

DIREZIONE GENERALE SANITA' E POLITICHE SOCIALI

DOCUMENTO DI INDIRIZZO PER L'ORGANIZZAZIONE
DELL'ASSISTENZA INTEGRATA AL PAZIENTE
CON SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (SLA)

A cura del Gruppo di Lavoro Regionale SLA

- Roberto D'Alessandro - Dirigente Medico Neurologia, Azienda Ospedaliero Universitaria Bologna
- Jessica Mandrioli - Dirigente Medico Neurologia, Azienda USL di Modena
- Roberto Michelucci – Direttore UO Neurologia - Ospedale Bellaria, Azienda USL di Bologna
- Enrico Montanari – Direttore UO Neurologia - Ospedale di Fidenza, Azienda USL di Parma
- Walter Neri – Direttore UO Neurologia - Ospedale di Forlì, Azienda USL di Forlì
- Maria Rosaria Tola, Direttore UO Neurologia , Azienda Ospedaliero Universitaria di Ferrara
- Fabrizio Dazzi, Dirigente Medico Medicina Riabilitativa, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma
- Paolo Pasini, Fisioterapista, Azienda Ospedaliero Universitaria di Parma
- Giorgia Bianconi, Psicologa Azienda Ospedaliero Universitaria di Modena e Reggio-Emilia
- Paolo Vacondio, Dirigente Medico Cure Palliative, Azienda USL di Modena
- Elisabetta Losi, Logopedista, Azienda USL di Modena, Università di Modena e Reggio-Emilia
- Federica Frigieri, Logopedista, Azienda USL di Modena
- Anna Laura Fantuzzi, Dietista, Azienda USL di Modena
- Elvira Morrone, Dirigente Medico Fisiatria, Azienda USL di Reggio-Emilia
- Marina Aiello, Dirigente Medico Pneumologia, Azienda Ospedaliero Universitaria di Parma
- Giulia Chiarello, Dirigente Medico ORL, Azienda Ospedaliero Universitaria di Ferrara
- Elisabetta Sette, Dirigente Medico Neurologia, Azienda Ospedaliero Universitaria di Ferrara
- Federica Baldoni, Fisioterapista, Azienda USL di Ravenna
- Andrea Danesi, Fisioterapista, Azienda USL di Ravenna
- Mario Casmiro, Dirigente Medico Neurologia, Azienda USL di Ravenna
- Laura Amadori, Dirigente Medico Fisiatria, Azienda USL di Bologna
- Jacopo Bonavita, Dirigente Medico Fisiatria, Azienda USL di Bologna
- Marianna Carlino, Fisioterapista, Azienda USL di Reggio-Emilia
- Barbara Parenti, Terapista occupazionale, Azienda Ospedaliero Universitaria di Parma
- Giuseppe Benati, Dirigente Medico Team Nutrizionale, Azienda USL di Forlì
- Giancarlo Ferrari, AISLA, Regione Emilia-Romagna
- Lina Fochi; AISLA, Regione Emilia-Romagna
- Fabrizio Salvi, ASSISLA, Regione Emilia-Romagna
- Filippo Martone, ASSISLA, Regione Emilia-Romagna
- Salvatore Ferro – Dirigente Medico Servizio Presidi Ospedalieri – DGSANPS Emilia-Romagna
- Marzio Bellan – Servizio Presidi Ospedalieri – DGSANPS Emilia-Romagna
- Elisa Rozzi – Servizio Presidi Ospedalieri – DGSANPS Emilia-Romagna
- Matteo Volta – Servizio Presidi Ospedalieri – DGSANPS Emilia-Romagna
- Maria Rolfini - Servizio Assistenza Distrettuale - DGSANPS Emilia-Romagna
- Ester Sapigni - Servizio Politica del Farmaco – DGSANPS Emilia-Romagna
- Luigi Mazza –Servizio Integrazione Sociosanitaria e FRNA- DGSANPS Emilia-Romagna
- Eugenio Di Ruscio - Responsabile Servizio Presidi Ospedalieri – DGSANPS Emilia-Romagna

Premessa e scopo del documento

1. Introduzione

2. Il Percorso assistenziale integrato del paziente con SLA

2.1 Fase pre-ospedaliera

2.2 Fase ospedaliera

2.2.1 Diagnosi e counselling genetico

2.2.2 Comunicazione della diagnosi

2.2.3 La presa in carico del paziente con SLA

2.2.4 Predisposizione della cartella clinica

2.2.5 Follow up clinico e assistenziale

2.2.6 Trattamento

2.2.7 Gestione delle Emergenze – Urgenze

2.3 Fase Post Ospedaliera

2.3.1 La Dimissione Protetta e le Cure Domiciliari

2.3.2 L'assistenza nella fase caratterizzata da disabilità

2.3.3 La Residenzialità a Lungo Termine

3. Il Governo Clinico dell'assistenza integrata alle persone con SLA

3.1 Il Registro regionale SLA

3.2 Audit Clinico-Organizzativi

3.3 Ascolto e Coinvolgimento

3.4 Le Raccomandazioni per la ricerca

4. APPENDICI

[Appendice 1](#) Centri autorizzati per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia della Sclerosi Laterale Amiotrofica in Emilia-Romagna

