

Sclerosi Laterale Amiotrofica e patologie neurodegenerative.

Percorso diagnostico terapeutico ASReM

1. Introduzione

Il presente documento, elaborato per la definizione del Percorso Diagnostico Terapeutico per i pazienti affetti da SLA, è applicato anche alle patologie neurodegenerative assimilabili alla SLA nella storia clinica e nei bisogni assistenziali.

1.1 Definizione

La sclerosi laterale amiotrofica (SLA) è una malattia neurodegenerativa ad esordio adulto e decorso progressivo che colpisce principalmente i motoneuroni (I motoneurone o motoneurone centrale, a livello della corteccia cerebrale, e il motoneurone o motoneurone periferico, a livello del tronco encefalico e del midollo spinale), ma anche la corteccia frontotemporale e altre strutture del sistema nervoso centrale (Al-Chalabi et al, 2016). La SLA è anche nota come malattia di Charcot, dal nome del neurologo francese che per primo la descrisse dettagliatamente nel 1869, o morbo di Lou Gehrig, dal nome del famoso giocatore di baseball a cui è stata diagnosticata la malattia nel 1939. Se viene compromesso solo il I motoneurone si parla di *sclerosi laterale primaria*, mentre quando è coinvolto solo il II motoneurone si parla di *atrofia muscolare progressiva*. Tuttavia, queste entità ritenute distinte per lungo tempo sono state recentemente considerate manifestazioni differenti di una stessa condizione denominata SLA o anche malattia dei motoneuroni (Al-Chalabi et al, 2016). Lo stesso dicasi per altre entità, quali la *paralisi bulbare progressiva* e la *paralisi pseudobulbare*, che descrivono la compromissione dell'articolazione della parola e della deglutizione per lesione, rispettivamente, del II e del I motoneurone, ma che rappresentano varianti fenotipiche della SLA.

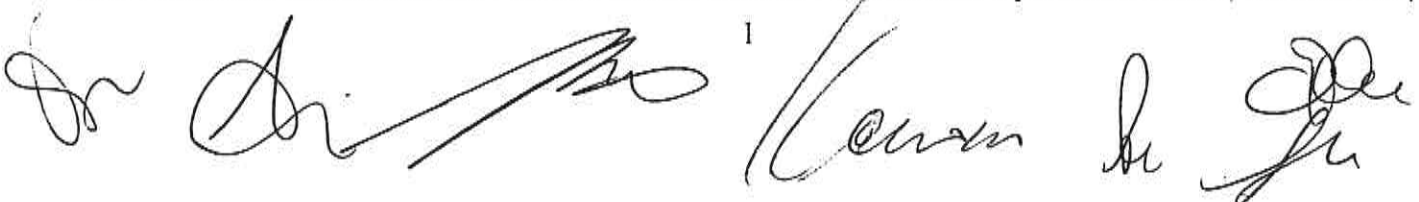
1.2 Epidemiologia

La SLA ha un'incidenza che varia a seconda dell'area geografica, da 0,43 nuovi casi/100.000/anno nell'Asia meridionale a 2,35 nuovi casi/100.000/anno nell'Europa occidentale. L'incidenza mostra un aumento progressivo con l'età, con un picco tra 65 e 75 anni di età, seguito da una diminuzione prima negli uomini e poi nelle donne (Marin et al, 2016). La prevalenza, invece, è di circa 6-8 per 100.000 abitanti (Talbot et al, 2016). Gli uomini sono più frequentemente colpiti rispetto alle donne con un rapporto che varia tra 1,2 e 1,5 (Couratier et al, 2016).

In Italia, l'incidenza annuale della malattia è stata recentemente stimata in Liguria ed è risultata di 3,11 casi/100.000 (Scialò et al, 2016), più alta che in altre regioni quali la Lombardia (2,09), il Piemonte e la Valle d'Aosta (2,87), Friuli Venezia Giulia (2,71), Emilia Romagna (2,64), Puglia (1,59), Sardegna (2,51), Sicilia (1,40) (Marin et al, 2016). La prevalenza al 31 dicembre 2014 in Liguria è risultata di 7,85/100.000 abitanti (Scialò et al, 2016).

Per il Molise, non sono disponibili al momento dati di incidenza e/o prevalenza. Considerato che il numero di abitanti residenti in Molise è di 312.027 (dati ISTAT: popolazione residente al 1° gennaio 2016), sulla scorta dei dati di incidenza e prevalenza surriferiti, si può stimare che il numero di pazienti con SLA attualmente residenti in Molise sia intorno a 24-26, con 6-9 nuove diagnosi/anno. I casi attesi, in termini di prevalenza, sono 16-18 per la provincia di Campobasso (Termoli, 3-4) e 7-8 per quella di Isernia.

I **fattori di rischio** proposti in associazione con la SLA sono numerosi, ma attualmente solo l'età avanzata, il sesso maschile e la storia familiare per SLA hanno mostrato evidenze incontestabili. Nessun fattore ambientale/professionale (es., esposizione a prodotti chimici, come i pesticidi, o ad agenti fisici, come i campi elettromagnetici, o biologici, come alcuni virus) o personale (es., fumo, alimentazione, indice di massa corporea, esercizio fisico, traumi cranici, diabete) è stato collegato con assoluta certezza ad un aumentato rischio di SLA (Couratier et al, 2016). Aree di particolare interesse includono l'esposizione cronica a campi elettromagnetici a bassa frequenza, alti livelli di attività fisica (es. i calciatori professionisti), i ripetuti traumi cranici, l'esposizione a pesticidi/erbicidi, cianotossine,



come la β -N-metilammino-L-alanina (BMAA) prodotta da cianobatteri in diversi ambienti acquatici e terrestri in tutto il mondo, o metalli pesanti, quali selenio, mercurio, alluminio, cadmio e ferro, e l'uso di sostanze illegali. Per nessuno di questi, al momento, vi è prova convincente di un ruolo importante nella patogenesi della SLA (Couratier et al, 2016; Bozzoni et al, 2016), con l'eccezione dell'esposizione professionale cronica al piombo che fornirebbe prove solide per una associazione convincente (Belbasis et al, 2016).

1.3 Etiopatogenesi

Nell'etiopatogenesi della SLA sono molto probabilmente implicati un background genetico, dei fattori di innesco, verosimilmente ambientali e/o personali, e dei meccanismi di produzione e propagazione del danno neuronale (Morgan & Orrell, 2016).


Le prime mutazioni genetiche causa di SLA sono state riportate nel 1993 e riguardavano il gene della rame-zinco superossido dismutasi 1 (SOD1). Da allora, più di 50 altri potenziali geni sono stati pubblicati, ma di questi solo 16, al momento, sono inequivocabilmente implicati nella patogenesi della SLA e possono essere considerati geni causali. I rimanenti geni aumentano la suscettibilità alla malattia o modificano il fenotipo clinico (ad es., influenzandone la velocità di progressione), ma non possono essere considerati causa di malattia (Taylor et al, 2016).

I geni causali possono essere raggruppati in alcune ampie categorie: a) geni che alterano la proteostasi e il controllo di qualità delle proteine; b) geni che perturbano la stabilità, la funzione e il metabolismo dell'RNA; c) geni che disturbano la dinamica del citoscheletro nell'assone e nel terminale del motoneurone (Taylor et al, 2016).

Sono quattro i geni che più frequentemente risultano mutati nella SLA: *chromosome 9 open reading frame 72* (C9orf72), SOD1, *transactive response DNA binding protein* (TARDBP) e *fused in sarcoma* (FUS). Essi spiegano poco meno del 70% dei casi di SLA familiare e poco più del 10% dei casi di SLA sporadica; i rimanenti geni spiegherebbero meno del 10% dei casi familiari e circa 1-2 % di quelli sporadici (Morgan & Orrell, 2016). Va subito precisato che il termine SLA sporadica indica solo l'assenza di altri familiari affetti e non la mancanza di una base genetica che può non essere evidente per problemi legati al grado di penetranza, alla dimensione della famiglia e all'accuratezza dell'accertamento (Couratier et al, 2016).

C9orf72 è il gene che risulta più frequentemente mutato in Europa e negli Stati Uniti, ed è approssimativamente coinvolto nel 40% dei casi di SLA familiare, nel 7% dei casi di SLA sporadica, nel 25% dei casi familiari di demenza fronto-temporale (FTD) e fino a 88% dei casi di associazione SLA/FTD. Il difetto genetico, che si trasmette in maniera autosomica dominante con una variabile penetranza, consiste nell'abnorme ripetizione di un esanucleotide (GGGGCC) nel primo introne (promoter) del gene; ripetizioni inferiori a 25 unità sono considerate normali (Roggenbuck et al, 2016). Questa mutazione si traduce in una modesta riduzione dei livelli di proteina C9orf72 (probabilmente, un fattore di scambio del nucleotide guanina) che non sembra sufficiente a causare la malattia, ma potrebbe contribuire alla sua progressione attraverso risposte microgliali anomale. Contemporaneamente, l'espressione di trascritti di RNA che contengono la ripetizione espansa produrrebbe un guadagno di funzione tossica, attraverso 2 meccanismi: il sequestro di proteine leganti l'RNA in foci di RNA contenenti il trascritto patologico e la formazione delle cosiddette proteine di ripetizione del dipeptide che producono tossicità attraverso diversi bersagli cellulari come gli organelli privi di membrane e i pori nucleari (Taylor et al, 2016).

SOD1 è secondo in ordine di frequenza tra i geni causali della SLA. A livello globale, mutazioni SOD1 si ritrovano all'incirca nel 10-20% dei casi di SLA familiare e nel 1-5 % dei casi sporadici (Couratier et al, 2016). Ne sono state descritte oltre 170 e sono generalmente di tipo puntiforme. La trasmissione è nella maggior parte dei casi di tipo autosomico dominante, più raramente autosomico recessivo. Alcune mutazioni, come Gly37Arg, Gly41Asp, His46Arg e Asp90Ala, si associano ad un decorso prolungato (10 o più anni); la mutazione Ala5Val si associa a un decorso rapidamente progressivo e la morte entro 1 anno dall'esordio (Roggenbuck et al, 2016). L'enzima citoplasmatico codificato dal gene, la superossido dismutasi, ha un'importante funzione antiossidante in quanto catalizza la conversione del superossido (radicale libero altamente reattivo) in perossido di idrogeno e



ossigeno. Numerose osservazioni suggeriscono che la malattia nasce dall'acquisizione da parte dell'enzima mutante di una o più proprietà tossiche piuttosto che dalla ridotta attività dismutasica. Tra i meccanismi tossici proposti sembra preminente il mal ripiegamento (*misfolding*) dell'enzima mutato con la conseguente formazione di inclusioni citoplasmatiche ubiquitinate che ostacolerebbero varie funzioni cellulari (Taylor et al, 2016).

TARDBP codifica la sintesi di TDP-43, una proteina legante RNA e DNA che regola la trascrizione, lo splicing, il trasporto e la stabilità dell'mRNA. Le mutazioni TARDBP (circa 30), trasmesse per via autosomica dominante, sono ritrovate in circa il 4% di SLA familiari ed 1% di SLA sporadiche. I meccanismi patogenetici implicati includono sia un guadagno di funzione, da parte della TDP-43 mutante, con la formazione di inclusioni citoplasmatiche ubiquitinate, sia una perdita di funzione, soprattutto per il sequestro della proteina anomala nelle inclusioni citoplasmatiche, con la conseguente disregolazione del metabolismo dell'RNA (Morgan & Orrell, 2016).

FUS codifica la sintesi di una nucleoproteina che regola l'espressione genica e lo splicing dell'mRNA. Mutazioni FUS sono state riportate approssimativamente nel 4% delle forme familiari e nell'1% delle forme sporadiche. I meccanismi patogenetici potenziali sono simili a quelli descritti per TDP-43 (Morgan & Orrell, 2016).

Gli altri geni più raramente chiamati in causa nella SLA sono: valosin-containing protein (VCP), che sintetizza una proteina ubiquitaria con molteplici funzioni, tra cui la degradazione proteica e la formazione di organelli cellulari; MATR3 che codifica matrin3, una proteina legante RNA; CHCHD10 (Coiled-Coil-Helix-Coiled-Coil-Helix Domain Containing 10) che sintetizza una piccola proteina mitocondriale che sembrerebbe controllare la fosforilazione ossidativa; TBK1 (Tank Binding Kinase 1) che codifica per una serin/treonin-protein kinasi che regola autofagia e infiammazione; DCTN1 (dynactin subunit 1), PFN1 (Profilin-1) e TUBA4A (Tubulin α -4A) che controllano l'integrità del citoscheletro e il trasporto assonale; OPTN (Optineurin), UBQLN2 (Ubiquilin 2) e SQSTM1 (Sequestosome 1) implicati nei meccanismi di autofagia (Taylor et al, 2016).

L'etiopatogenesi della SLA appare dunque estremamente complessa e include numerosi meccanismi oltre quelli surriferiti: eccitotossicità da glutammato, stress ossidativo, disfunzioni mitocondriali, mal ripiegamento e aggregazione di proteine anomale, propagazione prione-simile, anomalie immunologiche e infiammazione, anomalie del flusso assoplasmatico. La numerosità dei geni e dei potenziali meccanismi patogenetici implicati nella SLA potrebbe spiegare l'inefficacia delle molteplici strategie terapeutiche testate ad oggi nei trial clinici (Morgan & Orrell, 2016).

2. Quadro clinico

Nella sua variante più tipica (forma classica, ad esordio spinale), la SLA si presenta con segni e sintomi di interessamento combinato del I e del II motoneurone. L'età media di insorgenza della SLA è 58-60 anni, ma può esordire nella prima o nella seconda decade di vita o in età avanzata. Esiste una fase preclinica della malattia nella quale i pazienti perdono motoneuroni in maniera asintomatica o scarsamente sintomatica fino a quando almeno il 30% dei motoneuroni nelle corna anteriori scompare.

I segni di coinvolgimento del I motoneurone sono la vivacità dei riflessi tendinei, la spasticità, i segni patologici (Babinski, Oppenheim, Hoffmann, Gansoni, ecc.) e i cloni (della rotula, del piede, ecc.), mentre quelli di interessamento del II motoneurone includono atrofia muscolare, ipostenia, fascicolazioni e crampi. I disturbi iniziali sono molto spesso rappresentati da deficit di forza e/o rigidità distalmente ad un arto (superiore più frequentemente che inferiore), con conseguente perdita di destrezza nei movimenti fini delle dita (es. nell'abbottonarsi o nell'uso di una chiave) o inspiegabili cadute. Spesso si accompagnano fascicolazioni, crampi muscolari (ad es. ai polpacci quando il paziente si gira nel letto) e atrofia dei muscoli della mano (eminenza tenare e ipotenare, ed interossei). Con il trascorrere del tempo (mesi o anche settimane), la stessa sintomatologia comincia ad interessare l'altro arto e successivamente le altre regioni del corpo. La presenza di atrofia e debolezza muscolari soprattutto alle mani e agli avambracci, le fascicolazioni, la lieve spasticità agli arti superiori e/o inferiori e l'iperreflessia generalizzata, in assenza di disturbi sensitivi, lasciano pochi dubbi diagnostici (Fearon et al, 2016).

3

Oltre alla forma classica che costituisce circa il 60-70% dei casi, esistono numerose altre varianti: la **paralisi bulbare progressiva** (25% circa dei casi), con difficoltà nell'articolazione della parola (disartria), raucedine, incapacità di cantare o gridare, disfagia e fibrillazioni linguali; la **sindrome di Vulpian-Bernhardt o diplegia amiotrofica brachiale** (*flail-arm syndrome o man-in-a-barrel syndrome*), che si caratterizza per la compromissione dei muscoli prossimali dell'arto superiore prima della diffusione distale nelle mani, e quindi molto più tardi in altre regioni del corpo (costituisce circa il 10% dei casi); la **forma pseudopolineuritica** (*flail-leg syndrome*), presenta un quadro di compromissione prevalente del II motoneurone agli arti inferiori (5% circa dei casi); la **variante monomelica** con compromissione dei muscoli innervati da più nervi periferici e/o più radici nervose in un solo arto; la **forma respiratoria** (1-2 %) con compromissione iniziale del diaframma (**forma diaframmatica**) e/o degli altri muscoli respiratori che, oltre a dispnea da sforzo o disturbi respiratori inizialmente difficili da spiegare, può causare eccessiva sonnolenza diurna, stanchezza, cefalea mattutina o dispnea da decubito supino; la **variante emiplegica Mills** nella quale l'ipostenia è limitata ad un emicorpo; la **paralisi pseudobulbare** (o paralisi bulbare spastica) caratterizzata da disartria spastica, movimenti linguali lenti, disfagia, labilità emotiva, vivacità del riflesso masseterino e faringeo, e segno di Epstein (Fearon et al, 2016). Va ricordato a questo proposito che la SLA può presentarsi anche con sintomi cognitivi che possono includere disturbi comportamentali, labilità emotiva (non legati alla demenza) e demenza frontotemporale (NICE, 2016). Con opportuni test neuropsicologici, deficit cognitivi possono essere trovati in oltre il 50% dei pazienti con SLA, e in circa il 15-20% dei casi sono soddisfatti i criteri clinici per la diagnosi di FTD.

Il decorso della malattia, indipendentemente dalla particolare modalità di insorgenza, è progressivo, anche se possono verificarsi fasi di miglioramento transitorio, stabilizzazione o improvviso peggioramento. La modalità di evoluzione è in generale prevedibile. Quando l'insorgenza è in un braccio, la diffusione è molto spesso dapprima al lato controlaterale, poi alla gamba omolaterale, la gamba controlaterale e infine alla regione bulbare. L'esordio nella gamba spesso segue un modello simile, con il coinvolgimento finale della regione bulbare. Se l'insorgenza è bulbare, la patologia tende a diffondersi dapprima alle mani e agli arti superiori, poi al tronco e infine alle gambe. Nel complesso, la diffusione rostrale-caudale è più rapida di quella caudale-rostrale.

Con l'avanzare della malattia, la funzione motoria è progressivamente compromessa e le attività della vita quotidiana (ad esempio, lavarsi, vestirsi, alimentarsi, ecc.) diventano sempre più difficili fino alla completa dipendenza. La marcata perdita di massa muscolare espone articolazioni, legamenti e tendini a sollecitazioni meccaniche anomale che possono portare a contratture e/o deformità articolari, spalla dolorosa e borsiti.

Col progressivo peggioramento della disfagia, si verifica un ridotto apporto calorico e questo, a sua volta, peggiora la fatica, accelera la perdita di peso e accentua l'atrofia muscolare. Inoltre, diventa un serio rischio l'aspirazione di liquidi, secrezioni e cibo. I pazienti si lamentano tra l'altro di produrre grandi quantità di secrezioni orali abnormemente spesse che possono sbavare eccessivamente dalla bocca (scialorrea). Col progredire delle difficoltà respiratorie, i pazienti cominciano ad avere difficoltà a stare supini senza cuscini e nelle fasi più avanzate non sono più in grado di stare a letto. Altre manifestazioni di insufficienza ventilatoria includono la dispnea da sforzo e, infine, la dispnea a riposo.

Disturbi extrapiramidali, anomalie dei movimenti oculari, disfunzioni del sistema nervoso autonomo e alterato controllo degli sfinteri possono essere presenti nella SLA, ma sono estremamente rari; la loro presenza, specie nelle fasi iniziali della malattia, dovrebbe sempre indurre a riconsiderare la diagnosi. Il sistema somatosensitivo è caratteristicamente risparmiato, ma alcuni pazienti riferiscono sintomi sensoriali vaghi come intorpidimento o dolenzia, e ci sono prove elettrofisiologiche che dimostrano un coinvolgimento delle vie afferenti ascendenti, nonostante l'assenza di deficit sensitivi all'esame obiettivo (Fearon et al, 2016).

2.1 Protocollo diagnostico

Non esiste un test diagnostico definitivo per la SLA, e la conferma della diagnosi si basa sul quadro clinico, sui risultati dell'elettromiografia e sull'esclusione delle patologie che possono simulare



la malattia. In effetti, la diagnosi di SLA può essere formulata sulla base della storia e del solo esame clinico in molti casi, ma a causa della gravità della diagnosi sono necessarie indagini strumentali e laboratoristiche per escludere altre possibilità (Al-Chalabi et al, 2016).

L'**esame elettromiografico** (EMG) deve dimostrare: 1) una denervazione attiva, mediante la registrazione di potenziali di fibrillazione e potenziali positivi di denervazione (positive sharp waves) o fascicolazioni complesse; b) una denervazione cronica, con potenziali di unità motoria di durata e ampiezza aumentate, con morfologia frequentemente polifasica, e ridotto reclutamento delle unità motorie con elevata frequenza di scarica nello sforzo massimale. Lo studio della conduzione nervosa, completamente indispensabile della valutazione elettrofisiologica, mostra di solito una ridotta ampiezza dei potenziali evocati motori con normalità o modesta riduzione della conduzione motoria. Di grande importanza ai fini della diagnosi differenziale è la dimostrazione di una normale conduzione sensitiva e l'assenza di blocchi di conduzione lungo le fibre motorie.

La **stimolazione magnetica transcranica** (TMS) può evidenziare l'interessamento del motoneurone centrale, anche in fase preclinica, dimostrando una riduzione della velocità di conduzione a livello delle vie motorie corticobulbari e corticospinali o una ridotta eccitabilità dei motoneuroni nella corteccia motoria.

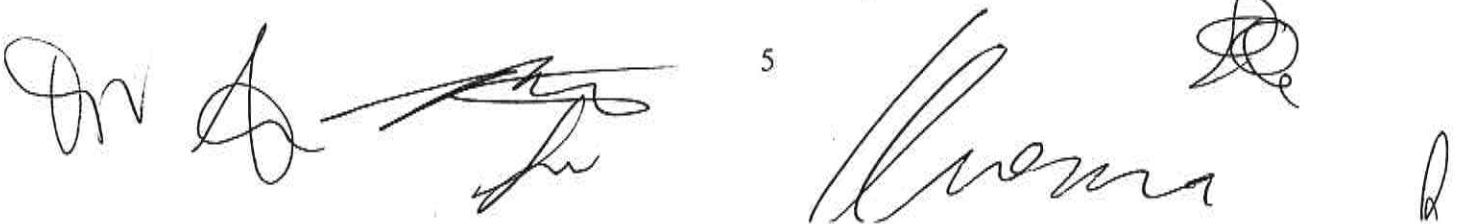
Gli **esami neuroradiologici** sono raccomandati per escludere la presenza di patologie compressive, infiammatorie o infiltrative che possono causare segni di I o II motoneurone simulando un quadro di SLA. L'indagine di prima scelta è l' **RM encefalo e midollo spinale**, preferibilmente con e senza mezzo di contrasto; se non è possibile effettuare una RM (es. paziente claustrofobico o portatore di pacemaker) la **TC cranio e rachide** (cervicale, dorsale e/o lombo-sacrale) può essere una valida alternativa. L' RM può evidenziare il coinvolgimento della via piramidale dimostrando una iperintensità dei fasci piramidali nelle immagini pesate in T2. Tale reperto può essere utilizzato come supporto alla diagnosi, ma la ricerca specifica di tali anomalie al fine di effettuare una diagnosi sicura di SLA non è al momento raccomandato (Agosta et al, 2015).

