



**Appropriatezza di interventi invasivi in persone
con SLA e Demenza Fronto-Temporale o
Disturbi del Comportamento**



ASSOCIAZIONE ITALIANA
SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA

Novembre 2025



Sommario

Gruppo di Lavoro	3
Disturbi Cognitivi e Comportamentali	4
Disturbi Psichiatrici	7
La Valutazione Neurocognitiva e Comportamentale	9
La PCC (Pianificazione Condivisa delle Cure) nella DFT/Demenza/Disturbo Comportamentale .	13
Casi	20
Allegato 1	25
Allegato 2	26
Allegato 3	27
BIBLIOGRAFIA	28



Gruppo di Lavoro

Paolo Banfi

Pneumologo – Fondazione Don Carlo Gnocchi Milano e membro della Commissione Medico Scientifica AISLA

Stefania Bastianello

Direttore Tecnico AISLA

Amelia Conte

Neurologo – Centro Clinico Nemo Roma

Daniela Cattaneo

Medico Palliativista – Consulente AISLA e membro della Commissione Medico Scientifica AISLA

Maria Lavezzi

Psicologa e Psicoterapeuta – AUSL Parma e membro della Commissione Medico Scientifica AISLA

Mario Sabatelli

Neurologo – Centro Clinico Nemo Roma e Presidente della Commissione Medico Scientifica AISLA

Paolo Volanti

Neurologo – Istituti Clinici Scientifici (ICS) Maugeri Mistretta e membro della Commissione Medico Scientifica AISLA

Disturbi Cognitivi e Comportamentali

La Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) è una patologia caratterizzata dalla progressiva degenerazione del I e II motoneurone che comporta una paralisi muscolare progressiva (a carico dei muscoli deputati al movimento, alla deglutizione, alla comunicazione verbale e alla respirazione) con morte per insufficienza respiratoria entro 2-5 anni dall'esordio.

Negli ultimi anni il concetto di SLA come patologia neurodegenerativa ad esclusivo coinvolgimento motorio è stato rimodulato in considerazione del riscontro, in circa il 50 % delle persone affette da questa patologia, di una compromissione anche delle funzioni cognitive e comportamentali, come descritto nel seguito.



I disturbi cognitivi nella SLA rappresentano una serie di condizioni cliniche che vanno da un quadro di demenza fronto-temporale (ALS-FTD) secondo ben definiti criteri diagnostici, a disturbi cognitivi-comportamentali di vario grado (ALS*ci*, ALS*bi*, ALS*cbi*) (vedi Allegato 2).

Inoltre, nel 15% circa delle persone con SLA vi è in associazione una demenza fronto-temporale (FTD) secondo i criteri di diagnosi propri di questa forma di demenza.

La FTD è caratterizzata da atrofia dei lobi frontali e temporali ed è la seconda forma più comune di demenza ad esordio precoce (quinta-sesta decade); nel termine FTD sono compresi 2 differenti sottotipi:

- la **variante comportamentale**, bvFTD (behavioral variant frontal temporal dementia) è una forma di demenza che provoca cambiamenti nel comportamento e nella personalità. I sintomi più comuni includono cambiamenti nel modo di relazionarsi con gli altri, una ridotta capacità di capire i sentimenti degli altri, indifferenza, e comportamenti inappropriati o impulsivi.
- la **variante linguistica**, afasia primaria progressiva (PPA, Primary progressive aphasia,) che si suddivide in Afasia Progressiva Non Fluente (nfaPPA, Nonfluent Agrammatic Variant Primary Progressive Aphasia) e demenza semantica (DS) caratterizzata da deficit che coinvolgono principalmente la comprensione delle parole e la relativa elaborazione semantica. Le persone affette da questa forma perdono il significato delle parole, solitamente dei nomi, ma conservano fluidità, fonologia e sintassi.
- La SLA si associa solitamente a BvFTD, più rara è l'associazione con le varianti di PPA.

Sintomi tipici della bvFTD sono:

- apatia (di più frequente riscontro nella SLA)
- disinibizione (comportamento sociali inappropriati, perdita di buone maniere, impulsività)
- mancanza di empatia o compassione
- comportamento stereotipato, perseverante o compulsivo/ritualismo;

- iperoralità (la tendenza a mangiare anche ciò che non è cibo) o alterate preferenze alimentari
- perdita di intuizione

Circa il 35% delle persone con SLA non soddisfano i criteri diagnostici per FTD, ma presentano comunque lievi-moderati deficit cognitivi o comportamentali (o entrambi); si distinguono pertanto i seguenti categorie:

- ALSci (SLA con compromissione cognitiva)
- ALSbi (SLA con compromissione comportamentale)
- ALScbi (SLA con compromissione cognitiva e comportamentale).

I principali domini cognitivi alterati nella SLA riguardano la fluenza verbale, le funzioni esecutive che la cognizione sociale.

Le funzioni esecutive sono definite come un insieme di abilità capaci di controllare e regolare le altre funzioni cognitive e il comportamento. Componenti delle funzioni esecutive sono:



- memoria di lavoro (working memory, capacità di ritenere ed elaborare le informazioni)
- inibizione (capacità di controllare l'interferenza di stimoli irrilevanti)
- flessibilità (capacità di cambiare prospettiva spaziale o interpersonale, abilità di essere flessibili e adattarsi ai cambiamenti modificando lo schema comportamentale)

La cognizione sociale è l'insieme di processi cognitivi attraverso i quali si interpretano, analizzano, ricordano e utilizzano le informazioni dell'ambito sociale; include quindi il riconoscimento delle emozioni e delle intenzioni altrui e la comprensione delle situazioni sociali e dei relativi comportamenti.

Le alterazioni del linguaggio o meglio fluenza verbale, espressione di disturbo cognitivo, riguardano la comprensione e l'espressione di pensieri e parole e vanno pertanto tenute distinte dal disturbo dell'articolazione della parola – disartria- proprio della SLA.

Va sottolineato inoltre come nella persona con SLA possono coesistere anche altre forme di demenza (demenza di Alzheimer, demenza vascolare) e che circa il 15% delle persone con una diagnosi di bvFTD possono sviluppare nel tempo una SLA.

La SLA e la FTD vanno pertanto considerati come due estremi di un continuum clinico come illustrato in **Fig.1**, condividendo comuni caratteristiche istopatologiche (alterazioni dell'aspetto delle cellule nervose dovute all'accumulo di proteine specifiche come la TDP43) e background genetico - causa genetica comune per entrambe le malattie, come nel caso del gene C9orf72 - (spettro ALS-FTSD).



La presenza di disturbi cognitivi e/o comportamentali nelle persone con SLA costituisce un fattore prognostico negativo associandosi a minor sopravvivenza, ha impatto sulla qualità del vivere cioè sul benessere quotidiano che la persona sperimenta (comprende la capacità di svolgere le attività quotidiane, gestire i sintomi, mantenere le relazioni sociali e sperimentare un senso di indipendenza e dignità nonostante la progressione della malattia).

Inoltre aumenta il “caregiver burden” (stress fisico, emotivo e mentale che le persone che si prendono cura di una persona malata possono sperimentare e che può includere anche l'impatto sulle relazioni sociali, il lavoro e la salute del caregiver stesso.)

Disturbi Psichiatrici



Le persone con SLA possono presentare patologie psichiatriche, precedenti la diagnosi o concomitanti, come psicosi, schizofrenia o disturbi dell'umore; i disturbi psichiatrici sono meno indagati e/o riconosciuti, in considerazione anche del fatto che spesso alcuni sintomi possono sovrapporsi ai disturbi cognitivi.