[Appendice 2](#) Epidemiologia della SLA

[Appendice 3](#) Requisiti essenziali delle strutture di ricovero per i pazienti con SLA

[Appendice 4](#) Criteri diagnostici della SLA e Algoritmo diagnostico e di follow-up

[Appendice 5](#) Trattamenti neuroprotettivi e sintomatici

[Appendice 6](#) Insufficienza respiratoria, ventilazione non-invasiva e invasiva nel paziente con SLA

[Appendice 7](#) Strutture e U.O. di ricovero in Regione Emilia Romagna per procedure di sostegno (PEG, NIV, IV) nel paziente con SLA

[Appendice 8](#) Intervento nutrizionale nei pazienti con SLA

[Appendice 9](#) Presa in carico riabilitativa neuromotoria, respiratoria, logopedica e occupazionale

[Appendice 10](#) Collocazione dell'intervento foniatico-logopedico nel percorso assistenziale del paziente con SLA

[Appendice 11](#) Supporto psicologico

[Appendice 12](#) Cure palliative

[Appendice 13](#) Linee Guida diagnostico-terapeutiche e siti web

[Appendice 14](#) Siti web delle associazioni dei pazienti

5. Bibliografia

PREMESSA E SCOPO DEL DOCUMENTO

Scopo di questo documento è presentare in modo sintetico le prove di efficacia a sostegno di un modello assistenziale multidisciplinare dedicato ai pazienti con Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA), identificando alcuni elementi (assistenziali e organizzativi) necessari per implementarlo in un contesto locale, e lasciando poi alle singole realtà aziendali il compito di definire precisamente i modelli organizzativi più appropriati alle singole realtà.

Il documento si riferisce al percorso assistenziale integrato del paziente con SLA dalla fase iniziale della malattia alle fasi più avanzate fino agli stadi terminali, declinato nella fase pre-ospedaliera (dall'esordio dei sintomi all'invio allo specialista), ospedaliera (dal momento della diagnosi, ai momenti successivi di presa in carico ambulatoriale) e post-ospedaliera (quando il paziente, a causa della grave disabilità, è prevalentemente seguito a domicilio).

Il percorso è descritto facendo riferimento alle recenti evidenze della letteratura sugli aspetti diagnostici e terapeutici della SLA, con particolare attenzione alle evidenze relativamente alla efficacia delle attuali terapie farmacologiche disponibili ed a tutte le opportunità socio-sanitarie disponibili per migliorare la qualità di vita dei pazienti.

Il Decreto Ministeriale 279/2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" identifica una serie di patologie rare tra cui è compresa anche la SLA. Con determinazione n. 8156 del 09/07/2008, la regione Emilia-Romagna ha provveduto in tal senso alla identificazione dei centri regionali autorizzati per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia della SLA [\[appendice 1\]](#).

Con la deliberazione regionale n. 1267/2002 sono stati identificati alcuni criteri al fine di

disegnare la rete dei servizi di neurologia con l'obiettivo di dare risposte sia sul principio della autosufficienza provinciale che secondo il modello Hub and Spoke per quelle patologie ad elevato impegno assistenziale e a bassa prevalenza.

Con la deliberazione della Giunta Regionale n. 2068/2004 è stato messo in atto un sistema integrato di interventi sanitari e socio-assistenziali per le persone con gravissime disabilità acquisite in età adulta, fra cui è compresa anche la SLA.

Il 1° agosto 2007 la Conferenza Stato-Regioni ha emanato un provvedimento con il quale sono stati destinati 10 milioni di Euro per il "Progetto Comunicatori Vocali" da ripartire tra le varie regioni. La Regione Emilia-Romagna con il documento "Facilitazione della comunicazione nei pazienti con gravi patologie neuromotorie" (PROT.PG/2007/294967 del 20/11/07) ha dato specifiche indicazioni per garantire tali interventi su tutto il territorio regionale, garantendo l'utilizzo delle risorse assegnate. L'obiettivo del documento è garantire una risposta ai bisogni di comunicazione e relazione nell'ambito di un più ampio progetto personalizzato di vita e di cure.

Con determinazione regionale n. 1530 del 13/02/2007, è stato istituito il gruppo di lavoro Hub and Spoke Neuroscienze all'interno del quale è stato creato un sottogruppi specifico sulla SLA con l'obiettivo di definire il percorso di cura integrato del paziente con SLA in regione Emilia-Romagna.

