



# Atassie Ereditarie: Aspetti Essenziali Per I Pazienti

## DI COSA SI TRATTA?

Le atassie ereditarie includono un'ampia varietà di disordini ereditari in cui l'atassia rappresenta il sintomo principale. Il termine atassia indica la presenza di movimenti scoordinati, impacciati e problemi nel camminare con perdita di equilibrio. Le atassie ereditarie possono essere causate da alterazioni genetiche. Nella maggior parte dei casi la malattia coinvolge più di un membro della famiglia; ciò nonostante, in alcuni casi non vi è alcuna storia familiare. Nelle atassie ereditarie solitamente, l'atassia non è l'unico sintomo. Altri segni neurologici possono essere:

- Lentezza e tremore
- Movimenti involontari di tipo torsionale, rotatorio (dystonia)
- Alterazioni della sensibilità quali indolenzimento, formicolio, e sensazione di bruciore a carico delle braccia e delle gambe, con o senza debolezza muscolare (neuropatia).

Altri organi quali il cuore (cardiomiopia) o gli occhi (retinopatia) possono inoltre essere affetti.

## COME VIENE EREDITATA?

Vi sono quattro modalità principali con cui l'atassia può essere ereditata:

- **Eredità autosomica dominante:** è sufficiente ereditare un gene alterato da uno dei due genitori. Un individuo portatore di un gene alterato ha il 50% di possibilità di trasmetterlo al figlio.
- **Eredità autosomica recessiva:** è necessario ereditare un gene alterato da ambedue i genitori. Se ciascun genitore è portatore di un gene alterato, allora ciascun figlio ha il 25% di probabilità di ereditare ambedue i geni alterati e di sviluppare la patologia. Solitamente i genitori sono portatori sani senza alcun segno della patologia.
- **Atassia legata all'X:** il gene alterato si trova sul cromosoma X e viene trasmesso dalla madre (solitamente sana) al figlio.
- **Atassia mitocondriale:** la malattia si sviluppa quando il DNA mitocondriale ha un gene alterato. I mitocondri costituiscono la parte della cellula che produce energia. La malattia è solitamente ereditata dalla madre.

## QUALI SONO LE FORME PIÙ COMUNI DI ATASSIA?

### Atassie autosomiche dominanti

Atassie spinocerebellari (SCA): ad oggi sono state individuate ~36 diverse anomalie geniche responsabili delle SCA. Le SCA esordiscono solitamente nella prima età adulta o nell'età adulta

avanzata. In associazione all'atassia si può riscontrare:

- Movimenti del corpo involontari ed alterati
- Problemi attentivi, del pensiero e deficit di memoria
- Alterazioni della visione e/o movimenti oculari alterati
- Indolenzimento, formicolio, e sensazione di bruciore (neuropatia) a carico delle braccia e delle gambe

Atassie episodiche: esordiscono nell'età infantile e includono brevi episodi ripetuti di atassia e vertigini spesso scatenate dall'esercizio fisico.

### Atassie autosomiche recessive

Queste atassie esordiscono solitamente prima dei 20 anni. Sono patologie solitamente complesse e disabilitanti. Il tipo più comune in Europa e Nord America è l'atassia di Friedrich. La diagnosi può essere confermata tramite un test genetico. I sintomi possono includere:

- Perdita di sensibilità
- Alterazioni della colonna vertebrale (cifoscoliosi)
- Problematiche cardiache (cardiomiopia)
- Diabete

**Atassie legate all'X:** queste patologie includono la sindrome dell'X-fragile con associati tremore ed atassia (FXTAS).

**Atassie mitocondriali:** queste patologie includono:

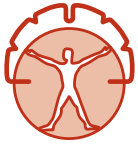
- La sindrome epilessia mioclonica con fibre "ragged-red" (MERRF)
- La neuropatia, atassia e retinite pigmentosa (NARP)
- La sindrome Kearns-Sayre
- Patologie POLG-correlate (spettro atassia e neuropatia)

## COME VIENE DIAGNOSTICATA?

Per diagnosticare una forma di atassia, il medico analizzerà a fondo i sintomi. Il paziente dovrà:

- Raccontare la storia familiare delle tre generazioni precedenti
- Sottoporsi ad un esame fisico generale e neurologico
- Sottoporsi ad un esame radiologico (TC cerebrale o RMN) e ad esami di laboratorio.

La diagnosi è effettuata tramite un test genetico su un campione di saliva o di sangue. Qualora il test genetico risultasse negativo, il paziente potrebbe avere comunque una malattia genetica, dal momento che solo una parte dei geni responsabili è conosciuta e può essere testata. Il counseling genetico può aiutare il paziente a comprendere il rischio genetico di sviluppare un'atassia ereditaria sia per se stesso sia per la propria famiglia, aiutandolo anche nella gestione familiare.



International Parkinson and  
Movement Disorder Society

# *Atassie Ereditarie: Aspetti Essenziali Per I Pazienti*

## **ESISTE UNA TERAPIA?**

Esistono delle terapie specifiche per alcune rare forme di atassia ereditaria. In ogni caso, per la maggior parte delle atassie è disponibile solo una terapia sintomatica. Il paziente può migliorare la propria qualità di vita con:

- Terapia fisica
- Logoterapia
- Terapia occupazionale
- Ausili medici per problematiche specifiche