Il riconoscimento dei disturbi psichiatrici, parimenti ai disturbi cognitivi-comportamentali dello spettro ALS-FTSD, può costituire un onere maggiore per il caregiver ed il team di cura e rendere più complesso il percorso inerente le scelte terapeutiche della persona.

Già prima della scoperta di sovrapposizioni genetiche, erano state riportate diverse associazioni cliniche tra la SLA e malattie psichiatriche quali psicosi o schizofrenia, sollevando l'ipotesi di una matrice genetica comune; recenti studi hanno successivamente rivelato come una diagnosi di schizofrenia possa rappresentare addirittura un fattore di rischio per la SLA.

Una psicosi con sintomi floridi come psicosi delirante, con deliri e allucinazioni principalmente di natura negativa, psicosi somatoforme (preoccupazione eccessiva dei propri sintomi fisici, in particolare dalla loro possibile gravità) o schizofrenia paranoide caratterizzata principalmente dalla presenza di deliri paranoici, ossia convinzioni irrazionali di essere perseguitati, controllati o minacciati da altre persone o forze esterne, può manifestarsi come sintomo di esordio in circa il 35-40% di pazienti SLA/FTD con espansione patologica nel gene c9orf72.


Singoli episodi psicotici sono stati osservati anche in pazienti anziani portatori di espansione patologica nel gene c9orf72.

La depressione "esogena" (cioè scatenata da fattori esterni, come la diagnosi di SLA) può essere in parte giustificata dalla prognosi infausta, con i pazienti che sperimentano quotidianamente un continuo decadimento delle funzioni motorie. Tuttavia, la letteratura mostra risultati contrastanti in termini di prevalenza dei disturbi depressivi nella SLA. In un recente studio osservazionale, nel 17% delle persone con SLA concomita un disturbo depressivo maggiore, con più della metà di questi in trattamento con farmaci antidepressivi in più della metà delle persone esaminate (deprese e non).

In linea generale, a testimonianza di come il disturbo dell'umore possa far parte della cascata prodromica (cioè antecedente l'insorgenza dei sintomi) di malattia, è riportato un aumento del rischio di depressione prima dell'esordio dei sintomi motori della SLA, particolarmente evidente nei 12 mesi precedenti.

Allo stesso modo, una diagnosi di depressione è più probabile dopo l'esordio della SLA, specie entro il primo anno dalla comparsa dei sintomi motori.

Anche per ansia e nevroticismo (tratto della personalità che descrive la tendenza di una persona a sperimentare emozioni negative in modo frequente e intenso, come ansia, paura,



tristezza, irritabilità, preoccupazione e insicurezza soprattutto in risposta a situazioni di stress o difficoltà) è dimostrato un aumento di prevalenza prima e dopo l'esordio della SLA.

Nei soggetti con SLA, inoltre, nelle fasi iniziali della malattia e specialmente nei primi mesi dopo la diagnosi, è presente una prevalente "ideazione suicidaria" rispetto alla popolazione generale, non sempre in correlazione a un disturbo depressivo maggiore. Questa condizione - che rimane generalmente in termini di "ideazione" (*mentalizing level*) a prescindere dai vari stadi di compromissione di malattia - è spesso sottostimata e comporta una maggiore vulnerabilità psicologica dei soggetti con SLA, meritevole di sistematiche misure di screening e di intervento precoce.

Tra gli altri disturbi psichiatrici associati alla SLA, il disturbo bipolare, i disturbi nevrotici e stress correlati, nonché una storia di abuso/dipendenza da sostanze, rappresentano fattori di rischio nel successivo sviluppo della SLA.

In conclusione, le malattie psichiatriche spesso anticipano l'insorgenza dei sintomi motori nella SLA, ipotizzando meccanismi eziopatogenetici (di insorgenza e sviluppo della malattia) comuni.



Come nel caso di disturbi cognitivi e/o comportamentali nelle persone con SLA, la presenza di disturbi psichiatrici pone in discussione la capacità decisionale alla base delle scelte proprie del percorso di cura della malattia.

La Valutazione Neurocognitiva e Comportamentale

E' quindi di fondamentale importanza che la persona affetta da SLA possa essere sottoposta ad un'attenta e precoce valutazione neurocognitiva per identificare se ci sono alterazioni cognitive che vanno al di là dei cambiamenti normali legati all'età o alla malattia.

Come anticipato precedentemente con il termine "cognizione" si intende l'insieme di processi mentali attraverso i quali un individuo acquisisce, elabora, memorizza ed utilizza le informazioni per orientarsi nel mondo e per adattarsi ad esso.

Comprende una serie di funzioni mentali che includono:

- il funzionamento esecutivo: stabilire e raggiungere obiettivi, pianificare e risolvere problemi, rispondere a nuove situazioni, spostare o dividere l'attenzione tra i compiti, avviare e inibire risposte;
- la percezione: gestire le informazioni raccolte dai cinque sensi;
- la memoria: acquisire, conservare e recuperare le informazioni;
- il linguaggio: essere in grado di comprendere e di produrre il linguaggio nel parlato o nello scritto;
- il comportamento e la cognizione sociale: comprendere e interpretare i pensieri, le convinzioni e i sentimenti degli altri.

In che cosa consiste la valutazione neurocognitiva e comportamentale?

I neurologi e i neuropsicologi sono gli specialisti deputati ad effettuare la valutazione neurocognitiva e comportamentale.

Gli specialisti utilizzano diversi strumenti per effettuare questa valutazione:

- colloquio
- valutazione cognitiva dettagliata: comporta che una persona completi una serie di compiti che valutano le sue capacità cognitive. Le valutazioni possono includere test di memoria, funzioni esecutive, linguaggio e visuopercezione (ad esempio pianificazione, generazione e inibizione delle risposte, comprensione delle frasi e ricerca delle parole)
- questionari: ai caregiver potrebbe essere chiesto di valutare il comportamento della persona e la presenza di labilità emotiva; alle persone con SLA potrebbe essere chiesto di valutare il proprio umore nel tentativo di ottenere un quadro accurato dei fattori psicologici coinvolti.

Lo specialista può ricorrere ad una serie di test e strumenti per individuare potenziali segnali di cambiamento cognitivo e/o comportamentale.



Il test ECAS (Edinburgh Cognitive and Behavioural ALS Screen-Italian Version) è ritenuto uno strumento con buone caratteristiche psicometriche per la valutazione cognitiva delle persone affette da SLA, è stato cioè progettato in modo tale da essere preciso, affidabile e valido per misurare il deterioramento nella SLA.

Viene di norma somministrato assieme a Edinburgh Cognitive and Behavioural ALS Screen-Report of the Caregiver - Italian Version) destinato ai familiari.

Questi test sono stati ideati per essere utilizzati specificatamente con le persone affette da SLA.

L'ECAS, oltre ad essere breve e facilmente fruibile dalle persone affette da SLA che presentano gravi disabilità motorie, è l'unico a contenere prove che testano la metacognizione, il processo cioè di riflessione e di consapevolezza dei propri processi cognitivi.