Negli ultimi 10 anni, l'applicazione alla SLA delle tecniche avanzate di neuroimaging ha permesso di evidenziare una serie di anomalie che potrebbero essere utilizzate come biomarker di disfunzione del I motoneurone, soprattutto nelle fasi iniziali della malattia (Huynh et al, 2016). In particolare, un significativo assottigliamento del giro precentrale alla RM morfo-volumetrica, alterazioni del corpo calloso e delle vie cortico-spinali alla RM con tensore di diffusione, e ridotti livelli di N-acetilspartato a livello nella corteccia motoria e dei fasci cortico-spinali alla RM spettroscopica, dimostrando il coinvolgimento del I motoneurone, possono essere reperti di supporto alla diagnosi di SLA, ma al momento non sono raccomandati nella routine clinica (Agosta et al, 2015; Huynh et al, 2016).

Gli **esami di laboratorio** indicati per escludere altre patologie eventualmente trattabili sono: velocità di eritrosedimentazione (VES), proteina C-reattiva, esame emocromocitometrico, test di funzionalità epatica, renale e tiroidea, dosaggio di vitamina B12 e folati, elettroforesi proteica e immunoelettroforesi su siero e urine, creatin chinasi (CPK), elettroliti (incluso calcio, fosforo e magnesio), glicemia ed emoglobina glicata. Il CPK può essere modestamente elevato, soprattutto nelle prime fasi della malattia e nei maschi attivi. In casi selezionati e secondo giudizio clinico è possibile effettuare altri esami di laboratorio: screening per forme paraneoplastiche ed autoimmuni, anticorpi anti ganglioside GM1, anticorpi anti recettore dell'acetilcolina ed anti MUSK, sierologia per Borrelia burgdorferi e virus neurotropi (incluso HIV), VDRL, ricerca nelle urine di metalli pesanti (cadmio, piombo, mercurio, manganese).

I pazienti con età > 50 anni e i fumatori di tutte le età dovrebbero effettuare una radiografia del torace. Se è identificabile una lesione al torace, o se la presentazione è subacuta con caratteristiche atipiche quali la perdita di sensibilità, dovrebbero essere determinati i livelli di anticorpi anti-Hu.

Se vi è evidenza di insufficienza surrenalica, è prudente misurare i livelli di acidi grassi a catena molto lunga per escludere una possibile adrenomielopatia. Nei casi di SLA ad esordio giovanile con caratteristiche cliniche atipiche, come demenza precoce, crampi e tremori, dovrebbe essere valutata l'attività dell'enzima esosaminidasi-A a livello plasmatico o cellulare. La giovane età, le



fascicolazioni periorali e la ginecomastia dovrebbero porre il sospetto di malattia di Kennedy e indurre la ricerca dell'espansione trinucleotidica sul gene del recettore degli androgeni.

L'esame del liquido cerebrospinale va effettuato solo nei casi sospetti di processo infettivo o infiltrativo come un linfoma, o meningite basale o sospetta polineuropatia demielinizante infiammatoria cronica (CIDP). La biopsia di muscolo va riservata ai casi suggestivi di una miopatia (Fearon et al, 2016).

2.1.2 Analisi genetica

Le attuali linee guida per la gestione dei pazienti con SLA non affrontano la questione dei test genetici. Tuttavia, l'analisi genetica può aiutare a comprendere le basi patogenetiche della malattia, a fornire indicazioni sulla prognosi, a valutare accuratamente il rischio nei familiari e ad aprire la porta per i trattamenti genotipo specifici. È molto probabile che essi diventeranno in futuro sempre più importanti fino ad essere incorporati nella gestione ordinaria della SLA.

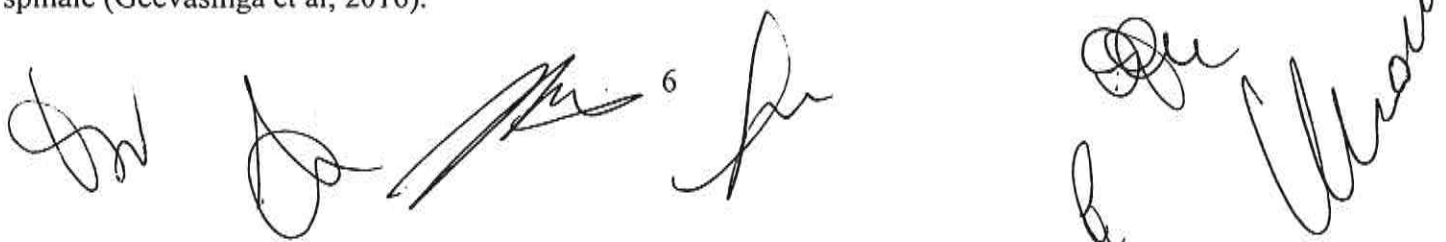
I pazienti con SLA familiare costituiscono, a seconda delle casistiche, il 5-10% dei casi, mentre la grande maggioranza (90-95%) è rappresentato da pazienti con SLA sporadica (Talbot et al, 2016). La trasmissione è in genere autosomica dominante, raramente recessiva o X-linked.

In caso di SLA familiare, non c'è dubbio che il test genetico è di supporto alla diagnosi e alla gestione del paziente, e pertanto dovrebbe essere proposto a tutti i pazienti con familiarità positiva per SLA o demenza fronto-temporale. Se il gene non è noto e il paziente è un europeo, andrebbe innanzitutto cercata l'espansione C9orf72 e, in caso di negatività, dovrebbe essere offerto un pannello multigenico con i geni più frequentemente coinvolti (in particolare, SOD1, FUS e TARDBP). In commercio esistono pannelli con 6, 17, 20 e 36 geni. Ai pazienti non-europei con SLA familiare dovrebbe essere offerto solo un pannello multigenico. In casi particolari (es., due o più familiari affetti), se il pannello multigenico dovesse risultare negativo, può essere proposto il sequenziamento dell'intero esoma. In caso di SLA sporadica, il test genetico andrebbe proposto solo nell'ambito di protocolli di ricerca, con l'eccezione dei pazienti con esordio precoce (età < 50 anni) che potrebbero seguire lo stesso iter dei pazienti affetti da SLA familiare. Per i soggetti a rischio asintomatici non vi è al momento alcuna indicazione ad eseguire il test genetico, ma se un familiare di un paziente con mutazione genetica nota chiede di sottoporsi ad indagine genetica, il test va effettuato. In ogni caso, il paziente o il familiare a rischio possono essere sottoposti all'analisi solo dopo aver fornito una accurata informazione sulla genetica della SLA, chiarendo in particolare che un eventuale test positivo non dà sicurezze sullo sviluppo di malattia, e dopo attenta valutazione psicologica (consulenza pre-test). In caso di positività, il soggetto va sottoposto ad una consulenza post-test, durante la quale vanno fornite tutte le possibili informazioni sul gene alterato e chiariti eventuali dubbi (Roggenbuck et al, 2016).

2.2 Criteri diagnostici

I criteri proposti dalla Federazione Mondiale di Neurologia ad El Escorial, Spagna, nel 1990 e le revisioni successive rappresentano attualmente l'approccio diagnostico e classificativo con il maggior consenso tra gli esperti. Tali criteri sono stati sviluppati per scopi di ricerca, ma in assenza di un test diagnostico di conferma per SLA sono comunemente usati nella diagnostica clinica (Al-Chalabi et al, 2016). Nella Tabella 1 sono riportati i criteri di El Escorial e le revisioni successivamente proposte.

I criteri El-Escorial ed Airlie House, formulati su base quasi esclusivamente clinica, sono altamente specifici per la SLA, ma la loro sensibilità è limitata, in particolare nelle fasi iniziali della malattia. Nei criteri Awaji, i segni neurofisiologici e quelli clinici di coinvolgimento del II motoneurone sono considerare equivalenti. Inoltre, le fascicolazioni complesse sono state considerate un biomarker di disfunzione del II motoneurone, specie quando combinate ai segni di denervazione cronica. Questi criteri hanno mostrato in vari studi retrospettivi e prospettici una sensibilità decisamente maggiore rispetto ai precedenti criteri. I criteri Awaji aggiornati, proposti recentemente, consentono un ulteriore miglioramento della sensibilità diagnostica, specie nella SLA ad insorgenza spinale (Geevasinga et al, 2016).



In sintesi, la diagnosi di SLA richiede l'evidenza di 1) degenerazione del II motoneurone mediante esame clinico, elettrofisiologico o neuropatologico, 2) degenerazione del I motoneurone mediante esame clinico, 3) progressiva diffusione di segni e sintomi in un distretto o in altri distretti corporei, come indicato dalla storia o dall'esame clinico; e l'assenza di 1) evidenza elettrofisiologica e patologica di altre malattie che possano giustificare la degenerazione di I e/o II motoneurone, 2) segni neuroradiologici di altre patologie che possano spiegare i segni e i sintomi clinici ed elettrofisiologici osservati. A seconda poi del numero delle regioni (bulbare, cervicale, toracica e lombosacrale) coinvolte, viene formulata la diagnosi di SLA definitiva (3 regioni) o probabile (2 regioni) (Tabella 1).

Tabella 1: Criteri di El Escorial e loro revisioni.

	SLA definitiva	SLA probabile	SLA probabile con supporto di laboratorio	SLA possibile	SLA sospetta
Criteri di El Escorial (Brooks, 1994)	Segni di UMN e LMN in tre regioni del corpo†	Segni di UMN e LMN in almeno due regioni, con alcuni segni UMN rostrali rispetto ai segni LMN		Segni UMN e LMN in una sola regione, o soltanto segni UMN in due o più regioni, o segni LMN rostrali rispetto ai segni UMN	Solo segni LMN
Criteri di Airlie House (Brooks et al, 2000)	Segni UMN e LMN in regione bulbare e almeno due regioni spinali o segni UMN in almeno due regioni spinali e segni LMN in tre regioni spinali	Segni UMN e LMN in almeno due regioni, con alcuni segni UMN rostrali rispetto ai segni LMN	Segni UMN e LMN in una sola regione o soltanto segni UMN in una regione ed evidenza elettrofisiologica di segni LMN in almeno due regioni	Segni UMN e LMN in una sola regione, o soltanto segni UMN in due o più regioni, o segni LMN rostrali rispetto ai segni UMN	Omessa
Criteri di Awaji-Shima (de Carvalho et al, 2008)	Evidenza clinica o elettrofisiologica di segni UMN e LMN in regione bulbare e almeno due regioni spinali o segni UMN e LMN in tre regioni spinali	Evidenza clinica o elettrofisiologica di segni UMN e LMN in almeno due regioni, con alcuni segni UMN rostrali rispetto ai segni LMN	Omessa	Evidenza clinica o elettrofisiologica di segni UMN e LMN in una sola regione, o segni UMN in due o più regioni, o segni LMN rostrali rispetto ai segni UMN	Omessa
Criteri di Awaji-Shima aggiornati (Geevasinga et al, 2016)	Evidenza clinica o elettrofisiologica di segni UMN e LMN in regione bulbare e almeno due regioni spinali, o segni UMN e LMN in tre regioni spinali	Evidenza clinica o elettrofisiologica di segni UMN e LMN in almeno due regioni con alcuni segni UMN rostrali rispetto ai segni LMN	Evidenza clinica di segni UMN e LMN in una regione, con evidenza neurofisiologica di segni LMN in 2 regioni	Evidenza clinica o elettrofisiologica di segni UMN e LMN in una sola regione, o soltanto segni UMN in due o più regioni, o segni LMN rostrali rispetto ai segni LMN	Omessa

LMN=*lower motor neuron* (II motoneurone); UMN=*upper motor neuron* (I motoneurone). †Regioni: bulbare, cervicale (corrispondente a collo, braccia, mani, diaframma e i muscoli innervati dal midollo spinale cervicale), toracica (corrispondente ai muscoli del dorso e dell'addome) e lombare (corrispondente a dorso, addome, gambe, piedi e i muscoli innervati dal midollo spinale lumbosacrale). Devono essere stati effettuati studi di neuroimmagini e di laboratorio per escludere altre diagnosi. La regione è considerata affetta se le alterazioni neurofisiologiche interessano un minimo di 2 muscoli innervati da radici e nervi diversi, per le regioni cervicale e lumbosacrale, e un minimo di un muscolo per la regione bulbare/toracica. La valutazione della disfunzione del motoneurone centrale rimane su base clinica.

Stadiazione

Un sistema di stadiazione affidabile è di grande importanza in quanto può contribuire a predire la prognosi, può permettere una gestione personalizzata e può essere estremamente utile per la conduzione dei trial clinici e per l'allocazione delle risorse.

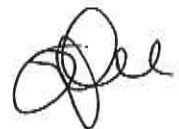
La scala funzionale che è stata più largamente utilizzata nella SLA, particolarmente negli studi clinici randomizzati controllati, è la scala di valutazione funzionale per la SLA (*ALS Functional Rating Scale*, ALSFRS), specie la forma revisionata (ALSFRS-R). Essa si è imposta per la semplicità di applicazione, tanto che può essere somministrata da un'infermiere o da altro personale non medico, e per la rapidità con la quale permette di esplorare le capacità residue e l'indipendenza dei pazienti. La scala considera 12 items, ognuno con punteggio da 0 (massima compromissione) a 4 (funzione normale) che vanno a valutare vari ambiti funzionali: bulbare (linguaggio, salivazione, deglutizione), respiratorio (dispnea, ortopnea, insufficienza respiratoria), arti superiori (scrivere e tagliare il cibo), arti inferiori (camminare e salire le scale), capacità di vestirsi ed attendere alla propria igiene e capacità di girarsi nel letto (vedi allegato 1). La ALSFRS-R tuttavia presenta una serie di limitazioni, come quella di non consentire un'adeguata valutazione della progressione nelle fasi più avanzate di malattia e non stabilisce dei punteggi soglia da considerare importanti punti di transizione funzionale. Per questo motivo, sulla base di semplici capisaldi clinici che segnano il decorso della malattia, sono stati recentemente sviluppati due sistemi di stadiazione: il *King's College staging system* (Roche et al, 2012), che considera il numero di regioni coinvolte per le prime tre fasi e la necessità di gastrostomia e ventilazione non invasiva per le fasi successive, e il sistema *Milano-Torino staging* (MITOS) (Chiò et al, 2015) che si basa sulla perdita di funzione in quattro domini chiave della ALSFRS-R.

Nel *King's College staging system*, lo stadio 2A è relativo alla diagnosi, lo stadio 2B al coinvolgimento di una seconda regione, lo stadio 3 all'interessamento di una terza regione, lo stadio 4A alla gastrostomia, lo stadio 4B alla ventilazione non invasiva e lo stadio 5 alla morte. Le regioni sono: bulbare, arto superiore, arto inferiore e diaframma.

Nel sistema MITOS, lo stadio 0 corrisponde all'interessamento funzionale senza compromissione dell'indipendenza, lo stadio 2 alla perdita di indipendenza in un dominio funzionale, lo stadio 3 alla perdita di indipendenza in due domini, lo stadio 4 in tre domini, e lo stadio 5 alla morte. I domini funzionali nel sistema MITOS sono: movimento (camminare, vestirsi ed igiene personale), deglutizione, comunicazione (linguaggio e scrittura) e respiro (dispnea e insufficienza respiratoria). I due sistemi proposti hanno entrambi vantaggi e svantaggi (Ferraro et al, 2016).



8



Sintomi	Trattamenti farmacologici	Grado di racc.	Trattamenti non farmacologici	Grado di racc.
Crampi	Chinina	Grado B	Terapia/esercizi fisici	Grado D
	Levetiracetam	Grado C		
	Mexiletina	Grado B		
Spasticità	Baclofen, tizanidina o dantrolene	Grado D	Esercizi fisici appropriati	Grado B
	Benzodiazepine	Grado D	Idroterapia	Grado D
	Baclofen intratecale	Grado C	Crioterapia	Grado D
Dolore	<i>WHO Analgesic Ladder</i>	Grado D	NA	NA
	Oppioidi	Grado C		
Labilità emotiva	SSRIs	Grado C	NA	NA
	Combinazione Destrometorfano-Chinidina	Grado A		
	Amitriptilina	Grado C		
Depressione	SSRIs	Grado D	Psicoterapia	Grado D
Ansia	Benzodiazepine	Grado D	Psicoterapia	Grado D
Fatica	Modafinil	Grado B	NA	NA
Insufficienza respiratoria	NA	NA	NIV	Grado A
			Incremento della tosse	Grado D
Cospicue secrezioni respiratorie (ad alta densità)	Carbocisteina	Grado D	Incremento della tosse	Grado D
	Soluzione salina nebulizzata	Grado D	Umidificazione del NIV	Grado D
			Aspirazione	Grado D
			Riduzione dell'introito giornaliero dei latticini	None
			Succo d'ananas	None
Cospicue secrezioni orali (a bassa densità)	Cerotti di scopolamina	Grado D	Radioterapia	Grado C
	Amitriptilina	Grado D	Aspirazione	Grado D
	Gocce di Atropina	Grado D		
	Glicopirrolato	Grado D		
	Tossina botulinica	Grado B		
Xerostomia	Spray salivari artificiali -stimolanti la salivazione	NA	Umidificazione del NIV	Grado D

NA, not applicable (non applicabile); NIV, non invasive ventilation (ventilazione non invasiva); SSRIs, selective serotonin reuptake inhibitors (inibitori selettivi della ricaptazione della serotonina); racc, raccomandazione

Tabella 2 Trattamenti sintomatici nella sclerosi laterale amiotrofica

9

2.3 Diagnosi differenziale

Le patologie che possono simulare una SLA sono numerose e, considerata la gravità della diagnosi e l'assenza di marcatori affidabili, vanno accuratamente escluse. Nel dubbio, la rivalutazione clinico-elettrofisiologica, anche dopo un breve periodo di 1-2 mesi, costituisce uno degli strumenti più validi per una corretta diagnosi. Tra le affezioni neurologiche che possono entrare in diagnosi differenziale con la SLA vanno ricordate: le mielopatie compressive (particolarmente la mielopatia cervicale spondilogenetica) o infiltrative, la sclerosi multipla, la neuropatia motoria multifocale, la neuropatia assonale motoria acuta, la sindrome post-polio, la miosite a corpi inclusi, la miastenia grave, la sindrome da crampi e fascicolazioni benigne, l'atrofia muscolare spinale, la malattia di Kennedy (atrofia muscolare bulbospinale), la sindrome di Isaacs, la mielopatia da HIV o HTLV-1, la malattia di Lyme, la sifilide, l'adrenomieloneuropatia, il deficit di esosaminidasi A, alcune sindromi paraneoplastiche, la neuropatia indotta da radiazione, la sindrome di Parsonage-Turner, l'atrofia multisistemica e la malattia di Machado-Joseph. Nella mielopatia cervicale spondilogenetica, algie, minzione imperiosa e disturbi sensitivi possono non essere presenti e, in tal caso, EMG e indagini neuroradiologiche di solito dirimono il dubbio. Le neuroimmagini sono altresì preziose per distinguere altre patologie del tronco encefalico e del midollo spinale che possono mimare alcune caratteristiche della SLA, come i tumori intrinseci od estrinseci, i meningiomi del foro occipitale, la siringobulbia, la siringomielia e la sclerosi multipla. La neuropatia motoria multifocale, caratterizzata da elevati livelli di anticorpi anti-GM1, si differenzia essenzialmente attraverso la dimostrazione EMG dei blocchi della conduzione motoria. Ci sono casi documentati di pazienti che presentano sintomi simili alla SLA, con un titolo anticorpale positivo alla Borreliosi di Lyme, che rispondono (all'inizio aggravandosi per la reazione di Herxheimer e successivamente migliorando) a protrate terapie antibiotiche con claritromicina, doxiciclina o ceftriaxone. La miosite a corpi inclusi si caratterizza per una progressiva ipostenia dei muscoli distali e bulbari, accompagnata a insufficienza respiratoria, simile a quella osservata nella SLA; elevati livelli sierici di CPK, EMG e biopsia muscolare sono dirimenti per la diagnosi. La miastenia grave bulbare può essere difficilmente distinguibile da una forma bulbare di SLA, specie se i test di stimolazione ripetitiva e gli anticorpi anti recettore dell'acetilcolina sono negativi; la rivalutazione clinico-elettrofisiologica a distanza rivela di solito la natura insidiosamente progressiva della SLA. La sindrome di Isaacs è una rara sindrome di ipereccitabilità del nervo con miochimie e crampi, descritta in associazione a neoplasie del timo o del polmone o a patologie autoimmuni; si distingue dalla SLA attraverso l'EMG e il rilievo di anticorpi sierici contro i canali del potassio voltaggio-dipendenti. L'atrofia multisistemica e la malattia di Machado-Joseph si distinguono per la presenza di altri segni, quali atassia cerebellare e anomalie dei movimenti oculari, che non sono caratteristici della SLA. Nella sindrome da crampi e fascicolazioni benigne non sono presenti altri sintomi o segni che suggeriscono una malattia diffusa e progressiva dei motoneuroni.

2.4 Prognosi

La sopravvivenza media, dall'esordio di malattia alla morte, è 3-4 anni (Talbot et al, 2016). Il 25% circa dei pazienti è ancora vivo a 5 anni ed il 5-10% a 10 anni. L'età avanzata e l'esordio bulbare sono considerati i fattori prognostici negativi più robusti nella SLA. Altri fattori prognostici associati ad una minore sopravvivenza se presenti al momento della diagnosi sono: la perdita di peso, la ridotta funzione respiratoria, un basso punteggio alla scala di valutazione funzionale per la SLA (ALSFRS o ALSFRS-R), e un breve intervallo di tempo tra esordio della sintomatologia e diagnosi clinica (NICE, 2016). Uno studio recente ha dimostrato che età più giovanile in esordio, intervallo di tempo più lungo tra esordio e diagnosi, e utilizzo di riluzolo si associano a più lenta progressione verso l'insufficienza respiratoria, e l'uso della ventilazione non invasiva si associa a più bassa mortalità dopo il coinvolgimento delle vie respiratorie (Knibb et al, 2016).

