



Sistema nazionale per le linee guida



Assistenza alle persone con sindrome da emiplegia alternante e ai loro familiari

lg

LINEA GUIDA



*Ministero del Lavoro, della Salute
e delle Politiche Sociali*



Nota per gli utilizzatori

Le linee guida permettono il trasferimento delle conoscenze, elaborate dalla ricerca biomedica e socio sanitaria, nelle pratiche assistenziali.

Sono il prodotto di un processo di revisione sistematica della letteratura e dell'opinione di esperti e rappresentano uno strumento utile per operatori clinici, ricercatori, operatori di sanità pubblica e del sociale, pazienti e familiari in termini sia di organizzazione sistematica sia di aggiornamento delle conoscenze.

La misura dell'applicazione delle raccomandazioni contenute nelle linee guida rientra nell'area di competenza dell'operatore, del paziente e dei familiari e rappresenta l'irrinunciabile confronto tra le conoscenze e le caratteristiche specifiche e i bisogni dell'individuo.

Nell'ambito delle malattie rare, il numero esiguo di casi rende complessa la realizzazione di studi epidemiologici in grado di fornire prove di efficacia sulla diagnosi, sul trattamento e sugli aspetti socio sanitari. Tutto ciò è causa di profonda incertezza in ambito clinico e organizzativo, sia per i malati e i loro familiari sia per chi è preposto alla gestione clinico medica dei pazienti.

Il razionale di questi documenti non può pertanto poggiare su prove scientifiche ma quasi esclusivamente su pareri motivati e condivisi dal panel multidisciplinare degli esperti che partecipano alla stesura della linea guida.

Secondo la metodologia di elaborazione delle linee guida, condivisa in ambito internazionale, è opinione comune che un documento che contiene raccomandazioni fondate su pareri di esperti sia da considerare una linea guida con un livello di forza debole. È nostra convinzione, invece, che nell'ambito delle malattie rare, proprio a causa della scarsità di informazioni evidence based, le linee guida possano costituire un valido strumento per garantire l'appropriatezza clinica e l'equità assistenziale.

Pur essendo in disaccordo con il metodo proposto dal manuale metodologico del Sistema nazionale per le linee guida, che assegna alle raccomandazioni valore e forza in base alle caratteristiche degli studi inclusi come prove, il lavoro di stesura del documento, condotto e condiviso dai massimi esperti per ciascuna malattia rara – ovvero da coloro che in prima persona assistono i malati e sostengono le loro famiglie – si traduce in un pregio unico che orienta il documento alla via verso l'implementazione.

Assistenza alle persone
con sindrome da emiplegia alternante
e ai loro familiari

Redazione
Raffaella Daghini, Zadig, Milano

Impaginazione
Luisa Goglio

Questo documento è stato redatto con il contributo del
Sistema nazionale linee guida dell'Istituto superiore di sanità

Presentazione

L'emiplegia alternante è una malattia caratterizzata da sintomi neurologici parossistici (attacchi emiplegici) e da sintomi neurologici stabili (per esempio distonia, coreoatetosi, crisi epilettiche nel 40% dei casi).

È una malattia classificabile come "rarissima", con una prevalenza di circa 1/1.000.000 di abitanti nella popolazione europea, ben al di sotto della prevalenza di 5/10.000 abitanti che rappresenta la soglia delle malattie rare. La sua eziopatogenesi è sconosciuta.

La rarità della malattia incide sulla possibilità di effettuare una diagnosi appropriata e tempestiva su base clinica. Inoltre attualmente non sono stati individuati esami strumentali o di laboratorio (biochimici o genetici) in grado di evidenziare un quadro patognomonico ed esclusivo. A oggi, infine, sono stati valutati numerosi farmaci per la profilassi e la terapia della sintomatologia parossistica e dei sintomi neurologici stabili, di solito senza il sostegno di prove scientifiche di efficacia.

L'emiplegia alternante presenta quindi, in aggiunta alla bassa prevalenza, tutte le altre caratteristiche della malattia rara: patogenesi non definita e quindi generale carenza di terapie causali, diagnosi difficile, andamento cronico ed esiti invalidanti.

Nelle malattie rare in generale e nell'emiplegia alternante in particolare è importante che le scarse conoscenze disponibili vengano sistematizzate e diffuse attraverso linee guida, che rappresentano un valido strumento per il trasferimento delle conoscenze elaborate dalla ricerca biomedica e socio sanitaria nelle pratiche assistenziali.

Inoltre l'incertezza degli atti clinici e socio sanitari, che deriva da bassi livelli di prova, ha la necessità di essere governata non solo dalla raccolta della letteratura disponibile, ma anche dal consenso razionale, esplicitato e supportato dagli esperti.

La linea guida per l'assistenza alle persone con emiplegia alternante e ai loro familiari è stata realizzata con il coordinamento del Centro nazionale malattie rare dell'Istituto superiore di sanità, in collaborazione con l'Associazione italiana per la sindrome di emiplegia alternante – AISEA Onlus e con il supporto metodologico del Sistema nazionale per le linee guida. Rappresenta il risultato del lavoro di un panel multidisciplinare di esperti selezionati sia per la funzione svolta all'interno del Servizio sanitario nazionale sia per il curriculum sia per le competenze specifiche.

La presente linea guida – che include raccomandazioni focalizzate non solo sugli aspetti sanitari ma anche su altre realtà quali la scuola, i luoghi di lavoro e in generale gli ambiti comunitari – rappresenta uno strumento che, oltre a consentire il trasferimento delle conoscenze nell'assistenza alle persone con emiplegia alternante e ai loro familiari, è in grado di favorire l'integrazione socio sanitaria delle prestazioni a essi dedicate.

Inoltre, l'attenzione ad aspetti sociali che varcano i confini della malattia specifica a cui la linea guida è dedicata, fa sì che l'utilità di questo documento non sia limitata alla patologia specifica ma investa il rapporto più ampio tra la disabilità e le diverse realtà sociali.

È stata infine considerata la dimensione organizzativa (in termini di strategie di sanità pubblica) dalla cui analisi scaturisce la motivazione per la definizione del gruppo "malattie rare" e per lo sviluppo di reti per l'assistenza e la ricerca finalizzate a contrastare queste patologie.

Domenica Taruscio

*Centro nazionale malattie rare
Istituto superiore di sanità*

Maria Rosaria Vavassori

*Associazione italiana per
la sindrome di emiplegia alternante
AISEA Onlus*

Autori

Renato Borgatti, Neuroriabilitazione, Istituto Scientifico Medea – La nostra famiglia, Bosisio Parini, Lecco

Alessandra Ceccarini, Settore Documentazione, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Chiara Cereda, assistente sociale, Comune di Verderio Superiore, Lecco

Elisa De Grandis, Neuropsichiatria Infantile, Istituto G. Gaslini, Genova

Maurella Della Seta, Settore Documentazione, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Roberta Epifanio, Neuroriabilitazione, Istituto Scientifico Medea – La nostra famiglia, Bosisio Parini, Lecco

Melania Giannotta, Neuropsichiatria Infantile, Ospedale Maggiore C.A. Pizzardi, Bologna

Giuseppe Gobbi, Neuropsichiatria Infantile, Ospedale Maggiore C.A. Pizzardi, Bologna

Fiorella Guerrieri, Genetica Medica, Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma

Tiziana Granata, Neuropsichiatria Infantile, Istituto Neurologico Besta, Milano

Laura Margherita, AISEA Onlus – Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante, Verderio Superiore, Lecco

Nardo Nardocci, Neuropsichiatria Infantile, Istituto Neurologico Besta, Milano

Agata Polizzi, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Paolo Salerno, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Letizia Sampaolo, Sistema Nazionale per le Linee Guida, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Gianfranco Tarsitani, Dipartimento di Scienze di Sanità Pubblica, Università La Sapienza, Roma

Domenica Taruscio, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Massimiliano Valeriani, Neurologia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Maria Rosaria Vavassori, AISEA Onlus – Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante, Verderio Superiore, Lecco

Edvige Veneselli, Neuropsichiatria Infantile, Istituto G. Gaslini, Genova

Federico Vigeveno, Neurologia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Claudio Zucca, Neuroriabilitazione, Istituto Scientifico Medea – La nostra famiglia, Bosisio Parini, Lecco

Guida ai livelli di prova e alla forza delle raccomandazioni

Nelle linee guida le raccomandazioni sono qualificate sulla base dei livelli di prova e della forza delle raccomandazioni.

I livelli di prova rappresentano il grado di validità degli studi condotti sull'argomento. Definiscono la probabilità, desunta dal disegno e dalla conduzione dello studio, che le conoscenze che da esso scaturiscono siano valide e prive di errori sistematici.

La forza delle raccomandazioni deriva dai livelli di prova disponibili e quindi dalla validità delle prove di efficacia. Rappresenta la probabilità che l'applicazione della raccomandazione nella pratica assistenziale determini un miglioramento dello stato di salute della popolazione a cui la raccomandazione è rivolta.

Livelli di prova

- I** Prove ottenute da più studi clinici controllati randomizzati e/o da revisioni sistematiche di studi randomizzati.
- II** Prove ottenute da un solo studio randomizzato di disegno adeguato.
- III** Prove ottenute da studi di coorte con controlli concorrenti o storici o loro metanalisi.
- IV** Prove ottenute da studi retrospettivi tipo caso-controllo o loro metanalisi.
- V** Prove ottenute da studi di casistica ("serie di casi") senza gruppo di controllo.
- VI** Prove basate sull'opinione di esperti autorevoli o di comitati di esperti come indicato in linee guida o in *consensus conference*, o basate su opinioni dei membri del gruppo di lavoro responsabile di questa linee guida.

Forza delle raccomandazioni

- A** L'esecuzione di quella particolare procedura o test diagnostico è fortemente raccomandata (indica una raccomandazione sostenuta da prove scientifiche di buona qualità, anche se non necessariamente di tipo I o II).
- B** Si nutrono dei dubbi sul fatto che quella particolare procedura/intervento debba sempre essere raccomandata/o, ma si ritiene che la sua esecuzione debba essere attentamente considerata.
- C** Esiste una sostanziale incertezza a favore o contro la raccomandazione di eseguire la procedura o l'intervento.
- D** L'esecuzione della procedura o dell'intervento non è raccomandata.
- E** Si sconsiglia fortemente l'esecuzione della procedura o dell'intervento.

Indice

Metodi	Pag.	9
- Metodo per il raggiungimento del consenso: il metodo Delphi		9
- Definizione del quesito o problema e costituzione del gruppo di lavoro		10
- Criteri di inclusione e di esclusione degli studi		10
- Ricerche di letteratura		11
- Uso della <i>web community</i> e del sito dedicato		13
- Metodo Delphi: fase finale		14
- Aggiornamento		15
- Bibliografia		15
Definizione, epidemiologia, eziologia patogenesi		16
- Definizione		16
- Epidemiologia		16
- Eziologia e patogenesi		16
- Bibliografia		18
Quadro clinico		20
- Premessa		20
- Quesiti e raccomandazioni		21
- Bibliografia		23
Accertamenti diagnostici		26
- Premessa		26
- Quesiti e raccomandazioni		27
- Bibliografia		29
Diagnosi differenziale		31
- Premessa		31
- Quesiti e raccomandazioni		31
- Bibliografia		32
Assistenza medica in corso di malattie intercorrenti, procedure chirurgiche, manovre odontoiatriche e vaccinazioni		35
- Premessa		35
- Quesiti e raccomandazioni		36
- Fonti delle raccomandazioni		37

Trattamento farmacologico	Pag. 38
- Premessa	38
- Profilassi	38
- Terapia dell'attacco	41
- Quesiti e raccomandazioni	42
- Bibliografia	44
Gestione degli attacchi emiplegici	46
- Premessa	46
- Quesiti e raccomandazioni	48
- Fonti delle raccomandazioni	51
Inserimento scolastico	52
- Premessa	52
- Quesiti e raccomandazioni	54
- Fonti delle raccomandazioni	57
Pratica sportiva	58
- Premessa	58
- Quesiti e raccomandazioni	58
- Fonti delle raccomandazioni	59
Sostegni economici, agevolazioni, servizi socio sanitari, presa in carico dei pazienti	60
- Premessa	60
- Quesiti e raccomandazioni	62
- Fonti delle raccomandazioni	64
Lavoro e vita adulta	65
- Premessa	65
- Quesiti e raccomandazioni	67
- Fonti delle raccomandazioni	69
Assistenza: strategie di sanità pubblica	70
- Premessa	70
- Quesiti e raccomandazioni	73
- Fonti delle raccomandazioni	74
Riabilitazione e sostegno psicologico	75
- Premessa	75
- Quesiti e raccomandazioni	76
- Fonti delle raccomandazioni	79

Metodi

Metodo per il raggiungimento del consenso: il metodo Delphi

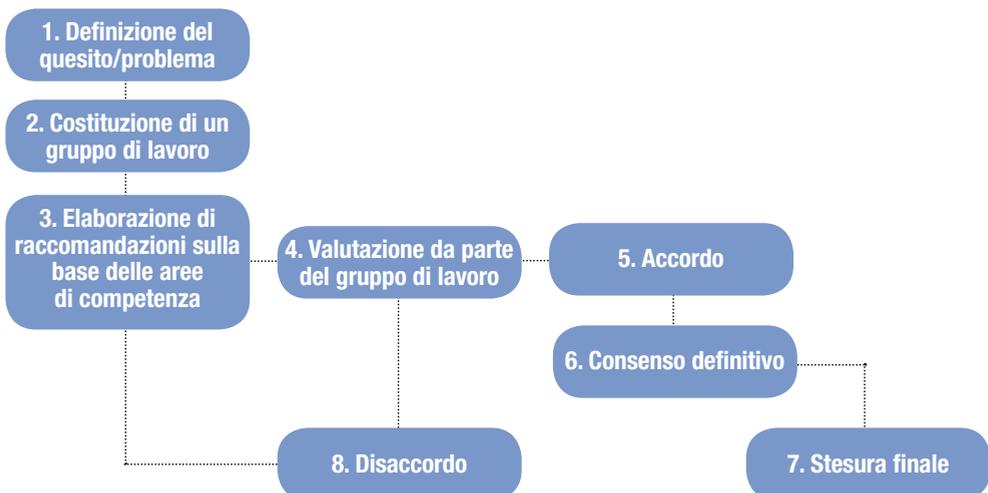
Nato nel 1948, il metodo Delphi è una tecnica di ricerca che permette di organizzare la comunicazione all'interno di un gruppo di testimoni privilegiati (o "esperti") allo scopo di ottenere la loro opinione in modo sistematico e di raggruppare i giudizi soggettivi; ha inoltre il vantaggio di consentire a ciascun partecipante di esprimere il proprio parere in forma anonima fornendo tuttavia l'opinione di un intero gruppo.

Il suo funzionamento, di semplice comprensione e basato sulla ripetizione in successione di diversi "round" di interviste o questionari su quesiti o problemi, è flessibile perché consente ai ricercatori di realizzare il numero opportuno di fasi, aggiustato secondo le necessità dello studio e reiterato finché il consenso tra esperti qualificati di diversi settori non sia raggiunto.

Le linee guida che riguardano le malattie rare, diversamente da quanto solitamente accade per i documenti elaborati in ambito clinico terapeutico e assistenziale, sono penalizzate da una forte carenza di prove di letteratura e necessitano pertanto dell'integrazione del parere di esperti. L'approccio metodologico offerto dal metodo Delphi risulta adeguato per l'elaborazione e la stesura delle raccomandazioni di linee guida sulle malattie rare e, in questo caso, sulla sindrome da emiplegia alternante.

Il processo è stato applicato così come rappresentato nello schema della figura 1.

Figura 1. Il metodo Delphi



Definizione del quesito o problema e costituzione del gruppo di lavoro

Seguendo il metodo Delphi, la prima fase, quella della definizione del quesito o problema, ha determinato la conseguente selezione della patologia emiplegia alternante e di alcuni suoi aspetti specifici, tra cui la diagnosi, il trattamento e il sostegno socio economico. La scelta, operata dal Centro nazionale malattie rare (CNMR), è stata effettuata sulla base dei seguenti criteri:

- incertezza nelle decisioni in ambito clinico, sociale e di gestione in sanità pubblica;
- ricaduta sul possibile miglioramento della qualità di vita e dell'assistenza socio sanitaria;
- richieste specifiche pervenute al Centro nazionale malattie rare da parte di cittadini, operatori sanitari, pazienti e loro familiari.

In una seconda fase, realizzata con il contributo del Centro nazionale malattie rare e dell'Associazione italiana per la sindrome di emiplegia alternante (AISEA Onlus), è stato costituito un gruppo di lavoro multidisciplinare formato da clinici, operatori di sanità pubblica, operatori sociali, rappresentanti di pazienti e loro familiari, la cui individuazione è stata possibile grazie a un'analisi della letteratura scientifica disponibile sul tema e a seguito di contatti diretti con operatori del settore.

Il Centro nazionale malattie rare ha quindi concordato con il gruppo di lavoro le fonti informative da consultare e ha suggerito le parole chiave da utilizzare per reperire il materiale bibliografico necessario per l'elaborazione delle raccomandazioni.

Criteri di inclusione e di esclusione degli studi

Il gruppo di lavoro ha stabilito i criteri di eleggibilità e di esclusione per la selezione degli studi reperiti mediante le ricerche bibliografiche, tenendo presente però che tali criteri potevano essere riconsiderati se il numero degli studi ottenuti per ciascun quesito fosse risultato troppo ampio o insufficiente.

Sono stati considerati eleggibili gli studi clinici (revisioni sistematiche, metanalisi, trial clinici, studi diagnostici, descrittivi, qualitativi e quantitativi) con le seguenti caratteristiche:

I. OGGETTO DELLO STUDIO:

- patogenesi, diagnosi e trattamento dell'emiplegia alternante;
- ruolo degli esami clinici e strumentali nella ricerca sulla patogenesi, diagnosi e valutazione della risposta ai trattamenti terapeutici e riabilitativi;
- ruolo dei metodi (clinici, strumentali e socio sanitari) utilizzati per valutare il *follow up* delle strategie terapeutico assistenziali;

2. *OUTCOME PRIMARI*:

- sopravvivenza globale e libera da malattia;
- ricorrenza e gravità degli episodi acuti;
- tassi di complicanze;
- riproducibilità e validità degli esami clinici e strumentali utilizzati;
- valutazione della storia naturale della malattia;

3. *OUTCOME SURROGATI, IN MANCANZA DI STUDI CON OUTCOME PRIMARI*.

Non sono state poste limitazioni nella selezione per quanto riguardava la data e la lingua di pubblicazione degli studi.

Ricerche di letteratura

Per raccogliere le prove necessarie per la valutazione è stato elaborato un filtro di ricerca principale che consentisse di indirizzare la ricerca solo sugli studi relativi all'emiplegia alternante. Successivamente tale filtro è stato opportunamente combinato con altri termini specifici per ogni quesito da affrontare e la ricerca è stata poi ripetuta su tutte le basi di dati selezionate in origine dal gruppo di lavoro, ciascuna con il proprio linguaggio o interfaccia di consultazione.

Le fonti informative disponibili online consultate sono le seguenti banche dati bibliografiche:

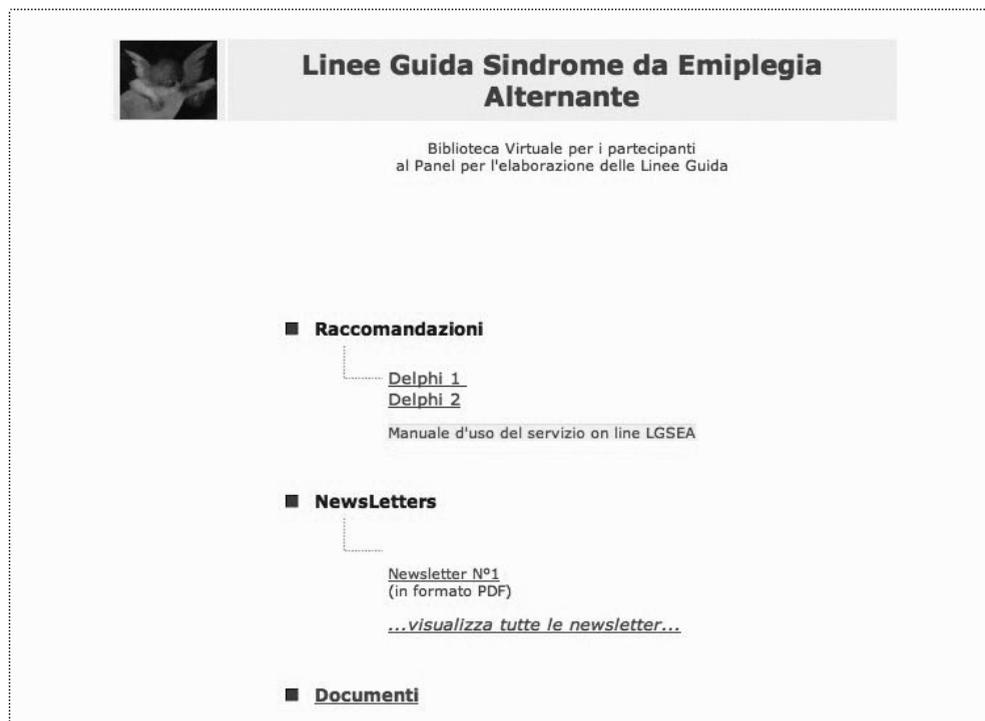
- *PubMed*
- *Embase*
- *Cochrane Library*

Come filtro di ricerca di principale è stato utilizzato il seguente:

- #1 hemiplegia, alternating
- #2 “alternating hemiplegia”
- #3 (#1 OR #2)

Gli articoli selezionati, in forma di *full text* e/o di *abstract*, sono stati resi disponibili nella sezione *Documenti* del sito dedicato (vedi paragrafo *Uso della web community e del sito dedicato* e figura 2, pagina seguente).

Figura 2. Menu principale del sito web per le linee guida sulla sindrome da emiplegia alternante



Ricerca di documenti primari

Nel maggio 2006 sono state consultate le basi di dati con strategie di ricerca diversificate per ciascun quesito stabilito dal *panel*.

L'esito della consultazione ha fornito materiale in scarsa quantità, soprattutto per alcune aree tematiche e per i relativi quesiti, e ciò ha creato difficoltà nel reperire dati utili.