In aggiunta all'ECAS, lo specialista può ricorrere ad altre batterie di test di screening. Tra queste può essere opportuno somministrare un test per valutare l'attenzione, un altro per valutare la memoria visuo-spaziale e un test di cognizione sociale che valuta le intenzioni emotive, cognitive e le inferenze causali. Le inferenze causali si riferiscono alla capacità della persona di dedurre le cause di un comportamento o di un evento, di comprendere il legame tra una causa e un effetto. Questo tipo di inferenze è fondamentale per comprendere le intenzioni e le reazioni degli altri.

A conclusione della valutazione, lo specialista stende un referto nel quale descrive lo status della persona malata, le osservazioni clinico comportamentali e le conclusioni formali. Lo specialista riassume cioè i risultati della valutazione e fornisce una diagnosi, una valutazione complessiva dello stato della persona con SLA e, se necessario, raccomandazioni per il trattamento-riportando tutte le informazioni utili per chiarire meglio le prestazioni perseguibili nelle aree eventualmente deficitarie.

Quando è opportuno effettuare la valutazione neurocognitiva e comportamentale?

È fondamentale che la persona affetta da SLA possa essere sottoposta a valutazione neurocognitiva e comportamentale in modo tempestivo e precoce.

La tempestività con la quale si intercettano i cambiamenti descritti nei paragrafi precedenti consente di aiutare la persona malata e la sua famiglia ad affrontare ciò che potrebbe accadere in futuro e a consentire di pianificare il proprio percorso di cura.

I cambiamenti nel modo di pensare e nel comportamento possono influenzare la capacità di una persona di prendere decisioni in merito alle proprie cure e al trattamento. Per questo motivo, è importante pianificare in anticipo.

Le Linee Guida NICE sulla SLA (sviluppate dal National Institute for Health and Care Excellence (NICE), nel Regno Unito) si basano su evidenze scientifiche aggiornate e mirano a migliorare la qualità delle cure e la gestione della SLA in ambito clinico.



Le Linee Guida NICE raccomandano che la persona affetta da SLA abbia garantito un rapido accesso alla valutazione neurocognitiva e che il team multidisciplinare esplori eventuali cambiamenti cognitivi o comportamentali con la persona e con i suoi familiari e/o assistenti al momento della diagnosi e ogni volta che vi siano elementi che sollecitino una rivalutazione della cognizione e del comportamento.

Come può influire il cambiamento cognitivo e comportamentale nella vita quotidiana della persona affetta da SLA e della sua famiglia?

I cambiamenti cognitivi e comportamentali possono avere un impatto significativo, sia per la persona malata che per i familiari, sulla vita quotidiana, sull'uso dei servizi e sul processo decisionale.


Questi cambiamenti sono anche fortemente associati ad un maggior carico assistenziale.

La persona malata può incontrare difficoltà nel:

- creare e attuare piani e programmi;
- definire degli obiettivi;
- concentrarsi;
- trovare soluzioni ai problemi e correggere gli errori;
- prendere decisioni;
- svolgere in sequenza, organizzare, monitorare prestazioni e compiti;
- generare idee e pensare in modo flessibile;
- controllare e/o inibire i pensieri e le azioni;
- dedurre lo stato mentale (pensieri, sentimenti, desideri e intenzioni) di altre persone e comprendere che le altre persone pensano in modo diverso e hanno stati mentali diversi

Tali difficoltà possono influenzare e/o determinare la capacità di:

- organizzare il proprio futuro e pianificare gli obiettivi a lungo termine;
- prendere decisioni riguardo alla gestione della malattia, alle scelte che essa comporta;
- mantenere la concentrazione in attività quotidiane, come ad esempio leggere il giornale;
- gestire in modo efficace le attività quotidiane, come stirare mentre si guarda la televisione o organizzare una sequenza di compiti;
- gestire autonomamente le proprie finanze o attività economiche;
- completare con successo attività lavorative, ricreative o di cura personale;
- avviare nuove attività, imparare nuove abilità o utilizzare attrezzature sconosciute;
- mantenere una conversazione, soprattutto in ambienti rumorosi o con distrazioni;
- gestire più compiti contemporaneamente;
- vivere in modo indipendente, senza la necessità di supporto esterno.



I cambiamenti cognitivi e/o comportamentali possono compromettere la capacità di una persona di prendere decisioni riguardo alla propria vita e ai trattamenti offerti. Tali alterazioni possono anche portare a comportamenti pericolosi, come salire o scendere le scale senza supporto, rifiutare l'uso di ausili per la deambulazione o continuare a guidare nonostante il parere contrario dei clinici. Inoltre, la consapevolezza del rischio di soffocamento può diminuire. I cambiamenti nel comportamento possono anche influire negativamente sulle relazioni familiari, creando stress e difficoltà nelle dinamiche interpersonali.


Pianificare in anticipo aumenta le probabilità di ricevere un'assistenza che rispecchi i desideri della persona priva di alterazioni neurocognitive e comportamentali. La maggior parte delle persone ritiene che pianificare in anticipo è rassicurante, poiché consente di poter scegliere e di mantenere un controllo sul proprio futuro, per quanto possibile.

Pianificare in anticipo offre alla persona affetta da SLA e alla sua famiglia l'opportunità di riflettere, discutere e stabilire accordi per le decisioni relative alla salute, allo stile di vita e alle finanze.

Il caregiver e il nucleo familiare/sociale

Chi si prende cura delle persone affette da SLA con deficit cognitivo e/o comportamentale può aver bisogno di supporto.

È importante che le persone che forniscono assistenza riconoscano che i cambiamenti nel pensiero e nel comportamento del proprio caro possono essere un sintomo/segno della malattia.

 I cambiamenti cognitivi e comportamentali della persona affetta da SLA possono essere molto stressanti per chi se ne prende cura e possono portare ad emozioni difficili come frustrazione, rabbia, senso di colpa, ansia o depressione.

Può accadere che i caregiver e i familiari si sentano impreparati. Spiegazioni e istruzioni chiare possono aiutare.

Le esigenze dei caregiver e dei familiari devono essere valutate e devono essere consigliate strategie di supporto.

La rivalutazione continua delle esigenze è essenziale. Il cambiamento cognitivo e/o comportamentale potrebbe non influenzare la vita quotidiana all'inizio, ma potrebbero emergere problemi quando la persona affronta nuove sfide.

La PCC (Pianificazione Condivisa delle Cure) nella DFT/Demenza/Disturbo Comportamentale

Cos'è la PCC?

Perché definire una PCC?

Quando definire una PCC?


La pianificazione condivisa delle cure (PCC) è un atto sanitario normato dalla legge 219/17 all'articolo 5 – **vedi allegato 1** - .

Di fronte a una patologia cronica gravemente invalidante o caratterizzata da inarrestabile evoluzione con prognosi infausta, può essere realizzata una pianificazione delle cure condivisa tra il paziente e il medico. Tutti i sanitari sono tenuti ad attenersi qualora il paziente venga a trovarsi in condizione di non poter esprimere il proprio consenso. Tale percorso prevede necessariamente una completa e esaustiva informazione da parte dei curanti alla persona malata, in particolare sulla possibile evoluzione della patologia in atto, sulle aspettative reali che può attendersi in termini di qualità della vita, di intervento clinico-sanitario e sulle cure palliative. La pianificazione delle cure può prevedere anche la nomina di un fiduciario che ne garantisca il rispetto e può essere aggiornata di fronte al progressivo evolversi della malattia, su richiesta del paziente o su suggerimento del medico.