2.5 Trattamento

Attualmente non esistono farmaci in grado di curare la malattia o bloccarne la progressione, nonostante nel corso degli ultimi anni siano stati condotti numerosi studi farmacologici sull'uomo. Il riluzolo è il solo farmaco che ha dimostrato un effetto clinicamente significativo sulla progressione

della malattia, prolungando la sopravvivenza di circa 3 mesi. In assenza di un trattamento efficace, gli scopi generali della cura sono quelli di controllare i sintomi, massimizzare il funzionamento fisico e quindi l'indipendenza del paziente, minimizzare la morbidità e migliorare la qualità della vita (Hobson & McDermott, 2016).

2.5.1 Terapia specifica

Nel 1996, la Food and Drug Administration (FDA) ha approvato il **riluzolo (Rilutek)** come primo farmaco specifico per il trattamento della SLA. Il suo meccanismo d'azione consiste nell'inibizione del rilascio di glutammato, e quindi nella riduzione della eccitotossicità da glutammato. Il trattamento con riluzolo va iniziato il prima possibile dopo la diagnosi di SLA, al dosaggio di 50 mg due volte al giorno; non è ancora chiaro quando e se il trattamento va interrotto. Gli effetti collaterali sono relativamente rari e comprendono fatica, disturbi gastrointestinali, vertigini e un aumento delle transaminasi. Per ridurre al minimo gli effetti collaterali, alcuni autori consigliano di iniziare con 50 mg al giorno, la sera, e dopo una settimana o due, aumentare la dose a 100 mg/die. Per il rischio di un danno epatico, prima e durante la terapia con riluzolo, devono essere controllati gli indici di funzionalità epatica, in particolare le transaminasi sieriche. Il controllo va effettuato mensilmente durante i primi 3 mesi di trattamento, trimestralmente durante i mesi successivi del primo anno e, poi, periodicamente. Il trattamento con riluzolo va sospeso se i livelli di ALT aumentano fino a 5 volte il livello superiore della norma.

Per mancanze di sufficienti evidenze di efficacia, le più recenti linee-guida non raccomandano il trattamento con vitamine, testosterone, antiossidanti come il co-enzima Q-10 e ginkgo biloba, immunoglobuline endovena, ciclosporina, interferoni, Copaxone, fattori neurotrofici, ceftriaxone, creatina, gabapentin, minociclina, cellule staminali o litio.

2.5.2 Terapie sintomatiche

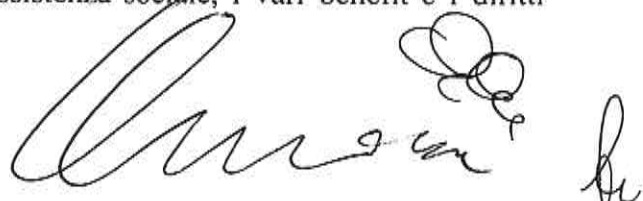
La Tabella 2 riassume le terapie sintomatiche, farmacologiche e non, nella SLA (Hobson & McDermott, 2016). Secondo una recente revisione sistematica (Ng et al, 2017), nessuno dei trattamenti utilizzati come sintomatici nella SLA presenta una robusta evidenza di efficacia. Le motivazioni vanno probabilmente ricercate nelle limitazioni metodologiche dei trial pubblicati

(es., insufficiente potenza statistica, scelta sbagliata di dosi e/o misure di outcome poco sensibili) e non in una vera e propria mancanza di efficacia. Sono necessari altri studi clinici ben disegnati per giungere a conclusioni definitive (Ng et al, 2017).

2.6 Comunicazione della diagnosi e follow-up

La comunicazione della diagnosi rappresenta un momento estremamente importante del rapporto medico-paziente. Essa deve essere graduale, comprensibile, contestualizzata, veritiera, empatica e soprattutto sufficiente per consentire scelte consapevoli. Va comunicata di persona, in un ambiente tranquillo, disponendo di una quantità di tempo sufficiente, in presenza dei familiari e/o badanti, se il paziente lo desidera.

Secondo il NICE (2016), è compito del consulente neurologo, esperto di SLA, dare informazioni circa la diagnosi, la prognosi e la gestione della malattia al paziente, a meno che non sia necessario comunicare la diagnosi in una situazione di emergenza/urgenza. Il neurologo deve fornire informazioni su: cosa è la SLA; quale è la sua sintomatologia, le cause possibili, le opzioni di trattamento, la progressione (compresi i cambiamenti cognitivi e comportamentali) e come questa può influenzare i trattamenti offerti; la prevenzione e la gestione delle emergenze (per esempio, ospedalizzazione per crisi respiratoria); l'opportunità di essere coinvolti nella ricerca (preservando la speranza senza dare false rassicurazioni); le probabili esigenze e preoccupazioni del paziente e/o dei suoi familiari e/o badanti, la pianificazione assistenziale; gli operatori (infermieri, assistenti sociali, ecc.) che si prenderanno cura della persona; i tempi di attesa previsti per le visite specialistiche, gli esami diagnostici e i trattamenti; i servizi locali (inclusi i servizi di assistenza sociale e di cure palliative specialistiche) e i loro contatti; i gruppi di supporto locali, le associazioni di volontariato nazionali, forum online e i loro contatti; i diritti, tra cui quello all'assistenza sociale, i vari benefit e i diritti



lavorativi; i requisiti di trasparenza, come ad es. in caso di revisione della patente di guida. Lo specialista, inoltre, deve rispondere a tutti i possibili interrogativi posti dal paziente: Che ne sarà di me? Esiste una cura? Per quanto tempo potrò vivere? I miei figli possono contrarre la malattia? Come faccio a dirlo alla mia famiglia e gli amici? Come morirò? (NICE, 2016)

La prima visita dopo la comunicazione della diagnosi dovrebbe essere effettuata entro 2-4 settimane. I successivi controlli vanno generalmente effettuati ogni 2-3 mesi, ma tale intervallo di tempo può essere ridotto o aumentato a seconda dello stadio della malattia, della sua velocità di progressione e delle varie problematiche che possono insorgere. Dovrebbe essere fornito un unico punto di contatto con il team specialistico multidisciplinare (vedi oltre) e vanno date informazioni su cosa fare in caso di emergenza o di eventuali altre necessità, specie se fuori orario di servizio (es. di notte), o se c'è un problema con le apparecchiature.

La diagnosi, anche solo sospetta, va comunicata subito al medico di famiglia fornendogli tutte le informazioni di cui ha bisogno, e se il paziente ha bisogno di assistenza (es. vive da solo o assiste a sua volta qualcun altro) indirizzarlo ai servizi sociali per una valutazione. Se emergono chiari disturbi cognitivi e/o comportamentali, discuterne in maniera semplice con l'ammalato e/o con i familiari e/o badanti, e se necessario seguire le linee guida per la gestione delle demenze (NICE, 2016).

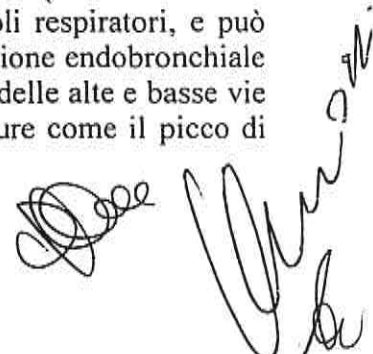
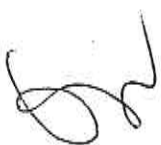
3. Organizzazione delle cure

L'ammalato di SLA necessita di un'assistenza complessa che vede coinvolte diverse figure professionali. Il team multidisciplinare deve essere composto da professionisti del settore sanitario e da altri professionisti, esperti di SLA, che devono rispondere alle diverse esigenze del paziente e della sua famiglia (e/o del caregiver) nelle varie fasi della malattia. Esso deve garantire una comunicazione adeguata e un coordinamento efficace tra tutti gli operatori coinvolti, e deve assicurare una regolare e coordinata assistenza sanitaria e sociale, anche a domicilio. In particolare, il team multidisciplinare dovrebbe valutare, gestire e revisionare: 1) peso, apporto nutrizionale, assunzione di liquidi, alimentazione e deglutizione; 2) problemi muscolari, come debolezza, rigidità e crampi; 3) funzionamento fisico, compresi mobilità e attività della vita quotidiana; 4) risposta al trattamento; 5) problemi di salivazione, come eccessiva salivazione (scialorrea) o saliva viscosa; 6) linguaggio e capacità di comunicazione; 7) efficacia della tosse; 8) funzione respiratoria, disturbi respiratori ed eventuale necessità di ventilazione non invasiva; 9) algie e altri sintomi, come la stipsi; 10) funzioni cognitive e comportamento; 11) bisogno di supporto psicologico; 12) esigenza di assistenza sociale; 13) necessità di assistenza di fine vita; 14) necessità di informazione e/o supporto per il paziente e per i suoi familiari e/o caregiver (NICE, 2016).

Per poter gestire tutte le aree elencate, sono necessarie le seguenti figure professionali: neurologo, infermiere specializzato, nutrizionista, fisiatra, fisioterapista motorio e respiratorio, terapeuta occupazionale, pneumologo, foniatra, logopedista, gastroenterologo/chirurgo, otorinolaringoiatra, medico con esperienza in cure palliative, anestesista/rianimatore, psicologo, operatori socio-sanitari, assistenti sociali, genetista. Inoltre, il team dovrebbe avere rapporti stretti con, e rapido accesso a, servizi di consulenza e assistenza sociale, di fornitura di ausili di diverso genere (ventilazione meccanica, comunicatore ottico, sedia a rotelle, deambulatore, ecc.) e di assistenza tecnica.

3.1. Valutazione e gestione dei problemi respiratori

La funzione respiratoria e gli eventuali disturbi connessi vanno attentamente valutati e monitorati nei pazienti con la SLA, in quanto l'insufficienza respiratoria rappresenta la causa più frequente di morte. Si tratta caratteristicamente di una insufficienza respiratoria di tipo 2 (da insufficiente ventilazione, con ipercapnia) determinata dalla progressiva debolezza dei muscoli respiratori, e può essere aggravata dall'interessamento bulbare, dall'insorgenza di episodi di aspirazione endobronchiale di saliva o alimenti, da stasi delle secrezioni bronchiali e da episodi infettivi acuti delle alte e basse vie aeree. Va altresì monitorata l'efficacia della tosse, eventualmente attraverso misure come il picco di



flusso espirato durante la tosse, per identificare i pazienti che avendo un'espettorazione inefficace sono ad alto rischio di infezioni respiratorie.

In caso di insufficienza respiratoria ingravescente, esclusa la possibilità di cause reversibili (ad esempio, infezioni delle vie respiratorie o problemi di secrezione), va offerta e discussa con il paziente la possibilità di una ventilazione non invasiva (NIV). Diversi studi clinici randomizzati controllati hanno dimostrato che la NIV prolunga la vita e ne migliora la qualità, e dunque rappresenta il trattamento di prima scelta per la gestione dell'insufficienza respiratoria. In caso di insufficienza della tosse, sono raccomandate le tecniche aumentative della tosse, anche se i benefici di questi interventi, in acuto o in profilassi, sono ancora da stabilirsi (Hobson & McDermott, 2016).

3.1.1 Sintomi e segni suggestivi di insufficienza respiratoria

I sintomi sono: affanno, ortopnea, frequenti risvegli notturni, eccessiva sonnolenza diurna, astenia, incubi, cefalea mattutina, difficoltà ad eliminare le secrezioni, scarso appetito, deficit di concentrazione e di memoria.

I segni sono: dispnea per minimo sforzo o nel parlare, tachipnea, utilizzo dei muscoli respiratori accessori, movimenti paradossi dell'addome, ridotta espansione toracica, tosse debole, sudorazione, tachicardia, infezioni respiratorie ricorrenti, apatia, allucinazioni, perdita di peso, secchezza delle fauci, confusione.

3.1.2 Test di funzionalità respiratoria

Come parte della valutazione iniziale del paziente con SLA, o subito dopo la diagnosi, dovrebbero essere eseguiti i seguenti test per stabilire la funzione respiratoria di base (NICE, 2016):

1) saturazione di ossigeno misurata mediante pulsossimetria (SpO_2), una singola misura a riposo con respiro spontaneo; e

2) capacità vitale forzata (FVC) o capacità vitale (VC), oppure pressione nasale tramite (SNIP) e/o pressione inspiratoria massima (MIP). Se il paziente ha una grave compromissione bulbare o gravi deficit cognitivi va misurata almeno la SpO_2 .

I test vanno effettuati ogni 2-3 mesi, anche se possono essere eseguiti più o meno frequentemente a seconda della presenza di sintomi e segni di insufficienza respiratoria, della velocità di progressione della malattia e della preferenza e/o condizioni del malato.

Se la SpO_2 è inferiore o uguale a 92% (se è presente una malattia polmonare), oppure se è inferiore o uguale al 94% (senza malattia polmonare nota), va seguita una emogasanalisi capillare o arteriosa.

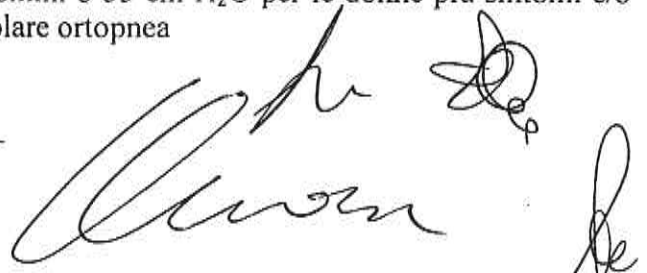

Se la SpO_2 è maggiore di 94%, o 92% se presente una malattia polmonare, ma il paziente lamenta disturbi respiratori legati al sonno, va effettuata una pulsossimetria notturna e/o una polisonnografia parziale.

Se la pressione parziale arteriosa di anidride carbonica ($PaCO_2$) all'emogasanalisi è superiore a 6 kPa (45 mm Hg), il paziente va inviato con urgenza ad un servizio di fisiopatologia respiratoria (da vedere entro 1 settimana) e vanno spiegate le ragioni e le implicazioni del rinvio urgente al paziente e (se la persona è d'accordo) ai suoi familiari e/o caregiver.

Se $PaCO_2$ è inferiore o uguale a 6 kPa, ma sono presenti sintomi o segni di insufficienza respiratoria, in particolare ortopnea, va effettuata una pulsossimetria notturna e/o una polisonnografia parziale

Va considerata la possibilità di NIV nel caso si verifichi una delle seguenti condizioni (NICE 2016; Hobson & McDermott, 2016):

- FVC o VC inferiore al 50% del valore previsto;
- FVC o VC meno del 80% del valore previsto più sintomi e/o segni di insufficienza respiratoria, in particolare ortopnea;
- SNIP o MIP meno di 40 cm H_2O
- SNIP o MIP meno di 65 cm H_2O per gli uomini o 55 cm H_2O per le donne più sintomi e/o segni di insufficienza respiratoria, in particolare ortopnea



e) diminuzione di SNIP o MIP di oltre 10 cm H₂O per 3 mesi in test ripetuti a intervalli regolari.

Va inoltre considerata la possibilità di NIV in caso di SpO₂ < 90% per più del 5% del tempo di registrazione pulsossimetrica notturna (Georges et al, 2016).

Per i pazienti con diagnosi di demenza frontotemporale, l'opzione di trattamento va scelta sulla base delle condizioni ed esigenze specifiche, come ad esempio: la loro capacità di dare un consenso; la loro comprensione dei test; la reale volontà di intraprendere il trattamento; l'impatto sulla loro famiglia e gli accompagnatori; la capacità di ricevere la NIV.

3.1.3 Assistenza alla tosse

Per le persone con SLA che non possono tossire in maniera efficace, si consigliano, come prima linea di trattamento, tecniche che aumentano il flusso espiratorio durante tosse, come la tosse assistita manualmente (con compressioni della parete toracica e/o addominale sincronizzate con la tosse del paziente) e/o che aumentano il volume massimo di aria accumulata nei polmoni (*unassisted breath stacking*). Per i pazienti con disfunzione bulbare, o la cui tosse risulta comunque inefficace con le tecniche precedenti, va presa in considerazione la possibilità di aumentare il volume di aria accumulata nei polmoni con ausili (*assisted breath stacking*), quali ad es. un pallone AMBU (*auxiliary manual breathing unit*) dotato di valvola espiratoria chiusa. Se anche quest'ultima metodica risulta inefficace e/o nel corso di una infezione delle vie respiratorie, va considerato un dispositivo meccanico di assistenza alla tosse (in-essufflazione meccanica) (NICE,2016).

3.1.4 Ventilazione non invasiva (NIV)

Prima di avviare la ventilazione non invasiva, va discusso con il paziente e (se questi è d'accordo) con i loro familiari e/caregiver dell'impatto dell'insufficienza respiratoria e delle varie opzioni di trattamento. In particolare, è necessario fornire informazioni su: i possibili sintomi e segni di insufficienza respiratoria; lo scopo, la natura e la tempistica dei test di funzionalità respiratoria, e il significato dei loro risultati; come la NIV può migliorare i sintomi dell'insufficienza respiratoria e può prolungare la vita, anche se non blocca la progressione della malattia; i vantaggi e gli svantaggi della NIV; la possibilità che si possa diventare dipendenti dalla NIV. Vanno altresì illustrati: i diversi altri modi con cui si possono gestire i sintomi di affanno; le opzioni per il trattamento di eventuali infezioni; il ruolo dei farmaci nella gestione dei problemi respiratori, come l'uso di oppioidi per alleviare la dispnea e/o di benzodiazepine per gestire la mancanza di respiro aggravata dall'ansia; come riconoscere e fronteggiare una situazione angosciante; le tecniche di supporto psicologico.

È necessario verificare che il paziente abbia acquisito sufficienti informazioni sulla NIV e sulle altre possibili opzioni per la gestione dei problemi respiratori per decidere se, come e quando utilizzare la NIV. In particolare, va spiegato che la NIV può essere interrotta in qualsiasi momento, che può chiedere aiuto e/o consigli in caso di bisogno, specie se diventa angosciato quando tenta di staccarsi dalla NIV, e che esistono dei farmaci che possono alleviare i sintomi. Bisogna inoltre assicurarsi che i familiari e/o caregiver abbiano volontà e/o capacità di collaborare nella gestione della NIV, siano adeguatamente addestrati nell'uso delle apparecchiature e abbiano la possibilità di discutere con i membri del team multidisciplinare e/o altri operatori gli eventuali problemi.

Il team multidisciplinare insieme col servizio di fisiopatologia respiratoria dovrebbe prendere in considerazione: il tipo più appropriato di ventilatore, in base alle esigenze della persona, al suo stile di vita e alla sicurezza; la tolleranza al trattamento; i rischi e le possibili conseguenze di un guasto al ventilatore; l'alimentazione necessaria, compresa la batteria di back-up; la facilità di accesso all'ospedale; i rischi associati ai viaggi lontano da casa (soprattutto all'estero); le problematiche di gestione delle secrezioni; la disponibilità di un'assistenza.

Dovrebbe essere preparato un piano di assistenza completo, dopo discussione con l'ammalato e la sua famiglia e/o badanti, e dovrebbe essere assicurato: il sostegno a lungo termine da parte del team multidisciplinare; l'effettuazione regolare dei test di funzionalità respiratoria per il monitoraggio dei cambiamenti fisiologici e clinici; la manutenzione del dispositivo e la gestione delle emergenze tecniche e cliniche nelle 24 ore; la gestione delle secrezioni e la valutazione fisioterapica respiratoria



(incluso il potenziamento della tosse); la formazione e il supporto all'uso della NIV per l'ammalato e la sua famiglia e/o caregiver; l'opportunità di discutere periodicamente la possibilità di continuare o sospendere la NIV (NICE 2016).

3.1.5 Ventilazione meccanica invasiva

Non esistono linee guida sull'inizio della ventilazione meccanica invasiva (VMI) mediante tracheostomia. In linea generale, tale trattamento va proposto quando: la NIV non è più sufficiente ad alleviare i sintomi da insufficienza respiratoria, è scarsamente tollerata (es. paziente con grave deficit dei muscoli ad innervazione bulbare o facciali) o viene utilizzata per più di 18 ore; le tecniche aumentative della tosse sono insufficienti e quindi diventa difficile la gestione delle secrezioni respiratorie; in caso di emergenza per una crisi respiratoria. I pazienti possono scegliere spontaneamente di essere sottoposti a VMI per migliorare i sintomi respiratori e prolungare la vita (Hobson & McDermott, 2016).

La VMI prolunga la sopravvivenza, specie nei soggetti più giovani, migliorando i sintomi respiratori, sebbene la malattia continui a progredire conducendo alla paralisi neuromuscolare completa (*locked-in syndrome*). La VMI è costosa, comporta uno sforzo organizzativo, un impegno assistenziale e un notevole carico di lavoro per i familiari e/o caregiver che dovranno essere opportunamente formati. Prima di intraprenderla va, quindi, attentamente discussa con i pazienti e i familiari e/o caregiver.


Per i pazienti che rifiutano la VMI deve essere garantita l'assistenza nelle fasi terminali della malattia offrendo le cure più idonee anche al domicilio. È contrario alle norme costituzionali, deontologiche ed etiche sottoporre a tracheostomia il paziente che ha chiaramente espresso una volontà contraria. Tale volontà, che dovrebbe essere chiaramente espressa all'interno di un documento di pianificazione terapeutica, condiviso tra paziente, famiglia e team multidisciplinare, rimane anche nel caso in cui il paziente, in fase di scompenso respiratorio acuto, venga portato in Pronto Soccorso. In questa circostanza, il suddetto documento di pianificazione terapeutica può costituire un importante elemento di riferimento per il medico di Pronto Soccorso che vede per la prima volta il paziente. Se questi ha rifiutato procedure invasive, il dovere del medico è quello di controllare la dispnea solo in modo non invasivo, anche mediante il ricorso alla sedazione palliativa profonda.

Il piano terapeutico relativo all'uso di trattamenti invasivi per la gestione dell'insufficienza respiratoria è per definizione flessibile, deve cioè essere continuamente rimodulato ed adattato nel tempo, in rapporto alle variazioni delle condizioni cliniche e delle richieste dei pazienti. Pertanto come la decisione anticipata di rifiutare la tracheostomia può essere cambiata nel tempo, parimenti le persone che hanno deciso di sottoporsi a tracheostomia possono chiedere di rinunciare al piano terapeutico invasivo, optando per un piano non invasivo che vada fino alla sedazione palliativa profonda.

3.2 Valutazione e gestione dei problemi nutrizionali

La disfagia va attentamente monitorata perché comporta perdita di peso e malnutrizione, due importanti fattori prognostici negativi nella SLA. Altre cause di perdita ponderale da considerare e valutare sono la progressiva atrofia muscolare, la debolezza degli arti superiori e lo scarso appetito (Hobson & McDermott, 2016).