Tutti gli studi selezionati, se ritenuti pertinenti e metodologicamente validi, sono stati analizzati e valutati nel loro contenuto.

Per ciascun quesito è stato poi elaborato un testo sintetico.

Altre ricerche

La letteratura scientifica non è stata ottenuta solo da banche dati biomediche, ma anche da fonti istituzionali e da opinioni di esperti.

In fase di elaborazione finale, al momento della presentazione del testo preliminare, alcuni componenti del *panel* hanno segnalato materiale bibliografico interessante non emerso dalle ricerche per motivi diversi. In caso di segnalazione accolta e di parere favorevole del resto del gruppo di lavoro, nonostante in alcuni casi si fosse in presenza di una violazione dei limiti imposti dai criteri di inclusione stabiliti in origine, tali studi sono stati inseriti in bibliografia.

Uso della *web community* e del sito dedicato

L'elaborazione delle linee guida è stata realizzata mediante un sistema online. Nella sezione *Linee guida* del sito web del Centro nazionale malattie rare (<http://www.iss.it/cnmr>) è presente un'area riservata alla linea guida in corso di elaborazione. L'accesso a tale area è limitato ai componenti del gruppo di lavoro autorizzati da credenziali (*username* e *password*) fornite dal Centro stesso.

L'area è costituita da tre sezioni:

- raccomandazioni: contiene i testi delle raccomandazioni elaborate dai singoli esperti del gruppo di lavoro, ciascuno per la propria area di competenza, e valutate in un secondo tempo dall'intero gruppo mediante il metodo Delphi;
- *newsletter*: costituisce l'archivio dei vari documenti (verbali di riunioni, cronogrammi, eccetera) prodotti dal gruppo di lavoro e utili ai fini organizzativi;
- documenti: qui sono inseriti i riferimenti bibliografici utilizzati per la stesura delle raccomandazioni.

L'uso del sito dedicato ha consentito una migliore e più rapida visualizzazione, analisi e valutazione delle raccomandazioni e ha anche facilitato lo scambio di commenti, proposte e le eventuali modifiche dei testi delle raccomandazioni all'interno del gruppo di lavoro.

Nel sito web sono state inoltre riportate le misure statistiche relative alle opinioni espresse su ciascun quesito (media, mediana e *range*) e il numero percentuale dei componenti del gruppo di lavoro che hanno fornito un'opinione, per quantificare la valutazione di ogni raccomandazione e il livello di adesione del gruppo.

In generale si è notato che l'uso della *web community* ha permesso la condivisione delle conoscenze tecnico scientifiche su ciascuno degli aspetti specifici della malattia da parte dell'intero gruppo di lavoro.

Si tratta di un elemento importante per il corretto svolgimento e la riuscita del percorso di lavoro, considerando che le malattie rare sono spesso caratterizzate da un coinvolgimento multisistemico tale da richiedere l'intervento di diversi specialisti clinici e di figure professionali non mediche (assistenti sociali, educatori, operatori sociali in generale, economisti, statistici), oltre che naturalmente dei pazienti e dei loro familiari. Infine, un insieme di competenze diverse ha il vantaggio di offrire un confronto costruttivo anche sul piano della comprensibilità e della fruibilità delle raccomandazioni, obiettivi primari di tutte le linee guida.

Va sottolineato inoltre che la multidisciplinarietà non rappresenta solo l'espressione di professionalità e punti di osservazione differenti, ma anche l'integrazione delle diverse dimensioni: organizzativa, economica ed etica. In relazione a questo ultimo punto risulta rilevante l'integrazione del punto di vista e dei valori dei paziente e dei familiari.

Metodo Delphi: fase finale

Concluse le due fasi descritte in precedenza di ricerca delle fonti e di elaborazione attraverso il sito web, ha preso il via una terza fase del processo in cui il testo delle raccomandazioni formulate da ciascun esperto è stato redatto in forma di documento (vedi figura 3) contenente:

- quesito di partenza;
- popolazione *target*;
- raccomandazione;
- obiettivo della raccomandazione.

Figura 3. Raccomandazioni per la diagnosi clinica nella persona con emiplegia alternante

		#6 Accertamenti diagnostici nelle persone con emiplegia alternante			
<i>Esprimere il giudizio per ogni punto, salvare ed infine inviare al Centro Nazionale Malattie Rare</i>					
n.	target	si raccomanda di...	obiettivo	delphi*	commento
1	Medici Specialisti	...effettuare la diagnosi sulla base del quadro clinico in quanto non sono attualmente disponibili specifiche indagini strumentali e/o di laboratorio in grado di confermarla	effettuare una diagnosi appropriata e tempestiva	-10 +	
2	Medici Specialisti	...quando il quadro clinico non è completamente espresso (sia per quanto riguarda la fononologia parossistica che i deficit neurologici stabili) o nelle fasi iniziali di malattia, includere nella diagnostica indagini nell'ambito di malattie metaboliche ad andamento intermittente o ricorrente ad esordio nella prima infanzia: esami funzionalità epatica; enzimi muscolari; emogasanalisi; lattato; piruvato e alanina plasmatici; gascromatografia degli acidi organici urinari; dosaggio aminosaccidi plasmatici e urinari.	effettuare una diagnosi appropriata e tempestiva	9 -	
3	Medici Specialisti in presenza di segni dimorfici per malattie di accumulo (betagalattosidasi, beta esosaminidasi).	effettuare una diagnosi appropriata e tempestiva	-10 +	
4	Medici Specialisti in presenza di un quadro clinico completamente espresso eseguire: -valutazione standardizzata dello sviluppo psicomotorio -studio EEG in veglia e sonno -RMW encefalo -valutazione oculistica (acuità visiva, fundus oculi, motilità oculare) -cariotipo	aumentare la specificità diagnostica ed orientare il meglio il trattamento	-10 +	
5	Medici Specialistiin presenza di un quadro clinico completamente espresso effettuare video EEG degli episodi accessuali	aumentare la specificità diagnostica ed orientare il meglio il trattamento	-10 +	
6	Medici Specialistiin presenza di un quadro clinico completamente espresso effettuare, angio RM	aumentare la specificità diagnostica ed orientare la meglio il trattamento	-10 +	
7	Medici Specialistiin caso di comparse di segni neurologici non tipici della malattia o di modificazione dei reperti strumentali, riconsiderare la diagnosi includendo nella diagnosi differenziale malattie metaboliche ad andamento intermittente o ricorrente a esordio nella prima infanzia.	effettuare una diagnosi appropriata e tempestiva	-10 +	

In accordo con la fase 4 del metodo Delphi (vedi figura 1 a pagina 9), ogni membro del gruppo di lavoro ha quindi espresso una valutazione del testo attribuendo un voto compreso tra 0 (completo disaccordo) e 10 (completo accordo).

In caso di accordo (fase 5), il documento è stato rielaborato in forma testuale e sottoposto al gruppo di lavoro per un consenso definitivo (fase 6). A questa fase è seguita la stesura del documento finale (fase 7).

Per valutazioni uguali o inferiori a 7 è stato necessario proporre una versione alternativa del testo, motivando il parere negativo. In assenza di un accordo (fase 8), il do-

cumento è stato inviato nuovamente agli autori della raccomandazione con i commenti del gruppo di lavoro (fase 3) per apportare le opportune modifiche e sottoposto nuovamente agli esperti partecipanti (fase 2).

Raggiunto l'accordo dopo successivi *round*, il documento in forma di testo preliminare è stato elaborato e sottoposto al giudizio dell'intero gruppo di lavoro per il consenso definitivo.

Aggiornamento

In accordo con le indicazioni del Manuale metodologico del Sistema nazionale per le linee guida (SNLG-ISS) queste linee guida saranno aggiornate presumibilmente ogni due anni, eccetto nei casi in cui vi siano stati errori, omissioni importanti ovvero quando la base delle prove sia mutata in maniera tale da rendere le raccomandazioni o il loro *grading* obsoleti.

Bibliografia

1. Jones J, Hunter D. Qualitative Research: Consensus methods for medical and health services research. *British Medical Journal* 1995;311:376-80.
2. National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE). The guidelines manual. Pubblicato nel 2006 e aggiornato nel 2009.
3. Sistema nazionale per le linee guida – Istituto Superiore di Sanità. Manuale metodologico. Come produrre, diffondere e aggiornare raccomandazioni per la pratica clinica. Pubblicato nel 2002 e aggiornato nel 2004 (<http://www.snlg-iss.it/metodo>).
4. Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN). A guideline developers' handbook. Pubblicato nel 2001 e aggiornato nel 2004 (www.sign.ac.uk/guidelines/fulltext/50/index.html).

Definizione, epidemiologia, eziologia e patogenesi

Definizione

La sindrome da emiplegia alternante è una malattia per lo più sporadica a eziologia sconosciuta. Esordisce prima dei 18 mesi di vita ed è caratterizzata da episodi parossistici di tipo emiplegico o distonico risolti dal sonno.

Sono stati descritti anche pazienti con emiplegia alternante benigna notturna¹ in cui gli attacchi emiplegici esordiscono nel sonno e portano al risveglio. Si tende oggi a considerare l'emiplegia alternante benigna notturna come un'entità nosologica diversa rispetto alla sindrome da emiplegia alternante.

Epidemiologia

La sindrome da emiplegia alternante è una malattia rara della quale si conoscono circa 500 casi nel mondo e circa 40 in Italia. Si tratta di una malattia sporadica, tuttavia sono stati descritti pochi casi familiari e in una famiglia è stata dimostrata una nuova mutazione del gene *ATP1A2*^{2,3}.

Eziologia e patogenesi

L'eziologia e la patogenesi della sindrome da emiplegia alternante non sono conosciute. Sono state fatte, tuttavia, alcune ipotesi.

Malattia genetica

Tale ipotesi è basata sul riscontro di casi familiari di sindrome da emiplegia alternante⁴⁻⁶, con modalità di trasmissione di tipo autosomico dominante. È stata identificata in particolare una mutazione del gene *ATP1A2*, codificante per la pompa ionica $\text{Na}^+ - \text{K}^+$, in quattro pazienti affetti nella stessa famiglia^{2,3}. Tuttavia quasi tutti i casi conosciuti di sindrome da emiplegia alternante sono sporadici e la mutazione descritta del gene *ATP1A2* non è stata ritrovata in altri pazienti con la stessa patologia⁷.

Disturbo cerebrovascolare

L'ipotesi è basata principalmente sui risultati degli studi condotti mediante tomografia computerizzata a emissione di fotoni singoli (SPECT), che hanno tuttavia prodotto risultati contrastanti. Per esempio, mentre uno studio del 1993 ha descritto la

presenza di aree multiple di ipoperfusione cerebrale in fase intercritica⁸, altri ricercatori hanno rilevato la presenza durante l'attacco emiplegico di una ipoperfusione controlaterale al lato emiplegico, con recupero completo della perfusione cerebrale una volta risolta l'emiplegia⁹. In quest'ultimo caso è possibile che la riduzione del flusso cerebrale controlaterale al lato emiplegico rappresenti solamente un epifenomeno della mancanza di movimento.

L'ipotesi che nell'eziologia della sindrome da emiplegia alternante possa avere importanza un disturbo di tipo vascolare è stata rilanciata più recentemente da uno studio che ha messo in luce la presenza di alcune anomalie dei piccoli vasi sulla cute di quattro pazienti affetti¹⁰.

Malattia mitocondriale

Alcune caratteristiche cliniche della sindrome da emiplegia alternante, quali la comparsa improvvisa di una emiplegia associata talora a crisi epilettiche, ricordano quanto osservabile nelle encefalomiopatie mitocondriali, in particolare nella MELAS (*Mitochondrial Encephalopathy with Lactic Acidosis and Stroke-like episodes*). La presenza di anomalie del metabolismo mitocondriale nella sindrome da emiplegia alternante è stata supportata principalmente da studi condotti con la risonanza magnetica spettroscopica (RMS) del fosforo sul muscolo e sul cervello^{11,12}. Tuttavia lo studio della catena respiratoria mitocondriale non ha mai rilevato delle alterazioni delle attività enzimatiche.

Particolare tipo di emicrania

Il carattere parossistico delle manifestazioni emiplegiche della sindrome da emiplegia alternante ha portato a considerare questa malattia come una forma di emicrania. Anche se una cefalea è presente solo in alcuni pazienti, i primi casi di sindrome da emiplegia alternante sono stati descritti come varianti dell'emicrania emiplegica¹³. Con l'avanzare delle conoscenze scientifiche sulle basi molecolari dell'emicrania emiplegica sono state ricercate mutazioni degli stessi geni implicati in quella patologia anche in bambini con sindrome da emiplegia alternante. Un successo in tal senso è stato ottenuto con la scoperta di una mutazione del gene *ATP1A2*, codificante per la pompa $\text{Na}^+ - \text{K}^+$ e implicato nella patogenesi dell'emicrania emiplegica familiare di tipo 2, nei soggetti affetti di una famiglia greca^{2,3}. Mutazioni dello stesso gene non sono state tuttavia trovate in altri bambini con sindrome da emiplegia alternante¹⁴, così come è stata fallimentare la ricerca di mutazioni del gene *CACNA1A*, implicato nella patogenesi dell'emicrania familiare di tipo 1¹⁵.

Disturbo del movimento

La presenza di posture distoniche e di movimenti coreoatetosici rappresenta uno dei caratteri fondamentali della sindrome da emiplegia alternante.

Epilessia idiopatica

In alcuni, ma non in tutti i pazienti con sindrome da emiplegia alternante si manifestano delle crisi epilettiche. Per questo motivo la presenza di crisi epilettiche non rientra nei criteri diagnostici fondamentali della patologia¹⁶.

Alcuni studi hanno provato a definire le caratteristiche neurofisiologiche della sindrome da emiplegia alternante.

Nonostante dati contrastanti presenti in letteratura, i pazienti con questa sindrome sono caratterizzati da una normale funzionalità delle vie somestetiche e motorie, sia centrali sia periferiche, non solo in fase intercritica ma anche durante l'attacco emiplegico¹⁷. Particolarmente interessante appare il dato secondo cui non vi è un ridotta attività delle vie piramidali ipsilaterali all'emiplegia in fase ictale.

Ciò che da un punto di vista neurofisiologico sembra caratteristico dei pazienti con sindrome da emiplegia alternante è l'aumento della latenza e la riduzione dell'ampiezza della risposta R2 del *blink reflex*^{17,18}. La componente R2 del *blink reflex* è una risposta polisinpatica originata a livello del troncoencefalo, pertanto la sua anomalia suggerisce la presenza di una disfunzione troncoencefalica nella sindrome da emiplegia alternante. È stato inoltre dimostrato che durante l'attacco acuto vi è una riduzione della latenza della componente R2, che suggerisce una tendenza alla "normalizzazione" dell'attività troncoencefalica nell'attacco emiplegico¹⁷. Da questo punto di vista, dunque, l'attacco emiplegico potrebbe rappresentare una fase di *reset* di una disfunzione troncoencefalica (primaria o secondaria), così come nell'emigrania l'attacco emigranico determina probabilmente una "normalizzazione" dell'eccitabilità della corteccia cerebrale¹⁸.

Bibliografia

1. Andermann E, Andermann F, Silver K, Levin S, Arnold D. Benign familial nocturnal alternating hemiplegia of childhood. *Neurology* 1994;44(10):1812-4.
2. Bassi MT, Bresolin N, Tonelli A, Nazos K, Crippa F, Baschiroto C, Zucca C, Versano A, Dolcetta D, Boneschi FM, Barone V, Casari G. A novel mutation in the *ATP1A2* gene causes alternating hemiplegia of childhood. *Journal of Medical Genetics* 2004;41:621-8.
3. Swoboda KJ, Kanavakis E, Xaidara A, Johnson JE, Leppert MF, Schlesinger-Massart MB, Ptacek LJ, Silver K, Youroukos S. Alternating emiplegia of childhood or familial hemiplegic migraine?: a novel *ATP1A2* mutation. *Annals of Neurology* 2004;55(6):884-7.

4. Mikati MA, Maguire H, Barlow CF, Ozeilius L, Breakefield XO, Klauck SM, Korf B, O'Tuama SL, Dangond F. A syndrome of autosomal dominant alternating hemiplegia: clinical presentation mimicking intractable epilepsy; chromosomal studies; and physiologic investigations. *Neurology* 1992;42(12):2251-7.
5. Kramer U, Nevo Y, Margalit D, Shorer Z, Harel S. Alternating hemiplegia of childhood in half-sisters. *Journal of Child Neurology* 2000;15(2):128-30.
6. Kanavakis E, Xaidara A, Papathanasiou-Klontza D, Papadimitriou A, Velentza S, Youroukos S. Alternating hemiplegia of childhood: a syndrome inherited with an autosomal dominant trait. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2003;45(12):833-6.
7. Kors EE, Vanmolkot KR, Haan J, Kheramdand Kia S, Stroink H, Laan LA, Gill DS, Pascual J, van den Maagdenberg AM, Frants RR, Ferrari MD. Alternating hemiplegia of childhood: no mutations in the second familial hemiplegic migraine gene *ATP1A2*. *Neuropediatrics* 2004;35(5):293-6.
8. Siemes H, Cordes M. Single photon-emission computed tomography investigations of alternating hemiplegia of childhood. *Developmental Medicine and Child Neurology* 1993;35(4):346-50.
9. Zupanc ML, Dopkin JA, Perlman SB. 123I-Iodoamphetamine SPECT brain imaging in alternating hemiplegia. *Pediatric Neurology* 1991;7(1):35-8.
10. Auvin S, Joriot-Chekaf S, Cuvellier JC, Pandit F, Cuisset JM, Ruchoux MM, Vallée L. Small vessel abnormalities in alternating hemiplegia of childhood: pathophysiological implications. *Neurology* 2006;66(4):499-504.
11. Arnold DL, Silver K, Andermann F. Evidence for mitochondrial dysfunction in patients with alternating hemiplegia of childhood. *Annals of Neurology* 1993;33(6):604-7.
12. De Stefano N, Silver K, Andermann F, Arnold DL. Mitochondrial dysfunction in patients with alternating hemiplegia of childhood. In: Andermann F, Aicardi J, Vigeveno F (ed). *Alternating Hemiplegia of Childhood*. Raven Press, New York, 1995;115-22.
13. Verret S, Steele JC. Alternating hemiplegia of childhood: a report of eight patients with complicated migraine beginning in infancy. *Pediatrics* 1971;47(4):675-80.
14. Schoenen J. The pathophysiology of migraine: a review based on the literature and on personal contributions. *Functional Neurology* 1998;13(1):7-15.
15. Haan J, Kors EE, Terwindt GM, Vermeulen FL, Vergouwe MN, van den Maagdenberg AM, Gill DS, Pascual J, Ophoff RA, Frants RR, Ferrari M. Alternating hemiplegia of childhood: no mutations in the familial hemiplegic migraine *CACNA1A* gene. *Cephalalgia* 2000;20(8):696-700.
16. Aicardi J, Bourgeois M, Goutières F. Alternating hemiplegia of childhood: clinical findings and diagnostic criteria. In: Andermann F, Aicardi J, Vigeveno F (ed). *Alternating Hemiplegia of Childhood*. Raven Press, New York, 1995;3-18.
17. Rinalduzzi S, Valeriani M, Vigeveno F. Brainstem dysfunction in alternating hemiplegia of childhood: a neurophysiological study. *Cephalalgia* 2006;26(5):511-9.
18. Di Capua M, Bertini E. Evoked potentials and blink reflex studies in alternating hemiplegia of childhood. In: Andermann F, Aicardi J, Vigeveno F (ed). *Alternating Hemiplegia of Childhood*. Raven Press, New York, 1995;89-93.

Quadro clinico

Premessa

La sindrome da emiplegia alternante esordisce entro i 18 mesi di vita ed è caratterizzata da sintomi neurologici parossistici e da sintomi neurologici stabili.

Tra i primi, i più caratteristici sono i cosiddetti attacchi emiplegici che possono rappresentare l'esordio della malattia o costituire il sintomo che porta il paziente all'osservazione del medico. Spesso, tuttavia, nei mesi precedenti l'esordio degli attacchi emiplegici può essere presente un modesto ritardo dello sviluppo motorio o altri sintomi neurologici quali nistagmo, episodi di apnea, episodi di ipertono focale o generalizzato o crisi distoniche.

I sintomi parossistici sono rappresentati da:

- attacchi ricorrenti di emiplegia che interessano in modo alternante i due lati del corpo. L'ipomobilità può essere più o meno grave, da semplice debolezza a totale assenza di movimenti;
- episodi di emiplegia bilaterale sia per interessamento contemporaneo dei due lati sia per progressivo coinvolgimento dell'emilato controlaterale a quello interessato all'inizio dell'attacco. In questi casi è spesso coinvolto anche il distretto orale con anartria, disfagia, scialorrea e singhiozzo;
- crisi toniche, accessi distonici, deviazione laterale del capo e degli occhi, alterazione unilaterale o bilaterale della motilità oculare (strabismo, paralisi di sguardo), nistagmo unilaterale o bilaterale, alterazioni del ritmo del respiro con apnea o tachipnea, disturbi vegetativi (iperemia, pallore, vomito). Questi sintomi possono essere associati alle crisi di plegia o manifestarsi in modo indipendente.

Tipicamente gli attacchi si risolvono con il sonno, ma possono ricomparire pochi minuti dopo il risveglio.

I fattori scatenanti più comuni sono: malattie intercorrenti a carico delle alte vie respiratorie, stress emotivi o fisici, luci intense, condizioni meteorologiche particolari (vento, variazioni di temperatura), contatto con l'acqua.

Nell'evoluzione a lungo termine si manifestano chiaramente i sintomi neurologici stabili, rappresentati da distonia e coreoatetosi, ritardo mentale di gravità variabile, deficit attentivi e di integrazione visuo spaziale. A questi sintomi possono essere associati disturbi comportamentali caratterizzati da aggressività o depressione, mentre le crisi epilettiche compaiono nel 40% circa dei pazienti, di solito nella seconda infanzia.