La pianificazione condivisa alle cure rappresenta quindi uno strumento per garantire il rispetto all'autodeterminazione della persona malata e, in generale, la gestione globale delle cronicità gravemente invalidanti e/o caratterizzate da prognosi infausta. Questo alla fine si traduce, per la maggior parte nelle scelte, di accogliere, rifiutare, revocare il consenso a strumenti di supporto.

Esiste quindi una profonda differenza tra le Disposizioni anticipate di trattamento o DAT e la pianificazione condivisa delle cure o PCC. Nel primo caso le DAT sono espressione unilaterale della persona, a prescindere da qualsivoglia relazione di cura con il medico mentre la PCC riguarda un processo che nasce e si sviluppa all'interno della "relazione tra medico e paziente". Qualsiasi persona può esprimere le DAT, ma solo i le persone malate possono partecipare alla PCC con il medico e l'equipe curante.

Nella legge n. 219/2017 non è specificato quale sia il medico che procede alla stesura della pianificazione condivisa delle cure, cosicché è da ritenere che possa essere qualsivoglia medico di fiducia con il quale il paziente realizzi una relazione di cura. Può trattarsi anche del medico di medicina generale, del medico ospedaliero in corso di ricovero, del medico palliativista in corso di assistenza domiciliare, dello specialista, anche operante a titolo libero professionale, e altri ancora.



Tale pianificazione rientra nella “relazione di cura”, perciò è espressione da un lato delle aspirazioni o aspettative di cura della persona, dall’altro della responsabilità del medico, chiamato ad impegnarsi per rendere concreto il diritto del paziente ad essere reso consapevole e ad esprimere le proprie aspirazioni ed i propri desideri attraverso la PCC.

Ciascuno dei due protagonisti partecipa alla relazione esprimendo le proprie prerogative: di carattere tecnico-informativo quelle del medico, di carattere decisionale quelle del paziente. Quest’ultimo può decidere di accogliere, del tutto o solo in parte, le opzioni terapeutiche del medico o di respingerle.

Il medico offre al paziente la propria competenza tecnico-scientifica assicurandosi che sia stata ben compresa, e la declina nel vissuto attuale e futuro della persona malata, accogliendo le sue aspettative e le condizioni perseguibili.

Deve quindi accettare la scelta del paziente secondo la legge 219/2017 e il codice deontologico.

Tutto questo è pianificazione condivisa delle cure.

Di conseguenza, se la relazione si struttura su presupposti corretti, nel rispetto dell’autonomia tecnico-scientifica del medico e dell’autonomia decisionale del paziente, non dovrebbero verificarsi casi nei quali non si concretizza la pianificazione condivisa delle cure.

Occorre quindi che si instauri un percorso progressivo di comunicazione e di ascolto attivo, tra medico e paziente, per strutturare un piano di cura condiviso, sempre attuale e modificabile, rispettoso delle volontà e delle scelte della persona assistita.




"Il tempo della comunicazione tra medico e paziente costituisce tempo di cura".

Il focus della comunicazione, infatti, deve essere incentrato non solo sulle informazioni tecnico-scientifiche ma anche sugli effetti del trattamento sulla vita quotidiana della persona (Qualità di Vita). Quindi non presentare solo numeri o fredde percentuali statistiche ma le situazioni quotidiane in cui si attuerà, consentendo di affrontare le decisioni nel nostro essere persone in senso pieno, nell’esprimere la nostra dimensione affettiva, personale e relazionale e di percorrere in modo unico e irripetibile la parabola di vita in quella struttura identitaria che ci caratterizza, e che pretende il possesso di informazioni ampie, non generiche, mai fornite in astratto con un linguaggio tecnico ed in modalità unidirezionale.

Perciò, è necessario:

- Riconoscere i limiti delle terapie,
- Evidenziare gli obiettivi raggiungibili,
- Proporre obiettivi condivisi

Bisogna responsabilizzare i team professionali a considerare davvero la comunicazione un tempo ed un luogo di cura. Per dare un contenuto concreto alla dignità umana a cui spesso ci si appella con la retorica delle parole per poi tradirla nella concretezza dei fatti.



Molti studi testimoniano che i medici spesso omettono particolari evolutivi importanti della patologia di cui sono affetti i loro pazienti. Forse per evitare gesti autolesivi, per idee antitetiche espresse dai pazienti e dai loro famigliari.

Addirittura, molte forme di consenso informato usate routinariamente non assumono la dimensione della legittimità né sul piano giuridico, né deontologico né tanto meno su quello morale.

Premessa indispensabile perché la persona sia messa nelle condizioni di poter maturare liberamente la sua volontà è che la stessa riceva tutte le informazioni necessarie riguardanti il suo stato di salute.

Conoscere la realtà è un Diritto inviolabile e intangibile di ogni persona umana, confermato e rafforzato dalle norme vigenti ai diversi livelli dell'ordinamento (Carta dei Diritti Fondamentali dell'Unione Europea, Convenzione di Oviedo sui diritti dell'Uomo, Norme italiane a tutela della Riservatezza) e dai Codici di Deontologia Professionale.

La scelta del momento in cui dare inizio al processo finalizzato alla raccolta e registrazione della volontà anticipata della persona riguardo a future opzioni di cura varia da caso a caso e da situazione a situazione: una regola generale, valida per tutto, per tutti ed in ogni circostanza, finirebbe per banalizzare le questioni e rappresentare in modo reale la dinamicità e la fluidità del care.

L'inizio del processo deve essere naturalmente condiviso con la persona ed avviato solo dopo che la stessa ha espresso al riguardo il suo accordo. Sempre usando un linguaggio chiaro, comprensibile e franco, rinunciando alle molte espressioni tecniche che spesso vengono utilizzate per mettere al riparo le coscienze dei singoli operatori sanitari.

Sostenendo la speranza che, ovviamente, non è più quella di poter guarire ma di vivere nel miglior modo possibile.

Il comma 1 dell'articolo 5 inoltre afferma tassativamente che alla pianificazione condivisa delle cure *“il medico e l'equipe sanitaria sono tenuti ad attenersi qualora il paziente venga a trovarsi nella condizione di non poter esprimere il proprio consenso o in una condizione di incapacità”*.

Stabilire quale sia la équipe vincolata alla pianificazione condivisa delle cure è importante, sia essa ospedaliera, domiciliare o residenziale, perché è indispensabile portarla a conoscenza, e in tempi congrui, della esistenza della pianificazione stessa.

Due le ragioni:

- I) quella della persona con SLA, che la pianificazione condivisa delle cure con un medico sia operativa nei confronti di tutti i professionisti sanitari con i quali avrà occasione di incontrarsi nel decorso della sua malattia;
- II) quella dei professionisti sanitari, di essere tempestivamente informati delle pianificazioni condivise delle cure con un “altro” medico;

ciò al fine di organizzare e coordinare il percorso di cura coerente con tale pianificazione e, se possibile, offrire un contributo tecnico preliminare alla elaborazione della pianificazione condivisa delle cure.

E' possibile definire la PCC in presenza della DFT- Demenza Fronto Temporale-?

Per definire una PCC è necessario che la persona affetta da una malattia degenerativa irreversibile o a prognosi infausta sia in grado di avere una capacità decisionale specifica per compito e per tempo.

L'incapacità decisionale non è una condizione basata su uno status quale l'essere anziano o avere la SLA, come già espresso; la capacità è una competenza fluida, che deve essere valutata e verificata in itinere dai curanti, anche quando sia presente un quadro di DFT.

Durante l'evoluzione della DFT-SLA il medico e il team di cura si troveranno di fronte a manifestazioni cliniche in continua mutazione, che ostacoleranno in diverso modo la declinazione di una PCC.