Al momento della diagnosi e nelle successive valutazioni, è indispensabile valutare il peso, la dieta, l'apporto nutrizionale, l'assunzione di liquidi, l'idratazione, l'igiene orale, l'alimentazione e la deglutizione, e offrire sostegno, consigli e interventi, se necessario. In particolare, va valutata: l'assunzione di cibo e fluidi in rapporto a quelle che dovrebbero essere le esigenze di nutrizione e idratazione del paziente; l'eventuale necessità di integratori alimentari ad alto contenuto calorico; l'appetito e la sete; gli eventuali disturbi gastrointestinali, come nausea o costipazione; le cause della ridotta assunzione orale (es., difficoltà di deglutizione, debolezza degli arti o depressione dell'umore con conseguente perdita di appetito). Va inoltre valutata la necessità di: assistenza per mangiare e bere; utensili adattati per prendere il cibo dal piatto e portarlo alla bocca; aiuto per la preparazione di cibi e bevande; consigli e ausili per la corretta postura durante il pasto; gestione di particolari situazioni

 15

sociali (per esempio, mangiare fuori casa). In particolare vanno valutati e gestiti i fattori che possono contribuire ai problemi di deglutizione, come ad esempio la postura, la consistenza e l'appetibilità dei cibi, il rischio di aspirazione e/o soffocamento, la paura di soffocare con i conseguenti risvolti psicologici (NICE, 2016). Indagini che possono essere utili per evidenziare e monitorare il deficit della deglutizione sono lo studio fibroendoscopico della deglutizione e la videofluorografia digitale esofagea, che consentono di evidenziare precocemente i fenomeni di aspirazione di cibo nelle vie aeree.

Il trattamento iniziale della disfagia si basa su misure dietetiche quali la modifica della consistenza dei cibi (alimenti passati, a densità omogenea), utilizzo di addensanti e acque gelificate in caso di difficoltà con i liquidi, prescrizione di integratori ad alto contenuto proteico e calorico. È utile l'intervento di un logopedista per istruire il paziente ed i familiari sulle tecniche di deglutizione (deglutizione sopraglottica) e sulle posture da assumere durante il pasto.

Con il progredire della malattia, va discusso con il paziente l'opportunità di una **gastrostomia**, tenendo conto delle sue preferenze e di problematiche, quali l'abilità a deglutire, la perdita di peso, la funzione respiratoria, lo sforzo per mangiare e bere, e il rischio di soffocamento. Vanno esposti i possibili vantaggi di una gastrostomia precoce (miglioramento della sopravvivenza, dello stato nutrizionale e della qualità della vita) e i possibili rischi di un ritardato intervento (riduzione critica della massa corporea, complicazioni respiratorie, rischio di disidratazione, più alto rischio di mortalità e complicazioni da procedura). Va ricordato che alcune persone non vogliono avere una gastrostomia. (NICE 2016)

Sul timing della gastrostomia non esistono linee guida universalmente condivise. Alcuni autori suggeriscono di effettuarla quando la perdita di peso supera il 5%, perché un'ulteriore perdita di peso si assocerebbe a cambiamenti metabolici irreversibili che renderebbero il recupero di peso molto meno probabile (Hobson & McDermott, 2016).

La **gastrostomia endoscopica percutanea (PEG)** rappresenta la procedura di elezione nei pazienti senza insufficienza respiratoria che possono tollerare una sedazione. Se un paziente decide di essere sottoposto a PEG, l'intervento dovrebbe essere effettuato rapidamente senza inutili ritardi (NICE, 2016).

La **gastrostomia inserita sotto guida radiologica (RIG)** va effettuata quando il posizionamento di una PEG è particolarmente rischioso (es. pazienti con capacità vitale forzata < 50%), anche se in alcuni casi può essere una procedura di prima scelta.

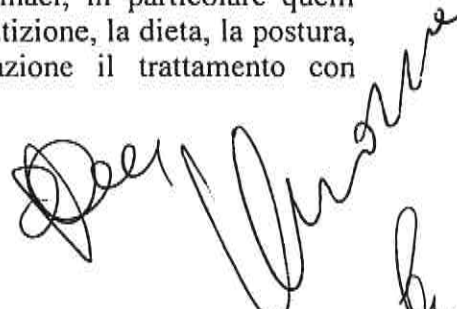
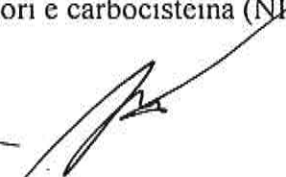
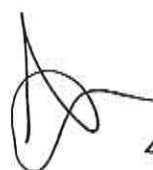
L'alimentazione attraverso **sondino nasogastrico** o la **nutrizione parenterale domiciliare** (ad es. tramite PICC, catetere venoso centrale ad inserzione periferica) rappresentano valide alternative alla gastrostomia nei pazienti che rifiutano questa tipologia di intervento, in quelli che sono in attesa dell'esecuzione dell'intervento di PEG o RIG o in quelli che sono in una fase troppo avanzata di malattia (Hobson & McDermott, 2016).

Per i pazienti con SLA e demenza frontotemporale, va valutato e discusso con i familiari e/o caregiver: la capacità di prendere decisioni e di dare il proprio consenso; la gravità dei problemi cognitivi; la capacità di sopportare il trattamento (NICE 2016).

3.3 Problemi di salivazione

In caso di problemi di salivazione, valutare il volume e la viscosità della saliva, la funzione respiratoria, la deglutizione, la dieta, i farmaci assunti, la postura e l'igiene orale, e proporre le opportune modifiche. In caso di scialorrea, i farmaci di prima scelta sono gli antimuscarinici (es. atropina) nei pazienti senza deficit cognitivi, mentre in quelli con deterioramento cognitivo va considerato il glicopirrolato, perché ha meno effetti collaterali sul sistema nervoso centrale. Se il trattamento di prima linea non è efficace, non tollerato o controindicato, va presa in considerazione l'iniezione di tossina botulinica nelle ghiandole salivari (NICE, 2016).

In caso di eccessiva viscosità salivare, vanno rivalutati tutti i farmaci, in particolare quelli utilizzati per il trattamento della scialorrea, vanno dati consigli per la deglutizione, la dieta, la postura, l'igiene orale, l'aspirazione e l'idratazione, e va preso in considerazione il trattamento con umidificatori, nebulizzatori e carbocisteina (NICE, 2016).



3.4 Ausili per la comunicazione

È noto che uno degli aspetti maggiormente invalidanti della SLA risiede nella perdita progressiva della capacità di comunicare con i propri familiari e con il mondo esterno. In caso di disartria si hanno a disposizione una serie di presidi in grado di permettere la comunicazione ai pazienti: tavole alfabetiche, tavole con parole o immagini, sistemi computerizzati di varia tipologia. È inoltre importante ricordare la possibilità di ricorrere nelle prime fasi di malattia ad un logopedista che aiuti il paziente a mantenere il più possibile le capacità comunicative. I programmi di adattamento/addestramento alla comunicazione facilitata possono vedere impegnati, secondo ruoli e competenze, terapisti occupazionali, logopedisti e fisioterapisti. Questi devono assicurare il monitoraggio continuo delle esigenze e delle capacità di comunicazione della persona, e rivedere con regolarità la loro capacità di utilizzare le attrezzature fornite. Nel momento in cui insorge una condizione di totale impossibilità alla comunicazione verbale (anartria) e non verbale, i comunicatori ad alta tecnologia, basati sul rilevamento del movimento oculare, costituiscono una valida risposta. Anche in questo caso vanno assicurati formazione e sostegno continui per l'ammalato e per i loro familiari e/o caregiver nell'uso di queste strategie di comunicazione (NICE, 2016).

3.5 Trattamento fisiatrico

Il paziente affetto da SLA necessita di trattamento fisioterapico in tutte le fasi di malattia, con programmi di mobilizzazione sia attiva che passiva. L'obiettivo del trattamento deve essere quello di: mantenere la flessibilità articolare, prevenire le contratture, ridurre la rigidità e il disagio, di preservare le autonomie residue, anche attraverso l'utilizzo di idonei ausili (es., impiego di deambulatori) e ortesi, e ottimizzare funzione e qualità di vita. Il programma di fisioterapia deve essere appropriato per il livello di funzionalità della persona, e per le sue esigenze, capacità e preferenze. Nei pazienti fortemente compromessi l'approccio si basa sui cambi ripetuti e programmati della postura, quando il paziente è a letto, e sull'impiego di carrozzina a motore adattata al singolo paziente. È inoltre utile suggerire al paziente di effettuare modifiche al domicilio che consentano una maggiore e più sicura accessibilità e preservino il più possibile l'indipendenza.

Riguardo alle problematiche muscolari bisogna prendere in considerazione le esigenze e le preferenze della persona ed eventuali disturbi, come la disfagia. Il chinino va considerato come trattamento di prima linea per i crampi muscolari. Se il chinino non è efficace, non tollerato o controindicato, si consideri il baclofen. Se anche quest'ultimo a sua volta non è efficace, non è tollerato o è controindicato, prendere in considerazione tizanidina, dantrolene o gabapentin. Se questi trattamenti non sono efficaci, non tollerati o controindicati, prendere in considerazione altra tipologia di trattamento come di l'uso di baclofen per via intratecale (NICE, 2016).

3.6 Dispositivi di adattamento e assistenza

Gli operatori sanitari e gli assistenti sociali, inclusi fisioterapisti e terapisti occupazionali, dovrebbe valutare e anticipare i cambiamenti nelle esigenze di vita del paziente, tenendo conto di quanto segue: le attività della vita quotidiana, come il vestirsi e lavarsi, i lavori di casa, lo shopping, la preparazione del cibo, il mangiare e bere, la capacità di continuare il proprio lavoro e le attività abituali; la mobilità in sicurezza, evitando cadute e problemi legati alla perdita di destrezza; l'ambiente domestico e la necessità di eventuali adattamenti; la necessità di tecnologie assistive, come ad esempio i sistemi di controllo ambientale. Vanno fornite le attrezzature e gli adattamenti che soddisfano le esigenze della persona (es., sedia a rotelle manuale o elettrica, ecc.), senza ritardo, in modo che le persone possono continuare a partecipare alle attività della vita quotidiana, e a mantenere la mobilità e la qualità di vita il più a lungo possibile. Inoltre, è necessario il monitoraggio continuo delle esigenze e delle capacità residue del paziente, in modo da rivedere la sua capacità di utilizzare le attrezzature fornite e riadattarle o sostituirle se necessario (NICE, 2016)



17

3.7 Formazione dei caregiver

La formazione dei caregiver è considerata fondamentale per una buona assistenza al malato. Ad essi vanno trasferite tutte le conoscenze necessarie per la gestione della comunicazione con il paziente, la prevenzione delle lesioni da decubito, la prevenzione o il rallentamento della rigidità articolare, il mantenimento delle funzioni motorie residue, la gestione della alimentazione (per os e/o enterale) o della PEG, la gestione della aspirazione delle secrezioni bronchiali e della ventilazione, la soluzione alle possibili emergenze.

3.8 Supporto psicologico e sociale

Nel corso dei vari incontri, andrebbe discusso con il malato, ma anche con i familiari (e/o caregiver), l'impatto psicologico ed emotivo della patologia e chiedere se c'è necessità di supporto psicologico. Gli argomenti da discutere potrebbero essere: l'influenza della malattia sulla vita quotidiana; il timore della morte; la possibilità di continuare il proprio lavoro e le attività abituali; i cambiamenti di vita; la percezione di sé; le modificazioni delle relazioni, dei ruoli e delle dinamiche familiari; la sessualità e l'intimità; le preoccupazioni per i familiari; il processo decisionale. Sia alla persona affetta che ai familiari (e/o caregiver) è opportuno offrire informazioni sulle fonti di sostegno emotivo e psicologico, compresi i gruppi di supporto e i forum online, e se necessario indirizzarli ai servizi di consulenza psicologia per una valutazione specialistica (NICE, 2016).

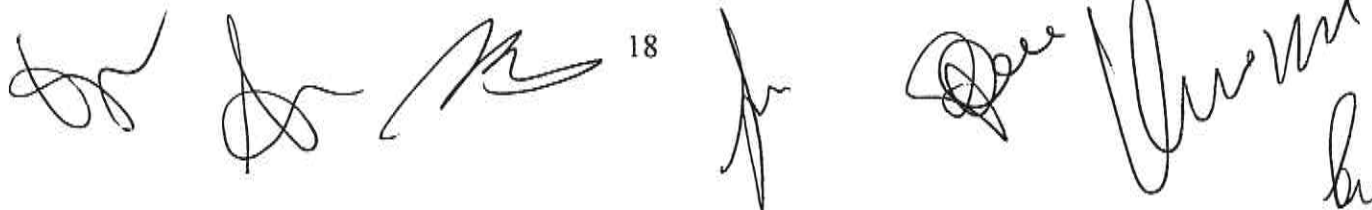
Un assistente sociale, esperto di SLA o di altre disabilità complesse rapidamente progressive, dovrebbe discutere le esigenze della persona e le sue preferenze, e fornire informazioni e sostegno per permettere loro di avere: continuità di cura, ove possibile, da parte di persone note all'ammalato e ai loro familiari (e/o caregiver); attrezzature e supporti funzionali; ausili per sostenere le attività lavorative e sociali, specie se svolte fuori dalla loro casa; assistenza di sollievo. Va ricordato che, con il progredire della malattia, il paziente può sviluppare problemi di comunicazione e avere difficoltà di accesso ai supporti o ai servizi (es., può non essere più in grado di accedere a un call center). Bisogna dunque assicurarsi che egli abbia sempre la possibilità di entrare in contatto con i servizi e i supporti di cui necessita (NICE, 2016).

3.9 Pianificazione delle cure di fine vita

Le cure palliative sono incluse nella gestione multidisciplinare del paziente con SLA. Per definizione, la maggior parte delle cure offerte ai pazienti con SLA sono palliative per loro stessa natura, in quanto aiutano i pazienti e la famiglia ad affrontare la malattia in tutte le sue fasi, migliorano la qualità di vita e lo stato funzionale, e sostengono il malato nel prendere decisioni sui trattamenti proposti. È necessario dare al paziente l'opportunità di discutere le preferenze e le preoccupazioni circa le cure di fine vita, come nel caso, ad esempio, si rendano necessari interventi come la gastrostomia o la ventilazione non invasiva, e fornirgli le informazioni e il supporto per una pianificazione anticipata delle stesse.

Gli argomenti da discutere possono includere: gli eventi di fine della vita (es., la modalità di morte); la pianificazione anticipata delle cure, compresa la decisione di rifiutare il trattamento e/o di non tentare la rianimazione; la garanzia che i piani di assistenza anticipata siano disponibili in caso di necessità; la tempistica del ricorso alle cure palliative specialistiche. I pazienti potrebbero desiderare di pianificare: quello che vogliono che accada (es., il posto preferito di morte); ciò che non vogliono che accada (es., di essere ricoverati in ospedale); chi deve tutelare le loro decisioni in caso di necessità; quello che può accadere se sviluppano una malattia intercorrente. Se si prevede che la capacità di comunicazione, lo stato cognitivo o le capacità mentali del paziente vadano a peggiorare nel tempo, è opportuno anticipare la discussione sulla pianificazione anticipata delle cure alla prima opportunità (NICE, 2016).

Verso la fine vita, assicurarsi che siano forniti al paziente: un metodo di comunicazione soddisfacente; un'assistenza specialistica palliativa; attrezzature varie, se necessario, come ad es., infusori, aspiratori, sedia reclinabile, letto d'ospedale, sollevatore, ecc.; farmaci come gli oppiacei e le

The bottom of the page features several handwritten signatures in black ink, arranged horizontally. In the center of this group, the number '18' is printed. The signatures vary in style, with some being more cursive and others more blocky.


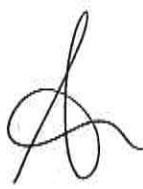

benzodiazepine per il trattamento della dispnea, e farmaci antimuscarinici per il controllo della scialorrea e delle secrezioni bronchiali (NICE, 2016).

La gestione dei sintomi di fine vita è riportata nella Tabella 3 (Hobson & McDermott, 2016).

Tabella 3 – La gestione dei sintomi di fine vita

Sintomi terminali	Potenziali opzioni di trattamento	Dosaggi e vie di somministrazione dei farmaci di prima linea	Supplementi e alternative
Dispnea	• Oppioidi • Benzodiazepine	Morfina 5–10 mg po/PEG/sc Diamorfina 2,5 mg sc	FANS, impacchi freddi Ventilazione non invasiva
Laringospasmo/soffocamento	Benzodiazepine	Lorazepam 0,5 mg po/PEG Midazolam 2,5 mg sc	Ventilazione non invasiva Aspirazione
Secrezioni respiratorie	Scopolamina-butilbromuro Glicopirronio	Scopolamina-butilbromuro 20 mg sc	Dispositivi di incremento della tosse Aspirazione
Agitazione terminale	Benzodiazepine	Lorazepam 0,5 mg po/PEG Midazolam 2,5 mg sc	• Infusione continua sc di benzodiazepine
Dolore	Farmaci scelti in base alla causa	• Morfina 5–10 mg po/PEG/sc	• Cerotti transdermici a base di oppioidi
Nausea/vomito	Scopolamina-butilbromuro	Scopolamina-butilbromuro 20 mg sc	Tecniche di rilassamento Buona igiene orale
Ansia alla sospensione della ventilazione	Oppioidi Benzodiazepine	Morfina 10 mg sc Midazolam 10 mg sc	Infusione continua sc di benzodiazepine

PEG, per via PEG (gastrostomia endoscopica percutanea) ; po, per via orale; sc, per via sottocutanea).

   19







4. Funzioni e requisiti del Centro Diagnostico Certificatore della SLA

Da quanto si è detto in precedenza è possibile delineare una sequenza di interventi medici e di atti diagnostici o di valutazione funzionale che dovrebbero essere disponibili in ogni centro che si occupa della diagnosi e cura della SLA o che in alternativa siano resi disponibili da centri che costituiscono la rete assistenziale.

Nodi essenziali della rete assistenziale nell'ambito della presa in carico del paziente con SLA sono il Centro Diagnostico Certificatore (CDC), il Referente Aziendale per la SLA e il Distretto Sanitario.

Il Centro Diagnostico Certificatore viene individuato nella U.O.C. di Neurofisiopatologia il quale, individuato per la sua particolare competenza e specializzazione, è il nodo della rete per la SLA e costituisce punto di riferimento per la diagnosi della SLA e per la successiva presa in carico, e deve essere in grado di fornire all'ammalato, mediante il supporto di presidi medici e competenze specialistiche presenti all'interno della Struttura, tutte le procedure mediche per una assistenza integrata.

In pratica, il CDC deve fornire la consulenza neurologica e lo studio elettrofisiologico, eseguito da personale esperto e con attrezzature adeguate. Il CDC deve inoltre essere funzionalmente collegato con Unità Operative di Medicina, di Fisiatria e Riabilitazione (anche logopedica), di Otorinolaringoiatria, di Rianimazione e di Chirurgia Generale. Infine, è necessaria la disponibilità di assistenza Nutrizionistica e Psicologica.

Il momento della diagnosi della SLA rappresenta un punto cruciale per la corretta ed efficace attivazione della rete assistenziale per i malati di SLA. Il medico certificatore del CDC, infatti, ha l'obbligo di comunicare/mettersi in rete con il referente per la SLA della ASReM, al quale invierà i documenti relativi alla sua certificazione per consentire l'attivazione tempestiva dei servizi territoriali coinvolti.

Il **referente aziendale SLA**, individuato nel responsabile della **SSD Rete territoriale della non autosufficienza** curerà l'attivazione dei rapporti, dei servizi e delle procedure da parte del distretto sanitario di appartenenza del paziente, che cura la parte della presa in carico territoriale, e ne darà comunicazione al CDC durante tutto il monitoraggio/decorso della malattia del paziente. In questo modo è possibile creare quel raccordo funzionale tra Centro Diagnostico Certificatore (CDC), Azienda Sanitaria Regionale e Distretto Sanitario che è il fulcro attorno cui si incentra tutto il percorso assistenziale per gli ammalati di SLA. In esso, la figura del responsabile del CDC costituisce, di fatto, quella del *care manager*.

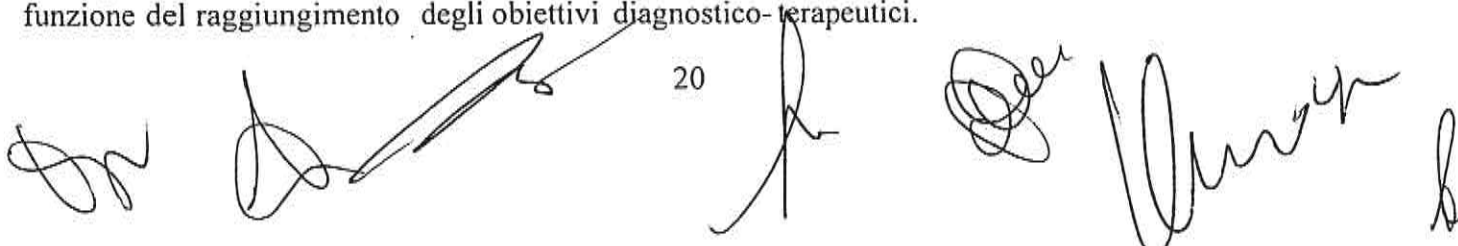
Il referente aziendale SLA coadiuvato dai referenti ADI distrettuali provvede alla soddisfazione di tutti i bisogni di volta in volta emergenti.

5. FASE DI DIAGNOSI E PRESA IN CARICO

5.1 Prenotazione prima visita neurologica

Al momento della prenotazione il personale del Centro Unico Prenotazioni segnala al CDC la richiesta specifica per visita neurologica per l'ambulatorio dedicato. La prima visita da parte del neurologo del team SLA viene garantita entro 5 giorni dal contatto con la struttura.

Sono previsti per il percorso SLA strumenti operativi come i PACC (Percorsi Ambulatoriali Complessi e Coordinati), che prevedono l'erogazione di una serie di prestazioni (incluse nel catalogo aziendale, della specialistica ambulatoriale ed afferenti a più discipline) predeterminate in funzione del raggiungimento degli obiettivi diagnostico-terapeutici.

The bottom of the page features several handwritten signatures in black ink, scattered across the width of the page. In the center, the number '20' is printed, indicating the page number.

Il neurologo per ogni paziente apre una cartella ambulatoriale informatizzata. A definizione delle diagnosi segnala al team multi professionale il nuovo paziente da prendere in carico; lo strumento di condivisione e registrazione dei dati del paziente è una sezione specificamente dedicata nell'applicativo gestionale ambulatoriale informatizzato..