Nel corso della malattia si possono riconoscere tre stadi. Il primo stadio, che dura circa un anno, è caratterizzato da un ritardo di sviluppo psicomotorio, da episodi di nistagmo e di alterazione della motilità oculare e dalla presenza di accessi distonici. Durante il secondo stadio, che dura da 1 a 5 anni, compaiono episodi di emiplegia e quadriplegia, si osserva un arresto o una regressione dello sviluppo psicomotorio e si manifestano i disturbi neurologici stabili. In questo stadio può comparire la sintomatologia epilettica. Nel terzo stadio la fenomenologia parossistica si riduce per frequenza e intensità, mentre i segni neurologici deficitari diventano stabili.

La prognosi sembra legata alla precocità di esordio, al numero e alla gravità degli attacchi di plegia.

È descritta una variante benigna dell'emiplegia alternante caratterizzata dalla comparsa di episodi di emiplegia al risveglio, non associati ad altri sintomi parossistici né a ritardo psicomotorio.

Quesiti e raccomandazioni

Quesito 1 Quali elementi clinici sono da considerare per la diagnosi di sindrome da emiplegia alternante?

Raccomandazioni

Le seguenti raccomandazioni sono indirizzate ai medici di base e ai medici specialisti.

V/A

Al fine di effettuare una diagnosi appropriata e tempestiva, si raccomanda di includere nella valutazione clinica i seguenti elementi:

- la malattia esordisce entro i 18 mesi;
- gli attacchi di plegia possono rappresentare l'esordio della malattia o costituire il sintomo che porta all'osservazione del medico, ma in alcuni casi nei mesi precedenti agli attacchi di plegia possono essere presenti sintomi come ritardo dello sviluppo motorio, nistagmo, episodi di apnea, episodi di ipertono focale o generalizzato, crisi distoniche.

V/A

Si raccomanda di considerare, nell'ambito della variabilità clinica della malattia, che gli attacchi di plegia possono:

- interessare in modo alternante i due lati del corpo; l'ipomobilità può variare da semplice debolezza a totale assenza di movimenti;
- coinvolgere contemporaneamente i due lati; in questi casi sono di solito associati ad anartria, disfagia, scialorrea e singhiozzo.

V/A

Si raccomanda di considerare che, nel corso delle crisi di plegia o in modo indipendente, possono presentarsi altri segni o sintomi: episodi di ipertono, accessi distonici, deviazione laterale del capo e degli occhi, alterazione unilaterale o bilaterale della motilità oculare (strabismo, paralisi di sguardo), nistagmo unilaterale o bilaterale, alterazioni del ritmo del respiro con apnea o tachipnea, disturbi vegetativi (iperemia, pallore, vomito).

V/A

Sempre al fine di ottenere una diagnosi appropriata e tempestiva, si raccomanda di includere nella valutazione clinica un'analisi dei fattori scatenanti l'attacco di plegia (malattie intercorrenti a carico delle alte vie respiratorie, stress emotivi o fisici, luci intense, condizioni meteorologiche particolari quali vento o variazioni di temperatura, contatto con l'acqua).

V/A

Si raccomanda di considerare che gli attacchi di plegia si risolvono con il sonno.

V/A

Al fine di valutare l'evoluzione della patologia e acquisire elementi utili a scopo prognostico, si raccomanda di considerare i seguenti elementi nell'evoluzione clinica della malattia:

- persistenza degli episodi di plegia, che si riducono per frequenza e intensità dopo 5-6 anni dall'esordio;
- comparsa di sintomi neurologici stabili (distonia e altri disordini del movimento, ritardo mentale di gravità variabile);
- comparsa di crisi epilettiche nel 40% circa dei pazienti.

Quesito 2 Quali elementi clinici è necessario rilevare per avere indicazioni sulla prognosi della malattia?

Raccomandazioni

Le seguenti raccomandazioni sono indirizzate ai medici di base e ai medici specialisti.

V/A

Al fine di valutare l'evoluzione della patologia e acquisire elementi utili a scopo prognostico, si raccomanda di considerare che la prognosi è legata alla precocità di esordio, al numero e alla gravità degli attacchi di plegia.

V/A

Si raccomanda inoltre di considerare che esiste una variante benigna di emiplegia alternante caratterizzata dalla comparsa di episodi di plegia al risveglio, non associati ad altri sintomi parossistici né a ritardo psicomotorio.

Bibliografia

1. Andermann E, Andermann F, Silver K, Levin S, Arnold D. Benign familial nocturnal alternating hemiplegia of childhood. *Neurology* 1994;44(10):1812-4.
2. Andermann F, Ohtahara S, Andermann E, Camfield P, Kobayashi K. Infantile hypotonia and paroxysmal dystonia: a variant of alternating hemiplegia of childhood? *Movement Disorders* 1994;9(2):227-9.
3. Balestri P, Grosso S, Garibaldi G. Alternating hemiplegia of childhood or Hashimoto's encephalopathy? *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry* 1999;66(4):548-9.
4. Bourgeois M, Aicardi J, Goutières F. Alternating hemiplegia of childhood. *Journal of Pediatrics* 1993;122(5 Pt 1):673-9.
5. Bursztyn J, Mikaeloff Y, Kaminska A, Plouin P, Soufflet C, Dulac O, Chaix Y. Alternating hemiplegia of childhood and oculomotor anomalies. *Journal Français d'Ophthalmologie* 2000;23(2):161-4.
6. Campistol Plana J, Sans Fito A, Pineda Marfa M, Fernandez-Alvarez E. Alternating hemiplegia in childhood: clinical features, evolution and treatment in three patients. *Anales Españoles de Pediatría* 1990;32(4):336-8.
7. Chaves-Vischer V, Picard F, Andermann E, Dalla Bernardina B, Andermann F. Benign nocturnal alternating hemiplegia of childhood: six patients and long-term follow-up. *Neurology* 2001;57(8):1491-3.
8. Egan RA. Ocular motor features of alternating hemiplegia of childhood. *Journal of Neuro-Ophthalmology* 2002;22(2):99-101.
9. Fejerman N. Nonepileptic neurologic paroxysmal disorders and episodic symptoms in infancy and early childhood. *International Pediatrics* 1996;11(6):364-71.
10. Gadoth N, Hirsch M. Primary and acquired forms of moyamoya syndrome. A review and three case reports. *Israel Journal of Medical Sciences* 1980;16(5):370-7.
11. Garcia Peñas JJ, Romero Andujar F. Migraine as a non-epileptic paroxysmal episode. *Revista Española de Pediatría* 2005;61(1):60-71.
12. Gordon, N. Alternating hemiplegia of childhood. *Developmental Medicine & Child Neurology* 1995;37(5):464-8.
13. Guevara-Campos J, Gonzalez-de Guevara L, Urbaez-Cano J, Tinedo R, Villamizar M, Rojas L. Alternating hemiplegia of childhood treated as epilepsy. Two new cases. *Revista de Neurología* 2005;40(6):351-3.
14. Hosking GP, Cavanagh NP, Wilson J. Alternating hemiplegia: complicated migraine of infancy. *Archives of Disease in Childhood* 1978;53(8):656-9.
15. Kalra V, Rathi S. Alternating hemiplegia of childhood. *Indian Pediatrics* 1996;33(3):233-6.
16. Kara B, Yaramis A, Tatli B, Sener D, Aydinli N, Cahskan M, Ozmen M. Alternating hemiplegia of childhood in the differential diagnosis of antiepileptic resistant infantile epilepsy: report of two cases. *Cocuk Sagligi Ve Hastaliklari Dergisi* 2006;49(1):46-9.
17. Kavanaugh M, Myers GJ. Benign alternating hemiplegia of childhood: new features and associations. *Neurology* 2004;62(4):672.
18. Krageloh I, Aicardi J. Alternating hemiplegia in infants: report of five cases. *Developmental Medicine & Child Neurology* 1980;22(6):784-91.
19. Lance JW. Is alternating hemiplegia of childhood (AHC) a variant of migraine? *Cephalalgia* 2000;20(8):685.

20. Mikati, M. Alternating hemiplegia of childhood. *Pediatric Neurology* 1999;21(4):764.
21. Mikati MA, Kramer U, Zupanc ML, Shanahan RJ. Alternating hemiplegia of childhood: clinical manifestations and long-term outcome. *Pediatric Neurology* 2000;23(2):134-41.
22. Miyamoto A. SPECT evaluation by acetazolamide test using ^{99m}Tc-HMPAO in alternating hemiplegia of childhood. *No to Hattatsu (Brain & Development)* 1994;26(1):80-2.
23. Mulas F, Smeyers P, Barbero P, Pitarch I, Velasco RP. Alternating hemiplegia in young babies. *Revista de Neurología* 2002;34(2):157-62.
24. Nakamura Y, Nagano T, Mizuguchi M, Mizuno Y, Tamagawa K, Komiya K, Hirabayashi S. Alternating hemiplegia in infants: a case report. *No to Hattatsu (Brain & Development)* 1986;18(5):406-12.
25. Neville BG, Besag FM, Marsden CD. Exercise induced steroid dependent dystonia, ataxia, and alternating hemiplegia associated with epilepsy. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry* 1998;65(2):241-4.
26. Nevsimalova S, Havlova M, Tauberova A, Prihodova I. Alternating hemiplegia of childhood. *Casopis Lekarů Ceskych* 2005;144(10):692-6.
27. Okuno T. Acute hemiplegia syndrome in childhood. *Brain & Development* 1994;16(1):16-22.
28. Renda Y, Gucuyener K, Ozen H, Topcu M. Moyamoya disease and alternating hemiplegia. A report of two cases. *Turkish Journal of Pediatrics* 1993;35(4):283-9.
29. Ritz A, Jacobi G, Emrich R. Complicated migraine in children. *Monatsschrift Kinderheilkunde. Organ der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde* 1981;129(9):504-12.
30. Robaszewska U. Diagnostic difficulties in paroxysmal alternating hemiplegia in a child. *Neurologia i Neurochirurgia Polska* 1976;10(3):415-7.
31. Russell G, Symon DNK, Abu-Arafeh IA. Childhood syndromes related to migraine. *Headache & Pain: Diagnostic Challenges, Current Therapy* 2004;15(4):155-72.
32. Saito Y, Sakuragawa N, Sasaki M, Sugai K, Hashimoto T. A case of alternating hemiplegia of childhood with cerebellar atrophy. *Pediatric Neurology* 1998;19(1):65-8.
33. Sakuragawa N. Alternating hemiplegia in childhood: 23 cases in Japan. *Brain & Development* 1992;14(5):283-8.
34. Saltik S, Cokar O, Uslu T, Uluduz D, Dervent A. Alternating hemiplegia of childhood: presentation of two cases regarding the extent of variability. *Epileptic Disorders* 2004;6(1):45-8.
35. Santucci M, Fraticelli E, Gobbi G, Agati R, Pini A, Giovanardi Rossi P. Alternating hemiplegia of childhood and dysplasia of cerebral cortex. *Bollettino Lega italiana contro l'epilessia* 1998;102-103:369-70.
36. Shafer ME, Mayfield JW, McDonald F. Alternating hemiplegia of childhood: a study of neuropsychological functioning. *Applied Neuropsychology* 2005;12(1):49-56.
37. Shirasaka Y, Ito M, Okuno T, Mikawa H, Yamori Y. Epileptic seizures difficult to differentiate from alternating hemiplegia in infants: a case report. *Brain & Development* 1990;12(5):521-4.
38. Tada H, Miyake S, Yamada M, Iwamoto H, Morooka K, Sakuragawa N. A patient with alternating hemiplegia in childhood. *No to Hattatsu (Brain & Development)* 1989;21(3):283-8.
39. Verret S, Steele JC. Alternating hemiplegia in childhood: a report of eight patients with complicated migraine beginning in infancy. *Pediatrics* 1971;47(4):675-80.

40. Wendorff J, Kotwa-Mazur A. Alternating hemiplegia as a migraine equivalent in a small child. *Neurologia i Neurochirurgia Polska* 1995;29(6):921-8.
41. Zhang YH, Sun WX, Qin J, Jiang YW, Wu XR. Clinical characteristics of alternating hemiplegia of childhood in 13 patients. *Zhonghua Erke Zazhi* 2003;41(9):680-3.
42. Zupanc ML, Dobkin JA, Perlman SB. ¹²³I-iodoamphetamine SPECT brain imaging in alternating hemiplegia. *Pediatric Neurology* 1991;7(1):35-8.

Accertamenti diagnostici

Premessa

Nella sindrome da emiplegia alternante non sono state individuate finora indagini strumentali in grado di confermare la diagnosi.

Anche le indagini effettuate nel corso degli attacchi di plegia non hanno evidenziato alterazioni specifiche. L'elettroencefalogramma (EEG) eseguito nel corso di un attacco può rilevare, in fase avanzata, la presenza di attività theta-delta a carico dell'emisfero controlaterale all'attacco. L'EEG intercritico è in genere normale; tardivamente nel corso della malattia compaiono anomalie lente a localizzazione variabile.

Lo studio dei potenziali evocati somatosensoriali, dei potenziali evocati motori e del *blink reflex* evocato da stimolo singolo, eseguito sia nella fase critica sia in quella intercritica, ha fornito indicazioni sulla localizzazione prevalentemente sottocorticale dell'alterazione neuronale, ma non riveste valore diagnostico. Gli studi con tecniche di immagine funzionale, quali la tomografia computerizzata a emissione di fotoni singoli (SPECT) e la tomografia a emissione di positroni (PET), mostrano in fase critica un'asimmetria interemisferica di perfusione o captazione di significato non specifico.

In assenza di indagini di valore diagnostico significativo, solo l'evoluzione può consentire di giungere alla diagnosi certa di emiplegia alternante quando la sintomatologia include la presenza dei sintomi parossistici più caratteristici, in particolare degli attacchi di plegia. È quindi essenziale l'osservazione longitudinale dei pazienti e il monitoraggio attraverso semplici esami non invasivi come l'EEG, sulla base dei quali verrà stabilita l'opportunità di indagini più invasive o l'ampliamento della diagnostica a indagini morfologiche o biochimiche.

In presenza di un quadro clinico completamente espresso, sia per quanto riguarda la fenomenologia parossistica sia per quanto concerne i deficit neurologici stabili, la diagnostica di base deve comprendere un'accurata valutazione dell'obiettività generale e neurologica e dello sviluppo psicomotorio, l'EEG in veglia e in sonno con eventuale registrazione degli episodi accessuali, gli esami oculistici, la risonanza magnetica (RM) e, quando possibile, l'angio RM e il cariotipo.

Quando il quadro clinico non è completamente espresso o nelle fasi iniziali della malattia, la diagnostica deve includere indagini nell'ambito di malattie metaboliche ad andamento intermittente o ricorrente con esordio nella prima infanzia.

Anche in un paziente in cui è stata posta diagnosi di emiplegia alternante, la comparsa di segni neurologici non tipici della malattia o la modificazione dei reperti strumentali dovrà far riconsiderare la diagnosi, includendo le malattie metaboliche ad andamento intermittente o ricorrente con esordio nella prima infanzia.

Quesiti e raccomandazioni

Quesito 1 Quali accertamenti diagnostici è utile effettuare per la diagnosi di emiplegia alternante?

Raccomandazioni

La seguente raccomandazione è indirizzata ai medici specialisti.

V/A

Perché sia appropriata e tempestiva, si raccomanda di effettuare la diagnosi sulla base del quadro clinico, in quanto non sono attualmente disponibili indagini strumentali e/o di laboratorio in grado di confermarla.

Quesito 2 Quali accertamenti diagnostici è utile effettuare per la diagnosi differenziale?

Raccomandazioni

Le seguenti raccomandazioni sono indirizzate ai medici specialisti.

VI/A

Quando il quadro clinico non è completamente espresso (per quanto riguarda la fenomenologia parossistica e i deficit neurologici stabili) o nelle fasi iniziali della malattia, si raccomanda di includere nella diagnostica indagini nell'ambito di malattie metaboliche ad andamento intermittente o ricorrente con esordio nella prima infanzia, in particolare:

- esami di funzionalità epatica;
- enzimi muscolari;
- emogasanalisi;
- lattato, piruvato e alanina plasmatici;
- gascromatografia degli acidi organici urinari;
- dosaggio degli aminoacidi plasmatici e urinari.

VI/A

In presenza di segni dismorfici per malattie di accumulo, si raccomanda di effettuare il dosaggio plasmatico degli enzimi lisosomiali (betagalattosidasi, betaesosaminidasi).

In presenza di un quadro clinico completamente espresso, al fine di aumentare la specificità diagnostica e di orientare al meglio il trattamento, si raccomanda di eseguire:

- V/A** una valutazione standardizzata dello sviluppo psicomotorio;
- V/A** uno studio EEG in veglia e in sonno;
- V/A** una RM dell'encefalo;
- V/A** una valutazione oculistica (acuità visiva, *fundus oculi*, motilità oculare);
- V/A** il cariotipo;
- V/B** il video EEG degli episodi accessuali;
- VI/C** l'angio RM.

Quesito 3 È possibile che la comparsa di nuovi segni clinici possa mettere in dubbio una diagnosi precedentemente effettuata?

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai medici specialisti.

- V/A** In caso di comparsa di segni neurologici non tipici della malattia o di modificazione dei reperti strumentali, si raccomanda di riconsiderare la diagnosi includendo nella diagnosi differenziale le malattie metaboliche ad andamento intermittente o ricorrente con esordio nella prima infanzia.

Bibliografia

1. Andermann E, Andermann F, Silver K, Levin S, Arnold D. Benign familial nocturnal alternating hemiplegia of childhood. *Neurology* 1994;44(10):1812-4.
2. Andermann F, Ohtahara S, Andermann E, Camfield P, Kobayashi K. Infantile hypotonia and paroxysmal dystonia: a variant of alternating hemiplegia of childhood? *Movement Disorders* 1994;9(2):227-9.
3. Balestri P, Grosso S, Garibaldi G. Alternating hemiplegia of childhood or Hashimoto's encephalopathy? *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry* 1999;66(4):548-9.
4. Bourgeois M, Aicardi J, Goutières F. Alternating hemiplegia of childhood. *Journal of Pediatrics* 1993;122(5 Pt 1):673-9.
5. Bursztyn J, Mikaeloff Y, Kaminska A, Plouin P, Soufflet C, Dulac O, Chaix Y. Alternating hemiplegia of childhood and oculomotor anomalies. *Journal Français d'Ophthalmologie* 2000;23(2):161-4.
6. Campistol Plana J, Sans Fito A, Pineda Marfa M, Fernandez-Alvarez E. Alternating hemiplegia in childhood: clinical features, evolution and treatment in three patients. *Anales Españoles de Pediatría* 1990;32(4):336-8.
7. Chaves-Vischer V, Picard F, Andermann E, Dalla Bernardina B, Andermann F. Benign nocturnal alternating hemiplegia of childhood: six patients and long-term follow-up. *Neurology* 2001;57(8):1491-3.
8. Egan RA. Ocular motor features of alternating hemiplegia of childhood. *Journal of Neuro-Ophthalmology* 2002;22(2):99-101.
9. Fejerman N. Nonepileptic neurologic paroxysmal disorders and episodic symptoms in infancy and early childhood. *International Pediatrics* 1996;11(6):364-71.
10. Gadoth N, Hirsch M. Primary and acquired forms of moyamoya syndrome. A review and three case reports. *Israel Journal of Medical Sciences* 1980;16(5):370-7.
11. Garcia Peñas JJ, Romero Andujar F. Migraine as a non-epileptic paroxysmal episode. *Revista Española de Pediatría* 2005;61(1):60-71.
12. Gordon, N. Alternating hemiplegia of childhood. *Developmental Medicine & Child Neurology* 1995;37(5):464-8.
13. Guevara-Campos J, Gonzalez-de Guevara L, Urbaez-Cano J, Tinedo R, Villamizar M, Rojas L. Alternating hemiplegia of childhood treated as epilepsy. Two new cases. *Revista de Neurología* 2005;40(6):351-3.
14. Hosking GP, Cavanagh NP, Wilson J. Alternating hemiplegia: complicated migraine of infancy. *Archives of Disease in Childhood* 1978;53(8):656-9.
15. Kalra V, Rathi S. Alternating hemiplegia of childhood. *Indian Pediatrics* 1996;33(3):233-6.
16. Kara B, Yaramis A, Tatli B, Sener D, Aydinli N, Cahskan M, Ozmen M. Alternating hemiplegia of childhood in the differential diagnosis of antiepileptic resistant infantile epilepsy: report of two cases. *Cocuk Sagligi Ve Hastalıkları Dergisi* 2006;49(1):46-9.
17. Kavanaugh M, Myers GJ. Benign alternating hemiplegia of childhood: new features and associations. *Neurology* 2004;62(4):672.
18. Krageloh I, Aicardi J. Alternating hemiplegia in infants: report of five cases. *Developmental Medicine & Child Neurology* 1980;22(6):784-91.
19. Lance JW. Is alternating hemiplegia of childhood (AHC) a variant of migraine? *Cephalalgia* 2000;20(8):685.
20. Mikati, M. Alternating hemiplegia of childhood. *Pediatric Neurology* 1999;21(4):764.
21. Mikati MA, Kramer U, Zupanc ML, Shannah RJ. Alternating hemiplegia of childhood:

- clinical manifestations and long-term outcome. *Pediatric Neurology* 2000;23(2):134-41.
22. Miyamoto A. SPECT evaluation by acetazolamide test using 99m Tc-HMPAO in alternating hemiplegia of childhood. *No to Hattatsu (Brain & Development)* 1994;26(1):80-2.
 23. Mulas F, Smeyers P, Barbero P, Pitarch I, Velasco RP. Alternating hemiplegia in young babies. *Revista de Neurologia* 2002;34(2):157-62.
 24. Nakamura Y, Nagano T, Mizuguchi M, Mizuno Y, Tamagawa K, Komiya K, Hirabayashi S. Alternating hemiplegia in infants: a case report. *No to Hattatsu (Brain & Development)* 1986;18(5):406-12.
 25. Neville BG, Besag FM, Marsden CD. Exercise induced steroid dependent dystonia, ataxia, and alternating hemiplegia associated with epilepsy. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry* 1998;65(2):241-4.
 26. Nevsimalova S, Havlova M, Tauberovalova A, Prihodova I. Alternating hemiplegia of childhood. *Casopis Lekarů Ceskych* 2005;144(10):692-6.
 27. Okuno T. Acute hemiplegia syndrome in childhood. *Brain & Development* 1994;16(1):16-22.
 28. Renda Y, Gucuyener K, Ozen H, Topcu M. Moyamoya disease and alternating hemiplegia. A report of two cases. *Turkish Journal of Pediatrics* 1993;35(4):283-9.
 29. Ritz A, Jacobi G, Emrich R. Complicated migraine in children. *Monatsschrift Kinderheilkunde. Organ der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde* 1981;129(9):504-12.
 30. Robaszewska U. Diagnostic difficulties in paroxysmal alternating hemiplegia in a child. *Neurologia i Neurochirurgia Polska* 1976;10(3):415-7.
 31. Russell G, Symon DNK, Abu-Arafeh IA. Childhood syndromes related to migraine. *Headache & Pain: Diagnostic Challenges, Current Therapy* 2004;15(4):155-72.
 32. Saito Y, Sakuragawa N, Sasaki M, Sugai K, Hashimoto T. A case of alternating hemiplegia of childhood with cerebellar atrophy. *Pediatric Neurology* 1998;19(1):65-8.
 33. Sakuragawa N. Alternating hemiplegia in childhood: 23 cases in Japan. *Brain & Development* 1992;14(5):283-8.
 34. Saltik S, Cokar O, Uslu T, Uluduz D, Derwent A. Alternating hemiplegia of childhood: presentation of two cases regarding the extent of variability. *Epileptic Disorders* 2004;6(1):45-8.
 35. Santucci M, Fraticelli E, Gobbi G, Agati R, Pini A, Giovanardi Rossi P. Alternating hemiplegia of childhood and dysplasia of cerebral cortex. *Bollettino Lega italiana contro l'epilessia* 1998;102-103:369-70.
 36. Shafer ME, Mayfield JW, McDonald F. Alternating hemiplegia of childhood: a study of neuropsychological functioning. *Applied Neuropsychology* 2005;12(1):49-56.
 37. Shirasaka Y, Ito M, Okuno T, Mikawa H, Yamori Y. Epileptic seizures difficult to differentiate from alternating hemiplegia in infants: a case report. *Brain & Development* 1990;12(5):521-4.
 38. Tada H, Miyake S, Yamada M, Iwamoto H, Morooka K, Sakuragawa N. A patient with alternating hemiplegia in childhood. *No to Hattatsu (Brain & Development)* 1989;21(3):283-8.
 39. Verret S, Steele JC. Alternating hemiplegia in childhood: a report of eight patients with complicated migraine beginning in infancy. *Pediatrics* 1971;47(4):675-80.
 40. Wendorff J, Kotwa-Mazur A. Alternating hemiplegia as a migraine equivalent in a small child. *Neurologia i Neurochirurgia Polska* 1995;29(6):921-8.
 41. Zhang YH, Sun WX, Qin J, Jiang YW, Wu XR. Clinical characteristics of alternating hemiplegia of childhood in 13 patients. *Zhonghua Erke Zazhi* 2003;41(9):680-3.
 42. Zupanc ML, Dobkin JA, Perlman SB. ¹²³I-iodoamphetamine SPECT brain imaging in alternating hemiplegia. *Pediatric Neurology* 1991;7(1):35-8.