Questa criticità determina la necessità di effettuare la PCC quando la persona affetta da DFT-SLA è in grado di definire un suo programma terapeutico per il domani e il dopo domani non ostacolato dalla comprensione:


- della condizione in essere e dalla sua evoluzione;
- delle opzioni diagnostiche e terapeutiche disponibili;
- dalla capacità di calibrare e verificarne i benefici, i rischi e le alternative.

Difatti, la persona affetta da DFT-SLA deve essere in grado di impegnarsi in un processo razionale di elaborazione delle informazioni acquisite, al fine di scegliere un'opzione in linea con il proprio sistema di valori che deve comunicare in modo chiaro e coerente sia al medico che al team di cura.

La perdita di intuizione che è una presentazione comune nella bvFTD T può interferire con la capacità della persona con SLA di comprendere la sua condizione e la necessità di un trattamento. Così come la compromissione comportamentale e la rigidità mentale possono ostacolare la capacità di cogliere adeguatamente le informazioni e definire una decisione razionale. Nelle persone affette da DFT-SLA-DS, i problemi di fluidità verbale, l'attenzione e la memoria possono ostacolare i livelli del processo della capacità decisionale, inclusa la capacità di comprendere e conservare le informazioni e comunicare una scelta chiara e coerente.



Pertanto, è un dovere degli operatori sanitari dialogare con la persona affetta da DFT-SLA in una fase precoce sul suo futuro clinico e sulle scelte che dovrà affrontare per aiutarlo ad esprimere i propri desiderata in merito al suo concetto di vivere il domani con la malattia in modo diverso dall'oggi così come nel suo fine vita, deve aiutarlo ad esprimere la sua capacità decisionale attraverso un processo supportato dalla comunicazione adeguata ai suoi deficit, assistendolo nel prendere e comunicare preferenze ed eventualmente decisioni.



La persona con DFT-SLA può affidare ai familiari ovvero a una persona di sua fiducia di ricevere le informazioni e di esprimere il consenso/dissenso alle scelte terapeutiche in sua vece (Art. 1 Comma 3 della L.219/2017).

In questo caso l'affidamento dovrà essere notificato al team curante dalla persona con DFT-SLA nella fase in cui le sue capacità decisionali non siano compromesse dalle manifestazioni della malattia.

Se ciò non fosse stato realizzato è opportuno nominare un Amministratore di Sostegno o un Tutore che dovrà seguire un processo di scelta in base a:



- declinare le scelte terapeutiche sulla base dei desideri che la persona affetta da DFT-SLA ha espresso quando era ancora in grado di decidere e tracciati secondo la legislazione;
- un giudizio sostitutivo sulla base dei desideri del paziente espresse in dichiarazioni e comportamenti precedenti al quadro di DFT tracciati da documenti o testimonianze.

Questo ordine sequenziale dovrebbe garantire il rispetto dell'autonomia della persona con SLA.

E' possibile definire la PCC in presenza di Demenza?




Le difficoltà correlate ai disturbi cognitivi severi nei CDR3 o CDR 4 (**Allegato 3**) non consentono di delineare una PCC secondo il processo di capacità decisionale;

Pertanto, bisogna far emergere i desideri della persona affetta da SLA attraverso illustrazioni visive, ausili e oggetti, tecniche di "Comunicazione Aumentativa e Alternativa" (CAA) che combinino più modalità sensoriali (ad esempio, uditive e visive), osservando le espressioni facciali, il linguaggio del corpo, i suoni emessi dalla persona o il contatto visivo e utilizzando approcci strutturati alla comunicazione.

Questo consentirà di procedere secondo un percorso di scelta motivato e testimoniato.

E' possibile definire la PCC in presenza di un Disturbo Comportamentale?

Le persone affette da SLA con disturbo comportamentale sono definite tali sia dal racconto del caregiver che dall'analisi/osservazione clinica. I cambiamenti più comuni sono l'apatia, la



distraibilità, la rigidità mentale, la mancanza di volontà e di sforzo mentale e il comportamento perseverante e stereotipato.

Diversamente dai disturbi psichiatrici, dai disturbi della personalità, dalla risposta psicologica alla malattia e dall'effetto pseudobulbare – la reazione emotiva quali riso e pianto è sproporzionata alla situazione in cui si esprime – che sono manifestazioni per cui è necessario verificarne la diagnostica, in presenza di un Disturbo Comportamentale la persona affetta da SLA fatica a definire una PCC in quanto la sua capacità decisionale è compromessa.



La precocità di esplicitazione dei desideri della persona in un futuro di stato avanzato di malattia così come la valutazione dei contenuti di vita perseguiti nel passato consentono di assolvere al percorso decisionale terapeutico secondo la biografia della persona.

Esiste un dilemma etico nel definire una PCC in presenza di DFT/demenza/disturbo comportamentale?

Se la capacità decisionale è determinata dalle abilità di:

- comprensione delle informazioni,
- conservazione di tali informazioni,
- utilizzo o ponderazione delle informazioni per raggiungere una scelta da comunicare,

ogni persona affetta da SLA ha la capacità decisionale e, secondo l'etica e la legislazione attuale, bisogna porre in atto tutti gli strumenti in grado di supportarla al fine di manifestarla.

Purtroppo, la presenza di una DFT-SLA, di una Demenza - SLA e di un Disturbo Comportamentale – SLA impatta nella definizione di una PCC.

La precocità nella ricerca dei desideri e delle scelte della persona affetta da queste condizioni può consentire alla persona di esplicitare quale dovrebbe essere la sua scelta anche in una capacità decisionale compromessa.

Il team curante deve pertanto acquisire delle competenze specifiche per affrontare il processo decisionale con la persona affetta da DFT-SLA, Demenza -SLA o Disturbo Comportamentale – SLA.

Tutte le azioni e le attenzioni poste in atto nel processo decisionale dal team curante possono però definire scenari che creano dilemmi etici quali:

- una scelta della persona con SLA non razionale;
- una scelta prospettica che contraddice i propri desideri di oggi e di ieri;
- una scelta non reiterata nel tempo;
- una scelta dipendente dal sanitario con cui si parla;
- una scelta passibile d'influenza.



Se si presenta una scelta non razionale o contraddittoria o modificata in base al professionista/caregiver a cui viene espressa è opportuno vagliare se nel processo sia stata effettuata una o più azioni confondenti o influenzanti, siano esse conseguente da attività dei curanti che dalla manifestazione di malattia: se questa condizione è oggettiva impedisce di accogliere la scelta espressa.

La Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità (UNCRPD) ha chiarito che le decisioni delle persone con disabilità devono essere "libere da conflitti di interesse e influenze indebite". Nella vita reale, ci possono essere condizioni in cui i curanti - siano essi i caregiver che i professionisti - proiettino i propri bisogni sulla persona che stanno cercando di supportare, in modo da limitarne l'autonomia anche se inavvertitamente o con le migliori intenzioni.

L'incapacità delle persone affetta da DFT-SLA o SLA-Demenza o SLA Disturbo Comportamentale non deve essere mai il risultato dell'ambiente che li circonda o dal modo in cui i curanti comunicano con loro: "bombardare" con informazioni senza dare il tempo di elaborarle, usare modi sbrigativi o aggressivi, agire senza far emergere le capacità residue.