5.2 Prescrizione terapia farmacologica

Il medico certificatore rilascia al paziente il piano terapeutico (PT) contenente l'elenco dei farmaci da assumere, ed il codice di esenzione per malattia da consegnare agli uffici competenti al fine del rilascio dell'attestazione dell'esenzione medesima, in caso di necessità prescriverà i farmaci che devono essere compresi nel Prontuario Ospedaliero e PTOR (salvo eccezioni motivate per iscritto e dovute a particolari necessità cliniche), in modo da consentirne la prosecuzione della fornitura gratuita, anche dopo il primo ciclo di terapia, da parte della Farmacia Ospedaliera territoriale che dovrà provvedere a programmarne l'eventuale erogazione.

La fornitura dei farmaci per il primo ciclo di terapia dopo la dimissione/certificazione deve essere effettuata presso la Farmacia della struttura che dimette, le successive forniture, compreso il materiale per infusione ed i prodotti per il supporto nutrizionale, se necessarie, sono garantite con procedura formalizzata dalla ASREM. presso la Farmacia Territoriale, in caso di definizione di P.A.I.

Parallelamente viene richiesto il consenso informato per l'iscrizione al Registro Molisano per le Malattie Rare, strumento di utilità epidemiologica sanitaria.

Il PT è rinnovato semestralmente durante le successive valutazioni neurologiche

Il CDC nella fase di certificazione della malattia, si fa carico di corredare la documentazione diagnostica e il relativo protocollo terapeutico con:

a. Certificazione di Malattia Rara con relativo codice di esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria. Tale certificazione è automaticamente stampabile immettendo i dati del paziente nel Registro Regionale per le Malattie Rare;

b. Modello Regionale per il piano terapeutico del Rilutek, farmaco di fascia H OSP2;

c. Richiesta al Referente territoriale cure domiciliari e se possibile al MMG di avvio delle procedure per la presa in carico territoriale del paziente (cure domiciliari di I o di II o di III livello);

d. Fornire indicazioni per l'erogazione di presidi e ausili anche monouso, protesi ritenuti necessari;

e. Indirizzi di tipo riabilitativo (necessità di attrezzature tecniche necessarie e loro caratteristiche tecniche senza indicazioni di marche e modelli onde facilitare l'erogazione da parte delle ASL di attrezzature in gara che presentino le caratteristiche richieste; FKT e/o logopedia);

f. Informazione scritta sull'accesso all'invalidità e alla L. 104/92;

g. Informazione scritta sulle Associazioni di malati operanti sul territorio;

h. Fornire indirizzi utili per l'assistenza territoriale al caregiver familiare;

i. Addestrare ed informare il care-giver;

j. raccogliere dati epidemiologici sulla SLA e sulle altre malattie del motoneurone anche mediante la creazione e gestione di un data base per patologia, su indicazioni regionali;

k. fornire dati su richiesta al centro di riferimento regionale e agli uffici della regione Molise competenti;



The bottom of the page features several handwritten signatures and initials in black ink. From left to right, there is a signature that appears to be 'Dn', followed by a signature with a '21' written above it, a large signature that looks like 'Cura', a signature that looks like 'RQ', and finally a signature that looks like 'be'.

l. realizzare attività di monitoraggio/indagini/ricerche specifiche secondo le indicazioni regionali e/o nazionali;

m. effettuare il follow-up dei pazienti attraverso un sistematico Ambulatorio dedicato e un'attività di consulenza con le strutture territoriali al fine di partecipare concretamente alla continuità assistenziale nelle fasi avanzate della malattia;

n. partecipare alle attività promosse dalla Regione Molise e attuate dal centro di riferimento regionale per la verifica degli obiettivi raggiunti;

o. realizzare e promuovere, a livello territoriale, le attività di formazione, informazione, aggiornamento degli operatori del settore nonché partecipare alle ulteriori attività della Regione Molise per la verifica degli obiettivi raggiunti.

Il Centro di Diagnosi e Certificazioni in raccordo con i competenti uffici regionali, oltre alle funzioni proprie, realizzerà le seguenti azioni:

a. raccogliere dati epidemiologici sulla SLA e le altre malattie del motoneurone mediante la creazione e gestione di un data base per patologia;

b. implementare un sistema informativo/banca dati/registro specifico per patologia;

c. eseguire o consentire comunque la diagnosi molecolare nei casi familiari;

d. eseguire indagini biochimiche, molecolari, biotipiche (nervo e/o muscolo) nei casi di difficile diagnosi differenziale;

e. istituire una banca di materiale biologico (sangue e/o tessuti);

f. organizzare o partecipare sia in ambito nazionale che internazionale a trials terapeutici;

g. promuovere la ricerca;

h. partecipare alle attività promosse dalla Regione Molise per la verifica degli obiettivi raggiunti;

i. definire un sistema di indicatori regionali;

j. redigere rapporti di monitoraggio periodici;

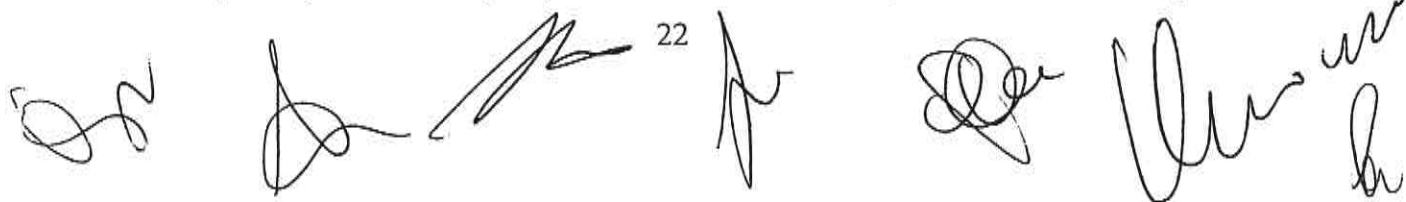
k. organizzare incontri formativi per gli operatori.

E' necessario che la formazione dei care-giver familiari, in caso di invio a domicilio, avvenga presso le strutture dell'ASReM o venga da essa verificata. La certificazione diagnostica del CDC e le eventuali indicazioni di protesi di ausili in essa contenute sono inviate al referente SLA che ne prende atto o eventualmente informa l'U.O. competente/medico prescrittore per l'avvio immediato delle procedure necessarie alla prescrizione e fornitura.

5.3 La certificazione della diagnosi e la stadiazione di malattia

Come previsto dal Decreto Ministeriale N° 279 del 18 maggio 2001, la SLA rientra nell'elenco delle patologie rare per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124. Per consentirne un'identificazione univoca ai fini dell'esenzione la SLA è stata associata ad uno specifico codice di 3 caratteri (codice di esenzione): **047**

La Regione Molise assegna al Centro Diagnosi e Certificazione Regionale il compito di certificare lo stato di patologia rara. Tale certificazione dà diritto all'assistito, previo rilascio dell'attestato di esenzione da parte della ASL di appartenenza, di fruire delle prestazioni specialistiche efficaci ed appropriate per il monitoraggio ed il trattamento della malattia stessa, in regime di esenzione dalla partecipazione alla spesa; nonché di tutti i benefici previsti dall'attuale legislazione in

 22

materia. La creazione di percorsi diagnostici che permettano un più rapido riconoscimento consentirà al paziente di accedere in tempi brevi ai benefici previsti per le malattie rare.

In definitiva all'atto della diagnosi occorre fornire al paziente e alla sua famiglia una chiara visione dei diritti che derivano loro dalla definizione di Malattia Rara evolutiva e irreversibile.

Una volta posta la diagnosi per accedere ai benefici previsti dall'ordinamento le persone affette da SLA che intendano ottenere il riconoscimento dell'invalidità civile e/o della situazione di handicap (L. 104/92) devono sottoporsi ad uno specifico iter procedurale.

Il CDC deve comunicare con il MMG e far attivare la procedura di invalidità e segnalazione al referente aziendale.

Il percorso di riconoscimento richiede tempi lunghi e procedure complesse che in taluni casi possono portare a giudizi dissimili, tra le varie commissioni, pur in presenza di un quadro di compromissione funzionale analogo. Ciò si deve primariamente all'assenza di strumenti di valutazione medico-legale uniformi e scientificamente validati, specie per patologie che possono presentare quadri funzionali particolarmente diversificati e mutevoli.

Il Documento della Consulta delle Malattie Neuromuscolari suggerisce l'introduzione di uno schema valutativo dei deficit correlati ai raggruppamenti delle funzioni principali (motricità, comunicazione, alimentazione, respirazione, funzioni sfinteriche), utilizzando, tra gli altri, gli atti già in uso presso la Regione Lombardia e la Regione Marche per la valutazione della SLA.

Tale schema di valutazione è altamente utile anche per organizzare il percorso assistenziale del paziente (Piano Assistenziale Individuale - PAI), in particolare per la pianificazione delle Cure Domiciliari, in quanto consente un inquadramento terapeutico in relazione alle "funzioni".

A tal proposito l'allegato 4a del Documento finale della consulta ministeriale sulle malattie neuromuscolari propone la Tabella 4 qui di seguito riportata per la definizione dei **livelli di compromissione funzionale**.

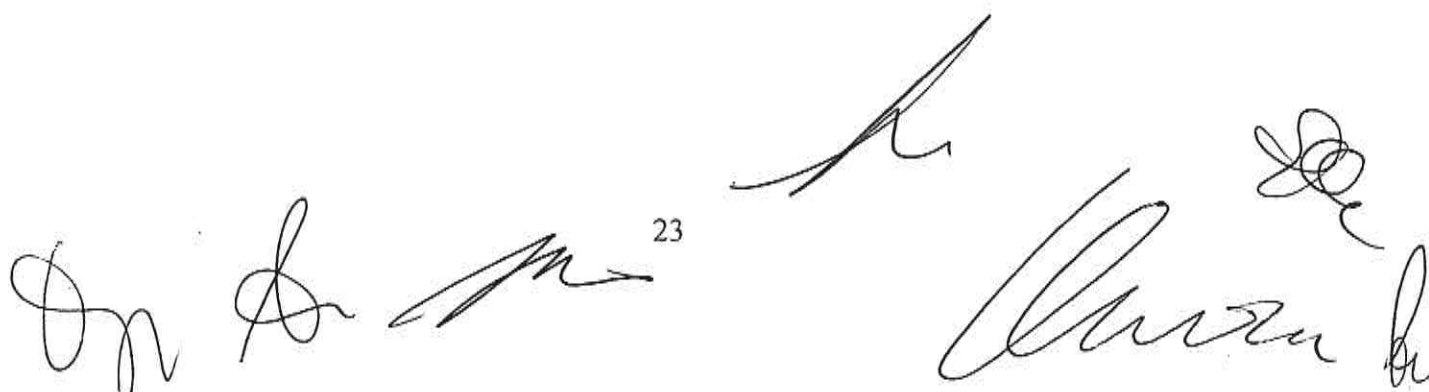
The bottom of the page features several handwritten signatures in black ink. On the left, there are three distinct signatures. In the center, the number '23' is written. To the right, there are two more large, stylized signatures, one of which appears to be 'Cura' followed by a flourish.

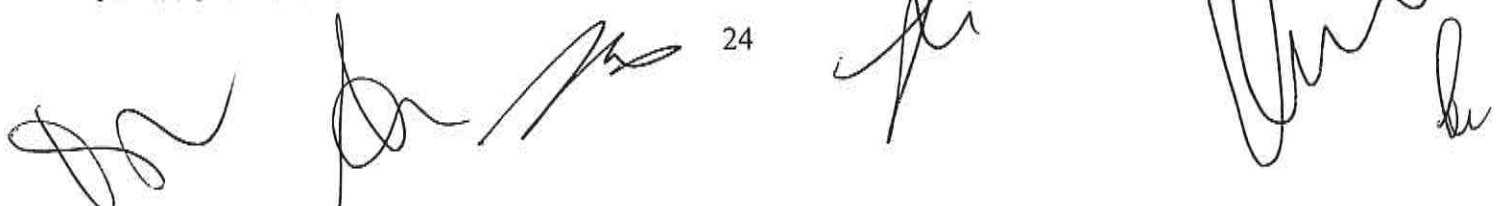
Tabella 4

Valutazione del grado di disabilità nelle malattie neurologiche ad interessamento neuromuscolare					
Funzioni		Stadio A	Stadio B	Stadio C	Stadio D
Principali	Secondarie	Deficit moderato (34-66%)	Deficit medio-grave (67-80%)	Deficit grave (81-99%)	Deficit completo (100% accomp.)
Motricità	Deambulazione	Autonoma ma rallentata e faticosa	Rallentata con necessità di appoggio di sicurezza	Perdita subcompleta della capacità di camminare autonomamente	Perdita completa della capacità di camminare
	Vestizione	Autonoma e completa ma imprecisa e difficoltosa	Non sempre autonoma e con necessità di assistenza occasionale	Necessità di assistenza subcontinua	Dipendenza totale
Comunicazione	Scrittura	Rallentata e/o imprecisa ma comprensibile	Rallentata e imprecisa talvolta difficilmente comprensibile	Perdita della capacità di scrivere a mano	Perdita della capacità di scrivere su tastiera
	Parola	Dislalia occasionale, linguaggio comprensibile	Dislalia subcontinua, linguaggio talora difficilmente comprensibile	Dislalia continua con linguaggio incomprensibile	Perdita della verbalizzazione
Alimentazione		Disfagia occasionale o sporadica	Disfagia con necessità di modificazioni della consistenza della dieta	Necessità di nutrizione enterale con gastrostomia	Nutrizione esclusivamente enterale o parenterale
Respirazione		Dispnea in attività fisiche moderate	Dispnea in attività fisiche minimali (necessità di assistenza ventilatoria intermittente e/o notturna)	Dispnea a riposo (necessità di assistenza ventilatoria intermittente e/o notturna)	Dipendenza assoluta dal respiratore
Funzioni sfinteriche		Moderata ritenzione o urgenza della minzione o defecazione o rara incontinenza urinaria	Frequente incontinenza urinaria e/o fecale	Cateterizzazione urinaria pressochè costante	Perdita delle funzioni vescicale e/o intestinali

La suddetta tabella, opportunamente modificata, potrebbe essere utilizzata per individuare quattro fasi funzionali con criticità crescente a cui far riferimento per la stadiazione della SLA:

- STADIO A - DEFICIT MODERATO
- STADIO B - DEFICIT MEDIO-GRAVE
- STADIO C - DEFICIT GRAVE
- STADIO D - DEFICIT COMPLETO

24



5.4 La presa in carico: la rete dei servizi sociosanitari territoriali

Dal momento della diagnosi il paziente SLA, come ogni paziente con malattia neuromuscolare progressiva e non curabile, deve essere posto al centro di un progetto assistenziale che lo accompagni lungo il corso evolutivo della malattia fino alla fase terminale e all'exitus. In pratica, occorre realizzare continuità assistenziale dal momento diagnostico alla fine della vita, ed il paziente ha il diritto di essere preso in carico in maniera olistica. Ciò per la peculiarità della malattia, che di tempo in tempo pone nuovi problemi clinici e chiede nuove risposte agli operatori delle cure sintomatiche e palliative, uniche in grado di garantire il rispetto della dignità dell'ammalato e di tendere alla migliore qualità di vita possibile per quel momento.

L'esigenza di presa in carico globale nasce da considerazioni non solo etiche ma anche di politica economico-sanitaria: per una patologia ingravescente ad altissimo impatto di disabilità - con conseguente altissimo impatto di palliazione -, l'unica via per evitare da un lato l'abbandono e dall'altro gli sprechi è un percorso in cui figure professionali di alta competenza si integrano per affrontare in modo coordinato le fasi progressive della malattia (modalità multidisciplinare). Ancora più importante è che il percorso venga previsto essenzialmente al domicilio dell'ammalato, con i familiari co-protagonisti: anche qui, una questione etica, ma anche socio ed economicoassistenziale.

E' evidente che questa modalità assistenziale, per funzionare, ha necessità di un'organizzazione a rete: il **Centro Diagnostico-Certificatore (CDC)** invia il paziente con diagnosi di SLA all'attenzione del medico di famiglia e contestualmente al Referente Aziendale per la SLA, indipendentemente dallo stadio di malattia (invio programmato).

La responsabilità organizzativa complessiva dell'assistenza e il coordinamento degli interventi domiciliari/territoriali è in capo invece al Distretto Sanitario competente territorialmente all'interno del quale viene individuata la figura del **Case Manager (CM)**, un infermiere distrettuale che rappresenta il riferimento operativo sia per il **Care Manager** (equipe ospedaliera) che per il malato e la famiglia con i quali mantiene contatti periodici per il monitoraggio delle cure fornite dall' Ente accreditato, e la rilevazione di nuovi bisogni e di eventuali criticità.

Il CM accerta e identifica i problemi dei pazienti riguardo ai bisogni assistenziali da soddisfare. Il CM coordina insieme al team le fasi del percorso diagnostico terapeutico assistenziale e collabora alla pianificazione degli interventi e alla identificazione dei tempi e delle risorse necessarie al fine di promuovere lo sviluppo di una cultura della presa in carico globale dei pazienti con SLA.

Il CM supporta e facilita il paziente e il caregiver nelle decisioni da intraprendere nelle varie fasi del percorso, facilita l'accesso dei pazienti e dei caregiver alle risorse del sistema sanitario e ai servizi disponibili, comprensivi dei supporti assistenziali previsti da delibere regionali al fine di sostenere e promuovere l'integrazione dell'assistenza al domicilio del paziente.

Promuove e collabora con il MMG e con i servizi territoriali per garantire la continuità assistenziale, si fa promotore della formazione e dell'educazione dei pazienti e caregiver insieme alle figure sanitarie preposte, affinché ricevano le informazioni adeguate utili alla realizzazione delle cure, garantendo così un ruolo pro-attivo del paziente in ogni fase del percorso diagnostico terapeutico aziendale.

Il CM accompagna il paziente in tutte le fasi di malattia supportandolo nelle scelte.

Il Referente Aziendale per la SLA, informato ufficialmente di una nuova diagnosi di SLA dal CDC, si relaziona con il Direttore del Distretto di competenza, e/o suo delegato sanitario il quale dispone la formazione di una U.V.I. (**Unità di Valutazione Integrata**), secondo le procedure definite



nel regolamento aziendale delle cure domiciliari per effettuare la valutazione multidimensionale e redigere un PAI (Piano Assistenziale Individuale) sulla base dello stadio di malattia e dei bisogni socio-sanitari del paziente.

Il concetto di assistenza domiciliare è riformulato in cure domiciliari, difatti rispondendo al principio dell'OMS dell'assistenza domiciliare come insieme di servizi di varia natura che concorrono a mantenere e garantire il livello di benessere, salute e funzione.

Le cure domiciliari divengono un percorso di assistenza che comprende e prevede prestazioni e trattamenti di varia natura: medica, tutelare, riabilitativa e di assistenza modulate secondo le necessità espresse e misurate in modo univoco.

Il processo di presa in carico domiciliare come evidenziato precedentemente si avvia già all'atto della diagnosi e della certificazione della stadiazione. Come peraltro definito sarà cura del centro certificatore avviare il processo di presa in carico territoriale allertando il referente sla che in questo caso funge da anello di congiunzione tra il centro certificatore e il territorio, a lui spetta attivare il meccanismo di accesso alle cure domiciliari attivando la Pua distrettuale e quindi i servizi sociali. Il suo ruolo è evitare duplicazioni di passaggi e al contempo facilitare il percorso.

Le fasi per l'arruolamento nel sistema delle cure domiciliari sono:

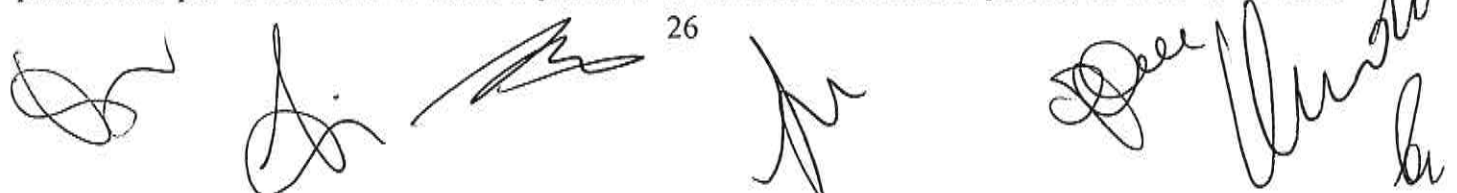
- 1) segnalazione/richiesta di ammissione alle cure domiciliari-formulata dal centro certificatore al referente SLA e al direttore del distretto;
- 2) formazione ed addestramento del familiare/care giver a carico del centro certificatore e/o ASReM (si confronti con il paragrafo Raccomandazioni);
- 3) valutazione multidisciplinare e multidimensionale effettuata in sede di U.V.I. , per la quale si rinvia alla sezione successiva;
- 4) redazione ed elaborazione del PAI-Piano di assistenza individualizzato in sede di U.V.I.;
- 5) definizione del Piano esecutivo a seguito di valutazione multidimensionale e con il concorso del centro certificatore, èquipe multidimensionale e èquipe di cure domiciliari;
- 6) fornitura di presidi, ausili, farmaci, di cui il referente SLA e il centro certificatore avvieranno la procedura investono direttamente il distretto/unità operativa preposta.

Il processo comprende inoltre la fase di valutazione/rivalutazione periodica del PAI.

L'Unità di Valutazione Integrata Multidimensionale: U.V.I.M, configurata e convocata secondo le modalità definite nel regolamento aziendale delle cure domiciliari vedrà la presenza del MMG, l'assistente sociale del comune/ambito, del professionista della riabilitazione, del referente sla e eventualmente del referente case manager del centro prescrittore; in sede di U.V.I. per l'ammissione alle cure domiciliari si dovrà determinare il livello di cure domiciliari e successivamente il profilo di cura e l'intensità del livello assistenziale, come indicato di seguito.

La proposta di ammissione è formulata dal Centro certificatore che invierà la proposta al referente SLA il quale, a sua volta, allenterà il direttore del distretto competente per territorio che provvederà ad avviare le procedure di attivazione dell'Unità di Valutazione Integrata,

Il direttore di distretto convoca formalmente la U.V.I.M entro e non oltre 10 giorni dalla ricezione della segnalazione/richiesta di accesso; all'U.V.I.M. sono invitati e pertanto devono garantire la partecipazione: il MMG, l'assistente sociale del comune/ambito, il referente sla, il medico specialista in riabilitazione e ogni altro specialista o figura professionale che si ritenga utile. Inoltre il direttore del distretto, nel caso in cui sia necessario, allerta ed invita l'U.O. competente/medico prescrittore per la fornitura di ausili e protesi e la farmacia distrettuale, poiché, in sede di U.V.I.M

 26

dovranno essere completate le attività di prescrizione di ausili e protesi –come di seguito indicato e pianificata la erogazione dei farmaci necessari.