Diagnosi differenziale

Premessa

Nelle fasi precoci della sindrome da emiplegia alternante, quando i sintomi di tipo distonico, le alterazioni dei movimenti oculari o i disturbi vegetativi possono prevalere sugli attacchi di emiplegia, la diagnosi è difficile e la diagnostica differenziale deve comprendere molte condizioni diverse.

In particolare devono essere considerate la possibilità di sintomatologia epilettica e le malattie a prevalente manifestazione distonica, sia primarie (distonia idiopatica, distonia responsiva alla dopa, discinesie parossistiche) sia secondarie a malattie progressive (glutarico aciduria, gangliosidosi, malattie mitocondriali) o statiche da danno congenito o acquisito dei nuclei della base.

Quando il quadro clinico si presenta con attacchi emiplegici e ritardo mentale la diagnosi differenziale deve includere anche la possibilità di una patologia cerebrovascolare acquisita o congenita (per esempio la malattia di Moya Moya).

In molti casi la diagnosi di emiplegia alternante arriva per esclusione e spesso non può essere posta alla comparsa dei primi sintomi, ma richiede un periodo di osservazione anche di mesi o di anni.

Quesiti e raccomandazioni

Quesito 1 Quella di emiplegia alternante è una diagnosi di esclusione che richiede un'osservazione nel tempo?

Raccomandazione

La presente raccomandazione è indirizzata ai medici di base e ai medici specialisti.

VI/A

Perché sia appropriata, si raccomanda di considerare la diagnosi di sindrome da emiplegia alternante come una diagnosi di esclusione che può richiedere un periodo di osservazione anche di mesi o di anni; una diagnosi certa è possibile di solito solo dopo che sono comparsi i sintomi più caratteristici, ossia gli attacchi di emiplegia a lato alterno.

Quesito 2 Quali sono le patologie con cui più frequentemente si effettua la diagnosi differenziale?

Raccomandazione

Le presenti raccomandazioni sono indirizzate ai medici di base e ai medici specialisti.

V/A

Al fine di effettuare una diagnosi appropriata e tempestiva, si raccomanda di considerare che nelle fasi precoci della malattia i sintomi di tipo distonico, le alterazioni dei movimenti oculari o i disturbi vegetativi prevalgono sugli attacchi di plegia e che quindi nelle diagnosi differenziale vanno considerati:

- epilessia;
- disordini parossistici del movimento;
- disordini dei neurotrasmettitori;
- malattie progressive.

V/A

Al fine di effettuare una diagnosi appropriata e tempestiva, si raccomanda di considerare che, quando il quadro clinico presenta attacchi emiplegici e ritardo mentale, la diagnosi differenziale deve includere la possibilità di una patologia cerebrovascolare acquisita o congenita.

Bibliografia

1. Andermann E, Andermann F, Silver K, Levin S, Arnold D. Benign familial nocturnal alternating hemiplegia of childhood. *Neurology* 1994;44(10):1812-4.
2. Andermann F, Ohtahara S, Andermann E, Camfield P, Kobayashi K. Infantile hypotonia and paroxysmal dystonia: a variant of alternating hemiplegia of childhood? *Movement Disorders* 1994;9(2):227-9.
3. Balestri P, Grosso S, Garibaldi G. Alternating hemiplegia of childhood or Hashimoto's encephalopathy? *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry* 1999;66(4):548-9.
4. Bourgeois M, Aicardi J, Goutières F. Alternating hemiplegia of childhood. *Journal of Pediatrics* 1993;122(5 Pt 1):673-9.
5. Bursztyn J, Mikaeloff Y, Kaminska A, Plouin P, Soufflet C, Dulac O, Chaix Y. Alternating hemiplegia of childhood and oculomotor anomalies. *Journal Français d'Ophthalmologie* 2000;23(2):161-4.
6. Campistol Plana J, Sans Fito A, Pineda Marfa M, Fernandez-Alvarez E. Alternating hemiplegia in childhood: clinical features, evolution and treatment in three patients. *Anales Españoles de Pediatría* 1990;32(4):336-8.
7. Chaves-Vischer V, Picard F, Andermann E, Dalla Bernardina B, Andermann F. Benign nocturnal alternating hemiplegia of childhood: six patients and long-term follow-up. *Neurology* 2001;57(8):1491-3.
8. Egan RA. Ocular motor features of alter-

- nating hemiplegia of childhood. *Journal of Neuro-Ophthalmology* 2002;22(2):99-101.
9. Fejerman N. Nonepileptic neurologic paroxysmal disorders and episodic symptoms in infancy and early childhood. *International Pediatrics* 1996;11(6):364-71.
 10. Gadoth N, Hirsch M. Primary and acquired forms of moyamoya syndrome. A review and three case reports. *Israel Journal of Medical Sciences* 1980;16(5):370-7.
 11. Garcia Peñas JJ, Romero Andujar F. Migraine as a non-epileptic paroxysmal episode. *Revista Española de Pediatría* 2005; 61(1):60-71.
 12. Gordon, N. Alternating hemiplegia of childhood. *Developmental Medicine & Child Neurology* 1995;37(5):464-8.
 13. Guevara-Campos J, Gonzalez-de Guevara L, Urbaz-Cano J, Tinedo R, Villamizar M, Rojas L. Alternating hemiplegia of childhood treated as epilepsy. Two new cases. *Revista de Neurología* 2005;40(6):351-3.
 14. Hosking GP, Cavanagh NP, Wilson J. Alternating hemiplegia: complicated migraine of infancy. *Archives of Disease in Childhood* 1978;53(8):656-9.
 15. Kalra V, Rathi S. Alternating hemiplegia of childhood. *Indian Pediatrics* 1996; 33(3):233-6.
 16. Kara B, Yaramis A, Tatli B, Sener D, Aydinli N, Cahskan M, Ozmen M. Alternating hemiplegia of childhood in the differential diagnosis of antiepileptic resistant infantile epilepsy: report of two cases. *Cocuk Sagligi Ve Hastaliklari Dergisi* 2006;49(1):46-9.
 17. Kavanaugh M, Myers GJ. Benign alternating hemiplegia of childhood: new features and associations. *Neurology* 2004;62(4):672.
 18. Krageloh I, Aicardi J. Alternating hemiplegia in infants: report of five cases. *Developmental Medicine & Child Neurology* 1980;22(6):784-91.
 19. Lance JW. Is alternating hemiplegia of childhood (AHC) a variant of migraine? *Cephalalgia* 2000;20(8):685.
 20. Mikati, M. Alternating hemiplegia of childhood. *Pediatric Neurology* 1999;21(4):764.
 21. Mikati MA, Kramer U, Zupanc ML, Shanahan RJ. Alternating hemiplegia of childhood: clinical manifestations and long-term outcome. *Pediatric Neurology* 2000; 23(2):134-41.
 22. Miyamoto A. SPECT evaluation by acetazolamide test using 99m Tc-HMPAO in alternating hemiplegia of childhood. *No to Hattatsu (Brain & Development)* 1994;26(1):80-2.
 23. Mulas F, Smeyers P, Barbero P, Pitarch I, Velasco RP. Alternating hemiplegia in young babies. *Revista de Neurología* 2002; 34(2):157-62.
 24. Nakamura Y, Nagano T, Mizuguchi M, Mizuno Y, Tamagawa K, Komiya K, Hirabayashi S. Alternating hemiplegia in infants: a case report. *No to Hattatsu (Brain & Development)* 1986;18(5):406-12.
 25. Neville BG, Besag FM, Marsden CD. Exercise induced steroid dependent dystonia, ataxia, and alternating hemiplegia associated with epilepsy. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry* 1998;65(2):241-4.
 26. Nevsimalova S, Havlova M, Tauberova A, Prihodova I. Alternating hemiplegia of childhood. *Casopis Lekarů Ceských* 2005;144(10):692-6.
 27. Okuno T. Acute hemiplegia syndrome in childhood. *Brain & Development* 1994;16(1):16-22.
 28. Renda Y, Gucuyener K, Ozen H, Topcu M. Moyamoya disease and alternating hemiplegia. A report of two cases. *Turkish Journal of Pediatrics* 1993;35(4):283-9.
 29. Ritz A, Jacobi G, Emrich R. Complicated migraine in children. *Monatsschrift Kinderheilkunde. Organ der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde* 1981;129(9):504-12.
 30. Robaszewska U. Diagnostic difficul-

- ties in paroxysmal alternating hemiplegia in a child. *Neurologia i Neurochirurgia Polska* 1976;10(3):415-7.
31. Russell G, Symon DNK, Abu-Arafeh IA. Childhood syndromes related to migraine. *Headache & Pain: Diagnostic Challenges, Current Therapy* 2004;15(4):155-72.
32. Saito Y, Sakuragawa N, Sasaki M, Sugai K, Hashimoto T. A case of alternating hemiplegia of childhood with cerebellar atrophy. *Pediatric Neurology* 1998;19(1):65-8.
33. Sakuragawa N. Alternating hemiplegia in childhood: 23 cases in Japan. *Brain & Development* 1992;14(5):283-8.
34. Saltik S, Cokar O, Uslu T, Uluduz D, Dervent A. Alternating hemiplegia of childhood: presentation of two cases regarding the extent of variability. *Epileptic Disorders* 2004;6(1):45-8.
35. Santucci M, Fraticelli E, Gobbi G, Agati R, Pini A, Giovanardi Rossi P. Alternating hemiplegia of childhood and dysplasia of cerebral cortex. *Bollettino Lega italiana contro l'epilessia* 1998;102-103:369-70.
36. Shafer ME, Mayfield JW, McDonald F. Alternating hemiplegia of childhood: a study of neuropsychological functioning. *Applied Neuropsychology* 2005;12(1):49-56.
37. Shirasaka Y, Ito M, Okuno T, Mikawa H, Yamori Y. Epileptic seizures difficult to differentiate from alternating hemiplegia in infants: a case report. *Brain & Development* 1990;12(5):521-4.
38. Tada H, Miyake S, Yamada M, Iwamoto H, Morooka K, Sakuragawa N. A patient with alternating hemiplegia in childhood. *No to Hattatsu (Brain & Development)* 1989;21(3):283-8.
39. Verret S, Steele JC. Alternating hemiplegia in childhood: a report of eight patients with complicated migraine beginning in infancy. *Pediatrics* 1971;47(4):675-80.
40. Wendorff J, Kotwa-Mazur A. Alternating hemiplegia as a migraine equivalent in a small child. *Neurologia i Neurochirurgia Polska* 1995;29(6):921-8.
41. Zhang YH, Sun WX, Qin J, Jiang YW, Wu XR. Clinical characteristics of alternating hemiplegia of childhood in 13 patients. *Zhonghua Erke Zazhi* 2003;41(9):680-3.
42. Zupanc ML, Dobkin JA, Perlman SB. ¹²³I-iodoamphetamine SPECT brain imaging in alternating hemiplegia. *Pediatric Neurology* 1991;7(1):35-8.

Assistenza medica in corso di malattie intercorrenti, procedure chirurgiche, manovre odontoiatriche e vaccinazioni

Premessa

In termini generali non esistono controindicazioni ai trattamenti medici e chirurgici nelle persone con emiplegia alternante.

D'altra parte le malattie intercorrenti, soprattutto se comportano stati febbrili, possono favorire la comparsa di attacchi di emiplegia e vanno pertanto prevenute e trattate tempestivamente, per quanto possibile. Non esistono dati che controindichino l'impiego dei farmaci di uso comune; naturalmente nella prescrizione di terapie mediche per malattie intercorrenti deve essere considerata la loro possibile interazione con i medicinali assunti dal paziente, per esempio i farmaci antiepilettici.

In caso di intervento chirurgico non vi sono provvedimenti particolari da adottare: in particolare, non vi sono controindicazioni all'anestesia generale né dati che suggeriscano l'impiego di alcune sostanze anestetiche rispetto ad altre. Naturalmente è necessario informare l'anestesista della malattia e degli eventuali farmaci assunti.

Anche nel caso di procedure odontoiatriche non vi sono accorgimenti particolari da prendere. Per interventi particolarmente complessi o di lunga durata può essere consigliabile il trattamento in anestesia generale o in sedazione profonda, per evitare lo stress derivante dalla procedura.

Non vi sono, infine, motivi per ritenere che le vaccinazioni comportino nelle persone con emiplegia alternante un rischio di complicanze superiore a quello della popolazione generale. Nella scelta se eseguire o meno le vaccinazioni devono quindi valere i criteri generali, cioè l'elevato rischio di contagio a cui sono esposti i pazienti inseriti in comunità (asilo, scuola, centri sociali) e la consapevolezza che le malattie per le quali le vaccinazioni sono proposte e le loro complicanze anche neurologiche sono più gravi dei possibili effetti negativi dell'immunizzazione.

Nei bambini con emiplegia alternante l'indicazione alle vaccinazioni obbligatorie e facoltative si basa anche sulla nozione che la presenza di febbre (per esempio in corso di malattia esantematica) può favorire la comparsa degli attacchi di plegia.

Quesiti e raccomandazioni

Quesito 1 Come trattare le patologie intercorrenti nelle persone con emiplegia alternante?

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai familiari di persone con emiplegia alternante, ai medici di base e ai medici specialisti.

VI/A

Al fine di ridurre il più possibile la frequenza degli attacchi di plegia, si raccomanda di prevenire e di trattare rapidamente le malattie intercorrenti, soprattutto se febbrili.

Quesito 2 Esistono controindicazioni ai farmaci di uso comune nelle persone con emiplegia alternante?

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai familiari di persone con emiplegia alternante, ai medici di base e ai medici specialisti.

VI/A

In presenza di malattia intercorrente, si raccomanda di effettuare le terapie indicate nel caso specifico, sapendo che non esistono controindicazioni all'impiego dei farmaci di uso comune. Nella prescrizione della terapia è necessario considerare la possibile interazione con i medicinali che il paziente assume in modo cronico (per esempio i farmaci antiepilettici).

Quesito 3 Esistono precauzioni particolari in caso di intervento chirurgico?

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai familiari di persone con emiplegia alternante, ai medici di base e ai medici specialisti.

VI/A

In caso di intervento chirurgico, si raccomanda di informare il chirurgo e l'anestesista della malattia e degli eventuali farmaci assunti, segnalando la possibilità che una procedura stressante possa favorire la comparsa di un attacco di emiplegia, che non vi sono controindicazioni all'anestesia generale né dati che suggeriscano l'impiego di alcune sostanze anestetiche rispetto ad altre.

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai chirurghi e agli anestesisti.

VI/A

Si raccomanda di considerare, in accordo con i familiari, l'opportunità di sedazione profonda o di narcosi, anche nel caso di interventi minori abitualmente effettuabili in anestesia locale, al fine di prevenire il rischio di un attacco di plegia indotto da stress chirurgico.

Quesito 4 Esistono precauzioni particolari in caso di cure odontoiatriche?

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai familiari di persone con emiplegia alternante, ai medici di base e ai medici specialisti.

VI/A

Nel caso di cure odontoiatriche, si raccomanda di informare il medico della malattia e degli eventuali farmaci assunti, segnalando la possibilità che una procedura stressante possa favorire la comparsa di un attacco.

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata agli odontoiatri e agli anestesisti.

VI/A

In accordo con i familiari, si raccomanda di considerare l'opportunità di sedazione profonda o di narcosi, per evitare lo stress derivante dalla procedura.

Quesito 5 Esistono particolare cautele o controindicazioni all'effettuazione delle vaccinazioni?

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai familiari di persone con emiplegia alternante, ai medici di base, agli operatori dei servizi di igiene e sanità pubblica, dei consultori e dei distretti sanitari.

VI/B

Si raccomanda di sottoporre il bambino con sindrome da emiplegia alternante alle vaccinazioni. Non esistono infatti prove di una loro controindicazione ed è noto che la gravità delle malattie per le quali le vaccinazioni sono proposte è maggiore rispetto alle possibili complicanze dell'immunizzazione.

Fonti delle raccomandazioni

Le raccomandazioni riportate in questo capitolo si basano su pareri motivati e condivisi dal *panel* multidisciplinare degli esperti che hanno partecipato alla stesura della linea guida.

Trattamento farmacologico

Premessa

Gli obiettivi della terapia farmacologica nella sindrome da emiplegia alternante sono mirati essenzialmente al controllo degli attacchi parossistici non epilettici, altamente disturbanti, attraverso:

- una terapia di profilassi per ridurre la frequenza, la durata e l'intensità degli episodi parossistici non epilettici;
- l'interruzione dell'attacco parossistico una volta iniziato, di solito attraverso l'induzione del sonno, che spesso ha l'effetto di bloccare la crisi.

La farmacoterapia nella sindrome da emiplegia alternante è rivolta a curare l'epilessia eventualmente presente e a ridurre i disturbi cronici del movimento associati (distonia, spasticità, atassia, tremore). La letteratura scientifica non riporta tuttavia studi specifici a riguardo e, in attesa di nuove conoscenze sulla patogenesi della sindrome, non c'è motivo di ritenere che la terapia debba differire da quella antiepilettica usuale o da quella volta a curare i disturbi del movimento in età pediatrica.

Profilassi

A partire dalla descrizione clinica della sindrome, avvenuta nel 1971¹, diversi farmaci antiepilettici e antiemicranici sono stati utilizzati nel tentativo di effettuare una profilassi degli attacchi parossistici non epilettici, considerate anche le similitudini della malattia con l'epilessia e l'emicrania, in particolare con l'emicrania emiplegica familiare²⁻⁴.

A parte l'occasionale efficacia della fenitoina, del clonazepam e del diazepam, i farmaci antiepilettici non sempre si sono dimostrati utili⁵. Solo in alcuni casi è stato impiegato con successo il topiramato^{6,7}.

Analogamente, nessun miglioramento significativo è stato ottenuto con i farmaci antiemicranici, a eccezione della flunarizina assunta da sola. Il farmaco – un bloccante non selettivo dei canali del calcio e del sodio voltaggio dipendenti utilizzato nella profilassi dell'emicrania – è stato usato per la prima volta nell'emiplegia alternante nel 1984⁸. L'attività farmacologica potrebbe essere in parte dovuta alla riduzione delle correnti sinaptiche spontanee nella neocorteccia, soprattutto in condizioni di attività neuronale aumentata^{9,10}. La flunarizina è attualmente il farmaco maggiormente usato nei pazienti con emiplegia alternante nel trattamento a lungo termine degli episodi parossistici non epilettici. La sua efficacia è stata verificata da diversi studi clinici pubblicati in letteratura¹¹⁻¹⁶.

1. In uno studio collaborativo del 1987¹¹, 12 pazienti con emiplegia alternante furono trattati per 4 mesi con flunarizina: tutti i pazienti a eccezione di uno presentarono una risposta favorevole con riduzione della frequenza, dell'intensità e della durata degli episodi parossistici non epilettici, diminuzione dei disturbi intercritici e miglioramento dello sviluppo psicomotorio.