Se nonostante tutti gli sforzi profusi non si hanno dati validi delle preferenze della persona affetta da DFT-SLA o Demenza -SLA o Disturbo comportamentale – SLA è possibile perseguire la volontà presunta che richiede l'identificazione di come la persona avrebbe preso la decisione, cercando di dedurlo da precedenti dichiarazioni, dai suoi valori, dalla sua personalità, dalle sue abitudini o da precedenti scenari decisionali simili e da scelte corrispondenti.

Questa possibilità deve essere vagliata dai curanti anche con il supporto di un bioeticista quale consulente indipendente.

Casi

Caso A.

Anna ha difficoltà nella comunicazione – difficoltà ad articolare le parole - ma non accetta consigli e nemmeno manifesta la disponibilità a valutare un altro metodo per dialogare.

Utilizza la NIV notturna per 4 h con beneficio, le viene consigliato di usarla anche qualche ora di giorno, rifiuta.

Anna riferisce di avere episodi di scialorrea soprattutto quando mangia che le causano grave disagio, le viene consigliato di provare un aspiratore che rifiuta.

Anna è portatrice di PEG che utilizza giornalmente solo per idratazione e somministrazione di farmaci. Mangia ancora per bocca, tutto frullato, anche se racconta che soffoca quando introduce gli alimenti più morbidi, ma non accetta di modificare la sua alimentazione.

Si dialoga con la figlia in presenza della madre, che conferma il problema della deglutizione e le modalità di gestione della NIV.

Anna non vuole sottoporsi alla valutazione neurocognitiva e non desidera decidere cosa scegliere in presenza di insufficienza respiratoria non trattabile con farmaci.

La figlia acconsente alle scelte della madre, consapevole dei rischi.

Anna era una cantante lirica che ha viaggiato ed ha deciso di abitare in una città in cui non ha mai vissuto dove non ha una rete amicale né familiare. La figlia è presente una volta al mese in quanto vive all'estero.

La RMN ha identificato atrofia temporale e frontale maggiore a sinistra.

Riflessione clinico-gestionale:

Il quadro clinico di Anna è riconducibile alla presenza di disturbi cognitivi o comportamentali?

Anna narra le criticità, ma sembra non incorporare in esse il rischio e non accoglie le proposte per attenuarne l'impatto negativo. Anna ha un atteggiamento di rifiuto indipendentemente da quale proposta si tratti. Anna ha bisogno di mantenere la quotidianità stabile. Questo atteggiamento si può riferire ad un disturbo cognitivo/comportamentale.

Le manifestazioni consentono un processo di elaborazione delle informazioni acquisite, al fine di scegliere un'opzione in linea con il proprio sistema di valori e di biografia, per redigere una PCC?

Le diverse proposte dal team di cura sono rifiutate da Anna. Se questa modalità si reitera nel tempo e i rischi connessi alle scelte non sono elaborati in quanto tali, possiamo considerare la capacità di Anna di elaborare una scelta compromessa. Questa valutazione è avvalorata dalla RMN.

Come dovrebbe agire il team di cura?

Il team deve verificare se la modalità di agire di Anna era presente precedentemente alla diagnosi di SLA; deve verificare se anche altre necessità quotidiane – quali l'igiene personale, l'igiene ambientale, una presenza di supporto – sono gestite da Anna con opposizione, prive di analisi ed elaborazione.

Il team deve accogliere la condizione di Anna e non perseguire percorsi di cura che possano innescare un rifiuto completo della presenza del team e agiti di Anna che comportino rischi ulteriori.

La figlia deve essere informata e bisogna attivare un percorso di tutela che Anna con molta probabilità rifiuterà.

Questa espressione del sé di Anna compromette la capacità decisionale secondo le indicazioni espresse nel documento.

Caso B.

Paolo si presenta da solo in ambulatorio. Dimostra subito di essere molto arrabbiato per l'accertamento richiesto – valutazione neuropsicologica - visto che "la testa funziona", e che sono 3 mesi che sta facendo visite e non ha ancora visto la logopedista, in quanto il suo problema è la parola e la deglutizione.

L'eloquio è poco comprensibile per la fluidità verbale; Paolo è poco disponibile ad utilizzare la scrittura, ripete a voce alta frasi più volte espresse e reagisce violentemente se si interrompe.

Rispetto alla diagnosi riferisce di non credere che possa essere una SLA perché' si muove, ha solo problemi alla "bocca/lingua/gola", gli hanno anche detto che forse la causa "poteva essere un ictus".

Paolo è contrario ai farmaci; si è sempre curato con la terapia ayurvedica.

Ha vissuto molti anni in India.

Alla luce di quanto sopra, oggi non viene eseguita la valutazione neuropsicologica.

Si dialoga in merito all'evoluzione della condizione neurologica e Paolo dichiara che non vorrà nulla e nel caso andrà in Svizzera.

Sentita telefonicamente la nuora – figlio deceduto diversi anni fa - conferma che il suocero è stanco dei continui esami e delle visite. Lo descrive come persona da sempre molto autonomo, vedovo da 30 anni che si è ricostruito una vita ricca di hobby ed interessi. Anche con lei, da alcuni anni, ha parlato della Svizzera come scelta di fine vita qualora venissero meno le condizioni di autonomia.

Riflessione clinico-gestionale:

Il quadro clinico di Paolo è riconducibile alla presenza di disturbi cognitivi o comportamentali?

Paolo non accetta di essere valutato, ma il mancato consenso alla valutazione neurocognitiva non esprime una incapacità decisionale, più probabilmente una coerenza con le sue scelte terapeutiche. Paolo ha limiti di comunicazione e manifestazioni psicoemotive che interferiscono nell' interazione con il team di cura, ma queste non devono impedire la valutazione della capacità decisionale.

E' necessario procedere con una valutazione neurocognitiva?

La valutazione neurocognitiva necessita di un consenso, e se Paolo non lo esprime il team deve accettarne l'impossibilità.

Come dovrebbe agire il team di cura?

Il team di cura deve verificare se le decisioni nel percorso di cura - terapie, livelli assistenziali, luoghi di cura – sono coerenti oggi con il vissuto pregresso per valutare se il percorso decisionale è attuabile.

Il team deve acquisire il consenso informato al rifiuto alle cure di supporto ai deficit funzionali che si presenteranno, e deve agire a tutelare il concetto di vita di Paolo – assente se perde l'autonomia – e verificarne l'attualità.

Il team deve accettare che il suo agire sarà limitato dal livello di assistenza che Paolo esprimerà.

Caso C.

Matteo è orientato nel tempo e nello spazio. Al colloquio presenta alcune difficoltà mnestiche relativamente a fatti recenti, buona la capacità di critica e giudizio, anche l'autoriflessione rispetto alla propria condizione e alle ricadute sui familiari.

Matteo si sente inutile, con mancanza di prospettive future e una sofferenza profonda per la condizione di dipendenza dagli altri. Sintetizza il suo vissuto con questa frase "la lucidità è terribile, sono un vegetale che pensa senza poter realizzare!".

La RMN evidenzia aree atrofiche frontali e temporali in entrambi gli emisferi.

La moglie e le figlie vogliono che il padre effettui tutti i livelli di assistenza disponibili nonostante siano consapevoli del vissuto di Matteo.

Matteo non riesce a decidere; ha già affrontato con altri sanitari il tema del "buco" e sa che l'alternativa al "buco" è la morte".

Matteo era un artigiano appassionato di "montagna".

Riflessione clinico-gestionale:

Il quadro clinico di Matteo è riconducibile alla presenza di disturbi cognitivi o comportamentali?