Ogni componente convocato in U.V.I. compilerà la scheda di valutazione multidimensionale S.Va.M.Di. per le parti di propria competenza.

A seguito della valutazione multidimensionale, effettuata con la S.Va.M.Di., è confermata la proposta di ammissione alle cure domiciliari; le ASL valuteranno la adeguatezza degli ambienti in cui il paziente SLA dovrà essere domiciliato, nel rispetto delle normative sulle barriere architettoniche.

All'atto dell'invio a domicilio, il direttore di distretto e/o il referente SLA allenterà la centrale operativa del 118 e il Medico di continuità assistenziale e comunicherà le informazioni cliniche utili alla eventuale presa in carico in caso di emergenza.

5.5 Fornitura di ausili -presidi

Al fine di attivare tempestivamente le procedure, si raccomanda al responsabile del CDC, al Referente Aziendale e all'équipe distrettuale che prende in carico l'utente di prevedere e pianificare i tempi di fornitura di alcuni presidi, quali ad esempio :

1. Letto articolato elettrico
2. Materasso antidecubito
3. Aspiratore secrezioni
4. Unità posturale
5. Sollevatore

L'indicazione di ausili e protesi, del CDC è trasmessa al referente aziendale SLA che provvederà a renderla eseguibile, attivando un meccanismo "automatico" ed evitando duplicazioni di attività onerose per l'utente e la sua famiglia. come di seguito indicato.

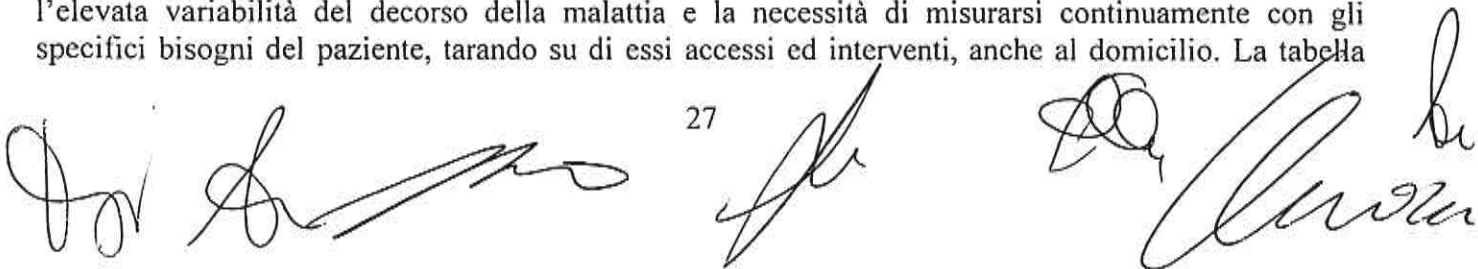
Il responsabile del CDC o l'U.V.I.M., procederà alla "prescrizione" degli ausili, protesi, altrimenti allenterà formalmente l'U.O. competente e/o il medico specialista prescrittore, con il quale si raccorderà affinché le procedure di prescrizione ed assegnazione avvengano contestualmente alla Valutazione multidimensionale in Unità di valutazione Multidimensionale-U.V.I. In sede di U.V.I.M. la fornitura di tali presidi/ausili anche monouso dovrà essere correttamente esplicitata.

Nelle fasi successive della presa in carico territoriale e in sede di rivalutazione effettuata in U.V.I., il rinnovo della prescrizione di ausili e protesi può essere effettuata direttamente dal medico specialista prescrittore, convocato in U.V.I. o dal responsabile del CDC - senza ulteriori passaggi fino all'exitus del paziente. Per ogni altra prescrizione che preveda aggiornamento e/o variazione nelle prescrizioni, si raccomanda di adottare un percorso agile quale la certificazione da parte del MMG/PLS di sussistenza delle condizioni ed esistenza in vita-da acquisirsi periodicamente. I MMG dovranno pertanto essere informati e informati su tale procedura.

Per tutto quanto risulti necessario e non previsto in fase di valutazione e certificazione della malattia, ma che si rendesse necessario nelle fasi successive alla ammissione alle cure domiciliari l'équipe domiciliare che prende in carico l'utente provvederà a segnalare ed allertare il referente SLA per la fornitura/ il rinnovo della fornitura, modifica della fornitura.

5.5 Criteri per l'accesso alle cure domiciliari e individuazione dei livelli e profili assistenziali

La tabella n. 5 che segue descrive gli accessi domiciliari articolati per stadio di malattia e per livelli di cure domiciliari; si tratta, come è evidente, di una schematizzazione indicativa, considerata l'elevata variabilità del decorso della malattia e la necessità di misurarsi continuamente con gli specifici bisogni del paziente, tarando su di essi accessi ed interventi, anche al domicilio. La tabella



deve supportare gli operatori del settore e indirizzare verso un inquadramento che, seppur suscettibile di modifiche, possa garantire un adeguato livello di assistenza in relazione al bisogno, che va rivalutato periodicamente, ovvero di norma in sede di Unità di Valutazione Integrata/Multidimensionale ogni 180 giorni/90 giorni (se collocato rispettivamente in I o II livello di cure domiciliari), comunque su richiesta del paziente del familiare e ogni volta che si verificano sensibili mutamenti delle condizioni e dei bisogni.

Per gli stadi A e B la maggior parte delle valutazioni e la presa in carico sarà curata da specifiche figure professionali ed effettuata presso il centro di riferimento.

Per gli stadi C e D, invece sono riportati gli accessi medi per figura professionale ai quali si aggiungono gli accessi dei MMG : 2-4 accessi mensili e 2-5 accessi mensili, rispettivamente. In sintesi, la tabella 5 è di supporto all'Unità di Valutazione Integrata e all'équipe professionale domiciliare nella fase di valutazione multidimensionale; invece per la redazione del piano esecutivo è utile la tabella 6, come già indicato, al fine di correlare la stadiazione della malattia alle necessità di tipo assistenziali, ovvero collocare correttamente nel profilo alto, medio, basso del I, II o III livello di cure domiciliari integrate e individuare il repertorio delle prestazioni erogabili.

Tabella 5

Numero minimo di accessi domiciliari delle diverse figure professionali per paziente				
Stadio della malattia	A	B	C	D
ACCESSI MEDICI SPECIALISTI				
Neurologo	-		4/anno	3/anno
Fisiatra	-	-	4/anno	3/anno
Nutrizionista	-	-	4/anno	4/anno
Pneumologo/Anestesista	-	-	12/anno	15/anno
Psicoterapeuta o psicologo esperto	-	-	1	1
Totale accessi medici	-	-	12,5 in 180 gg	13 in 180gg
ACCESSI PROFESSIONISTI RIABILITAZIONE				
Terapista motorio	-	3/sett.	2-4/sett.	1-2/sett.
Terapista occupazionale	-	1/mese	1/mese	1/mese
Logopedista	-	1/sett.	-	-
Terapista respiratorio	-	-	1/sett.	1/sett.
Totale accessi professionisti riabilitazione	-	4,25 a settimana (III basso)	5,25 a settimana (il max è di 4)	3,25 a settimana (II basso o alto o III basso)
Infermiere (case manager)	-	1/sett.(I livello)	1-8/sett.(compatibile con tutti i livelli di cure domiciliari)	0-14/sett.(compatibile con tutti i livelli di cure domiciliari)
Operatore sociosanitario (OSS)	-	1/sett.(I livello)	1-10/sett.(compatibile con tutti i livelli di cure domiciliari)	0-14/sett. il massimo è 12 , (nel caso è compatibile con tutti i livelli di cure domiciliari)
Profili di cure domiciliari di cui al decreto commissariale 1/2013		I livello	II-III livello	II-III livello

La tabella 6 evidenzia il livello di complessità: alto, medio e basso, in relazione alle funzioni principali oggetto di valutazione per la certificazione della sla e al grado di autonomia correnti espresse dal paziente e teorico livello di cure domicilio.

Tabella 6

Funzioni		Attività	LA		
Motricità	Passaggi posturali	Autonomo ma con difficoltà	1	-	-
		Necessità di aiuto saltuario o rischio di caduta	-	2	-
		Dipendenza da una persona per la maggior parte dei passaggi	-	-	3
	Deambulazione	Rallentata e con necessità di appoggio di sicurezza	1	-	-
		Possibile solo con ausili per tratti brevi o con assistenza	-	2	-
		Assente	-	-	3
Autonomia personale	Abbigliamento	Necessità di assistenza occasionale	1	-	-
		Necessità di assistenza sub-continua	-	2	-
		Dipendenza totale	-	-	3
	Alimentazione	Assistenza parziale	1	-	-
		Assistenza attiva e continua	-	2	-
		Dipendenza totale	-	-	3
	Igiene personale	Necessità di aiuto per una o più operazioni	1	-	-
		Necessità di aiuto per tutte le operazioni	-	2	-
		Dipendenza totale	-	-	3
Comunicazione	Linguaggio	Poco comprensibile	1	-	-
		Incomprensibile	-	2	-
		Assente	-	-	3
Respirazione		Ventilazione non invasiva > 12 ore/die	1	-	-
		Ventilazione non invasiva > 20 ore/die	-	2	-
		Assistenza ventilatoria continua	-	-	3
Alimentazione	Deglutizione	Modificazioni della dieta	1	-	-
		Alimentazione enterale adiuvata	-	2	-
		Nutrizione esclusivamente enterale o parenterale	-	-	3
Funzioni sfinteriche	Incontinenza fecale	Saltuaria incontinenza o gravi episodi di stipsi	1	-	-
		Necessità frequente di manovra evacuative effettuate da terzi	-	2	-
		Dipendente da una persona per effettuare l'evacuazione	-	-	3
	Incontinenza urinaria	Saltuaria incontinenza	1	-	-
		Catetere a dimora	-	2	-
		Dipendente da una persona per effettuare la minzione	-	-	3

L'intensità assistenziale, in tabella, viene indicata con





- 1 = bassa intensità assistenziale
- 2 = media intensità assistenziale
- 3 = alta intensità assistenziale

Un punteggio totale, in linea puramente indicativa, depone per una

- bassa intensità assistenziale se inferiore o uguale a 10
- media intensità assistenziale se inferiore o uguale a 20
- alta intensità assistenziale se inferiore o uguale a 30

Una corretta determinazione del livello assistenziale deve considerare:

- condizioni cliniche generali;
- punteggio totale e subtotali dedotti dalla scheda;
- condizioni del familiare che funge da caregiver (Scheda 4.5 **Livello di stress del caregiver (Caregiver burden inventory – Cbi alleg.2 del presente regolamento)**).

Non si ometta il supporto della rete e il punteggio assegnato dalla valutazione sociale con la scheda C della S.Va.M.Di che forniscono indicazioni adeguate sulla

Resta fondamentale l'impegno del case manager a monitorare costantemente l'evoluzione clinica della malattia così da poter rideterminare tempestivamente il livello assistenziale.

5.6 Il Piano di Assistenza Individualizzato-PAI e il Piano Esecutivo

Il Piano di Assistenza Individualizzato (PAI) su proposta del Responsabile del C.D.C viene elaborato dall'U.V.I.M. che ne è responsabile e ne verifica l'attuazione mediante il responsabile del caso (*case manager*).

Il PAI deve definire esplicitamente in maniera analitica: o in rapporto al bisogno accertato, la tipologia di servizi e prestazioni sociali e sanitarie da erogare, modalità di erogazione, livello di intensità dell'intervento e le figure professionali impegnate;

- titolarità e competenze e responsabilità di spesa fra sanità e sociale;
- le competenze e le funzioni del responsabile della presa in carico e delle figure di riferimento;
- le competenze e le funzione del care giver;
- data di avvio e durata del progetto con la previsione di verifica intermedia;
- obiettivi del PAI saranno quelli del mantenimento della stabilità clinica, del recupero funzionale raggiunto nella struttura che dimette o eventuali ulteriori recuperi funzionali possibili;
- consenso della famiglia, o di un tutore giuridico o di altri terzi disponibili, a partecipare al PAI,

Inoltre, il PAI deve contenere informazioni relative al Centro di Riferimento/Ospedale o medico specialista al quale rivolgersi in caso di necessità.

Sarà compito del responsabile dell'U.V.I.M. **raccogliere il consenso al PAI da parte del familiare al quale saranno illustrati obiettivi, fasi tempi del progetto assistenziale sia in sede di U.V.I.M sia in modo continuativo durante tutta la fase della presa in carico da parte del MMG, dell'équipe individuata per la presa in carico del paziente.**

Al PAI, segue il piano esecutivo: e questo è redatto solo dopo aver definito il profilo di cura e l'intensità assistenziale delle cure domiciliari, esso contiene:

- azioni specifiche, tipologia di prestazioni ed intervento
- quantità durata e frequenza di ogni tipologia di intervento (accessi, consulenze , ore giornaliere e settimanali...);
- fornitura di presidi e materiali;
- somministrazione di farmaci;
- strumenti e tempi per il monitoraggio del piano

Il medico di medicina generale (MMG), e per i pazienti in cure domiciliari di III livello il medico specialista, rimangono le figure cruciali nell'impianto del progetto assistenziale e nel suo monitoraggio.

Il MMG, date le necessità cliniche che si modificano notevolmente nel corso della malattia, verificherà e controllerà la corretta applicazione, in accordo con il responsabile delle cure domiciliari, di tutte le procedure atte a salvaguardare la salute del paziente; qualora si creino problematiche di tipo etico riguardanti interventi che il paziente rifiuta, il Referente Aziendale per la SLA e l'UVIM distrettuale, in assenza di normative specifiche, dovranno tenere in considerazione la legislazione vigente.

E' fatto obbligo per l'équipe e per il case manager – individuato in sede di valutazione multidimensionale – disporre di un diario unico/cartella che deve rimanere a domicilio dell'assistito e deve riportare tutti gli accessi con indicazioni dei tempi e della durata. Sulla cartella vanno registrate tutte le informazioni utili di tipo clinico- medico, le variazioni osservate, gli episodi occorsi e eventuali manovre, somministrazioni di farmaci che si dovessero verificare.

Tale cartella può essere consultata dal medico ospedaliero in caso di ricovero, e dal medico di **Continuità Assistenziale nel caso di un accesso a casa del paziente, e da tutti gli specialisti e gli operatori che concorrono alla realizzazione del PAI.**

Inoltre, per agevolare la raccolta e la consultazione di tutti i dati clinici del paziente nonché tutte le informazioni relative al Piano Esecutivo, la cartella clinica/diario ecc., è consigliabile ricorrere alla dotazione di un dispositivo informatico di archiviazione, di volta in volta aggiornato a cura dei familiari e degli operatori (Sistema ASTER).

Nodo imprescindibile della rete è la famiglia, protagonista essenziale della presa in carico territoriale. In essa quasi sempre emerge un CAREGIVER, e non raramente la figura di un/una BADANTE, figure che svolgono la funzione di assistenza diretta della persona: il Case Manager e il Medico di famiglia devono individuare il Caregiver, che deve essere formato ad un'assistenza meno generica, in modo da contribuire efficacemente alla realizzazione del PAI. Il CDC deve collaborare con il team multidisciplinare territoriale tramite il referente aziendale, occuparsi della formazione degli operatori familiari ed istruirli a seconda delle capacità e delle competenze acquisite.

Durata del PAI: tempi e modi di rivalutazione

La durata del PAI è di norma commisurata alla intensità assistenziale:

- 90 giorni nel caso di pazienti di I e II livello;
- 30 gg nel caso di pazienti di III livello,
- Settimanale nel caso di pazienti in fase terminale,



alla scadenza dei quali in automatico viene convocata la seduta dell'U.V.I.M. per la conferma del PAI stesso o per eventuali integrazioni e/o modifiche.

Inoltre il PAI può essere rivalutato su istanza del care giver e/o dei familiari, dell'équipe operativa e/o degli specialisti, in ogni caso al verificarsi di variazioni delle condizioni del paziente.

I dati di presa in carico sono conferiti attraverso il sistema informativo sull'assistenza domiciliare - SIAD istituito con decreto del Ministero della salute del 17.12.2008 e che confluisce nel sistema di rilevazione regionale ASTER-SINSI che ha regole ben definite nella tempistica e nelle modalità da inviare i tracciati definiti.

L'UVIM procede periodicamente alla **VALUTAZIONE** dei risultati via via acquisiti e all'aggiornamento del PAI, man mano che la malattia, evolvendo, richiede nuove risposte assistenziali: di tutto ciò informa contestualmente il Referente Aziendale per la SLA e la famiglia.

Ogni variazione che comporta la ridefinizione immediata del PAI e del Piano Esecutivo può avvenire in modo automatico ma, comunque dovrà essere ratificato e valutato in sede di U.V.I.M., anche ai fini del monitoraggio e della condivisione con la famiglia.

5.7 Indicatori

Alla Direzione Aziendale spetta infine la valutazione dei risultati, attraverso:

A) INDICATORI DI PROCESSO:

- numero di pazienti SLA certificati (Registro Regionale Malattie Rare)
- numero dei PAI elaborati per ciascuna DISTRETTO
- numero di pazienti sottoposti a PEG per ciascuna DISTRETTO
- numero di pazienti sottoposti a NIV per ciascuna DISTRETTO
- numero di pazienti sottoposti a tracheostomia per ciascuna DISTRETTO
- tempo dalla diagnosi certificata alla tracheostomia.
- durata di degenza in rianimazione
- numero ricoveri ospedalieri rispetto ai pazienti seguiti
- numero e tipologie di chiamate in emergenza

B) INDICATORI DI ESITO:

- grado di soddisfazione del paziente e dei familiari nelle varie fasi del percorso diagnostico e assistenziale (mediante somministrazione di adeguati questionari: si suggerisce il Questionario Sullo Stato di Salute SF36 allegato al presente documento).
- curva di progressione della malattia (scala di riferimento: ALS-FRS, allegato 1)

6. PIANIFICAZIONE FOLLOW-UP

Il neurologo programma:

Visite neurologiche trimestrali o con cadenza più ravvicinata a seconda delle necessità di ogni singolo paziente, dove vengono affrontate anche problematiche inerenti all'evoluzione della patologia.

Una prima valutazione dietetica per quei pazienti con perdita involontaria di peso negli ultimi 6 mesi tra 5-10% e/o BMI < 20 (in caso di BMI non valutabile: circonferenza braccio <23,5 cm) o

32

che presentano fattori di rischio nutrizionali (disfagia , riduzione di appetito , fatigue durante consumo pasto.)

Durante le visite neurologiche programmate nel centro del poliambulatorio neurologico del CTO in base al progredire dei segni e sintomi della malattia in altri distretti corporei, vengono pianificate ulteriori valutazioni multiprofessionali e multidisciplinari, programmate in collaborazione con il Case Manager, tra queste vi sono valutazione: dietetica, foniatria, fisioterapia, pneumologica.

Inoltre se il neurologo ne valuta la necessità, vengono prescritti ausili per il supporto comunicativo.

Altri specialisti di supporto, coinvolti se necessario dal team multi professionale, sono l'oculista e l'odontoiatra.

7. GESTIONE PAZIENTE

7.1 Fase iniziale

In questa fase, nel caso in cui il paziente presenti ancora un buon livello di autonomia, la visita neurologica e degli altri specialisti avviene in regime ambulatoriale. L'ambulatorio neurologico in collaborazione con il CM è centro di coordinamento per la pianificazione degli interventi specialistici.

Si ritiene che il percorso migliore che permette di seguire con costanza e meticolosità i pazienti affetti da SLA debba prevedere, una volta accertata la diagnosi, visite ambulatoriali neurologiche con cadenza minima trimestrale (da valutare per ogni singolo paziente) in modo da: avere un controllo del quadro clinico del paziente con una frequenza adeguata dare la possibilità al paziente di segnalare le problematiche

valutare la compliance del paziente allo schema terapeutico proposto valutare eventuali reazioni collaterali ai farmaci somministrati valutare eventuali problematiche insorte in ambito territoriale ridiscutere gli aspetti psicologici e logistici della malattia, e affrontare eventuali dubbi dei pazienti e/o dei familiari.

organizzare le visite con altri specialisti coinvolti per la gestione dei vari aspetti della patologia

7.1.1 Visite neurologiche di controllo

Tramite l'esame obiettivo neurologico viene valutata l'eventuale progressione dei segni della malattia in altri distretti corporei (valutazione manuale della forza muscolare graduata in base alla scala della Medical Research Council-MRC-; valutazione del trofismo muscolare, presenza di fascicolazioni, abolizione o aumento dei riflessi osteotendinei, ect.). Se le condizioni del paziente lo richiedono, può essere programmato un ricovero in Neurologia in day-hospital o in degenza.

Viene somministrata una scala di valutazione: l'ALSFRS-R (Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale-Revisited) che permette di esplorare rapidamente le funzioni motorie e respiratorie e la deglutizione, descrivendone il grado di compromissione, fornendo un quadro generale delle capacità residue e del grado di autonomia dei pazienti. E' possibile inoltre formulare un giudizio prognostico sulla rapidità di progressione di malattia confrontando il punteggio ottenuto all' ALSFRS-R al termine di un periodo di osservazione di 6 mesi.

In base allo score e alla valutazione clinica neurologica è possibile attivare:

- valutazione fisioterapica allo scopo di individuare ausili e/o insegnare al paziente strategie per il superamento delle alterazioni patologiche che riducono le capacità funzionali nei casi in cui la rete territoriale non è stata ancora attivata:
- valutazione pneumologica con Prove di Funzionalità Respiratoria (PFR) valutazione foniatria



- valutazione dietetica

Ogni visita neurologica viene registrata in Cartella Ambulatoriale Informatizzata questo permette anche agli altri professionisti del team di visualizzare le varie consulenze ed avere un aggiornamento costante sul percorso.

7.1.2 Valutazione pneumologica

Lo pneumologo valuta le condizioni cliniche e funzionali respiratorie attraverso prove di funzionalità respiratoria e valutazione emogasanalitica. La prima valutazione del paziente avviene in regime di DH. Lo pneumologo pianifica e programma al paziente prove di funzionalità respiratoria presso l'ambulatorio di Pneumologia dove si accede con richiesta pneumologica e con prenotazione su applicativo aziendale di prenotazioni ambulatoriali. I monitoraggi successivi della malattia sono inseriti durante i follow-up sempre in regime di DH.

7.1.3 Valutazione foniatria

La valutazione avviene in nell'ambulatorio foniatico e si accede con richiesta su ricettario regionale e mediante registrazione nell'applicativo di prenotazione ambulatoriale aziendale. Dopo il primo accesso sono previsti controlli periodici in base alle condizioni cliniche del paziente. Lo scopo della valutazione foniatria è quello di monitorare la funzione deglutitoria e quella fonatoria, fornendo le più corrette indicazioni al fine di mantenere il più lungo possibile attiva la via naturale.