La dose raccomandata fu di 5 mg a giorni alterni, 3 volte a settimana, per bambini con peso inferiore a 20 kg e di 5 mg/die per bambini con peso superiore ai 20 kg. Molti bambini al di sotto dei 20 kg tuttavia furono trattati con una dose giornaliera di 5 mg, e 2 pazienti, di 21 kg e di 10 kg, con una dose di 7,5 mg/die. La riduzione mediana del parametro "frequenza per durata" a distanza di 4 mesi fu dell'85%, con valore statisticamente significativo a partire dal primo mese in poi. Il valore mediano di riduzione della frequenza risultò di -53%, quello della durata di -81%. La severità dell'attacco si ridusse in 9 pazienti su 12. In molti pazienti fu notata una scomparsa o un netto miglioramento dei sintomi intercritici, e in 4 su 12 un miglioramento del tono dell'umore e della socialità. Il ritardo motorio, cognitivo e del linguaggio migliorò in 9 pazienti su 11, in 2 su 7 e in 7 su 10 rispettivamente.

Nove di questi pazienti presero parte in seguito a uno studio randomizzato controllato con placebo, in doppio cieco, della durata ulteriore di 4 mesi; 6 furono trattati con placebo e 3 con flunarizina. Un peggioramento da lieve a importante fu notato in 5 dei 6 pazienti trattati con placebo; dei 3 pazienti trattati con flunarizina, uno continuò a migliorare, uno presentò un lieve peggioramento e il terzo un peggioramento marcato. Gli autori attribuirono tale risultato a un disegno dello studio inadeguato e al ruolo dello stress e della tensione (fattori scatenanti degli attacchi in molti pazienti), comparsi nel momento di passaggio allo studio in doppio cieco.

2. In uno studio retrospettivo del 1993¹², 9 pazienti furono trattati con una dose media di 12,8 mg/die (*range*: 5-25) di flunarizina. In 7 soggetti si ottenne una riduzione della durata degli attacchi dell'85%. In un solo paziente si ottenne la scomparsa completa degli attacchi, che persistette per oltre un anno, con un parallelo miglioramento dello sviluppo psicomotorio. Una riduzione in frequenza, con valore medio del 55% si ottenne in 3 pazienti su 9. Un paziente presentò un numero maggiore di attacchi durante il trattamento con flunarizina. Non furono notati particolari effetti collaterali in alcun soggetto.

3. Un altro studio retrospettivo condotto su 44 pazienti¹⁵, rilevò una risposta favorevole al trattamento (definita come una riduzione clinica della frequenza o della severità degli attacchi tale da giustificare la prosecuzione della terapia) nel 78% dei casi. In un solo paziente si verificò la scomparsa completa degli attacchi.

4. In un ulteriore studio retrospettivo effettuato su 28 pazienti¹⁶, i ricercatori stabilirono di considerare efficace il trattamento con flunarizina se il numero degli attacchi

fosse diminuito di più della metà rispetto alla situazione precedente al trattamento. Gli autori paragonarono inoltre il gruppo dei pazienti in cui il trattamento era risultato efficace con quelli in cui non aveva prodotto una diminuzione degli attacchi superiore al 50%. Furono somministrate dosi comprese tra 5 e 15 mg/die.

Diciotto pazienti presentarono una risposta favorevole: ci fu una riduzione della durata e dell'intensità degli attacchi in 7 casi, una diminuzione della frequenza in 5, mentre 6 pazienti presentarono un aumento della frequenza e della durata degli attacchi a seguito dell'interruzione della terapia con flunarizina.

Nel gruppo di pazienti in cui il farmaco risultò non efficace si dimostrò un livello intellettivo maggiormente compromesso, una situazione neurologica più severa e una frequenza più alta di attacchi. Due pazienti non responsivi svilupparono una demenza progressiva e una insufficienza respiratoria cronica, mentre alcuni pazienti con risposta positiva al farmaco mostrarono un miglioramento neurologico.

La flunarizina è quindi da considerare il primo farmaco da prescrivere, alla dose di 5-10 mg/die, nei pazienti con diagnosi di sindrome da emiplegia alternante. È importante ricordare che gli antiepilettici aumentano il metabolismo della flunarizina, pertanto sono consigliabili dosi maggiori di farmaco (10 mg/die anche in soggetti di peso inferiore a 40 kg) in caso venga associata la terapia anticomiziale.

Solo in una minoranza di pazienti è stata segnalata la completa scomparsa degli attacchi parossistici, mentre sono stati riportati effetti benefici anche sul comportamento e sulla progressione dello sviluppo psicomotorio nei pazienti con una buona risposta, sebbene l'utilizzo del farmaco non sembri modificare l'evoluzione a lungo termine o gli aspetti intercritici della malattia.

La dose di 5 mg/die sembra essere efficace nella maggioranza dei pazienti, mentre dosi maggiori di 10 mg non sembrano essere maggiormente efficaci.

Gli effetti collaterali segnalati più spesso sono l'aumento di peso e la sedazione.

Nel caso di scarsa o mancata efficacia della flunarizina, possono essere somministrati altri farmaci, la cui efficacia è supportata da segnalazioni singole o limitate:

- amantidina e memantina, antagonisti non competitivi dei recettori NMDA per il glutammato (alla dose di 2 mg/kg incrementata lentamente fino a 7 mg/kg/die per il primo e 20 mg/die per il secondo)^{17,18};
- aloperidolo, neurolettico (alla dose di 0,05-0,1 mg/kg/die, con riduzione della frequenza e dell'intensità degli episodi emiplegici in 4 pazienti su 6)^{19,20};
- nimodipina, calcio antagonista²¹;
- clonazepam^{16,22};
- associazione di flunarizina (5 mg/die) e topiramato (da 1 a 4 mg/kg/die)⁷;

- associazione di flunarizina, acetazolamide e acido acetilsalicilico²³.

Alcune segnalazioni sporadiche riguardano la possibile efficacia, completa ma con breve remissione degli episodi, del betametasona²⁴ e dell'anestesia generale con propofol^{25,26}. Recentemente l'aripiprazolo, un antipsicotico atipico con parziale attività agonistica dopaminergica, è stato impiegato con successo per la profilassi in un caso di emiplegia alternante²⁷.

Terapia dell'attacco

Data la frequenza degli attacchi e la loro persistenza negli anni, si riconferma innanzitutto l'opportunità di individuare e controllare i fattori scatenanti.

Come terapia dell'attacco acuto, il cloralio idrato, la niaprazina e il diazepam sono risultati efficaci nel risolvere l'episodio, se somministrati all'inizio dell'attacco o entro 10 minuti dall'esordio.

1. Uno studio del 2001¹⁶ rilevò l'efficacia del diazepam nell'interrompere l'attacco in 10 casi su 26, mentre il cloralio idrato fu efficace in 3 casi su 26.

2. Altri ricercatori²⁸ verificarono l'efficacia del cloralio idrato in 3 pazienti su 3 (in un paziente senza induzione del sonno), in assenza di effetti collaterali.

3. In uno studio retrospettivo italiano^{29,30} la niaprazina, alla dose singola di 10-20 mg, si dimostrò efficace nell'interrompere l'attacco o nel ridurlo dell'85% in durata in 2 pazienti su 3, senza induzione del sonno.

Il cloralio idrato (600 mg per via rettale) risultò in grado di interrompere l'attacco di emiplegia in 2 casi su 2, con induzione del sonno.

Il diazepam può essere usato per via rettale – alle dosi di 5 mg al di sotto dei 3 anni di età e di 5-10 mg per età superiori – o per via orale. Le dosi ipnotiche possono determinare effetti collaterali come depressione del respiro e, al risveglio, ipotonia, sonnolenza, irritabilità.

La niaprazina è un antagonista dei recettori istaminergici H1 ampiamente usato in età pediatrica a scopo sedativo e ipnotico. Gli effetti collaterali sono rappresentati da sonnolenza diurna e malessere con ipotonia.

Alle dosi ipnotiche il cloralio idrato è invece in grado di deprimere l'attività dei centri vegetativi bulbari e può provocare bradipnea, bradicardia, ipotensione e ipotermia. A causa dell'azione irritante locale, è possibile che si manifesti una proctite a seguito

della somministrazione per via rettale. Gli effetti collaterali includono inoltre atassia, malessere, incubi, *hang-over* mattutino sebbene questi insorgano meno frequentemente rispetto a quanto osservato con barbiturici e benzodiazepine a lunga durata d'azione. Alle comuni dosi e per trattamenti brevi la tossicità è comunque decisamente contenuta. In Italia deve essere preparato dalle farmacie e ha una breve durata di efficacia.

I principali vantaggi della niaprazina rispetto al cloralio idrato sono legati alla maggiore stabilità, alla mancata induzione del sonno e alla minore incidenza degli effetti collaterali. Pertanto, considerata la sua maneggevolezza, la niaprazina può essere considerata il farmaco di prima scelta nella terapia dell'attacco acuto.

Per tutti e tre i farmaci l'uso è indicato negli episodi maggiori e l'efficacia deve essere valutata singolarmente e con ricerca della dose minima efficace.

Quesiti e raccomandazioni

Quesito 1 Quali farmaci utilizzare per la profilassi degli attacchi parossistici?

Raccomandazioni

Le seguenti raccomandazioni sono indirizzate ai pediatri curanti e ai neuropsichiatri infantili.

II/A

Per ridurre la frequenza degli attacchi parossistici non epilettici e favorire un maggior benessere del bambino e una progressione dello sviluppo psicomotorio, si raccomanda di somministrare la flunarizina come primo farmaco, il più precocemente possibile, alla dose minima efficace di 5-10 mg/die.

V/A

In caso sia stabilita un'efficacia scarsa o nulla della flunarizina nella prevenzione degli attacchi parossistici, si raccomanda, dopo un periodo di almeno 6 mesi, di prescrivere altri farmaci tra quelli segnalati in letteratura, in aggiunta a essa (topiramato, acetazolamide e acido acetilsalicilico) o in alternativa (amantidina e memantina, aloperidolo, nimodipina, verapamil).

Quesito 2 Quali farmaci utilizzare per interrompere l'attacco all'esordio?**Raccomandazione**

La seguente raccomandazione è indirizzata ai pediatri curanti e ai neuropsichiatri infantili.

V/A

Per gli episodi di maggiore intensità, di solito riconoscibili dai familiari e talora dai soggetti stessi, si raccomanda di interrompere l'attacco all'esordio con l'utilizzo dei farmaci induttori del sonno segnalati (niaprazina, diazepam, cloralio idrato), ricercando la dose minima efficace.

Quesito 3 La riduzione degli attacchi parossistici si ottiene solo farmacologicamente?**Raccomandazione**

La seguente raccomandazione è indirizzata ai familiari di persone con emiplegia alternante, ai pediatri curanti, ai neuropsichiatri infantili, agli insegnanti e agli operatori socio sanitari.

V/A

Si raccomanda di individuare e ridurre i numerosi fattori individuali scatenanti gli attacchi (tensione, stress emotivi, eccitazione, bagno, luci intense o forti rumori, malattie intercorrenti – vedi capitolo *La gestione degli attacchi emiplegici*, pagina 46).

Quesito 4 Come intervenire per ridurre gli effetti a lungo termine della malattia?**Raccomandazione**

La seguente raccomandazione è indirizzata ai pediatri curanti e ai neuropsichiatri infantili.

V/A

Per migliorare gli esiti a lungo termine della malattia, favorire un maggior benessere del bambino e una progressione dello sviluppo psicomotorio, si raccomanda di inserire la terapia farmacologica in un progetto abilitativo a lungo termine, mirato alla presa in carico dei deficit cognitivi e motori dei pazienti con emiplegia alternante, attualmente non prevenuti dalla terapia farmacologica (vedi capitolo *Riabilitazione e sostegno psicologico*, pagina 75).

Quesito 5 Come trattare i disturbi neurologici concomitanti?

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai pediatri curanti e ai neuropsichiatri infantili.

VI/A

Si raccomanda di curare l'epilessia e i disturbi cronici del movimento eventualmente presenti senza differire dalle terapie usate abitualmente per trattare questi disturbi in età pediatrica, non essendo disponibili studi scientifici che riguardino specificamente questo tema.

Bibliografia

1. Verret S, Steele JC. Alternating hemiplegia of childhood: a report of eight patients with complicated migraine beginning in infancy. *Pediatrics* 1971;47(4):675-80.
2. Bourgeois M, Aicardi J, Goutières F. Alternating hemiplegia of childhood. *Journal of Pediatrics* 1993;122 (5 Pt 1):673-9.
3. Mikati MA, Maguire H, Barlow CF, Ozeilius L, Breakefield XO, Klauck SM, Korf B, O'Tuama SL, Dangond F. A syndrome of autosomal dominant alternating hemiplegia: clinical presentation mimicking intractable epilepsy; chromosomal studies; and physiologic investigations. *Neurology* 1992;42(12):2251-7.
4. Haan J, Kors EE, Terwindt GM, Vermeulen FL, Vergouwe MN, van den Maagdenberg AM, Gill DS, Pascual J, Ophoff RA, Frants RR, Ferrari M. Alternating hemiplegia of childhood: no mutations in the familial hemiplegic migraine *CACNA1A* gene. *Cephalalgia* 2000;20(8):696-700.
5. Neville BG, Ninan M. The treatment and management of alternating hemiplegia of childhood. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2007;49(10):777-80.
6. Jiang W, Chi Z, Ma L, Du B, Shang W, Guo H, Wu W. Topiramate: a new agent for patients with alternating hemiplegia of childhood. *Neuropediatrics* 2006;37(4):229-33.
7. Di Rosa G, Spano M, Pustorino G, Ferrari MD, Stam AH, Sgro DL, Mannarino E, Bonsignore M, Tortorella G. Alternating hemiplegia of childhood successfully treated with topiramate: 18 months of follow-up. *Neurology* 2006;66(1):146.
8. Casaer P, Azou M. Flunarizine in alternating hemiplegia in childhood. *Lancet* 1984;2(8402):579.
9. Caers LI, De Beukelaar F, Amery WK. Flunarizine, a calcium-entry blocker, in childhood migraine, epilepsy, and alternating hemiplegia. *Clinical Neuropharmacology* 1987;10(2):162-8.
10. Golumbek PT, Rho JM, Spain WJ, Van Brederode JF. Effects of flunarizine on spontaneous synaptic currents in rat neocortex. *Naunyn-Schmiedeberg's Archives of Pharmacology* 2004;370(3):176-82.
11. Casaer P. Flunarizine in alternating hemiplegia in childhood. An international study in 12 children. *Neuropediatrics* 1987;18(4):191-5.
12. Silver K, Andermann F. Alternating hemiplegia of childhood: a study of 10 patients

- and results of flunarizine treatment. *Neurology* 1993;43:36-41.
13. Imamura A, Komori Y, Fukutomi O, Shimozawa N, Suzuki Y, Kondo N, Orii T. Short latency somatosensory evoked potentials and ^{99m}Tc-HMPAO SPECT in a case of flunarizine effective alternating hemiplegia in infancy. *Brain & Development* 1994;16(4):325-8.
 14. Bourgeois M, Aicardi J. The treatment of alternating hemiplegia of childhood with flunarizine: experience with 17 patients. In: Andermann F, Aicardi J, Vigeveno F (ed). *Alternating Hemiplegia of Childhood*. Raven Press, New York, 1995;191-3.
 15. Mikati MA, Kramer U, Zupanc ML, Shanahan RJ. Alternating hemiplegia of childhood: clinical manifestations and long-term outcome. *Pediatric Neurology* 2000;23(2):134-41.
 16. Sasaki M, Sakuragawa N, Osawa M. Long-term effect of flunarizine on patients with alternating hemiplegia of childhood in Japan. *Brain & Development* 2001;23(5):303-5.
 17. Korinthenberg R. Is infantile alternating hemiplegia mediated by glutamate toxicity and can it be treated with memantine? *Neuropediatrics* 1996;27(5):277-8.
 18. Sone K, Oguni H, Katsumori H, Funatsuka M, Tanaka T, Osawa M. Successful trial of amantadine hydrochloride for two patients with alternating hemiplegia of childhood. *Neuropediatrics* 2000;31(6):307-9.
 19. Wilson J. Treatment of alternating hemiplegia of childhood: the effect of haloperidol. In: Andermann F, Aicardi J, Vigeveno F (ed). *Alternating Hemiplegia of Childhood*. Raven Press, New York, 1995;201.
 20. Lanzi G, Balottin U, Rossi G, Scarabello E. Alternating hemiplegia of childhood: case report. *Italian Journal of Neurological Sciences* 1992;13(3):255-7.
 21. Andermann F. Treatment of alternating hemiplegia of childhood. In: Andermann F, Aicardi J, Vigeveno F (ed). *Alternating Hemiplegia of Childhood*. Raven Press, New York, 1995;191.
 22. Sakuragawa N. Alternating hemiplegia in childhood: 23 cases in Japan. *Brain & Development* 1992;14(5):283-8.
 23. Siemes H, Casar P. Alternating hemiplegia in childhood. Clinical report and single photon emission computed tomography study. *Monatschr Kinderheilkd* 1988;136(8):467-70.
 24. Wong V, Ho GC, Yeung HW, Ma KM. Alternating hemiplegia syndrome: electroencephalogram, brain mapping and brain perfusion SPECT scan study in a Chinese girl. *Journal of Child Neurology* 1993;8(3):221-6.
 25. Parris-Piper TW. Caesarean section under general anaesthetic in a woman with alternating hemiplegia of childhood. *International Journal of Obstetric Anesthesia* 2002;11(4):317-20.
 26. Mehrotra R. General anesthesia for a patient with alternating hemiplegia of childhood. *Canadian Journal of Anaesthesia* 2005;52(10):1103-4.
 27. Haffejee S, Santosh PJ. Treatment of alternating hemiplegia of childhood with aripiprazole. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2009;51(1):74-7.
 28. Siemes H. Rectal chloral hydrate for alternating hemiplegia of childhood. *Developmental Medicine and Child Neurology* 1990;32(10):931.
 29. Veneselli E, Biancheri R. Alternating hemiplegia of childhood: treatment of acute episodes. *Italian Journal of Pediatrics* 1996;22:957-60.
 30. Veneselli E, Biancheri R. Alternating hemiplegia of childhood: treatment of attacks with chloral hydrate and niaprazine. *European Journal of Pediatrics* 1997;156(2):157-8.

Gestione degli attacchi emiplegici

Premessa

Ogni famiglia impara a conoscere quali sono i fattori scatenanti gli attacchi e come prevenirli. Come regola generale vanno evitati gli sforzi fisici prolungati, gli stress emotivi e le situazioni di sovraccitazione.

Tra i fattori esterni riconosciuti come dannosi vi sono l'immersione in acqua, i rumori forti, la luce diretta, gli sbalzi di temperatura e il vento.

D'altra parte è importante consentire al bambino di vivere quanto più possibile le esperienze proprie della sua età, indispensabili per uno sviluppo corretto e regolare. Per questo si deve ricercare un equilibrio tra normalità di vita e misure di prevenzione, evitando il ricorso eccessivo all'intervento medico o all'uso di farmaci per la gestione degli attacchi. I genitori di un bambino affetto da sindrome da emiplegia alternante devono quindi stabilire di volta in volta se il valore di una nuova esperienza superi il rischio che questa scateni un attacco, cercando di non lasciarsi condizionare dalla paura e dalla naturale resistenza del figlio di fronte alle novità.

Il comportamento da parte dei genitori di fronte a una nuova situazione è infatti un riferimento molto importante per il bambino e per questo non dovrebbe essere caratterizzato da ansia, tensione o eccitazione: è fondamentale per i genitori mantenere un atteggiamento sereno, non crearsi troppe aspettative e non lasciarsi prendere dalla frustrazione ai primi insuccessi.

In generale vale la regola della tempestività e della gradualità nell'esporre il bambino a una nuova esperienza: a eccezione dei casi più gravi, per esempio, è consigliabile inserire il bambino nella scuola materna nei tempi regolari, iniziando però la frequenza solo con un numero minimo di ore e aumentando gradualmente il tempo di permanenza in classe solo quando si ritiene che il bambino si sia tranquillizzato e sia pronto ad affrontare un nuovo cambiamento. In questo processo è fondamentale la collaborazione e la disponibilità di tutto il personale scolastico.

Anche se il contatto con l'acqua è una delle cause scatenanti principali di un attacco, poiché il nuoto è un'attività fisica molto benefica e può costituire un ottimo mezzo di socializzazione, è opportuno che i genitori inizino prima possibile a creare occasioni di contatto tra il bambino e l'acqua, per esempio portandolo al mare durante le vacanze estive, possibilmente in compagnia di coetanei. Anche in questo caso è necessario un approccio molto graduale, senza forzature, e un coinvolgimento emotivo ridotto al minimo possibile da parte dei genitori.

Bisogna inoltre considerare che la frequenza e la durata degli attacchi hanno un loro naturale andamento a prescindere dalla causa contingente che può scatenare il singolo episodio. È perciò abbastanza probabile che, anche dopo aver evitato ogni possibile fattore scatenante con tutta la cura e l'attenzione possibile, l'attacco si verifichi comunque spontaneamente, senza una causa apparente. Quindi, oltre alla terapia farmacologica giornaliera e alla costante, ma non assillante, attenzione nell'evitare i principali fattori di rischio, è molto importante creare per il bambino un clima sereno e il più possibile stimolante, pur nel rispetto delle sue limitate risorse fisiche ed emotive.

Nella gestione quotidiana del rischio di attacchi può essere molto utile un sostegno psicologico per i genitori, per evitare sensi di colpa, paure eccessive e angosce che possono ripercuotersi negativamente sul bambino. Questo tipo di aiuto, tuttavia, può essere efficace solo se fornito da specialisti che conoscano a fondo la malattia in tutte le sue implicazioni.

Una volta che l'attacco si è scatenato, nella grande maggioranza dei casi non sono necessari interventi medici. Nel caso di un attacco emiplegico, in generale i pazienti possono continuare a interagire con l'ambiente circostante e a svolgere la maggior parte delle loro attività, anche se con una mobilità ridotta. Se un bambino ha un attacco emiplegico a scuola, per esempio, di solito può rimanere in classe e continuare a seguire le lezioni, eventualmente sistemato nel proprio passeggino o sedia a rotelle.

Molto diverso è il caso di un attacco bilaterale, nel corso del quale il paziente non può muoversi né parlare né interagire con l'ambiente circostante, può avere difficoltà respiratorie e irrigidimenti a volte anche molto dolorosi. In queste situazioni, il provvedimento più importante è cercare di abbreviare la durata dell'attacco, favorendo il rilassamento e il sonno. È quindi necessario che il paziente stia in un ambiente tranquillo, poco luminoso e silenzioso e che sia rassicurato con un tono di voce calmo.

