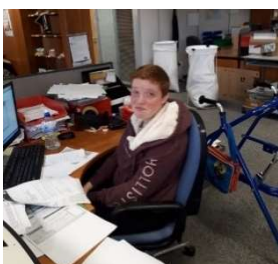
Quando i membri della famiglia si prendono cura della persona con atassia, è vitale per loro prendersi del tempo per se stessi in modo che siano rinfrescati e riposati, e la loro stessa salute non ne risenta. Molti caregiver di persone con atassia trovano molto utile partecipare a riunioni ed eventi dell'organizzazione dei pazienti per avere un po' di sostegno per se stessi da altri in circostanze simili.



## Educazione

Anche se le scuole variano per quanto riguarda la loro accessibilità, in generale, le strutture moderne possono ospitare alunni con disabilità fisiche, e vengono continuamente apportati miglioramenti all'accessibilità. Tali informazioni possono spesso essere trovate nel piano di accessibilità di una scuola, una copia del quale deve essere data su richiesta.

Gli studenti disabili hanno idealmente bisogno di aiuto per acquistare attrezzature speciali, ad esempio un computer portatile, un taccuino e le spese di viaggio extra necessarie.



## Occupazione

Molte persone con atassia continuano a lavorare dopo la loro diagnosi e mantengono un lavoro per molti anni. Di solito ci sono una serie di programmi per aiutare in questo, ma dipende dal paese. Di solito, l'organizzazione dei pazienti affetti da atassia può essere in grado di aiutarvi a trovare informazioni.

## Adattamenti abitativi

Alcune persone hanno bisogno di fare adattamenti alla loro casa quando sviluppano l'atassia. Un terapeuta occupazionale con i servizi sociali può consigliare sugli adattamenti domestici necessari. Non è raro che le autorità locali diano diversi tipi di sovvenzioni ai proprietari-occupanti del settore privato e agli inquilini degli alloggi pubblici. Questi includono sovvenzioni per rendere le proprietà adatte a viverci e per coprire miglioramenti e adattamenti.



*Papà che aveva l'atassia con la sua famiglia*

## Pianificare una famiglia

Molte persone con tipi ereditari di atassia hanno figli. Alcune persone sviluppano l'atassia dopo aver avuto figli, e altre possono farlo pur sapendo di avere l'atassia. Ogni persona con atassia avrà un punto di vista diverso sull'opportunità di avere figli. È sempre una decisione profondamente personale.

Se qualcuno ha una nota atassia ereditaria recessiva (ad esempio l'atassia di Friedreich) e desidera creare una famiglia, il suo partner può essere testato per vedere se è probabile che sia un portatore dello stesso tipo di atassia. Se lui/lei non è un portatore, allora è altamente improbabile che il loro bambino sviluppi quel tipo di atassia.



*Questo è un deambulatore posteriore con supporto extra per le braccia*

## Aiuto per camminare

Quando si considera l'uso di un ausilio per la deambulazione, è meglio consultare un terapeuta occupazionale per un aiuto e un consiglio, se è disponibile. I centri per disabili offrono una gamma di attrezzature così come consigli e informazioni, ma spesso si ottengono idee sulle attrezzature per la deambulazione ad un incontro dell'organizzazione nazionale dei pazienti.

In generale, i bambini trovano che i bastoni da passeggio tendono a farli inciampare. I deambulatori sono di solito più adatti a coloro che hanno qualche capacità di stare in piedi e camminare ma hanno bisogno di aiuto per mantenere l'equilibrio. Un telaio da passeggio offre più stabilità e sostegno, e molti hanno caratteristiche aggiuntive come ruote, freni o un sedile per riposare.

Altre forme di ausili per la mobilità includono i gait trainer, che hanno un telaio e forniscono più supporto di un camminatore standard, e gli scooter, che possono essere usati come forma di trasporto su una distanza più lunga.



*Helen usa la sua sedia a rotelle per lunghe distanze da quando aveva 20 anni.*

*Notate il dispositivo 'widget' nella sua mano sinistra che è attaccato ad entrambe le ruote. Il suo uso spinge la sedia e le impedisce di dover rimettere le mani sulla ruota dopo ogni giro.*



*Al usa una sedia elettrica. Aveva sintomi di atassia da quando aveva 11 anni. Gli è stata diagnosticata 10 anni dopo l'Atassia di Friedreich. Ha recentemente completato una laurea in studi sulla disabilità avendo precedentemente studiato Design. Ora ha 54 anni.*

## Carrozze manuali ed elettriche

Anche se non tutti i malati di atassia usano una sedia a rotelle, molte persone trovano che renda la vita più facile. Alcune persone possono camminare per brevi distanze o stare in piedi per un breve periodo; possono usare una sedia a rotelle per il resto del tempo.