Il foniatra effettua un test della funzione deglutitoria sotto controllo endoscopico, introducendo un fibroscopio di piccolo calibro attraverso le fosse nasali e valutando direttamente l'obiettività del distretto ipofaringolaringeo e la progressione del vitto attraverso la faringe. Dall'esito dell'esame possono emergere delle indicazioni alla modifica della consistenza del vitto, accortezza che consente di mantenere l'alimentazione per vie naturali ma nel contempo di abbassare il grado di rischio di eventuali fenomeni di ab ingestis, oppure dare indicazione all'inserimento della PEG se il rischio di ab ingestis è giudicato troppo alto per essere accettabile.

7.1.4 Valutazione dietetica

La valutazione dietetica dei pazienti viene eseguita in ambulatorio dedicato presso la **SSD Centro Nutrizione Artificiale Clinica e Domiciliare**, si accede alla visita con richiesta su ricettario regionale e mediante registrazione nell'applicativo di prenotazioni ambulatoriali. Le prime visite hanno una durata di circa 60'. I pazienti vengono valutati dalla dietista e monitorati nel tempo in base alle esigenze individuali e al rischio nutrizionale rilevato (test di screening MUST) tenendo presente la natura dinamica dei sintomi della SLA. I controlli sono trimestrali, hanno una durata di circa 30' e sono programmati in concomitanza con le valutazioni foniatriche.

Alla valutazione segue l'identificazione della diagnosi nutrizionale, la definizione del piano di trattamento, quando necessario, e delle modalità di attuazione del monitoraggio.

Il percorso di assistenza nutrizionale è applicato sia a pazienti che si alimentano per vie naturali, sia per via enterale e prevede la prescrizione di un piano nutrizionale che garantisca la continuità assistenziale a domicilio con l'eventuale richiesta di fornitura di alimenti a fini medici speciali e presidi per la nutrizione enterale (M:/903/IL70-A Rev. O e M/903/IL70-B Rev. O)

7.1.5 Valutazione fisioterapica

La valutazione fisioterapica può essere richiesta per problemi di motricità e per verificare l'efficacia della tosse in quanto meccanismo protettivo contro le infezioni dell'apparato respiratorio. Tale attività è svolta presso i poliambulatori aziendali per l'aspetto motorio e in regime di consulenza presso il DH della Riabilitazione per problemi respiratori. Si accede alla visita con richiesta su ricettario regionale e mediante registrazione su applicativo di prenotazioni ambulatoriali

In relazione alla fase e ai bisogni l'intervento fisioterapico persegue i seguenti obiettivi:



a) Fisioterapia motoria

valutazione e controllo nel tempo dei livelli di funzionalità residua

educazione del paziente e del caregiver rispetto ad una corretta igiene posturale

mantenimento anche con compensi adattativi delle capacità funzionali residue. Nella fase iniziale della malattia è possibile impostare un programma di trattamento volto al superamento di elementi patologici che alterano le capacità funzionali del paziente prevedendone il proseguimento da parte dei colleghi del territorio

b) Fisioterapia respiratoria

valutazione dell'efficacia della tosse

valutazione della tecnica più appropriata per ciascun paziente, per migliorare la clearance delle vie respiratorie

addestramento ad esercizi per promuovere la forza e la resistenza dei muscoli respiratori, in particolare i muscoli espiratori

addestramento per tecniche di assistenza manuale o meccanica alla tosse

7.2 GESTIONE PAZIENTE CON MALATTIA NEURODEGENERATIVA IN FASE AVANZATA

Fase avanzata significa che il paziente presenta una riduzione importante della funzione motoria, fonatoria e deglutitoria: è parzialmente e progressivamente dipendente. Può aver la necessità di NIV o di applicazione di PEG o RIG, e la figura del caregiver diventa sempre più importante. La presa in carico ospedaliera è prevalentemente per complicanze ed emergenze-urgenze non gestibili a livello territoriale.

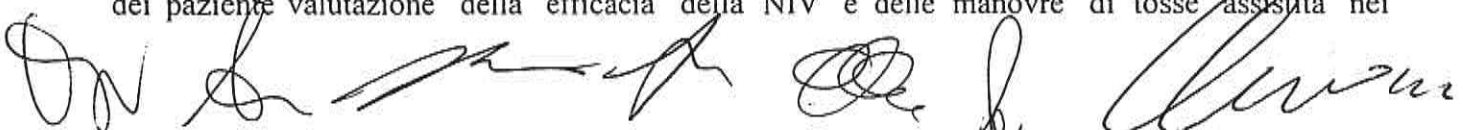
La più comune causa di morte nei pazienti con SLA e malattie neurodegenerative è l'insufficienza respiratoria ventilatoria dovuta alla progressiva debolezza dei muscoli inspiratori. Il ricorso precoce alla NIV rappresenta una misura raccomandata di riconosciuta efficacia per la stabilizzazione, il rallentamento della progressione della insufficienza respiratoria, la sopravvivenza e il miglioramento della qualità di vita. La tosse debole e/o inefficace espone i pazienti con SLA a gravi e frequenti complicanze respiratorie acute e pertanto va fronteggiata in una fase precoce della malattia tramite l'acquisizione di tecniche manuali o meccaniche, di tosse assistita.

7.2.1 Follow-up in DH neurologico

Durante il ricovero in DH di Neurologia è prevista una presa in carico multiprofessionale che prevede oltre alla valutazione del neurologo e dell'infermiere del DH, anche la valutazione degli altri professionisti del team (neurologo, dietista, pneumologo, fisioterapista, foniatra) chiamati in consulenza in base alle necessità del paziente. Si predilige una presa in carico multidisciplinare al fine di ridurre contestualmente gli spostamenti del paziente e il rischio di infezioni. La pianificazione dei successivi follow-up è definita ogni 3 mesi circa, sulla base delle condizioni cliniche dal team medico-infermieristico per tutto il decorso della malattia.

In DH sono programmate ed eseguite le seguenti attività:

- valutazione pneumologica con emogasanalisi controlli della funzionalità respiratoria ed eventuale saturimetria notturna per i pazienti non ancora ventilati meccanicamente e che non presentano necessità di assistenza alla tosse monitoraggio
- valutazione dello stato nutrizionale in collaborazione con la dietista referente inclusa la verifica della correttezza circa la nutrizione enterale nei pazienti portatori di PEG
- valutazione foniatrica per i pazienti che presentano problemi di deglutizione
- valutazione fisioterapica respiratoria valutazione dietetica valutazione neurologica
- condivisione con il paziente e caregiver sulle opzioni cliniche terapeutiche future, consegna delle relative informative e registrazione delle dichiarazioni anticipate nel rispetto della volontà dei pazienti valutazione della efficacia della NIV e delle manovre di tosse assistita nei



pazienti in ventilazione meccanica non invasiva, educazione al caregiver sull'utilizzo della NIV e degli ausili utili a garantire questa sostituzione programmata della cannula tracheostomica.

In caso di necessità di NIV e/ o assistenza alla tosse, viene programmato dall'infermiere in collaborazione con lo pneumologo, un ciclo di sedute per l'adattamento a tali terapie condiviso con il fisioterapista. Viene prescritto ed addestrato il paziente e il caregiver all'utilizzo di un dispositivo di assistenza meccanica alla tosse (In-Exsufflator).

Nel caso in cui dagli esami strumentali e dalla valutazione clinica emerga la necessità di intraprendere la Ventilazione meccanica non Invasiva (NIV), l'utente viene sottoposto ad un ciclo di adattamento ventilatorio che si svolge nei locali del DH dell'area funzionale di medicina ed è costituito da una serie di sedute durante le quali vengono indossate dal paziente maschere NIV di vari tipi e misure, fino ad identificare quella più idonea. Il medico ottimizza il settaggio del ventilatore (in base ai valori EGA del paziente) e l'infermiere addestra il caregiver e/o i familiari all' utilizzo dei vari presidi di ventilazione e alla gestione quotidiana e sanificazione di questi.

Nel caso in cui si valuti la necessità, viene eseguito adattamento a dispositivo per assistenza meccanica alla tosse in collaborazione con il team fisioterapico. Durante tale adattamento viene illustrato e verificato l'apprendimento da parte del paziente e caregiver, sull'utilizzo dell'aspiratore portatile. Sempre in D.H. vengono quindi prescritte le apparecchiature sopra menzionate e relativi presidi.

Il fallimento della NIV e l'incapacità di effettuare una tosse efficace costituiscono indicazione alla tracheotomia, qualora il paziente acconsenta, in tal caso viene predisposto ricovero programmato T.I. per eseguire la procedura.

Nella fase più avanzata della malattia, quando il paziente viene tracheotomizzato e sottoposto a ventilazione meccanica invasiva, gli infermieri pianificano sostituzioni periodiche della cannula tracheostomica che vengono effettuati a domicilio e/o in D.H. e in quell'occasione viene rivalutato il paziente in modo complessivo. Se necessario durante la sostituzione della cannula tracheostomica viene prelevato esame TBSA (aspirato tracheo bronchiale delle secrezioni) ed eseguiti ulteriori accertamenti.

8. Ricovero ospedaliero

Il percorso assistenziale all'interno delle strutture ospedaliere regionali dei soggetti con SLA si avvale del coinvolgimento di diverse figure professionali che compongono un team multiprofessionale e multi disciplinare dedicato alla gestione della patologia nelle diverse fasi evolutive della malattia.

Le afferenze al team sono rappresentate del: neurologo, pneumologo, palliativista, dietista, fisioterapista, foniatra, infermiere case manager. Altri professionisti coinvolti, se necessario, sono l'oculista e l'otorinolaringoiatra.

L'équipe ospedaliera è coordinata dal Care Manager che è il responsabile e il garante dell'organizzazione e attuazione del piano di cura.

Nella nostra realtà il ruolo di Care Manager viene assunto dal neurologo responsabile della U.O.C. di Neurofisiopatologia del P.O. Cardarelli di Campobasso.

Il compito del Care Manager è quello di organizzare il team di specialisti ospedalieri in modo da offrire interventi personalizzati, tempestivi e coordinati in cinque macroaree -motricità, respirazione, nutrizione, comunicazione e emotività. In tutte le fasi della malattia il Care Manager informa il paziente, presentando e descrivendo il ruolo dei vari specialisti ospedalieri. Deve mantenere i contatti con il Referente per le Cure Domiciliari, Case Manager territoriale e con il MMG per eventuali richieste e chiarimenti in merito all'organizzazione e al coordinamento delle cure, favorendo l'integrazione fra cure ospedaliere e cure territoriali

Lo specialista interviene, sulla base delle necessità emergenti, in ogni fase del percorso assistenziale con il professionista di riferimento al fine di garantire ai soggetti affetti da SLA.



un'assistenza sanitaria individualizzata e globale che comprenda gli aspetti psicologici, sociali e la salute di genere. L'integrazione e la sinergia sono aspetti garantiti anche dai luoghi di cura in cui i professionisti si trovano a dover operare.

Mettere al centro del percorso il paziente vuol dire rispettare ogni sua scelta e rendere egli stesso membro pro-attivo in tutte le fasi.

a) Attività del team multiprofessionale

Il Team multi professionale, in sinergia con l'infermiere case manager, effettua la presa in carico mediante lo sviluppo condiviso con paziente e caregiver di un piano diagnostico terapeutico personalizzato.

Il team multidisciplinare opera a seconda delle specialistiche nei diversi setting di cura in relazione alla fase del percorso. Il percorso assistenziale è stato suddiviso in fasi che tengono conto della diagnosi e della evoluzione della malattia ed in funzione del momento e delle sedi in cui si trova il paziente lungo il percorso; pertanto gli specialisti potrebbero essere chiamati a consulenza presso altre UU.OO..

Il team effettua incontri semestrali per la valutazione del PDTA che comprendono un'analisi statistica sugli indicatori di processo e di esito previsti, l'eventuale revisione del PDTA stesso con segnalazione di eventuali criticità emerse e relative proposte di miglioramento.

Annualmente l'infermiere case manager in collaborazione con il team organizza un evento di confronto con le associazioni, pazienti e caregivers interessati, al fine di condividere i risultati e le loro esperienze con lo scopo di migliorare il percorso.

b) Attività del case manager ospedaliero

A livello Ospedaliero il Care Manager viene affiancato da un infermiere che svolge le funzioni del CM e collabora alla realizzazione delle fasi del percorso; tra i suoi obiettivi vi è quello di coordinare il percorso dei pazienti affetto da SLA in ambito ospedaliero integrando le risorse del team multi professionale coinvolte in ogni fase, coordinando insieme al team le fasi del percorso diagnostico terapeutico assistenziale e collabora alla pianificazione degli interventi e alla identificazione dei tempi e delle risorse.

Il CM supporta e facilita il paziente e il caregiver nelle decisioni da intraprendere nelle varie fasi del percorso ospedaliero.

Il CM accompagna il paziente in tutte le fasi di malattia che vengono svolte in ambito ospedaliero supportandolo nelle scelte..

8.1 Ricoveri Programmati

8.1.1 Ricovero per valutazione pneumologica

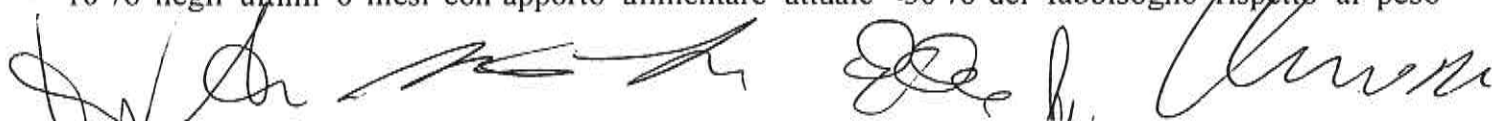
Il ricovero programmato è proposto dal Referente per le Cure Domiciliari per pazienti in follow-up oppure su richiesta del Neurologo previa valutazione dello specialista in DH area funzionale medica.

I ricoveri programmati in area funzionale medica si rendono necessari per il confezionamento della tracheostomia.

L'infermiere case manager supporta il paziente e i suoi familiari accertandosi di quelli che sono i bisogni e le informazioni necessarie in questa fase del percorso e collabora con i professionisti per pianificare il trasferimento più adeguato successivo al ricovero..

8.1.2 Ricovero per confezionamento PEG

L'indicazione alla PEG è prevista nei casi in cui si riscontra una grave disfagia o la perdita involontaria di peso > 10% negli ultimi 6 mesi; oppure perdita involontaria di peso tra il 5 e il 10% negli ultimi 6 mesi con apporto alimentare attuale <50% del fabbisogno rispetto al peso



abituale prima della diagnosi, con FVC determinata in posizione seduta > 50% del predetto. Nel caso in cui la FVC sia < 50% il rischio della procedura è maggiore e il paziente deve essere precedentemente adattato alla NIV;

Il paziente, qualora dia consenso alla procedura, verrà informato del rischio legato alla procedura e del fatto che la sedazione eventualmente necessaria, potrebbe far precipitare l'insufficienza respiratoria. Se il paziente non da consenso alla procedura verranno valutate altre modalità di nutrizione enterale come la RIG (gastrostomia inserita sotto guida radiologica).

Il confezionamento della PEG viene programmato in Medicina interna, per ridurre i rischi correlati all'esecuzione della manovra e coordinato con tutti i professionisti allo scopo di ottimizzare i tempi di ricovero, d'intesa con il Referente SLA, il quale si preoccupa di organizzare modalità e data di ricovero.

Su richiesta del Referente territoriale ADI e d'intesa con il Referente SLA viene attivata l'equipe specialistica ospedaliera per il confezionamento della PEG.

8.1.3 Ricovero per tracheostomia

La tracheostomia può essere eseguita in regime di ricovero programmato o durante un ricovero urgente, in quei pazienti che acconsentano al trattamento.

E' indicata per:

- inefficacia o intolleranza alla NIV
- NIV indispensabile per la maggior parte delle ore del giorno inefficacia dell'assistenza manuale e meccanica alla tosse

Prima del ricovero è necessario eseguire:

- valutazione terapia farmacologica in atto predisponendo la sospensione in tempo utile dei farmaci che possono determinare complicazioni emorragiche legate all'intervento; a cura del pneumologo che ha in carico il paziente in quel momento valutazione eventuali controindicazioni all'intervento con consulenza anestesiologicala e otorinolaringoiatrica
- pianificazione in base alla disponibilità di posto letto, del ricovero in almeno 1 giorno prima della data programmata dell'intervento di tracheostomia, da parte dello pneumologo

Il coordinamento di queste attività previste è di pertinenza del Pneumologo in collaborazione qualora ve ne sia la necessità con l'infermiere case manager.

Dopo tracheostomia e a stabilizzazione clinica raggiunta, è necessario da parte dello Pneumologo:

- valutare la necessità di proseguire il trattamento ventilatorio invasivo in modo cronico a domicilio (paziente ventilatore dipendente)
- prescrivere il ventilatore più idoneo in base all'adattamento del paziente (n° due ventilatori di cui uno come riserva in caso di guasto)
- prescrivere due aspiratori, con almeno uno dotato di batteria

Prima della dimissione a domicilio, dopo confezionamento della tracheostomia e in condizioni di stabilità clinica, è necessario il trasferimento del paziente in una struttura intermedia (bassa intensità clinica media/ alta complessità assistenziale) che diventa, al momento della presa in carico del paziente, la responsabile dell'attivazione delle procedure in rapporto ai bisogni assistenziali del singolo paziente presso il proprio domicilio. Il passaggio in una Area Assistenziale di questo tipo è necessario al fine di:

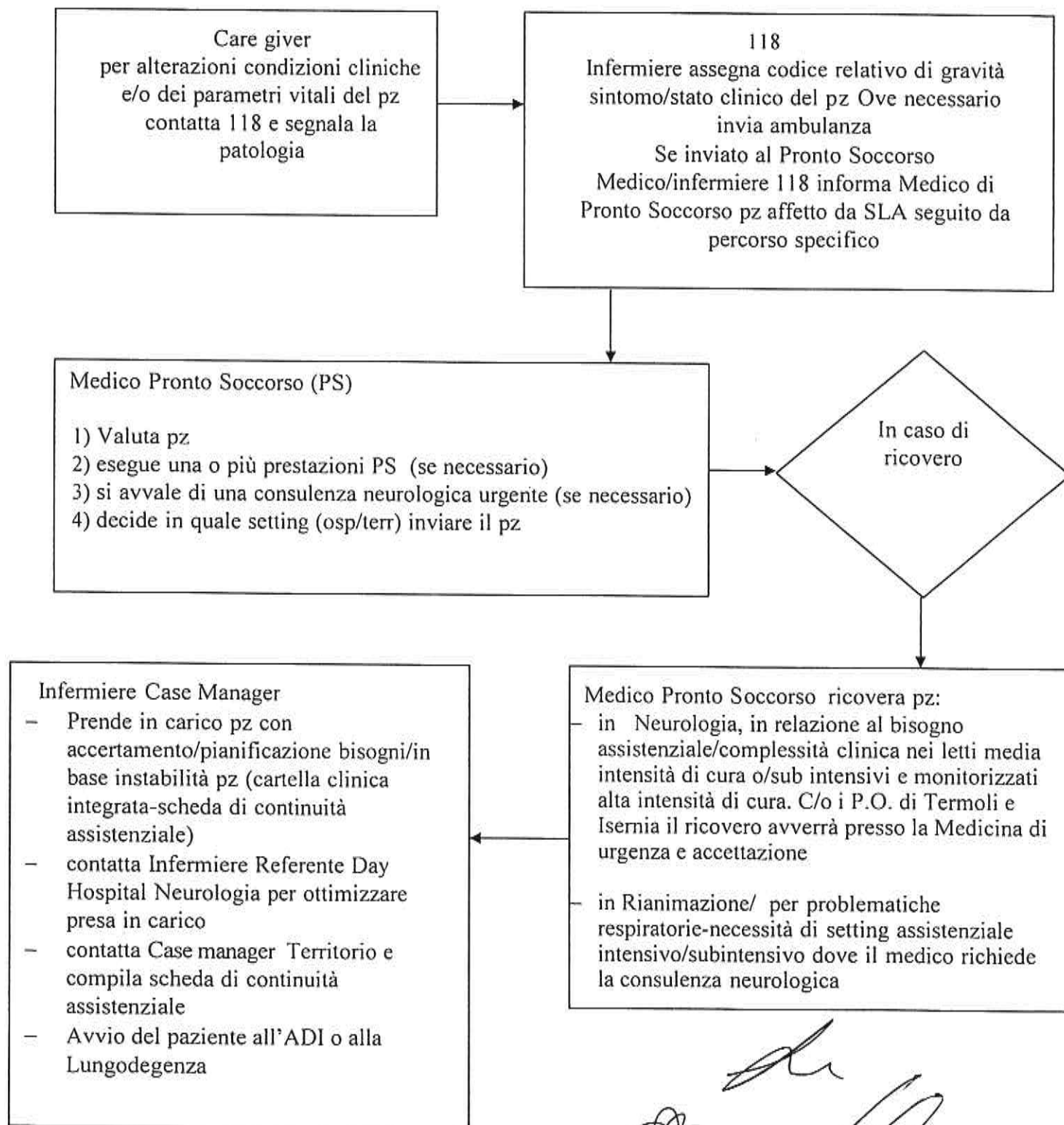
- garantire un minore impatto tra fase di monitoraggio e fase di non monitoraggio
- garantire un monitoraggio costante della respirazione e nutrizione
- supportare il paziente nel soddisfacimento dei suoi bisogni clinici e assistenziali durante questa fase post-acuta supportare il caregiver e la famiglia continuare l'addestramento del caregiver per la gestione di PEG, tracheostomia e devices impiantati ridurre dei tempi di ricovero



in ORL

Il case manager in questa fase inizia insieme al team di riferimento la pianificazione delle dimissioni presso il domicilio, o su scelta del paziente e famiglia, presso strutture di accoglienza e assistenza presenti sul territorio.

8.2 RICOVERO IN URGENZA

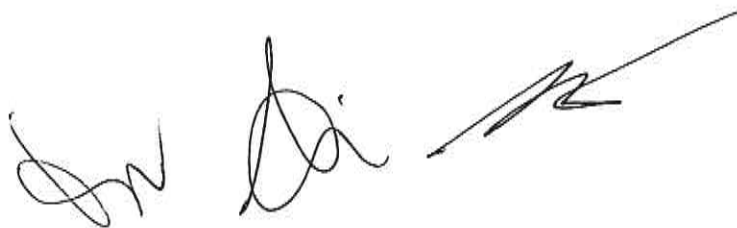


In ogni momento del diagramma di flusso

MMG

si aggiorna sulle condizioni di salute del pz con contatti con Medici Neurologi

Medico Specialista/Famiglia/Pz
può richiedere consulenza/sostegno
dello Psicologo per distress

A handwritten signature in black ink, consisting of several loops and a long horizontal stroke at the end.A handwritten signature in black ink, featuring a large, stylized initial 'S' followed by a few more strokes.A handwritten signature in black ink, with a small 'Dee' written above the main signature.