Data la peculiarità di ogni caso, non esiste una condotta unica per tutti i pazienti. Molti genitori, per esempio, per favorire il rilassamento e il sonno, soprattutto nei bambini più piccoli, chiudono loro delicatamente le palpebre oppure ricorrono alle mascherine apposite per il sonno.

Se il paziente non si addormenta spontaneamente, per interrompere un attacco di durata troppo lunga o particolarmente doloroso, può essere necessario indurre il sonno con le benzodiazepine o la niaprazina. L'indicazione a indurre il sonno farmacologico e la scelta del farmaco devono essere concordate tra i genitori e il medico curante.

Nei pazienti con apnee frequenti è necessaria la valutazione specialistica e può essere indicato l'impiego di apparecchiature che consentano di mantenere sotto controllo l'attività respiratoria.

Con il progredire dell'età, in molti casi il paziente affetto da sindrome da emiplegia alternante è in grado di diventare più autonomo nella gestione degli attacchi, riuscendo per esempio a raggiungere da solo la camera da letto o comunque un luogo adatto a favorire il rilassamento nell'imminenza di un attacco. Inoltre, aumentando la propria consapevolezza e le proprie capacità espressive, un paziente giovane o adulto è di solito in grado di dare personalmente istruzioni a chi dovrà assisterlo in caso di attacco, indicando preventivamente le manovre da effettuare.

Lo sviluppo di questa autonomia, per quanto parziale, dovrebbe essere assecondato e favorito da parte dei genitori e degli assistenti.

Potrebbe essere inoltre opportuno per un giovane paziente iniziare a sperimentare i vari metodi di rilassamento più conosciuti, per verificare se qualcuno possa aiutarlo a calmarsi nella fase di esordio di un attacco e a superarlo più facilmente.

Tutti gli operatori professionali che hanno in carico pazienti con sindrome da emiplegia alternante (insegnanti, educatori, assistenti) devono essere informati riguardo alle caratteristiche degli attacchi, a come prevenirli e a come gestirli una volta scatenati, seguendo le indicazioni dei genitori e dei familiari, che meglio di tutti conoscono le peculiarità del paziente.

Riguardo infine all'eventuale terapia farmacologica, gli operatori non sanitari (per esempio il personale scolastico), oltre a richiedere la necessaria prescrizione del medico curante, devono concordare preventivamente con i genitori o con il legale rappresentante le modalità di somministrazione.

Quesiti e raccomandazioni

Quesito 1 Come agire per ridurre gli attacchi parossistici?

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai familiari di persone con emiplegia alternante e agli operatori professionali che li hanno in carico.

VI/A

Al fine di prevenire gli attacchi riducendone la frequenza, si raccomanda di evitare di esporre il paziente a sforzi fisici prolungati, a stress emotivi eccessivi e a tutti i fattori chiaramente riconosciuti come scatenanti di un attacco.

Si ricorda che le cause scatenanti più comuni sono il contatto con l'acqua, le luci intense, i luoghi rumorosi e affollati, anche se di solito queste variano da paziente a paziente.

Deve comunque essere sempre ricercato il miglior compromesso tra normalità di vita e

misure di prevenzione, evitando di porre eccessivi limiti a una vita normale e di ricorrere troppo spesso all'intervento medico o all'uso di farmaci per prevenire gli attacchi (terapia in cronico) o per interrompere velocemente quelli già in atto (terapia in acuto).

Quesito 2 Come avviare il bambino con emiplegia alternante a nuove esperienze che possano esporlo al rischio di un attacco parossistico?

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai familiari di persone con emiplegia alternante e agli operatori professionali che li hanno in carico.

VI/A

Si raccomanda di adottare un approccio tempestivo e graduale nell'esporre il paziente a ogni nuova esperienza che, se da un lato può causare degli attacchi, dall'altro può essere utile per il regolare sviluppo del bambino e per un equilibrio psicofisico che garantisca una qualità di vita il più possibile normale.

Si indica come elemento fondamentale per questo scopo la stretta collaborazione tra i familiari e gli operatori che, nel tempo, devono sostituirsi alla famiglia nell'educazione e nell'assistenza al paziente nelle varie situazioni (scuola, tempo libero, lavoro, vita adulta).

Quesito 3 Come prevenire e affrontare un attacco parossistico?

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai familiari di persone con emiplegia alternante o ai legali rappresentanti.

VI/A

Si raccomanda di informare tutti gli operatori professionali che hanno in carico il paziente (insegnanti, educatori, assistenti) riguardo alle caratteristiche degli attacchi, a come prevenirli e a come gestirli una volta scatenati.

Raccomandazioni

Le seguenti raccomandazioni sono indirizzate agli operatori professionali che hanno in carico pazienti affetti da sindrome da emiplegia alternante.

VI/A

Si raccomanda di seguire le indicazioni dei genitori e dei familiari, che meglio di tutti conoscono il paziente, le sue difficoltà ed esigenze specifiche e la sua sensibilità.

VI/A

Si raccomanda di somministrare correttamente la terapia farmacologica di prevenzione degli attacchi (terapia in cronico). I farmaci si trovano normalmente in commercio, anche se con l'indicazione per altre patologie, sono molto maneggevoli e facilmente somministrabili, di solito per via orale.

Possono quindi essere somministrati anche da personale non sanitario, per esempio a scuola. È necessaria la prescrizione del medico specialista ed eventualmente anche un'autocertificazione da parte dei genitori o del legale rappresentante.

Raccomandazioni

Le seguenti raccomandazioni sono indirizzate ai familiari di persone con emiplegia alternante e agli operatori professionali che li hanno in carico.

VI/A

Quando l'attacco si è scatenato, si raccomanda di favorire il rilassamento e il sonno per diminuirne la durata e l'intensità. È necessario sistemare il paziente in un ambiente tranquillo, al riparo dalla luce e dai rumori e rassicurarlo parlandogli con tono calmo e leggero.

Nel caso di un attacco emiplegico, non è di solito necessario effettuare interventi particolari, se non aiutare il paziente nello svolgimento delle normali attività, dato che la sua mobilità è ridotta: per esempio può essere utile far sedere e trasportare il paziente nel suo passeggino o sedia a rotelle, scrivere al posto suo se non riesce più a usare la penna o la tastiera del computer e imboccarlo. In generale, comunque, non sono necessari interventi medici.

VI/A

La terapia farmacologica di urgenza per interrompere velocemente un attacco (terapia in acuto) non è indicata né in caso di attacco emiplegico né in caso di attacco bilaterale.

Solo per attacchi bilaterali prolungati o particolarmente dolorosi può essere opportuno somministrare dei farmaci specifici per indurre il sonno (benzodiazepine, niaprazina).

L'indicazione a indurre il sonno farmacologico e la scelta del farmaco specifico da utilizzare devono essere sempre concordati tra i genitori (o il legale rappresentante) e il medico specialista curante.

È opportuno che gli operatori professionali non sanitari (per esempio il personale scolastico) somministrino tali farmaci solo dopo aver consultato telefonicamente i genitori (o il legale rappresentante). Per la somministrazione di questi farmaci è necessaria la prescrizione del medico specialista curante ed eventualmente un'autocertificazione da parte dei genitori (o del legale rappresentante). È quindi molto importante un preciso accordo preventivo tra gli operatori e i genitori (o il legale rappresentante).

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai familiari di persone con emiplegia alternante, ai legali rappresentanti, ai medici di base e ai medici specialisti.

VI/A

Per i pazienti con apnee frequenti si raccomanda una valutazione in ambito specialistico. In questi casi può essere indicato l'impiego di apparecchiature che consentano di monitorare l'attività respiratoria.

Fonti delle raccomandazioni

Le raccomandazioni riportate in questo capitolo si basano su pareri motivati e condivisi dal *panel* multidisciplinare degli esperti che hanno partecipato alla stesura della linea guida.

Inserimento scolastico

Premessa

Per i bambini e i ragazzi con sindrome da emiplegia alternante è opportuno l'inserimento nella scuola normale – secondo le modalità previste dalla Legge N. 104/92 per gli alunni disabili – nei tempi regolari, evitando di trattenere l'alunno nella stessa classe per più anni e soprattutto di ritardare i passaggi alle scuole di ordine superiore. Solo nel caso in cui il bambino non raggiunga i prerequisiti necessari al termine della scuola materna, è preferibile rimandare l'inserimento alla scuola elementare, facendogli frequentare un anno di saldatura, piuttosto che trattenere il bambino nella stessa classe o forzarne la promozione agli anni successivi.

In generale, se inseriti in modo adeguato, i bambini e ragazzi con sindrome da emiplegia alternante possono frequentare la scuola regolarmente e con profitto fino all'ordine secondario di secondo grado (ex scuola media superiore).

L'inserimento scolastico dovrà essere ispirato al miglior compromesso tra il rispetto delle capacità individuali e la necessità di favorire l'autonomia e l'inserimento nel gruppo. A questo scopo, nella maggior parte dei casi è necessario pianificare un programma educativo individualizzato, da concordare tra gli insegnanti e gli specialisti (neuropsichiatra, psicologo o pedagogista) dell'Azienda sanitaria locale (ASL) di competenza territoriale che hanno in carico il bambino, con il coinvolgimento diretto dei genitori.

Il programma dovrà prevedere momenti di lavoro e di gioco collettivi e momenti di lavoro individuale, calibrati sulle reali abilità dell'alunno e sui suoi tempi, tenendo conto della frequente necessità di interrompere le attività a causa della facilità del bambino a stancarsi e dell'insorgere degli attacchi.

Per tutti gli alunni con emiplegia alternante è raccomandata la presenza di un insegnante di sostegno per il massimo delle ore possibili; in alcuni casi è necessario affiancare anche l'assistente personale o l'educatore. L'eventuale presenza di queste figure deve essere concordata tra il Comune o l'ASL di competenza territoriale, la scuola e i genitori dell'alunno.

L'insegnante di sostegno e l'eventuale educatore dovranno lavorare in stretta collaborazione con gli insegnanti curricolari per la definizione collegiale di un programma educativo che sia al tempo stesso personalizzato e il più possibile integrato con il programma della classe. Per quanto possibile, è bene che l'alunno lavori all'interno della classe di appartenenza.

Tutti gli alunni con sindrome da emiplegia alternante dovrebbero avere a disposizione un computer, da usare in aula durante le lezioni, sia per facilitare l'apprendimento iniziale della scrittura sia in sostituzione della penna. Infatti, anche negli alunni con deficit cognitivi particolarmente lievi, la capacità di scrittura è penalizzata dal disturbo della motricità fine, sempre presente, che rende difficile e a volte impossibile l'impiego della penna.

Nei bambini con particolare difficoltà di movimento possono essere necessari computer e banchi scolastici opportunamente modificati, che vengono prescritti dal medico specialista sulla base della compromissione motoria del bambino.

Anche l'orario settimanale dovrà essere definito, in collaborazione con i genitori, prevedendo se necessario una minima riduzione delle ore complessive.

L'edificio scolastico dovrà essere privo di barriere architettoniche e i locali in cui l'alunno lavorerà dovranno essere scelti in modo da evitare spostamenti troppo lunghi. La scuola, inoltre, dovrà mettere a disposizione un locale appartato e silenzioso dove il bambino possa riposare durante un attacco di plegia bilaterale, mentre nel caso di un attacco unilaterale non è di solito necessario allontanare l'alunno dalla classe (vedi capitolo *Gestione degli attacchi emiplegici*, pagina 46).

I bambini con sindrome da emiplegia alternante possono partecipare alle gite scolastiche, anche di più giorni, accompagnati dal proprio insegnante di sostegno, dall'educatore o dall'assistente personale.

Il trasporto tra l'abitazione e la scuola è assicurato dal Comune di residenza e, tranne nei casi più gravi, non è necessaria la presenza di un accompagnatore personale.

Quesiti e raccomandazioni

Quesito 1 Come favorire l'inserimento scolastico del bambino con emiplegia alternante?

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai familiari di persone con emiplegia alternante o ai legali rappresentanti.

VI/A

Si raccomanda:

- di iscrivere i propri figli alla scuola normale e nei tempi regolari, richiedendo la presenza di un insegnante di sostegno per il massimo delle ore ed eventualmente di un educatore o di un assistente personale, secondo quanto previsto dalla Legge 104/92 riguardo l'inserimento scolastico di alunni disabili;
- di partecipare attivamente alla definizione di un programma educativo individualizzato, in grado di fornire al bambino una formazione adeguata e la possibilità di sviluppare una valida autonomia personale e relazionale e una migliore integrazione sociale.

Raccomandazioni

Le seguenti raccomandazioni sono indirizzate agli insegnanti di sostegno, agli insegnanti curricolari e agli specialisti (neurologo, neuropsichiatra, pedagogista o psicologo) dell'ASL di competenza territoriale che hanno in carico l'alunno con sindrome da emiplegia alternante.

VI/A

Si raccomanda:

- di evitare di trattenere l'alunno con sindrome da emiplegia alternante per più anni nella stessa classe e di ritardarne il passaggio alle scuole di ordine superiore;
- di rimandare di un anno l'inserimento alla scuola elementare (anno di saldatura) solo nel caso in cui il bambino non abbia raggiunto i prerequisiti al termine della scuola materna, per evitare forzature e traumi causati da un inserimento troppo precoce;
- di concordare un'eventuale riduzione dell'orario scolastico settimanale adeguata alle limitate risorse fisiche ed emotive del bambino.

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata agli specialisti (neurologo, neuropsichiatra, pedagogista o psicologo) dell'Azienda sanitaria locale (ASL) di competenza territoriale che hanno in carico l'alunno con sindrome da emiplegia alternante.

VI/A

Allo scopo di definire gli obiettivi didattici adeguati e le modalità più opportune per conseguirli, si raccomanda:

- di redigere nei tempi corretti il profilo funzionale dell'alunno, specificando l'eventuale necessità di un insegnante di sostegno per il massimo delle ore;
- di partecipare attivamente alla definizione del programma educativo individualizzato in collaborazione con il corpo docente e con i genitori, tenendone sotto controllo l'attuazione durante tutto l'anno scolastico, fornendo consulenza ai docenti e, se necessario, applicando le opportune modifiche.

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai dirigenti scolastici e ai Provveditorati agli studi.

VI/A

Al fine di assistere adeguatamente l'alunno con emiplegia alternante nello svolgimento dell'attività scolastica, si raccomanda:

- di garantire all'alunno la presenza dell'insegnante di sostegno per le ore richieste nel profilo funzionale redatto dallo specialista territoriale;
- di concordare con il Comune ed eventualmente con l'ASL di competenza territoriale la disponibilità aggiuntiva di un educatore o di un assistente personale.

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata agli insegnanti di sostegno e agli eventuali educatori.

VI/A

Al fine di favorire l'integrazione con la classe, la crescita delle capacità relazionali e sociali e l'acquisizione di un'identità di ruolo e di appartenenza da parte del bambino con sindrome da emiplegia alternante, si raccomanda:

- di lavorare in stretta collaborazione con gli insegnanti curricolari per la definizione collegiale di un programma educativo il più possibile personalizzato e allo stesso tempo integrato con il programma della classe;
- di consentire, per quanto possibile, che l'alunno lavori all'interno della classe di appartenenza.

Raccomandazioni

Le seguenti raccomandazioni sono indirizzate ai dirigenti scolastici, agli insegnanti di sostegno e agli insegnanti curricolari.

VI/A

Per favorire la corretta attuazione del programma educativo individualizzato e per assicurare il raggiungimento degli obiettivi didattici in esso specificati, si raccomanda:

- di coinvolgere nella definizione del programma i genitori dell'alunno con emiplegia

alternante e gli specialisti dell'ASL di competenza territoriale che lo hanno in carico. Il programma dovrà prevedere sia momenti di lavoro e gioco collettivo e sia attività individuali, stabiliti in base alle capacità e ai tempi del bambino e dovrà tenere in considerazione la necessità di interruzioni frequenti dovute al sopraggiungere della stanchezza o degli eventuali attacchi;

- di individuare tra gli specialisti dell'ASL di competenza territoriale un responsabile a cui fare riferimento per l'implementazione del programma educativo nel corso dell'anno scolastico;
- di organizzare nel corso dell'anno scolastico delle riunioni collegiali, con la presenza dei genitori, per verificare la corretta implementazione del programma educativo, identificare e applicare gli eventuali correttivi necessari.

VI/A

Per aiutare l'alunno con emiplegia alternante nella scrittura e favorire lo svolgimento delle regolari attività scolastiche nella propria classe, si raccomanda:

- di mettere a disposizione dell'alunno un computer, da usare possibilmente in aula durante le regolari lezioni, sia per facilitare l'apprendimento iniziale della scrittura sia in sostituzione della penna;
- di fornire ai bambini con particolari difficoltà motorie dei computer modificati (per esempio con tastiera semplificata, con mouse o *track-ball* particolari, con *touch-screen* o con comando vocale) prescritti dal medico specialista;
- di dotare la scuola, su prescrizione del medico specialista, di banchi modificati sulla base della compromissione motoria del bambino.

VI/A

Si raccomanda:

- di provvedere affinché l'edificio scolastico sia privo di barriere architettoniche;
- di collocare i vari locali in cui l'alunno con emiplegia alternante dovrà lavorare (inclusi il locale mensa e la palestra) in modo da minimizzare le distanze relative ed evitare la necessità di spostamenti troppo lunghi;
- di mettere a disposizione dell'alunno con emiplegia alternante un locale appartato e silenzioso dove possa riposare durante un attacco di plegia bilaterale. Nel corso di un attacco unilaterale, invece, non vi è di solito la necessità di allontanare l'alunno dalla classe (vedi capitolo *Gestione degli attacchi emiplegici*, pagina 46);
- di tenere presente che gli alunni con emiplegia alternante possono partecipare alle gite scolastiche, anche di più giorni, eventualmente accompagnati dal proprio insegnante di sostegno o dall'assistente personale.

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai Comuni di residenza degli alunni con emiplegia alternante.

VI/A

Si raccomanda di fornire il servizio di trasporto tra la scuola e la casa del bambino (di solito non è necessario un assistente personale per il viaggio).

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai familiari di persone con emiplegia alternante, agli specialisti coinvolti nella definizione del programma educativo individualizzato e agli insegnanti che seguono l'alunno.

VI/A

Si raccomanda di contattare l'Associazione italiana per la sindrome di emiplegia alternante–AISEA Onlus e con i suoi centri specialistici di riferimento.

- Indirizzo: via Sernovella, 37 – 23878, Verderio Superiore (LC)
- Telefono e fax: 039 9518046
- e-mail: info@aiseaonlus.org
- sito web: www.aiseaonlus.org

Il contatto con l'associazione, oltre a permettere la condivisione di esperienze di inserimento scolastico di alunni con emiplegia alternante e lo scambio di informazioni e collaborazioni, può rappresentare un tramite con i centri di riferimento che possono fornire consulenza educativa, pedagogica, riabilitativa e supporto per una migliore definizione del programma educativo individualizzato e un inserimento scolastico efficace.

Fonti delle raccomandazioni

Le raccomandazioni riportate in questo capitolo si basano su pareri motivati e condivisi dal *panel* multidisciplinare degli esperti che hanno partecipato alla stesura della linea guida.

Pratica sportiva

Premessa

La persona con emiplegia alternante deve condurre una vita quanto più possibile normale, assecondando i propri interessi, pur nei limiti posti dalla presenza della malattia. In questo senso anche l'attività sportiva va favorita e lo sport da praticare dovrebbe essere scelto in accordo con il desiderio e le attitudini individuali del paziente.

Nella pratica sportiva, come in tutte le altre attività, va ricercato il miglior compromesso tra normalità di vita e misure di prevenzione. È noto infatti che sforzi fisici prolungati, immersione in acqua, stress emotivi e situazioni di sovraccitazione, nonché fattori esterni quali luce intensa, rumori forti, sbalzi di temperatura e vento possono facilitare la comparsa di attacchi. D'altra parte la pratica di un'attività fisica di tipo ludico (comunque non alternativa alla fisioterapia, quando indicata) garantisce al bambino la possibilità di divertirsi e di socializzare, oltre al benefico fisico generale e al miglioramento delle capacità di coordinazione motoria.

È fondamentale la collaborazione dei genitori, degli istruttori e degli allenatori, che devono mantenere un atteggiamento sereno e rassicurante anche nel caso di insuccessi o al comparire di un attacco. A questo scopo è importante che l'istruttore o l'allenatore sia informato della malattia del bambino, dei possibili fattori scatenanti e sia istruito su come gestire l'inizio di un attacco.

Quesiti e raccomandazioni

Quesito Come avviare all'attività sportiva i bambini con emiplegia alternante?

Raccomandazioni

Le seguenti raccomandazione sono indirizzate alle persone con emiplegia alternante e ai loro familiari.

VI/A

Si raccomanda di scegliere una pratica sportiva gradita al bambino e adatta alle sue attitudini psico fisiche, avendo comunque cura di evitare o limitare le attività che implicano esposizione

a fattori scatenanti gli attacchi, e di avere un approccio graduale in modo di favorire l'adattamento alla nuova esperienza.

VI/A

Si raccomanda

- di informare insegnanti, istruttori e allenatori sportivi della malattia del bambino e dei possibili fattori scatenanti
- di istruirli sulle modalità di gestione degli attacchi, ricordando in particolare che nel caso di un attacco completo (con tetraplegia, difficoltà di deglutizione, scialorrea, eccetera) è necessario favorire il rilassamento e il sonno.

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai familiari di persone con emiplegia alternante, agli insegnanti, agli istruttori e agli allenatori sportivi.

VI/A

Per favorire l'attività ludico sportiva ricercando il miglior compromesso tra normalità di vita e misure di prevenzione, si raccomanda di mantenere un atteggiamento sereno e rassicurante anche nel caso di insuccessi o in presenza di un attacco.

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata agli insegnanti, agli istruttori e agli allenatori sportivi.

VI/A

Si raccomanda:

- di concordare con i familiari gli interventi da effettuare in caso di attacco, compreso un eventuale trattamento farmacologico;
- di sistemare il paziente, in caso di un attacco emiplegico, in un ambiente tranquillo, al riparo dalla luce e dai rumori e di rassicurarlo parlandogli con tono calmo e leggero e ricordando che non sono necessarie altre misure.