Come genitore, potreste arrabbiarvi pensando che vostro figlio debba usare una sedia a rotelle. Tuttavia, man mano che l'atassia progredisce, vi renderete presto conto che se vostro figlio usa una sedia a rotelle in realtà gli dà una maggiore indipendenza e conserva la sua energia per le cose importanti.

La diversità delle sedie a rotelle manuali ed elettriche è in continua crescita. Gli sviluppi tecnologici significano che le sedie possono essere fatte più forti, più veloci e più leggere che mai. Ci sono molti tipi diversi di sedie a rotelle manuali ed elettriche, tra cui sedie a rotelle sportive, sedie a rotelle in piedi e sedie a rotelle da trasporto.

Fattori come l'età, i bisogni e le capacità sono tutti importanti quando si trova una sedia a rotelle adatta. Il costo può variare da centinaia a decine di migliaia di sterline, a seconda di come è fatta la sedia e se è stata fatta su misura.

Le sedie a rotelle manuali hanno il vantaggio di essere:

- 1) più facile da trasportare rispetto alle sedie elettriche
- 2) aiutare la persona con atassia a mantenersi in forma

Hanno lo svantaggio che l'azione ripetuta di usare le ruote può causare problemi ricorrenti alla spalla, dove il widget o un dispositivo simile potrebbe aiutare.

Il principale vantaggio di usare una sedia a rotelle elettrica piuttosto che una sedia a rotelle manuale è che è meno impegnativo dal punto di vista fisico. Tutto il funzionamento avviene tramite batteria, e non è necessario fare affidamento sull'assistenza per muoversi.

*"All'inizio mi sentivo in imbarazzo a stare su una sedia a rotelle, ma i miei amici e la mia famiglia sono stati una grande fonte di forza".*



## Cani d'assistenza

*"Il mio cane è fantastico - può anche aiutarmi a svuotare la lavatrice! Mi aiuta davvero a vivere in modo indipendente".*

I cani da assistenza sono appositamente addestrati per aiutare le persone disabili a svolgere compiti quotidiani che altrimenti troverebbero difficili. Le persone con atassia a volte trovano che avere un cane da assistenza li aiuta a mantenere la loro indipendenza, oltre ad essere un meraviglioso compagno da avere. I cani possono essere addestrati a svolgere una varietà di compiti per aiutare le persone a vivere il più comodamente possibile. I compiti possono includere aprire e chiudere le porte, raggiungere i banchi dei negozi, portare un cesto della spesa o anche svuotare la lavatrice.



## Sulla strada

Imparare a guidare è un ottimo modo per diventare mobili. L'età minima per imparare a guidare dipende dalle autorità nazionali. Prima la persona che ha l'atassia impara a guidare, maggiori sono le possibilità di successo. Aiuta a dare loro un po' di indipendenza in un'età sensibile della loro vita.

Molte persone con atassia possono avere diritto a concessioni di parcheggio per i conducenti che hanno atassia o passeggeri che hanno problemi a camminare. Le concessioni ti permettono di parcheggiare vicino alla tua destinazione. Per richiedere questa concessione, contatta il dipartimento dei servizi sociali della tua autorità nazionale o locale.

*Il conducente sta entrando  
l'auto dalla parte posteriore  
del veicolo utilizzando  
la sedia a rotelle.*



Se guidi, la maggior parte dei paesi europei si aspetta che tu informi la tua autorità di guida nazionale non appena ti viene diagnosticata un'atassia. Questo non significa automaticamente che dovete smettere di guidare. Per alcune persone con atassia, la loro condizione significa che hanno bisogno di adattamenti alla loro auto per continuare a guidare e alla fine possono decidere di smettere di guidare. Il lato positivo è che potresti avere diritto a delle concessioni che possono facilitare il parcheggio vicino ai luoghi di ritrovo.



## Uscire e andare in giro

La maggior parte dei cinema, specialmente i multiplex, offrono buone strutture per le persone con atassia e altre disabilità. I dettagli di questi si possono di solito trovare sui loro siti web. Negli ultimi anni molti trasporti pubblici e i taxi regolari sono stati resi accessibili alle persone con problemi di mobilità. La maggior parte delle compagnie ferroviarie, di autobus e aeree permettono di prenotare in anticipo l'assistenza se hai bisogno di aiuto per viaggiare, per esempio per cambiare treno. Contatta la singola compagnia per maggiori informazioni.