La Fase del pronto soccorso e/o del ricovero ospedaliero

Care Manager: Neurologo

Case Manager: Infermiere Ospedaliero dedicato

Allegare la documentazione clinica nella cartella con firma leggibile

La fase del pronto soccorso e/o ricovero ospedaliero non è collocabile in ordine numerico poiché potrebbe essere necessaria in qualsiasi momento del percorso in relazione a possibili complicanze o patologie associate.

Il ricovero che avviene quando il paziente si trova nella terza fase è chiaramente il più problematico e complesso.

a. Emergenza territoriale e Pronto Soccorso

Il paziente sul quale interviene il 118 per complicazioni legate alla patologia di base o per altre patologie intercorrenti deve, insieme ai familiari, segnalare la patologia all'infermiere centrale operativa del 118 che risponde al telefono. Il servizio 118 assegna il codice relativo alla gravità del sintomo ed allo stato clinico di base. Il medico/infermiere del 118 informa il medico di Pronto Soccorso che il paziente è affetto da SLA ed è seguito all'interno di un percorso specifico. Il medico di Pronto Soccorso:

- 1) valuta il paziente
- 2) esegue una o più prestazioni di PS (se necessario)
- 3) si avvale di una consulenza neurologica urgente (se necessario)
- 4) decide in quale setting (ospedaliero/territorio) inviare il paziente.

In caso di rinvio al proprio domicilio il paziente viene riaffidato alle cure del Medico Curante e/o care giver.

b. Ricovero Ospedaliero

Il paziente che accede in Pronto Soccorso e necessita di ricovero sarà assegnato in via prioritaria:

Alla Neurologia del P.O. di Campobasso, in relazione al bisogno assistenziale/complessità clinica, nei letti media intensità di cura o/sub intensivi e monitorizzati ove necessario. C/o i P.O. di Termoli e Isernia il ricovero avverrà presso la Medicina di urgenza e accettazione

- La UO Neurologia si occuperà di attivare tutte le professionalità necessarie al trattamento del paziente..
- Il MMG si terrà in stretto contatto con i medici del reparto ed i medici referenti SLA della Neurologia.

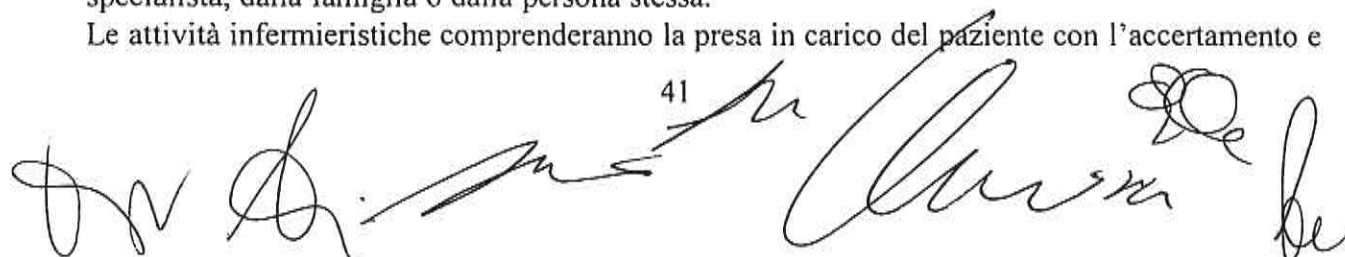
- Alla U.O.C. di Rianimazione se vi sono problematiche respiratorie che necessitano di un setting assistenziale di tipo intensivo o sub intensivo.

Anche in questo caso il neurologo come medico consulente seguirà il caso favorendo il trasferimento nei letti dell'UO Neurologia (alta o di media intensità di cure) ed infine il rientro presso il domicilio. I medici della Rianimazione/Medicina interna(pneumologo) richiedono la consulenza neurologica.

I momenti di ricovero, che possono accadere in un qualsiasi momento del decorso della malattia, possono essere accompagnati da grande distress per la persona con SLA e/o per i familiari. Quando richiesto, il sostegno psicologico è utile per affrontare il distress collegato alle crisi che portano ad un ricovero. La consulenza/sostegno può essere richiesta dallo specialista, dalla famiglia o dalla persona stessa.

Le attività infermieristiche comprenderanno la presa in carico del paziente con l'accertamento e

41



la pianificazione dei bisogni in base al livello di instabilità del paziente. Gli strumenti utilizzati sono quelli previsti in precedenza.

All'interno del setting assistenziale in cui il paziente viene ricoverato l'infermiere predispone un contatto con l'infermiere referente ospedaliero dedicato dell'UO Neurologia, che potrebbe fornire informazioni utili ad ottimizzare la presa in carico.

Prima della dimissione è previsto un contatto telefonico tra infermiere referente ospedaliero ed infermiere referente territoriale e la compilazione delle scheda di continuità assistenziale, che accompagnerà il paziente verso il domicilio.

8.2.1 Ricovero per tracheostomia

Nei pazienti non tracheotomizzati un improvviso peggioramento del quadro clinico sono caratterizzati da uno o più sintomi e/o segni: dispnea ingravescente, obnubilamento del sensorio (GCS < 15), Insufficienza Respiratoria acuta ipossiémica (PaO₂ < 60 mmHg), Acidosi respiratoria scompensata (pH < 7.35). In questi casi è necessario il ricovero in Terapia Intensiva dove si procederà a:

- istituire trattamento ventilatorio non invasivo (NIV) previa acquisizione del consenso del paziente al trattamento
- istituire un trattamento ventilatorio invasivo previa acquisizione del consenso del paziente al trattamento istituire un trattamento palliativo in caso di rifiuto categorico di qualsiasi
- trattamento di malattia in fase terminale con attivazione del team intraospedaliero dedicato a Cure Palliative e terapia del dolore. .

8.2.2 Ricovero in Neurologia

La neurologia è reparto elettivo per l'accoglienza dei pazienti SLA che afferiscono al pronto soccorso per complicanze o aggravamento correlate alla patologia ad eccezione per problemi respiratori acuti.

Dopo stabilizzazione del paziente si procede al completamento dell'iter diagnostico-terapeutico e viene compilata la scala ALSFRS-R.

Successivamente, a seconda delle condizioni cliniche, il paziente viene trasferito o in struttura convenzionata intermedia, oppure a domicilio. Se invece dopo esecuzione di opportune valutazioni è necessaria la tracheotomia e/ o il posizionamento della PEG, su scelta del paziente si provvederà al trasferimento in Rianimazione. Nel caso in cui il paziente ricoverato dichiarerà di non voler proseguire con procedure invasive, si attiverà il percorso delle cure palliative con attivazione del team dei palliativisti intra ospedalieri e successiva segnalazione al team eli cure palliative territoriali.

9 Trasferimento del paziente presso struttura territoriale o presso il proprio domicilio

Il percorso del paziente con SLA in dimissione dopo un ricovero ospedaliero può prevedere:

- a. il trasferimento presso una struttura di lungodegenza nel caso ci siano indicazioni alla prosecuzione eli una assistenza con caratteristiche ospedaliere (necessità eli presenza eli un medico sulle 24 ore, uso eli farmaci in fascia H, e proseguire addestramento del caregiver)
- b. il rientro a domicilio con riattivazione dell'Assistenza Domiciliare Integrata (ADI).

Il percorso viene richiesto al Referente ASReM che provvede ad attivare, in caso di necessità, l'Assistente Sociale. La scelta del percorso sarà effettuata dall'ADI in stretta collaborazione con il

Handwritten signatures and initials at the bottom of the page, including a signature on the left, a signature with the number '42' above it, and several other signatures on the right.

case manager, il paziente, il caregivers ed i professionisti del reparto.

Nel caso venga scelto il percorso domiciliare è necessario:

- richiedere ed accertare la disponibilità dei presidi e ausili necessari a garantire la continuità
- Anticipare la dimissione del paziente al Referente per le Cure Domiciliari e al MMG al fine di attivare un'ADI o per proseguire il piano assistenziale e l'attività di educazione e supporto al paziente e al caregiver

10 Indicatori del PDTA ospedaliero

Il monitoraggio degli indicatori è effettuato semestralmente ed è a cura dei medici neurologi, degli pneumologi e del case manager.

Nello specifico:

Medici Neurologi coadiuvati da Direzione Operativa:

% pazienti con sospetta SLA a cui è stata garantita la presa in carico: Prime Visite pazienti con sospetta SLA dell'anno a cui è stato assicurato un ricovero in DH-Degenza Ordinaria di Neurologia entro 15 giorni dalla prima visita neurologica/ totale numero dei pazienti con sospetta malattia del motoneurone ricoverati in DH-Degenza Ordinaria di Neurologia (dato estraibile da incrocio dati della piattaforma aziendale)

Medici Pneumologi coadiuvati da Direzione Operativa:

% Pazienti che dopo inserimento di PEG programmata necessitano di tracheostomia urgente : n° di pazienti che eseguono tracheotomia urgente post inserimento PEG programmata/ numero pazienti che eseguono PEG programmate (dato estraibile da flusso SDO)

Case Manager coadiuvati da Direzione Operativa:

Indagini sulla qualità percepita: numero di ringraziamenti pervenuti a Ufficio Relazioni con il Pubblico ASReM.

11. Accoglienza in posto di sollievo

Nel quadro di un percorso terapeutico-assistenziale è fondamentale prevedere trattamenti "a bassa intensità di cure e ad elevata intensità assistenziale e riabilitativa, in grado di garantire risposte ad esigenze diverse da quelle assicurate dalle strutture per acuti o al domicilio". E' riconosciuta la necessità di utilizzare strutture e servizi intermedi per approntare il rientro al domicilio dopo una fase acuta. Nelle situazioni di grave disabilità la necessità di poter accedere a tali strutture diventa essenziale. Strutture di residenzialità temporanea o permanente, di "media medicalizzazione" rappresentano in queste situazioni la garanzia della continuità assistenziale.

Pertanto, da questo punto di vista, oltre ai già citati Centri di Riferimento, altre tre esigenze assistenziali devono trovare attuazione in maniera complementare:

- alta specialità riabilitativa neuromotoria
- hospice non oncologico, per la messa in atto delle cure palliative da destinare sia ai pazienti che non hanno familiari sia ai pazienti con familiari, ricovero messo in atto per dare forme di sollievo anche ai familiari stessi.
- strutture per l'ospitalità a tempo indeterminato-RSA: sia per ricoveri temporanei (di sollievo) sia per lungodegenza solo per pazienti non tracheostomizzati, in caso diverso attraverso protocolli d'intesa con il Referente Aziendale.

43

12. Attivazione del team cure palliative

Le cure palliative comprendono l'insieme degli interventi terapeutici, diagnostici e assistenziali, rivolti sia alla persona malata sia al suo nucleo familiare, finalizzati alla cura attiva e totale dei pazienti la cui malattia di base non risponde più a trattamenti specifici

L'attivazione del team di cure palliative intra ed extraospedaliera è rivolta a tutti quei pazienti con SLA che sono trattati in nella ASReM.

Nel corso del primo contatto viene concordato un incontro con il paziente e la famiglia, presso il presidio di competenza, con il palliativista e lo psicologo della zona per valutare la condizione clinica attuale, i bisogni e della persona e iniziare a condividere le possibili opzioni terapeutiche e relative scelte in quel momento e nelle evoluzioni future.

Qualora il paziente per sua volontà decidesse di non essere trattato e chiedesse un supporto al fine vita, i medici del reparto dove il paziente è ricoverato provvederanno ad attivare la consulenza del team delle cure palliative.

Talvolta il neurologo potrebbe contattare il team di cure palliative al fine di presentare il caso clinico al fine di garantire una buona presa in carico.

I pazienti non ricoverati che scelgono un percorso di cure palliative attivano direttamente il team territoriale di Cure Palliative della ASReM. Il contatto avviene telefonando al servizio di assistenza domiciliare della zona territoriale di competenza rispetto al luogo di residenza del paziente.

Il Team delle cure palliative, che si identifica nella costituzione di un GAP (Gruppo di Assistenza alla Persona) è costituito da una équipe multidisciplinare e fornisce due forme assistenziali:

- residenziale: che prevede l'erogazione di interventi sanitari, socio-sanitari e assistenziali nelle cure palliative erogati da équipe multidisciplinari presso l'hospice aziendale,
- domiciliare: che prevede l'erogazione di interventi sanitari, socio-sanitari e assistenziali che garantiscono l'erogazione di cure palliative al domicilio della persona malata.

La presa in carico dei pazienti avviene attraverso la stesura dell'orientamento assistenziale (piano terapeutico) tramite l'unità valutativa multidimensionale distrettuale (UVMD).

La struttura allocata nel DS di Temoli ha valenza aziendale in quanto esplica la sua attività in tutti e tre i Distretti Sociosanitari dell'ASReM ed afferisce funzionalmente al Dipartimento della Riabilitazione – Fragilità – Continuità Assistenziale.

Il personale della SSD fornisce supporto ai professionisti che lo attivano in consulenza, al paziente, al caregiver e alla famiglia.

Il team garantisce sostegno di tipo psicologico e sociale ed ogni altro tipo di supporto necessario per l'accettazione e l'adeguata elaborazione della sofferenza legata all'avvicinarsi della morte del paziente. Lo stesso gruppo potrà contribuire nella valutazione delle condizioni generali del paziente e coordinare l'eventuale trasferimento verso l'Hospice o i servizi domiciliari di Cure Palliative.

In caso di presenza di dolore e sofferenza, il gruppo consiglierà il medico di reparto sulle terapie e fornirà gli strumenti necessari per effettuarle. In fase di dimissione ospedaliera il GAP attiva il team territoriale di Cure Palliative per la continuità assistenziale.

13. Addestramento del Caregiver

È opportuno prevedere l'addestramento e l'assistenza al caregiver in ogni fase: dalla diagnosi all'invio alle cure domiciliari e al ricovero in struttura di sollievo e in caso di ricovero presso reparti di terapia intensiva/rianimazione.

Nella prima fase del PAI, l'équipe domiciliare affiancherà il caregiver familiare.



44

Sono previsti incontri formativi/informativi rivolti al caregiver, organizzati dalla ASReM con lo scopo di illustrare le possibili cure e/o i trattamenti offerti non solo in ambito ospedaliero ma anche territoriale. Lo scopo è anche quello di addestrarlo all'assistenza del paziente complesso, fornire indicazioni rispetto alle attività dei singoli professionisti durante il decorso. Il case manager si fa carico di informare e facilitare le iscrizioni al corso di formazione.

Durante il ricovero presso l'U.O.C. di Neurologia al paziente e ai caregivers viene iniziato un addestramento per la gestione della PEG e della tracheostomia. L'addestramento ha l'obiettivo di rendere i caregivers capaci di operare in sicurezza nell'uso dei presidi e dispositivi posti in essere per la cura del paziente. L'obiettivo del processo educativo è quello di ridurre il senso di insicurezza e paura nell'affrontare le problematiche prevedibili per la gestione del paziente a domicilio. In particolare si ritiene necessario che il caregiver conosca i principi basilari per la gestione dei dispositivi e presidi utilizzati a supporto della cura del paziente a domicilio e acquisisca la capacità di riconoscere e gestire le situazioni di emergenza anche attivando l'adeguata rete dei servizi sanitari (es. 118).

Tale addestramento verrà completato nella struttura che accoglierà il paziente, in fase di stabilità clinica, dopo confezionamento della tracheostomia.

Nel caso di ricovero temporaneo presso le UU.OO.CC. di Rianimazione e terapia intensiva per un evento acuto o per un'intervenuta necessità assistenziale (PEG ecc.) è necessario prevedere un periodo di formazione del care-giver familiare prima della dimissione per un più rapido ed efficace reintegro nella famiglia e per un trasferimento al domicilio in sicurezza. Sarebbe auspicabile che il care-giver sia presente al fianco del paziente-familiare per un numero quotidiano di ore necessarie all'apprendimento di tecniche di nursing secondo un programma prestabilito; pertanto laddove possibile si richiede di attrezzare il reparto di rianimazione /terapia intensiva in modo da garantire la copresenza del familiare durante la degenza per un periodo definito. L'orario potrà essere suddiviso nell'arco della giornata in base alle esigenze dell'interessato e della struttura Sanitaria e comunque non potrà essere inferiore a 4 ore al giorno.

I reparti di Rianimazione sono, in genere, strutturati con un unico ambiente che accoglie i pazienti indipendentemente dalla patologia di base. Tale strutturazione comporta la promiscuità dei pazienti nonché la completa perdita della privacy.

Nel caso di pazienti affetti da SLA, e quindi con stato di coscienza conservato, tale condizione è vissuta con elevato grado di sofferenza psicologica che si aggiunge a quella fisica già presente ed inoltre, anche in pazienti non coscienti (es. stato vegetativo persistente), riduce la possibilità di accesso dei parenti se previsto dalla organizzazione interna di quel reparto.

Si auspica che i reparti di rianimazione/terapia intensiva, come anche quelli di Pronto soccorso ospedaliero siano attrezzati a gestire emergenze per pazienti affetti da LIS (in inglese: Locked in sindrom-sindrome del lucchetto) e possano prevedere un ambiente dove accogliere tali pazienti garantendone la privacy e la presenza del familiare (es. stanza singola, box separato con pannelli mobili), dotato di un comunicatore e assicurando la presenza di un medico competente in materia in grado di gestire emergenze in linea con i seguenti obiettivi:

- Ridurre il disagio psicologico del paziente
- Favorire la presenza del care giver

14. Strumenti di registrazione

- Cartella informatizzata ambulatoriale aziendale
- Cartella clinica informatizzata/cartacea

Handwritten signatures in black ink, including a large signature on the left and several smaller ones to its right.Handwritten signatures in black ink, including a signature at the top and a larger signature at the bottom right.

Handwritten scribbles and symbols, possibly representing the letters 'a', 'b', and 'c'.

Handwritten symbol resembling a stylized 'h' or 'k'.

Handwritten scribbles, possibly representing the letters 'e' and 'h'.

Handwritten signature or name, possibly 'Lingor'.







Allegato 1: ALS Functional Rating Scale Revised (ALS FRS-R)

Voce Descrizione	Grado
1. LINGUAGGIO	
Normale processo fonatorio	4
Alterazione evidenziabile del linguaggio	3
Intelligibile con ripetizioni	2
Linguaggio associato a comunicazione non vocale	1
Perdita di linguaggio utile	0
2. SALIVAZIONE	
Normale	4
Lieve ma definito eccesso di saliva nella bocca; può avere una perdita notturna	3
Saliva moderatamente eccessiva; può avere una perdita minima	2
Marcato eccesso di saliva con una certa perdita	1
Marcata perdita; richiede costantemente l'uso di fazzoletti	0
3. DEGLUTIZIONE	
Normali abitudini alimentari	4
Iniziali problemi alimentari - occasionalmente va per traverso	3
Modificazioni della consistenza della dieta	2
Necessita di alimentazione enterale supplementare	1
Non in grado di deglutire (alimentazione esclusivamente parenterale o enterale)	0
4. SCRIVERE A MANO (con la mano che era dominante prima dell'esordio della SLA)	
Normale	4
Rallentato o approssimato: tutte le parole sono leggibili	3
Non tutte le parole sono leggibili	2
In grado di afferrare la penna ma incapace di scrivere	1
Incapace di afferrare la penna	0
5a. TAGLIARE IL CIBO E USARE UTENSILI (pazienti senza gastrostomia)	
Normale	4
Talvolta rallentato e goffo, ma non richiede aiuto	3
Può tagliare la maggior parte dei cibi, anche se in modo rallentato e goffo; è necessario un certo aiuto	2
Il cibo deve essere tagliato da altri, ma riesce ancora a portarsi il cibo alla bocca da solo	1
Deve essere nutrito	0
5b. TAGLIARE IL CIBO E USARE UTENSILI (pazienti con gastrostomia)	
Normale	4

47

The bottom of the page features several handwritten signatures and scribbles. On the left, there are three distinct signatures. In the center, there is a scribble with the number '47' written above it. To the right of this is another scribble, and further right is a large, cursive signature. On the far right, there is another large, cursive signature.

Maldestro ma in grado di eseguire tutte le manipolazioni da solo	3
Necessario un certo aiuto con dispositivi di fissaggio	2
Fornisce una minima assistenza a chi lo aiuta	1
Incapace di eseguire qualsiasi aspetto di questi compiti	0
6. VESTIRSI E IGIENE	
Funzione normale	4
Bada a se stesso in modo indipendente e completo con sforzo e ridotta efficienza	3
Assistenza intermittente o metodi sostitutivi	2
Necessita di aiuto per la cura del se	1
Dipendenza totale	0
7. GIRARSI NEL LETTO E AGGIUSTARE LE COPERTE	
Normale	4
Talvolta rallentato e goffo; ma non è necessario aiuto	3
Può girarsi da solo o mettere a posto le coperte ma con grande difficoltà	2
Può iniziare il movimento, ma non girarsi o mettere a posto le coperte da solo	1
Necessita di aiuto totale	0
8. CAMMINARE	
Normale	4
Iniziali difficoltà di deambulazione	3
Cammina con assistenza (qualsiasi ausilio per la deambulazione comprese ortosi per la caviglia)	2
Solo movimenti funzionali che non portano alla deambulazione	1
Nessun movimento utile degli arti inferiori	0
9. SALIRE LE SCALE	
Normale	4
Rallentato	3
Lieve instabilità o fatica	2
Necessita di assistenza (compreso il mancorrente)	1
Non può farlo	0
10. DISPNEA	
Nessuna	4
Compare nel camminare	3
Compare con una o più delle seguenti attività: mangiare, fare il bagno, vestirsi (ADL)	2
Compare a riposo, difficoltà della respirazione sia da sdraiati che da seduti	1
Difficoltà significative della respirazione, considerare l'uso del supporto respiratorio meccanico	0











11. ORTOPNEA

Nessuna	4
Qualche difficoltà nel dormire la notte in seguito a brevità del respiro, non uso rutinario di più di due cuscini	3
Necessità di più cuscini per dormire (più di due)	2
Dormire solo in posizione seduta	1
Impossibilità a dormire	0

12. INSUFFICIENZA RESPIRATORIA

Nessuna	4
Intermittente uso del BiPAP	3
Continuo uso del BiPAP durante la notte	2
Continuo uso di BiPAP sia la notte che il giorno	1
Ventilazione meccanica invasiva mediante intubazione o tracheotomia	0

   49