Fonti delle raccomandazioni

Le raccomandazioni riportate in questo capitolo si basano su pareri motivati e condivisi dal *panel* multidisciplinare degli esperti che hanno partecipato alla stesura della linea guida.

Sostegni economici, agevolazioni, servizi socio sanitari, presa in carico dei pazienti

Premessa

Poiché l'emiplegia alternante è una malattia cronica e invalidante che comporta un handicap grave, i pazienti che ne soffrono hanno diritto al riconoscimento dell'invalidità civile al 100% e ai sostegni economici che ne derivano, primo fra tutti l'indennità di accompagnamento (Legge N. 18/80 e Legge N. 508/88).

Infatti gli attacchi di emiplegia sono in generale molto frequenti (compaiono più volte in un giorno e per più giorni) e prolungati (possono durare anche intere giornate), e possono insorgere in qualsiasi momento e senza alcun preavviso anche nei pazienti che presentano solo lievi segni di sofferenza neurologica al di fuori degli attacchi (cioè periodo intercritico). La valutazione necessaria per la concessione dell'indennità di accompagnamento, quindi, non deve essere basata esclusivamente sull'osservazione dei pazienti mentre si trovano in tale periodo, perché quando si verifica un attacco bilaterale il quadro clinico cambia completamente, aggravandosi in modo significativo e rendendo il paziente del tutto non autosufficiente. Questo limita pesantemente l'autonomia del paziente e rende necessaria un'assistenza continua in tutti i casi.

L'assistenza è necessaria anche nel periodo intercritico: anche i pazienti con lievi difficoltà motorie e intellettive, infatti, hanno sempre bisogno di essere aiutati nella gestione delle proprie limitate risorse fisiche ed emotive per ridurre il più possibile il rischio di un attacco.

Con il riconoscimento dell'invalidità civile, il paziente ha inoltre diritto alla fornitura di ausili ortopedici (passeggini, carrozzine, deambulatori, eccetera), tecnologici (computer con periferiche adattate) e di altri tipi di attrezzature (pannolini, alimenti speciali, eccetera). Possono essere erogati contributi economici per l'acquisto degli ausili, pari al loro costo totale o a una parte di esso, oppure le attrezzature possono essere fornite direttamente dalle Aziende sanitarie locali (ASL) di competenza territoriale o dai Comuni di residenza.

In base alla Legge N. 104/92, i pazienti con emiplegia alternante hanno diritto al riconoscimento dello stato di handicap grave, che implica anche la possibilità di usufruire di due anni di aspettativa retribuita e di permessi retribuiti periodici per i genitori che lavorano e che hanno necessità di assistere il proprio figlio in caso di malattia o di visite mediche.

La Legge N. 162/98, inoltre, prevede importanti forme di assistenza – economica e specialistica – specifiche per i disabili sensoriali (ciechi, ipovedenti, sordi, ipoacusici).

Poiché di solito i pazienti affetti da emiplegia alternante soffrono di disturbi visivi importanti, qualora un controllo neuro oculistico approfondito accerti la conseguente ipovisione, è possibile richiedere l'erogazione di questi servizi.

In età adulta, infine, l'invalidità civile e l'handicap grave consentono l'ingresso nel mondo del lavoro attraverso corsie riservate e con modalità protette (Legge N. 68/99).

Di solito è possibile ottenere contemporaneamente il riconoscimento dell'invalidità civile (con indennità di accompagnamento), dello stato di handicap grave, della eventuale disabilità sensoriale e della disabilità lavorativa presentando un'unica richiesta all'Ufficio disabili o invalidi della propria ASL.

In base alle Leggi 104/92 e 162/98, infatti, la persona disabile viene presa in carico congiuntamente dagli enti locali (Comune, Provincia) e dall'ASL di competenza territoriale: questi organismi devono lavorare in collaborazione per la definizione di un piano socio sanitario e assistenziale individualizzato per la persona disabile, che preveda servizi per l'inserimento scolastico (consulenza specialistica, assistenza personale), la riabilitazione, la mobilità (trasporto a scuola, parcheggi riservati), l'inserimento in strutture residenziali o in centri socio assistenziali diurni, l'inserimento nel mondo del lavoro, l'assistenza domiciliare.

Quest'ultimo servizio, previsto anche dalla Legge Quadro N. 328/00, comprende a seconda dei casi prestazioni infermieristiche, riabilitative e socio assistenziali (sport, tempo libero, didattica, eccetera). Nella maggior parte dei pazienti l'assistenza domiciliare deve avere finalità principalmente educative e di integrazione sociale, anche se non deve mai mancare la funzione di prevenzione e di gestione degli attacchi emiplegici.

In base alle leggi nazionali citate, la competenza legislativa per la fornitura dei servizi socio assistenziali è assegnata alle Regioni e questo fa sì che sia la tipologia e la qualità di questi servizi, sia le modalità di erogazione siano molto disomogenee sul territorio. Per questo motivo è consigliabile che il paziente in possesso delle certificazioni di legge si rivolga ai servizi di segretariato sociale del proprio Comune (Assessorato e assistente sociale) per richiedere un aiuto nel valutare i servizi disponibili nel proprio territorio e nel capire le modalità per usufruirne.

Inoltre, poiché si tratta di una malattia complessa, cronica, che provoca disabilità motoria, intellettuale e sensoriale e che richiede quindi un approccio multidisciplinare il più possibile integrato, è opportuno che il paziente richieda che venga identificato ufficialmente un operatore professionale (nel Comune o nell'ASL) responsabile del proprio piano socio sanitario e assistenziale. A questa figura spetterà il compito di individuare, in collaborazione con il paziente e con la famiglia, gli interventi che di volta in volta si renderanno necessari e di coordinarne la realizzazione.

Un'ulteriore possibilità di sostegno economico è offerta dalla Legge N. 13/89 per l'abbattimento delle barriere architettoniche. Il finanziamento periodico di questa Legge è però a carico delle Regioni che quindi ne dispongono a loro discrezione. Anche l'informazione sulla disponibilità di questi fondi deve essere quindi richiesta ai servizi di segretariato sociale del proprio territorio.

Quesiti e raccomandazioni

Quesito Come accedere ai sostegni economici, alle agevolazioni e ai servizi socio sanitari?

Raccomandazioni

Le seguenti raccomandazioni sono indirizzate alle persone con emiplegia alternante e ai loro familiari.

VI/A

Si raccomanda di richiedere il riconoscimento di:

- stato di invalidità civile (con indennità di accompagnamento) in base alle Leggi 18/80 e 508/88;
- stato di handicap grave in base alla Legge 104/92;
- stato di disabilità sensoriale in base alla Legge 162/98, in caso di ipovisione o di cecità accertata;
- stato di disabilità lavorativa in base alla Legge 68/99.

Di solito è possibile presentare un'unica domanda all'ufficio competente della propria ASL (Ufficio disabili o invalidi).

Alla domanda deve essere allegata la relazione del medico specialista territoriale (neurologo o neuropsichiatra) attestante l'impossibilità per il paziente di effettuare gli atti propri della vita quotidiana e la conseguente necessità di assistenza continua.

Per ottenere il riconoscimento della disabilità sensoriale, è necessario allegare un certificato attestante l'ipovisione o la cecità redatto da un neuro oculista territoriale.

VI/A

Al fine di ottenere una descrizione realistica e chiara dei vari servizi socio sanitari e assistenziali disponibili sul territorio e delle modalità con cui ottenerne l'erogazione, si raccomanda di contattare i servizi di segretariato sociale (assessore, assistente sociale) del proprio Comune di residenza e, se necessario, della propria Provincia e Regione.

VI/A

Si raccomanda di fare esplicita richiesta all'ente competente della propria ASL (Ufficio disabili

o invalidi) o del proprio Comune, Provincia o Regione perché venga identificato ufficialmente un operatore professionale responsabile del piano socio assistenziale del paziente, che individui in collaborazione con il paziente stesso e con la famiglia gli interventi necessari nel corso del tempo e ne coordini la realizzazione.

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai componenti delle Commissioni di invalidità.

VI/A

Ai fini della concessione dell'indennità di accompagnamento, si raccomanda:

- di informarsi correttamente sulle caratteristiche cliniche della malattia e sul tipo di disabilità e di problemi che essa comporta;
- di tenere in considerazione che gli attacchi di emiplegia sono in generale molto frequenti e prolungati e che possono insorgere in qualsiasi momento e senza alcun preavviso anche nei pazienti che, se esaminati nel periodo intercritico, presentano solo lievi segni di sofferenza neurologica;
- di considerare che quando si verifica un attacco il quadro clinico si aggrava significativamente rendendo il paziente non autosufficiente e bisognoso di assistenza continua;
- di includere nella valutazione il fatto che l'assistenza è necessaria anche nel periodo intercritico, per aiutare il paziente a gestire le proprie risorse fisiche ed emotive e ridurre il rischio di un attacco.

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai medici di base, ai medici specialisti, agli operatori socio sanitari territoriali e, in particolare, ai responsabili del piano socio assistenziale del paziente.

VI/A

Si raccomanda di collaborare con gli enti specialistici e di ricerca per ottenere indicazioni specifiche per la diagnosi, il trattamento farmacologico e riabilitativo e la definizione del piano educativo e didattico per i pazienti con emiplegia alternante.

Un punto di riferimento è anche l'associazione nazionale, che collabora con alcuni istituti e centri specialistici sponsorizzando progetti di studio e di ricerca finalizzati alla formazione di consulenti specializzati nella gestione della malattia in tutti gli ambiti citati.

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai familiari di persone con emiplegia alternante, ai medici di base, ai medici specialisti e agli operatori professionali che hanno in carico i pazienti.

VI/A

Si raccomanda di contattare l'Associazione italiana per la sindrome di emiplegia alternante–AISEA Onlus e i suoi centri specialistici di riferimento.

– Indirizzo: via Sernovella, 37 – 23878, Verderio Superiore (LC)

– Telefono e fax: 039 9518046

– e-mail: info@aiseaonlus.org

– sito web: www.aiseaonlus.org

Il contatto con l'associazione è utile per:

- ottenere indicazioni riguardo alla gestione quotidiana della malattia;
- reperire informazioni sulla disponibilità di sostegni economici e di servizi socio sanitari e assistenziali necessari per un'adeguata gestione quotidiana della malattia e sulle modalità per ottenerli;
- mettersi in contatto con i centri di riferimento che forniscono consulenza e supporto per una migliore presa in carico dei pazienti.

La raccomandazione ha l'obiettivo di aiutare a ottenere i sostegni economici e i servizi socio sanitari e assistenziali, limitare l'onere finanziario, fisico e psicologico a carico della famiglia e garantire un migliore sviluppo psicologico e sociale al paziente affetto da emiplegia alternante, aumentando il più possibile il suo livello di benessere complessivo, la sua autonomia e integrazione sociale.

Fonti delle raccomandazioni

Le raccomandazioni riportate in questo capitolo si basano su pareri motivati e condivisi dal *panel* multidisciplinare degli esperti che hanno partecipato alla stesura della linea guida.

Lavoro e vita adulta

Premessa

La persona con emiplegia alternante più anziana che si conosca nel mondo fino a oggi ha poco più di 50 anni; in Italia i pazienti di età compresa tra i 20 e i 45 anni sono meno di 15.

Nella maggior parte dei casi i pazienti adulti vivono ancora in famiglia, assistiti dai genitori anziani o dai fratelli; solo pochissimi hanno un'attività lavorativa, anche solo a tempo parziale. Le rare esperienze di lavoro e di vita indipendente riguardano tutte pazienti che risiedono all'estero, in nazioni dove esiste una mentalità più incline a favorire l'abbandono del nucleo familiare da parte dei giovani in generale e quindi anche da parte dei giovani disabili.

In Italia vi è stato un unico caso di esperienza lavorativa, peraltro temporanea; molto probabilmente questo è dovuto a una mentalità differente, alla generale carenza di strutture residenziali per disabili, alla mancanza di conoscenza della malattia e delle esigenze specifiche di chi ne soffre.

Tutto questo provoca sfiducia nei genitori e riduce la loro già scarsa propensione nei confronti di un progetto di vita autonoma per i loro figli.

Tuttavia, anche se solo in linea teorica, non sembra vi siano particolari impedimenti a una vita indipendente per le persone con sindrome da emiplegia alternante, che potrebbero invece beneficiare di un aumento dell'autostima e del senso di realizzazione personale attraverso il distacco dal nucleo familiare e l'inserimento nel mondo del lavoro. Questo potrebbe anche avere una ricaduta benefica sullo stato generale di salute e in particolare sulla frequenza degli attacchi.

Al termine della carriera scolastica è quindi opportuno che il giovane venga inserito nel mondo del lavoro. Il riconoscimento dell'invalidità civile e soprattutto dello stato di handicap garantiscono l'iscrizione a liste speciali per il collocamento e l'inserimento nel mondo del lavoro come categoria protetta (vedi capitolo *Sostegni economici, agevolazioni, servizi socio sanitari e presa in carico dei pazienti*, pagina 60). Il lavoro a domicilio dovrebbe essere riservato solo ai casi di particolare gravità.

Come l'attività scolastica, anche l'inserimento lavorativo deve essere ispirato al miglior compromesso tra autonomia, socializzazione e rispetto della disabilità. Può essere necessario, per esempio, prevedere un orario ridotto e flessibile o escludere posti di lavoro con caratteristiche ambientali controindicate nel paziente. In particolare vanno evitate tutte le possibili cause scatenanti di un attacco, che possono variare da paziente a paziente (vedi capitolo *Gestione degli attacchi emiplegici*, pagina 46) e occorre informare il personale sul posto di lavoro riguardo alla malattia, alla natura degli attacchi e a

come gestirli. Sarebbe opportuno inoltre dare al paziente e ai familiari l'opportunità di effettuare un sopralluogo del posto di lavoro per valutarne le caratteristiche ambientali e stabilirne l'idoneità.

In base alla Legge N. 68/99, molte Regioni hanno già istituito dei corsi di inserimento al lavoro per disabili e attivato progetti specifici di orientamento professionale, anche in ambito scolastico. Queste iniziative sono di solito finanziate a livello regionale o provinciale, o almeno in parte da privati, e realizzate in convenzione da cooperative e associazioni di volontariato. Le informazioni sull'esistenza di questo tipo di iniziative sono reperibili presso i centri provinciali di formazione professionale.

Dal punto di vista della scelta del tipo di lavoro, i familiari dovrebbero individuare già nel corso del periodo scolastico i possibili interessi, le attitudini e le difficoltà specifiche del proprio figlio. Un'azione tempestiva e coordinata tra la scuola e i servizi di segretariato sociale, con una consulenza sanitaria specializzata, potrebbe poi mettere in grado i genitori e i pazienti di individuare per tempo le possibili soluzioni, in base anche all'offerta disponibile.

Raggiunta l'età adulta, inoltre, il paziente con emiplegia alternante dovrebbe avere l'opportunità di vivere al di fuori della famiglia di origine, in contesti adeguati al livello di disabilità.

Per le persone con maggiori necessità di assistenza può essere valutata la possibilità di un inserimento in piccole comunità alloggio.

Per i pazienti con disabilità media o lieve, invece, è possibile una maggiore autonomia in una residenza di propria scelta, con uno o al massimo due compagni e con un supporto esterno per i servizi domestici e per la mobilità.

Anche in questo caso le Leggi di settore N. 104/92 e 162/98 e la Legge Quadro N. 328/00 prevedono l'attivazione di progetti specifici che coinvolgono i servizi provinciali e comunali e le associazioni *no profit* locali.

In queste situazioni è fondamentale l'intervento degli enti sanitari e socio assistenziali locali a sostegno del paziente e della famiglia, in particolare un supporto psicologico che aiuti il paziente a raggiungere una migliore presa di coscienza delle proprie possibilità e i familiari ad abbandonare un atteggiamento eccessivamente protettivo.

Per favorire l'autonomia può essere utile individuare, già nel periodo dell'adolescenza, delle iniziative che prevedano il soggiorno del ragazzo per più giorni lontano dai familiari, per esempio i campi estivi.

Infine, poiché ogni nuova esperienza di questo tipo rientra ancora in una fase sperimentale, un ruolo importante può essere svolto dall'associazione nazionale, non solo

per l'erogazione di fondi a copertura parziale di progetti locali specifici per la vita autonoma dei pazienti, ma anche per la promozione di iniziative in questo campo e come riferimento per la condivisione di idee e di esperienze.

Quesiti e raccomandazioni

Quesito Come promuovere l'inserimento lavorativo e l'autonomia nelle persone adulte con emiplegia alternante?

Raccomandazioni

Le seguenti raccomandazioni sono indirizzate alle persone con emiplegia alternante, ai loro familiari, agli enti sanitari e ai servizi sociali territoriali.

VI/A

Al fine di aumentare l'autostima e la realizzazione personale dei pazienti con emiplegia alternante, si raccomanda:

- di collaborare nella ricerca di tutte le opportunità disponibili per l'inserimento lavorativo e per il raggiungimento di una vita il più possibile autonoma e indipendente, costituite principalmente da progetti specifici finanziati da Regioni, Province e privati e realizzate in convenzione da associazioni di volontariato e cooperative;
- di collaborare nella ricerca delle possibilità di vita indipendente offerte dal territorio (Leggi N. 104/92 e 162/98 e Legge Quadro N. 328/00), per esempio:
 - inserimento in piccole comunità alloggio (per i pazienti con maggiore necessità di assistenza);
 - convivenza con uno o due compagni in una residenza di propria scelta, con un aiuto per i servizi domestici e per la mobilità (per i pazienti con gravità media o lieve);
 - partecipazione a iniziative che prevedano il soggiorno per più giorni senza l'assistenza dei familiari, in un contesto di normalità (per esempio i campi estivi).

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata agli enti sanitari e ai servizi sociali territoriali.

VI/A

Si raccomanda di supportare, anche psicologicamente, i pazienti affetti da emiplegia alternante e i loro familiari nella ricerca delle opportunità di inserimento lavorativo e di vita

indipendente. Ciò determinerebbe il superamento della barriera psicologica costituita per il paziente da una scarsa autostima, per i familiari da un eccessivo protezionismo e per entrambi dalla paura nei confronti della malattia.

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai familiari o ai legali rappresentanti di persone con emiplegia alternante.

VI/A

Si raccomanda:

- di fare richiesta all'ufficio competente della propria ASL di iscrizione alle liste speciali per il collocamento nel mondo del lavoro all'interno delle categorie protette (Legge N. 68/99), dopo aver ottenuto il riconoscimento dello stato di handicap (legge N. 104/92; vedi capitolo *Sostegni economici, agevolazioni, servizi socio sanitari e presa in carico dei pazienti*, pagina 60);
- di considerare che l'eventuale indennità di accompagnamento (Leggi N. 18/80 e 508/88) non è incompatibile con l'attività lavorativa.

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata alle Commissioni per l'accertamento dell'idoneità lavorativa.

VI/A

Per un corretto e adeguato inserimento nel mondo del lavoro, si raccomanda di garantire alle persone con emiplegia alternante l'inclusione nelle liste speciali per il collocamento al lavoro dei disabili (previste dalla Legge N. 68/99), tenendo conto che, anche se per il momento in linea solo teorica, non esistono impedimenti all'attività lavorativa riconducibili specificatamente a questa malattia.

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai responsabili scolastici, ai centri di formazione professionale, agli enti sanitari e ai servizi sociali territoriali.

VI/A

Si raccomanda:

- di attivare già in ambito scolastico dei progetti specifici di orientamento e di preparazione al lavoro, individuando le possibilità offerte dal territorio, selezionando le più adatte al paziente e integrandole nel proprio programma didattico ed educativo;
- di avviare, se necessario, nuovi progetti specifici in collaborazione con altri istituti scolastici, anche di grado superiore;
- di realizzare corsi di formazione professionale per disabili e di garantire la possibilità di partecipazione alle persone con emiplegia alternante.

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata agli enti sanitari, ai servizi sociali territoriali e alle aziende che impiegano lavoratori con emiplegia alternante.

VI/A

Si raccomanda:

- di escludere i posti di lavoro con caratteristiche ambientali controindicate (per esempio le possibili cause scatenanti di un attacco: luci e rumori intensi, affollamento eccessivo, bruschi sbalzi di temperatura);
- di offrire al paziente e ai familiari la possibilità di effettuare un sopralluogo sul posto di lavoro per verificarne l'idoneità;
- di prevedere un orario di lavoro ridotto e flessibile, riservando il lavoro a domicilio solo ai casi più gravi;
- di informare accuratamente il datore di lavoro e il personale della sede lavorativa in merito alle caratteristiche della malattia, alla natura degli attacchi e a come gestirli.

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata agli enti sanitari, ai servizi sociali territoriali, alle associazioni no profit e alle cooperative impegnate in progetti locali di promozione della vita indipendente e dell'inserimento lavorativo.

VI/A

Si raccomanda di coordinare le proprie attività con l'Associazione italiana per la sindrome di emiplegia alternante – AISEA Onlus e con i suoi centri specialistici di riferimento.

- Indirizzo: via Sernovella, 37 – 23878, Verderio Superiore (LC)
- Telefono e fax: 039 9518046
- e-mail: info@aiseaonlus.org
- sito web: www.aiseaonlus.org

Il contatto con l'associazione consente non solo di ottenere fondi a copertura parziale di progetti specifici per la vita autonoma di pazienti con emiplegia alternante realizzati localmente, ma anche di promuovere iniziative di questo tipo e di condividere idee ed esperienze.

Fonti delle raccomandazioni

Le raccomandazioni riportate in questo capitolo si basano su pareri motivati e condivisi dal *panel* multidisciplinare degli esperti che hanno partecipato alla stesura della linea guida.

Assistenza: strategie di sanità pubblica

Premessa

Le malattie rare, tra le quali rientra l'emiplegia alternante, sono un gruppo di patologie caratterizzate da una bassa frequenza nella popolazione: a livello europeo si definisce rara una patologia che ha una prevalenza minore di 5 casi ogni 10.000 abitanti.

Le stime sul loro numero sono varie, ma si ritiene che vi siano almeno 5.000 entità nosologiche distinte.