Matteo esprime contenuti razionali e psicoemotivi coerenti con la sua condizione di malattia. Matteo ha difficoltà correlabili ad un deficit di memoria a breve termine, ma questo limite non gli impedisce di effettuare un processo decisionale che per ora non si conclude con una scelta.

Le dichiarazioni di Matteo consentono di redigere una PCC?

Matteo non ha espresso una scelta in merito ai supporti invasivi in presenza di deficit funzionali; pertanto, non è possibile redigere una PCC su queste tematiche.

Come dovrebbe agire il team di cura?

Il team deve articolare la comunicazione affrontando le diverse condizioni che si potranno presentare.

Matteo infatti deve valutare quale livello di assistenza desidera sia effettuato in presenza di situazioni quali infezione, perdita di peso, soffocamento, luogo di cura in presenza di difficoltà in famiglia....

Il processo comunicativo di tutti questi aspetti consentirà al team di verificare quale modalità di vita è espressione coerente con le esplicitazioni di Matteo.

Il team affronterà queste comunicazioni parallelamente con la moglie e le figlie per accogliere il loro vissuto e elaborare le espressioni o le scelte di Matteo, nonostante i loro desideri.

Caso D.

Sofia ha dedicato la sua vita al costruire la sua start up in comunicazione. E' stata una manager, riconosciuta a livello europeo. Due anni fa i suoi colleghi si sono accorti che ripeteva più volte la stessa affermazione durante gli incontri gestionali/strategici, aveva ridotto la cura del proprio aspetto esteriore e non manifestava alcuna reazione emotiva consona con la situazione in atto.

Valutata dal medico competente dell'azienda, l'aveva condotta ad effettuare una valutazione neurologica, che aveva portato alla diagnosi di DFT.


Sofia era stata informata dell'impatto di questa diagnosi sul suo futuro, e aveva affrontato la quotidianità con il suo compagno – non coppia di fatto - e sua figlia minorenni escludendo una pianificazione sanitaria, rispetto a quella lavorativa.

Da 2 mesi Sofia presenta deficit della fonazione e della deglutizione e un centro neurologico che si occupa di patologie neurodegenerative ha posto diagnosi di SLA.

Sofia ora presenta un comportamento disinibito, deficit di concentrazione e di elaborazione delle informazioni.

Riflessione clinico-gestionale:

Come avrebbe dovuto agire il centro neurologico che ha diagnosticato la DFT?



Considerando che l'evoluzione della FTD è irreversibile e colpisce altre espressioni del sé, avrebbe dovuto delineare con Sofia e il suo nucleo familiare quale livello di assistenza sanitaria perseguire, o almeno definire i desideri di Sofia; e monitorare nel tempo la possibile presentazione di una seconda condizione patologica.

La diagnosi di SLA modifica il quadro evolutivo e assistenziale?

Sofia è affetta da SLA- FTD, condizione che comporterà una necessità di assistenza da parte dei familiari e del team curante per affrontare le perdite funzionali e le manifestazioni espressive della malattia. La SLA-FTD ha un'evoluzione celere.

Come dovrebbe agire il team di cura?

Il team di cura dovrà supportare la mancanza della PCC e l'impossibilità di realizzarla, agendo secondo i principi della bioetica.

In presenza di dilemmi etici non risolti nel team consulterà un bioeticista al fine di consentire un processo strutturato e trasparente della decisione clinico assistenziale.

Il team affronterà ogni processo decisionale con il compagno e la figlia minore – a cui verrà offerto un supporto psicologico e/o psichiatrico -, se non fosse stato nominato un AdS, mentre se ci fossero difficoltà comunicative con i familiari coinvolgerà il giudice tutelare.

Allegato 1

Art. 5

Pianificazione condivisa delle cure

1. Nella relazione tra paziente e medico di cui all'articolo 1, comma 2, rispetto all'evolversi delle conseguenze di una patologia cronica e invalidante o caratterizzata da inarrestabile evoluzione con prognosi infausta, può essere realizzata una pianificazione delle cure condivisa tra il paziente e il medico, alla quale il medico e l'equipe sanitaria sono tenuti ad attenersi qualora il paziente venga a trovarsi nella condizione di non poter esprimere il proprio consenso o in una condizione di incapacità.
2. Il paziente e, con il suo consenso, i suoi familiari o la parte dell'unione civile o il convivente ovvero una persona di sua fiducia sono adeguatamente informati, ai sensi dell'articolo 1, comma 3, in particolare sul possibile evolversi della patologia in atto, su quanto il paziente può realisticamente attendersi in termini di qualità della vita, sulle possibilità cliniche di intervenire e sulle cure palliative.
3. Il paziente esprime il proprio consenso rispetto a quanto proposto dal medico ai sensi del comma 2 e i propri intendimenti per il futuro, compresa l'eventuale indicazione di un fiduciario.
4. Il consenso del paziente e l'eventuale indicazione di un fiduciario, di cui al comma 3, sono espressi in forma scritta ovvero, nel caso in cui le condizioni fisiche del paziente non lo consentano, attraverso video-registrazione o dispositivi che consentano alla persona con disabilità di comunicare, e sono inseriti nella cartella clinica e nel fascicolo sanitario elettronico. La pianificazione delle cure può essere aggiornata al progressivo evolversi della malattia, su richiesta del paziente o su suggerimento del medico.
5. Per quanto riguarda gli aspetti non espressamente disciplinati dal presente articolo si applicano le disposizioni dell'articolo 4.

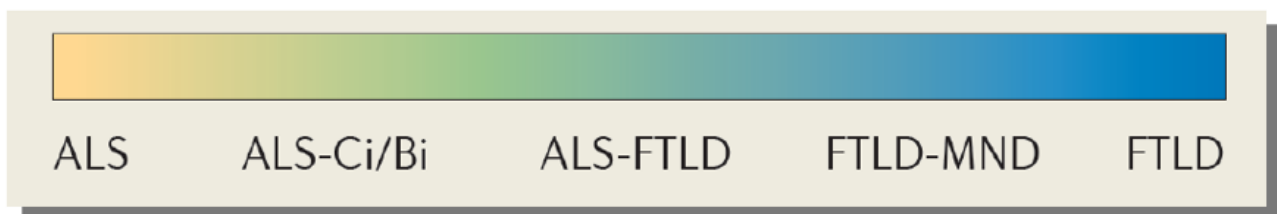
Allegato 2

Tabella 1

TABLE 1 | Diagnostic classification and characteristics of amyotrophic lateral sclerosis (ALS)-frontotemporal spectrum disorder (FTSD) subtypes (Strong et al. 2017).