I trasporti nelle grandi città che ospitano il gioco paralimpico ogni 4 anni fanno sforzi speciali per avere il trasporto pubblico il più accessibile possibile durante i giochi paralimpici. È un momento ideale per visitare le grandi città.



## Sport e tempo libero

Molti sport possono essere adattati per permettere alle persone con condizioni come l'atassia di partecipare. Questo si riflette nell'aumento della gamma di sport alle Paralimpiadi. Se ti piace guardare lo sport, molti impianti sportivi ospitano persone in sedia a rotelle a tariffe ridotte.



## Andare online

Molte persone con atassia trovano che andare online può essere un ottimo modo per tenersi in contatto, organizzare viaggi e fare acquisti. La maggior parte dei siti web e dei browser internet hanno opzioni di accessibilità che permettono di cambiare la dimensione dei caratteri o di mostrare una visualizzazione di solo testo, e così via. Una tastiera e un mouse possono essere adattati per facilitare il controllo e ci sono anche vari aiuti alla comunicazione che possono aiutare nell'uso del computer, come il software di riconoscimento vocale. Anche il desktop del computer e le impostazioni possono essere personalizzate per renderle più accessibili. Anche i telefoni cellulari possono essere adattati per un uso più facile, e alcuni (come l'iPhone) offrono applicazioni di riconoscimento vocale a una frazione del prezzo.



## Vacanze e viaggi

La maggior parte dei servizi per le vacanze hanno alloggi per persone con mobilità ridotta e possono offrire strutture extra per coloro che hanno bisogni aggiuntivi. Questo è ancora un altro posto dove l'organizzazione del paziente può essere in grado di aiutarvi. Anche se molte delle aree più vecchie delle grandi città europee non sono state costruite per coloro che hanno una sedia a rotelle, è possibile spostarsi con un po' di pianificazione anticipata. La maggior parte delle città fornisce una guida per aiutare coloro che hanno difficoltà di mobilità.

## Cosa c'è dopo?

Anche se non si può nascondere il fatto che l'atassia colpisce le persone, non deve impedire loro di avere una vita piena, attiva e piacevole. Noi tutti viviamo nella speranza di nuovi trattamenti.

**Speriamo che abbiate trovato utile questo opuscolo. Il tuo feedback è sempre benvenuto. Aiutaci a migliorare la prossima edizione dicendoci cosa ne pensi: [info@ern-rnd.eu](mailto:info@ern-rnd.eu)**



## DISCLAIMER:

Le linee guida di pratica clinica, i consigli di pratica, le revisioni sistematiche e altre indicazioni pubblicate, approvate o affermate da ERN-RND sono valutazioni di informazioni scientifiche e cliniche attuali fornite come servizio educativo. Le informazioni (1) non devono essere considerate comprensive di tutti i trattamenti appropriati, dei metodi di cura, o come una dichiarazione dello standard di cura; (2) non sono continuamente aggiornate e possono non riflettere le prove più recenti (nuove informazioni possono emergere tra il momento in cui le informazioni sono sviluppate e quando sono pubblicate o lette); (3) affrontano solo le domande specificamente identificate; (4) non impongono alcun corso particolare di cura medica; e (5) non sono destinate a sostituire il giudizio professionale indipendente del fornitore del trattamento, poiché le informazioni tengono conto della variazione individuale tra i pazienti. In tutti i casi, il corso d'azione selezionato dovrebbe essere considerato dal fornitore del trattamento nel contesto del trattamento del singolo paziente. L'uso delle informazioni è volontario. ERN-RND ha fornito queste informazioni "così come sono" e non fornisce alcuna garanzia, espressa o implicita, riguardo alle informazioni. ERN-RND rifiuta specificamente qualsiasi garanzia di commerciabilità o idoneità per un particolare uso o scopo. ERN-RND non si assume alcuna responsabilità per qualsiasi lesione o danno a persone o proprietà derivante da o collegato a qualsiasi uso di queste informazioni o per qualsiasi errore o omissione.

### SEGUICI

Sito web: [www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

Twitter: [@ERN\\_RND](https://twitter.com/ERN_RND)

YouTube: [ERN-RND](https://www.youtube.com/ERN-RND)

Facebook: [/ernrnde](https://www.facebook.com/ernrnde)

LinkedIn: [/azienda/ern-rnd](https://www.linkedin.com/company/ern-rnd)



[https://ec.europa.eu/health/ern\\_en](https://ec.europa.eu/health/ern_en)



**European Reference Network**  
for rare or low prevalence complex diseases

**Network**  
Neurological Diseases (ERN-RND)

**Coordinator**  
Universitätsklinikum  
Tübingen – Deutschland

[www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

Co-funded by the European Union