La definizione del gruppo delle malattie rare sulla base di una misura epidemiologica ha la sua motivazione nella convinzione che le iniziative di sanità pubblica dedicate a queste malattie nel loro insieme abbiano un rapporto costi/benefici più basso rispetto agli interventi indirizzati alle singole patologie. Questa convinzione deriva principalmente dal fatto che le malattie rare presentano criticità analoghe per ciò che riguarda l'assistenza e la ricerca scientifica.

Per quanto concerne gli aspetti assistenziali, i punti critici riguardano:

- la difficoltà per i pazienti di ottenere una diagnosi appropriata e tempestiva;
- la patogenesi non definita e quindi la generale carenza di terapie causali;
- l'andamento cronico e gli esiti invalidanti;
- l'onerosità del trattamento.

Sul versante della ricerca scientifica è da rilevare che la maggior parte delle malattie rare è di natura genetica. In alcuni casi, anche in relazione alla rarità della malattia, la ricerca sulla patogenesi è complicata dalla difficoltà da parte dei ricercatori di acquisire un numero sufficiente di campioni biologici per poter effettuare gli studi.

Il numero limitato dei pazienti influisce anche sugli aspetti tecnico scientifici ed economici della ricerca: infatti i piccoli numeri influenzano negativamente sia gli studi eziologici sia quelli clinici; d'altro canto, per gli investitori privati come le aziende farmaceutiche la scarsa numerosità corrisponde all'esiguità di mercato.

Tra le azioni di sanità pubblica da realizzare per affrontare questi aspetti critici sono particolarmente rilevanti la creazione e lo sviluppo di *network* in grado di assicurare tutte le fasi dell'assistenza.

In particolare devono essere individuati centri sanitari di riferimento (ospedali, cliniche universitarie, istituti di ricovero e cura a carattere scientifico) presso di questi devono essere inviati i pazienti per la diagnosi e la definizione dei protocolli terapeutici. La concentrazione di esperienze cliniche presso il centro di riferimento può infatti rappresentare una garanzia di qualità nell'assistenza, tanto più preziosa quanto più

scarse sono le prove scientifiche disponibili per i protocolli e le linee guida di diagnosi e trattamento, come spesso accade per le malattie rare. Il centro sanitario di riferimento deve essere in grado di effettuare la diagnosi con la maggiore specificità possibile o essere collegato con strutture in possesso delle necessarie professionalità e dotazioni strumentali (per esempio laboratori per la genetica molecolare o la citogenetica).

Molto spesso, inoltre, i centri sanitari di riferimento sono coinvolti nell'attività di ricerca patogenetica e clinica e questo rappresenta un ulteriore motivo per inviare i pazienti presso queste strutture.

Non tutte le fasi dell'assistenza devono però far capo al centro di riferimento. Le attività assistenziali che coinvolgono il paziente nella sua quotidianità devono svolgersi altrove, in prossimità dei luoghi in cui la persona vive e quindi in coerenza con i principi della continuità assistenziale. Inoltre, l'utilizzo di centri sanitari di riferimento per attività che possono essere svolte presso strutture meno specializzate comporta uno spreco delle risorse disponibili.

Anche in questo caso è necessario costruire relazioni funzionali tra i centri di riferimento e le strutture sanitarie che si prendono cura del paziente nella sua quotidianità. Il *network* assistenziale deve comprendere i livelli distrettuale e territoriale, che garantiscono un ambito assistenziale molto importante per la qualità della vita delle persone con una malattia rara e dei loro familiari, per esempio l'assistenza domiciliare integrata e i centri per il recupero e la riabilitazione funzionale.

All'interno del *network* assistenziale le diverse fasi dell'assistenza devono essere il più possibile condivise e formalizzate attraverso protocolli e linee guida.

Da diversi studi effettuati in Italia è risultato che l'informazione sulle malattie rare rappresenta uno dei punti critici sui quali è necessario intervenire per migliorare la qualità dell'assistenza. Un'informazione chiara ed esaustiva sul proprio stato di salute e sulla disponibilità di servizi di assistenza è un diritto del cittadino. L'informazione deve quindi essere considerata una fase dell'assistenza (essendo un diritto, anzi, dovrebbe essere inclusa nei livelli essenziali di assistenza) e quindi garantita dal *network* assistenziale, soprattutto per quanto riguarda alcune questioni:

- spesso le informazioni sulle malattie rare sono reperibili presso i centri sanitari di riferimento che svolgono attività clinica e di ricerca; gli operatori sanitari che si occupano di malattie rare rappresentano una preziosa sorgente di informazioni che devono essere “messe in rete”;
- alcune informazioni riguardano le prestazioni erogate, i regimi di esenzione, eccetera: la rete deve quindi essere in grado di rispondere ai bisogni informativi a livello di Azienda sanitaria locale e/o di Azienda ospedaliera;
- è indispensabile un raccordo per l'integrazione delle conoscenze scientifiche e delle

informazioni sulle prestazioni sanitarie presso strutture che abbiano sviluppato un settore di studio e di documentazione e siano in grado di erogare le informazioni (che abbiano, cioè, strumenti e personale dedicato); il livello di queste strutture deve essere regionale e nazionale;

- in questo ambito deve essere realizzato un raccordo funzionale con le associazioni di pazienti.

La realizzazione dei *network* assistenziali deve includere la registrazione dei pazienti, delle prestazioni sanitarie e degli atti amministrativi e lo sviluppo di una rete informativa, in quanto:

- il paziente deve essere seguito in tutto il suo percorso all'interno della rete da parte di tutte le strutture coinvolte nell'assistenza. Il centro di riferimento sanitario che ha stabilito la terapia, per esempio, deve essere costantemente aggiornato sull'andamento della malattia ed essere in grado di inviare informazioni ai settori dell'assistenza che si occupano degli aspetti amministrativi per l'erogazione delle prestazioni sanitarie;
- il *network* assistenziale deve essere considerato un'unità funzionale la cui attività va tenuta sotto controllo costante per apportare eventuali modifiche di strutture, attività o relazioni funzionali: per esempio per riconvertire ad altra attività un centro sanitario di riferimento con un flusso molto basso di pazienti o per rilevare carenze riguardanti fasi specifiche dell'assistenza (per esempio tempi di attesa molto lunghi per la riabilitazione).

È auspicabile che la registrazione dei pazienti, utile per migliorare sia l'assistenza erogata al singolo sia l'efficienza del *network* nel suo insieme, sia integrata con la registrazione epidemiologica, cioè lo sviluppo di strumenti *ad hoc* per definire la prevalenza o l'incidenza della malattia e la raccolta di dati a scopi di sanità pubblica e scientifici (per esempio la definizione della storia naturale della malattia). Inoltre, un registro epidemiologico permette aggregazioni di dati tali da poter contrastare la criticità rappresentata dai piccoli numeri che incidono su tutte le fasi della ricerca. Il livello di aggregazione raccomandato è nazionale/internazionale.

Il raccordo tra registri epidemiologici e strutture in grado di raccogliere campioni biologici, inoltre, rappresenta un valore aggiunto.

Infine, per tutte le attività sia in ambito assistenziale sia nel campo della ricerca è importante realizzare un collegamento tra istituzioni, operatori di sanità pubblica, clinici e associazioni di pazienti e loro familiari.

Quesiti e raccomandazioni

Quesito Come realizzare, sviluppare e valutare programmi di sanità pubblica rivolti alla tutela delle persone con emiplegia alternante e dei loro familiari?

Raccomandazioni

Le seguenti raccomandazioni sono indirizzate ai professionisti della sanità pubblica e della politica sanitaria.

VI/A

Al fine di garantire ai pazienti con emiplegia alternante e ai loro familiari la migliore assistenza socio sanitaria, si raccomanda di realizzare e sviluppare un *network* assistenziale che sia in grado di assicurare tutte le fasi dell'assistenza e la loro integrazione.

VI/A

Si raccomanda di identificare i centri sanitari di riferimento (ospedali, cliniche universitarie, istituti di ricovero e cura a carattere scientifico) per la diagnosi e la definizione dei protocolli terapeutici; il centro di riferimento deve fornire la diagnosi con la maggiore specificità possibile o realizzare relazioni funzionali con strutture in possesso di professionalità e dotazioni strumentali adeguate.

VI/A

Per favorire le relazioni funzionali tra i centri di riferimento e le strutture sanitarie che si prendono cura del paziente nella sua quotidianità, si raccomanda di includere nel *network* assistenziale il livello distrettuale e quello territoriale, in grado di fornire servizi importanti per la qualità della vita dei pazienti e dei loro familiari (assistenza domiciliare integrata, centri per il recupero e la riabilitazione funzionale).

VI/A

Si raccomanda di includere tra le attività erogate dal *network* assistenziale (a cura di ASL, centri sanitari di riferimento, Regioni, Istituto superiore di sanità) anche l'informazione, da considerare come una fase dell'assistenza (anzi da includere all'interno dei livelli essenziali di assistenza, poiché si tratta di un diritto del paziente).

Raccomandazione

La seguente raccomandazione è indirizzata ai medici di base e ai medici specialisti.

VI/A

Al fine di migliorare la qualità dell'assistenza medica e di incentivare la ricerca patogenetica e clinica, si raccomanda di inviare i pazienti con il sospetto diagnostico di emiplegia alternante presso i centri sanitari di riferimento.

Raccomandazioni

Le seguenti raccomandazioni sono indirizzate ai professionisti della sanità pubblica e della politica sanitaria, agli operatori sanitari e ai ricercatori.

VI/A

Allo scopo di definire misure epidemiologiche, ottenere informazioni sull'andamento della malattia, costituire una base per la ricerca eziopatogenetica e clinica, si raccomanda di realizzare e sviluppare la raccolta epidemiologica dei dati dei pazienti.

VI/A

Si raccomanda di realizzare e sviluppare un sistema di raccolta di campioni biologici collegato al registro epidemiologico.

VI/A

Si raccomanda di mantenere e sviluppare, sia nell'ambito dell'assistenza sia in quello della ricerca, il contatto con l'Associazione italiana per la sindrome di emiplegia alternante – AISEA Onlus e con i suoi centri specialistici di riferimento.

– Indirizzo: via Sernovella, 37 – 23878, Verderio Superiore (LC)

– Telefono e fax: 039 9518046

– e-mail: info@aiseaonlus.org

– sito web: www.aiseaonlus.org

Fonti delle raccomandazioni

Le raccomandazioni riportate in questo capitolo si basano su pareri motivati e condivisi dal *panel* multidisciplinare degli esperti che hanno partecipato alla stesura della linea guida.

Riabilitazione e sostegno psicologico

Premessa

La riabilitazione è un processo complesso che ha lo scopo di promuovere nel bambino con emiplegia alternante e nella sua famiglia la migliore qualità di vita possibile. Con azioni dirette e indirette si occupa dell'individuo nella sua globalità fisica, mentale, affettiva, comunicativa e relazionale, coinvolgendo il suo contesto familiare, sociale e ambientale. Si realizza attraverso la definizione del progetto riabilitativo e dei programmi terapeutici nell'ambito della rieducazione, dell'assistenza e dell'educazione.

La definizione degli obiettivi riabilitativi perseguibili deriva da una valutazione qualitativa e quantitativa del profilo delle competenze, in una mediazione che costituisce la sfida di ogni trattamento riabilitativo. L'individuazione delle caratteristiche delle funzioni, dei punti di forza, delle strategie da rinforzare, degli stimoli da fornire e del percorso da seguire, dei compensi e del livello di collaborazione porta alla definizione dei contenuti, delle modalità (tipologia di trattamento, frequenza, eccetera) e della durata del progetto di riabilitazione.

L'emiplegia alternante è una malattia neurologica caratterizzata da un'elevata variabilità nel tempo e nell'entità della compromissione, con ricadute a livello funzionale, cognitivo e comportamentale. Leziologia e la patogenesi sono sconosciute, e si sospetta, anche se non vi sono conferme, che abbia un andamento progressivo.

La valutazione finalizzata alla definizione di un progetto riabilitativo è sempre personalizzata e lo diventa, se possibile, ancora di più in questo caso per la necessità di acquisire dati relativi non solo alle caratteristiche specifiche del singolo paziente ma anche ai diversi momenti dell'evoluzione della malattia. In questo senso ogni valutazione assume un significato ancora maggiore nella sistematica ripetizione longitudinale nel tempo.

Alcune caratteristiche della valutazione e della realizzazione dei progetti riabilitativi sono comuni ad altre patologie dell'età evolutiva a coinvolgimento multisistemico e con variabilità di andamento nel tempo:

- necessità di individuare con valutazioni multispecialistiche ripetute i diversi aspetti clinici, per poter elaborare un progetto personalizzato e flessibile nel tempo;
- importanza di prevedere un raccordo e un'interfaccia con gli altri ambiti specialistici;
- maggiore efficacia degli interventi effettuati precocemente;
- importanza di prevedere un raccordo adeguato con le persone (per esempio i referenti territoriali sia clinici sia, se possibile, scolastici) e con le strutture con cui il paziente viene in contatto nella vita quotidiana.

Queste premesse rendono particolarmente difficile stilare delle raccomandazioni sui possibili interventi terapeutici riabilitativi, considerando anche che il quadro clinico è caratterizzato sia da disturbi parossistici sia da fenomeni non parossistici di inabilità cronica. È in particolare su questi ultimi che agisce l'intervento riabilitativo, anche se è opportuno tenere in considerazione anche la componente accessuale della malattia. Infatti la presenza dei disturbi parossistici va considerata per almeno due motivi:

- nel corso degli interventi riabilitativi devono essere evitate, per quanto possibile, le manovre che possono scatenare o favorire la comparsa degli attacchi (vedi capitolo *Gestione degli attacchi emiplegici*, pagina 46);
- la presenza di movimenti oculari anomali può interferire con gli aspetti riabilitativi sia oftalmologici sia neuropsicologici relativi alle competenze visuo spaziali.

Infine, poiché l'emiplegia alternante è una patologia cronica particolarmente invalidante, oltre alla riabilitazione è importante offrire al paziente e ai familiari un sostegno psicologico con caratteristiche che potranno cambiare nel corso del tempo e in base alle variazioni del quadro clinico.

Quesiti e raccomandazioni

Quesito 1 Come effettuare la riabilitazione ?

Raccomandazioni

Le seguenti raccomandazioni sono indirizzate agli operatori sanitari coinvolti nella riabilitazione delle persone con emiplegia alternante.

VI/A

Nei primi 3 anni di vita del bambino si raccomanda:

- di considerare che, al di fuori degli attacchi parossistici, il problema principale è spesso rappresentato dal ritardo nel raggiungimento delle diverse tappe dello sviluppo neuromotorio;
- di impostare un intervento riabilitativo di tipo fisiochinesiterapico per favorire l'acquisizione del migliore assetto posturale e l'avvio dei corretti passaggi motori fino al raggiungimento della deambulazione;
- di sostituire successivamente questo tipo di intervento con un trattamento di neuropsicomotricità, finalizzato non solo al mantenimento e al rafforzamento delle competenze motorie acquisite ma anche allo sviluppo e all'ampliamento degli aspetti di comunicazione (capacità di relazione, linguaggio verbale e non verbale).

VI/A

Dopo i 3 anni e fino all'ingresso nella scuola elementare si raccomanda:

- di considerare che il problema principale è rappresentato dal ritardo neuropsichico che si esprime sotto forma di ritardo nelle competenze cognitive, prassiche e del linguaggio;
- di proseguire il trattamento di psicomotricità, eventualmente affiancato o sostituito da un trattamento logopedico;
- di favorire la socializzazione con adulti diversi dai familiari e con coetanei, se le condizioni generali lo permettono, attraverso l'inserimento nella scuola materna con le modalità opportune (vedi capitolo *Inserimento scolastico*, pagina 52).

VI/A

Nel ciclo della scuola dell'obbligo (7-14 anni) si raccomanda:

- di considerare che l'utilità di proseguire gli interventi riabilitativi individualizzati (psicomotricità o logopedia) deve essere valutata caso per caso in base a obiettivi specifici;
- di affrontare la presenza di un ritardo mentale (con deficit specifici per quanto riguarda l'attenzione, le competenze visuo spaziali e grafiche) tramite trattamenti di tipo neuropsicologico;
- di elaborare un progetto didattico individualizzato con obiettivi specifici che tengano conto delle difficoltà cognitive e neuropsicologiche. In questa fase è fondamentale la presenza di un insegnante di sostegno che segua la programmazione personalizzata (vedi capitolo *Inserimento scolastico*, pagina 52).

VI/A

Nell'adolescenza e in età adulta si raccomanda:

- di considerare che con gli anni i disturbi parossistici diventano meno frequenti, mentre prevalgono gli aspetti deficitari: il problema principale è rappresentato dal ritardo cognitivo e dagli eventuali disturbi del comportamento collegati;
- di elaborare, in accordo con la famiglia, un progetto esistenziale che tenga in considerazione sia le capacità residue del ragazzo sia le risorse presenti nel territorio di appartenenza. L'acquisizione e il mantenimento dell'autonomia personale e sociale devono essere perseguiti attraverso l'inserimento in realtà educative e lavorative più o meno protette (vedi capitolo *Lavoro e vita adulta*, pagina 65).

VI/A

Per quanto riguarda l'uso di tutori e ausili si raccomanda:

- di considerare che nel corso della vita, con finalità differenti e in più occasioni, è possibile il loro impiego;
- se necessario al fine di prevenire l'instaurarsi di deformità muscolo scheletriche nel singolo paziente, di prescrivere il tipo più adatto di tutore;
- di indicare, a seconda dell'età del paziente e della gravità del disturbo motorio, l'uso di passeggini, carrozzine e biciclette ortopedici per favorire lo spostamento.

Per favorire l'inserimento scolastico e l'accesso alla scrittura, si raccomanda:

- di prescrivere l'uso di computer modificati (per esempio con tastiera semplificata, con mouse o *track-ball* particolari, con *touch-screen* o con comando vocale), quando sostenibile sul piano delle competenze cognitive linguistiche (vedi capitolo *Inserimento scolastico*, pagina 52);
- di prescrivere ausili opportuni, sia informatici sia ottici, per i pazienti ipovedenti.

Quesito 2 Come effettuare il sostegno psicologico?

Raccomandazioni

Le seguenti raccomandazioni sono indirizzate agli operatori sanitari coinvolti nella riabilitazione e agli altri operatori del Servizio sanitario nazionale che hanno in carico il paziente.

VI/A

Trattandosi di una patologia cronica particolarmente invalidante, si raccomanda di:

- offrire al paziente e ai familiari un sostegno psicologico. Le caratteristiche dell'intervento e "l'oggetto" delle cure potranno variare in funzione dell'età del paziente, del quadro clinico e dell'andamento più o meno evolutivo della malattia;
- di considerare il paziente e la famiglia da cui proviene come entità uniche e differenti da tutte le altre, sfruttando le conoscenze e le competenze legate alla malattia e alla sua evoluzione per decidere di volta in volta come metterle a disposizione delle persone coinvolte e impostando il proprio intervento non tanto all'acquisizione di prestazioni quanto al raggiungimento di una condizione di massimo benessere.

VI/A

Al momento della prima diagnosi, oltre a fornire spiegazioni il più possibile dettagliate sulle caratteristiche della malattia, su come affrontarla, sulle possibilità terapeutiche e sugli aspetti prognostici, si raccomanda:

- di dare spazio all'ascolto dei genitori, per far emergere fantasie e preoccupazioni che una patologia parossistica come l'emiplegia alternante inevitabilmente evoca;
- di indirizzare il sostegno psicologico verso l'elaborazione dei sensi di colpa che sempre si accompagnano alla diagnosi e di stimolare l'emergere di risorse positive e riparatorie.

VI/A

Nelle prime fasi dello sviluppo si raccomanda:

- di dedicare l'attenzione in particolare alla coppia madre-bambino, pur risultando opportuna una presa in carico di tutta la famiglia;
- di sostenere successivamente il nucleo familiare nell'accettare le difficoltà e i limiti del bambino, cercando di creare un'alleanza il più possibile proficua che porti a sfruttare al meglio le capacità del paziente e a impostare un programma riabilitativo adeguato e personale.

VIA

Con l'ingresso nell'adolescenza si raccomanda:

- di impostare il sostegno alla famiglia in modo da creare un clima di interazione e di non dipendenza, al fine di sviluppare un'autonomia progressivamente crescente del paziente;
- di fornire al paziente un supporto finalizzato all'accettazione della malattia e dei limiti che comporta e, parallelamente, al sostegno alle funzioni dell'lo e alla guida per un inserimento sociale commisurato alle sue risorse.

Fonti delle raccomandazioni

Le raccomandazioni riportate in questo capitolo si basano su pareri motivati e condivisi dal *panel* multidisciplinare degli esperti che hanno partecipato alla stesura della linea guida.

Questo documento è consultabile anche nel sito internet <http://www.snlg-iss.it>

Il Sistema nazionale per le linee guida (SNLG)

In Italia, l'elaborazione di linee guida e di altri strumenti di indirizzo finalizzati al miglioramento della qualità dell'assistenza avviene all'interno del Sistema nazionale per le linee guida (SNLG).

La legislazione vigente propone l'adozione di linee guida come richiamo all'utilizzo efficiente ed efficace delle risorse disponibili e come miglioramento dell'appropriatezza delle prescrizioni.

Queste sono le finalità del SNLG con i compiti specifici di:

- produrre informazioni utili a indirizzare le decisioni degli operatori, clinici e non, verso una maggiore efficacia e appropriatezza, oltre che verso una maggiore efficienza nell'uso delle risorse;
- renderle facilmente accessibili;
- seguirne l'adozione esaminando le condizioni ottimali per la loro introduzione nella pratica;
- valutarne l'impatto organizzativo e di risultato.

Gli strumenti utilizzati per perseguire questi fini sono appunto linee guida clinico-organizzative, documenti di indirizzo all'implementazione e documenti di indirizzo alla valutazione dei servizi.

Nel caso delle linee guida per le malattie rare, delle quali questo testo fa parte, gli strumenti descritti diventano un mezzo volto soprattutto all'ottimizzazione della gestione clinica e assistenziale del paziente. La collaborazione creata tra Centro nazionale malattie rare (CNMR) e Sistema nazionale per le linee guida (SNLG) persegue il raggiungimento di questi obiettivi in una cornice metodologica standardizzata, nella ricerca di un'assistenza appropriata e attuale all'interno del Servizio sanitario nazionale.