Acronym	ALS-FTSD phenotype	Definition/Characteristics
ALS	Cognitively and behaviorally normal (“pure”) ALS	Classical ALS is defined as a progressive motor system disorder with both upper and lower motor neuron involvement with an absence of cognitive or behavioral dysfunction <i>Not strictly a neuropsychological subtype according to Strong et al. criteria, but often denoted ALS_{Cn} (cognitively normal) and/or ALS_{bn} (behaviorally normal) in wider literature</i>
ALSci	ALS with cognitive impairment	Diagnostic criteria for ALS and evidence of concomitant executive dysfunction and/or language dysfunction
ALSbi	ALS with behavioral impairment	Diagnostic criteria for ALS and evidence of concomitant apathy or two non-overlapping features from the Rascovsky criteria (Rascovsky et al. 2011) for behavioral variant frontotemporal dementia (FTD) (bvFTD), including disinhibition, compulsive behaviors, hyperorality, and loss of empathy
ALS _{cbi}	ALS with combined cognitive and behavioral impairment	Fulfillment of diagnostic criteria for both ALSci and ALSbi as above
ALS-FTD	ALS with FTD	Fulfillment of diagnostic criteria for both ALS and FTD (bvFTD and/or language impairment phenotypes) or at least two features from the Rascovsky criteria (Rascovsky et al. 2011) with loss of insight and/or symptoms of psychosis
ALS-D	ALS with dementia (not typical of FTD)	ALS in association with Alzheimer’s disease, vascular dementia, or other mixed-dementia not consistent with a diagnosis of FTD
FTD-MND-like	FTD with evidence of motor neuron degeneration	A neuropathological diagnosis of primarily FTLD with evidence of motor neuron degeneration (MND), insufficient for a full ALS diagnosis

Figura 1



Allegato 3

La CDR è una scala ideata da Hughes e coll. nel 1982. La prima versione della CDR prevedeva una classificazione in base ad una scala a 5 punti e qualche anno dopo Heyman e coll. (1987) hanno proposto una versione estesa della stessa scala con 7 livelli:

- 0 = normale (assenza di compromissione);
- 0,5 = compromissione dubbia;
- 1 = demenza lieve;
- 2 = demenza moderata;
- 3 = demenza severa;
- 4 = demenza molto grave;
- 5 = demenza terminale.

Il CDR risulta utile alla valutazione globale della gravità della demenza in soggetti anziani e viene usata per definire la gravità sia nel caso di una compromissione neurocognitiva accertata, sia nel caso di un sospetto diagnostico.

Tale stadiazione avviene attraverso un'intervista semi-strutturata divisa in due sezioni:

1. **una rivolta al familiare/caregiver di riferimento** che raccolgono informazioni sulla storia clinica, culturale e sociale del soggetto esaminato con domande specifiche per descriverne, con domande al caregiver, le abilità cognitive e funzionali;
2. **una parte rivolta al soggetto** con prove di memoria, orientamento, calcolo, capacità di giudizio e soluzione di problemi tratte da strumenti validati di misura delle funzioni cognitive.

Nel questionario vengono indagati sei domini nell'ultimo mese (cognitivi, funzionali e socio-relazionali):

- memoria;
- orientamento;
- giudizio e soluzione di problemi;
- attività sociali;
- casa e tempo libero;
- cura personale.

BIBLIOGRAFIA

Abrahams S. Neuropsychological impairment in amyotrophic lateral sclerosis-frontotemporal spectrum disorder. *Nat Rev Neurol*. 2023 Nov;19(11):655-667. doi: 10.1038/s41582-023-00878-z. Epub 2023 Oct 12. PMID: 37828358.

Strong MJ, Abrahams S, Goldstein LH, Woolley S, Mclaughlin P, Snowden J, Mioshi E, Roberts-South A, Benatar M, HortobáGyi T, Rosenfeld J, Silani V, Ince PG, Turner MR. Amyotrophic lateral sclerosis - frontotemporal spectrum disorder (ALS-FTSD): Revised diagnostic criteria. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener*. 2017 May;18(3-4):153-174. doi: 10.1080/21678421.2016.1267768. Epub 2017 Jan 5. PMID: 28054827; PMCID: PMC7409990.

Zucchi E, Ticozzi N, Mandrioli J. Psychiatric Symptoms in Amyotrophic Lateral Sclerosis: Beyond a Motor Neuron Disorder. *Front Neurosci*. 2019 Mar 11;13:175. doi: 10.3389/fnins.2019.00175. PMID: 30914912; PMCID: PMC6421303.

Anthony J. Maristany, Brianna C. Sa, Cameron Murray, Ashwin B. Subramaniam, Sean E. Oldak: Psychiatric Manifestations of Neurological Diseases: A Narrative Review. *Cureus* 2024 Jul 9;16(7):e64152. doi: 10.7759/cureus.64152. eCollection 2024 Jul.

Benbrika S, Desgranges B, Eustache F, Viader F: Cognitive, emotional and psychological manifestations in amyotrophic lateral sclerosis at baseline and overtime: a review. *Front Neurosci*. 2019, 13:951. 10.3389/fnins.2019.00951

Kutlubaev MA, Pervushina EV, Areprintseva DK, Mendelevich VD, Brylev LV: Neuropsychiatric manifestations of amyotrophic lateral sclerosis. *Neurosci Behav Physiol*. 2022, 52:1354-9. 10.1007/s11055-023-01366-z

“Changes to thinking and behaviour with MND. A guide for people with or affected by motor neurone disease (MND)”, Registered Charity No. 294354 Company Limited by Guarantee No. 2007023 © MND Association 2020


“Cognitive and Behavioural Changes in Motor Neuron Disease”, A guide for families, Trinity College Academic Unit of Neurology Biomedical Sciences Institute Trinity College Dublin Ireland & Beaumont Hospital Motor Neuron Disease OPD Clinic Beaumont Hospital Beaumont Dublin, Ireland

“Cognitive change, frontotemporal dementia and MND”, PX018, Created 03/22 Next review 03/25 Version 1 © MND Association 2022

“End of life: A guide for people with motor neurone disease”, MND Association, 2014, Revised: March 2021

“Frontotemporal dementia (FTD): Understanding your diagnosis”, © Alzheimer’s Society, 2021, alzheimers.or.uk.

“Impacto social, ¿Qué es la esclerosis lateral amiotrófica-DFT? Guía de apoyo psicosocial para cuidadores - What is Amyotrophic Lateral Sclerosis-FTD? Psychosocial support guide for caregivers”,



Manuel Pérez Álvarez, Alicia Aurora Rodríguez Bermejo e Imanol Amayra Caro (coords.) DEUSTO Social Impact Briefings No. 2 (2017)

“Modello Operativo per gli Psicologi che operano nell’ambito della SLA”, AISLA – GipSLA, 2024.

“Motor Neurone Disease: Aspects of Care for the primary health care team”, ISBN 978-0-9803849-0-0, © 2017 MND Australia Inc.

“Une guide pour les personnes vivant avec la SLA. SLA-ALS Québec”, 5415, Paré, bureau 200, Mont-Royal (Québec) H4P 1P7, www.sla-quebec.ca

Demenza, decisioni terapeutiche e Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità. Un nuovo quadro per vecchi problemi. *Psichiatria frontale*. 2020; 11: 0.3389/fpsyt.2020.571722 571722 10.3389/fpsyt.2020.571722

Szmukler G, Daw R, Callard F: Legge sulla salute mentale e Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità. *Int J Giurisprudenza Psichiatria*. 2014; 37(3):245–252. 10.1016/j.ijlp.2013.11.024

Poletti B, Solca F, Carelli L, Madotto F, Lafronza A, Faini A, Monti A, Zago S, Calini D, Tiloca C, Doretti A, Verde F, Ratti A, Ticozzi N, Abrahams S, Silani V. The validation of the Italian Edinburgh Cognitive and Behavioural ALS Screen (ECAS). *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener*. 2016 Oct-Nov;17(7-8):489-498. doi: 10.1080/21678421.2016.1183679. Epub 2016 May 24. PMID: 27219526.

<https://ecas.psy.ed.ac.uk/ecas-international/>

<https://ecas.psy.ed.ac.uk/ecas-international/#Italian>