Con deliberazione regionale n. 2025/2010 è stato attivato il registro regionale SLA, affidandone la gestione alla Azienda USL di Modena, ferma restando la garanzia delle attività di coordinamento necessarie da parte della Direzione Generale Sanità e Politiche Sociali – Servizio Presidi Ospedalieri – di questa Regione, con l’obiettivo di descrivere l’epidemiologia della SLA in regione e di monitorare le eventuali criticità legate alla presa in carico dei pazienti ed all’intero percorso assistenziale integrato.

Il 25 maggio 2011 è stato approvato l’Accordo tra il Governo, le Regioni le Province Autonome e gli Enti Locali sul documento concernente “Presa in carico globale delle persone con Malattie neuromuscolari o malattie analoghe dal punto di vista assistenziale” – Accordo ai sensi dell’articolo 4 del decreto legislativo 28 Agosto 1997, n. 281. Tale Accordo, ritenuto opportuno accelerare e omogeneizzare le procedure di riconoscimento dell’invalidità civile e della situazione di handicap secondo la normativa vigente; promuovere l’utilizzo dei percorsi assistenziali, garantire la continuità assistenziale, l’integrazione degli interventi secondo le modalità di rete e di presa in carico globale è declinato in 7 articoli: 1) Attività a supporto delle condizioni di disabilità e invalidità; 2) Formazione ed informazione; 3) Centri di riferimento; 4) Sistema integrato; 5) Monitoraggio e valutazione delle attività; 6) Innovazione e ricerca; 7) Oneri. L’Accordo di cui sopra, a proposito di oneri, conclude che dalle

attività previste non derivano maggiori oneri a carico della finanza pubblica.

Con deliberazione regionale n. 1762/2011 è stato approvato il “Programma attuativo della Regione Emilia-Romagna per l’assistenza domiciliare ai malati di Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) nell’ambito del Fondo Nazionale delle Non Autosufficienze per l’anno 2011”, che prevede l’utilizzo nel biennio 2012/2013 delle risorse pari a 7,4 milioni di euro assegnate alla Regione Emilia-Romagna con DM 18 novembre 2011 per lo sviluppo dell’assistenza domiciliare ai malati di SLA.

Nel corso del 2012, primo anno di attuazione del programma sopra richiamato, anche in seguito al confronto con le Associazioni regionali dei pazienti (AISLA e ASSISLA), con Deliberazione della Giunta regionale n.1848 del 3/12/2012 è stata prevista l’introduzione di un livello più elevato dell’assegno di cura di cui alla DGR 2068/04 a favore delle persone con gravissima disabilità che presentano bisogni assistenziali di particolare intensità sulle 24 ore e sono state disposte integrazioni al programma per l’assistenza domiciliare ai malati di SLA di cui alla DGR 1762/11.

Con nota del Direttore Generale Sanità e Politiche Sociali del 17 dicembre 2012 indirizzata ai Direttori Generali dell’Aziende USL e ai Responsabili degli Uffici di Piano sono state date ulteriori indicazioni per garantire la piena attuazione del programma per l’assistenza domiciliare ai malati di SLA su tutto il territorio regionale.

1. INTRODUZIONE

La sclerosi laterale amiotrofica (SLA) è la più frequente tra le malattie del motoneurone. Si tratta di una malattia devastante ad esito infausto, caratterizzata dalla progressiva paralisi dei muscoli volontari, con atrofia e spasticità, dovute al coinvolgimento contemporaneo dei neuroni motori della corteccia cerebrale (I° motoneurone), dei nuclei somatomotori del tronco cerebrale e del midollo spinale (II° motoneurone). Le funzioni cognitive, sensoriali, sfinteriche, viscerali e la motilità oculare sono di norma risparmiate, mentre la paralisi motoria conduce inesorabilmente il malato fino alla locked-in sindrome ed alla morte. Nel 20-50% dei casi possono essere documentate lievi disfunzioni cognitive, soprattutto della fluenza verbale, e nel 5-10% dei pazienti si associa a demenza.

La SLA è una malattia ad altissimo impatto psicologico, sociale ed economico vista la sua lenta e inesorabile evoluzione verso la progressiva invalidità e successivamente all'exitus.

Il decesso per insufficienza respiratoria avviene mediamente dopo 2-4 anni dall'esordio della malattia, sono tuttavia segnalati casi con sopravvivenza fino a dieci o più anni.

L'età media di esordio è tra i 47-52 anni nei casi familiari (FALS) e di 58-63 anni nelle forme sporadiche (SALS). I tassi di incidenza nei paesi occidentali sono pari a 2-3 nuovi casi per 100000 ab/anno [\[appendice 2\]](#). Non esiste al momento una terapia specifica di sicura efficacia. I trattamenti farmacologici o di altra natura (fisioterapia, addestramento all'uso di ausili medicali, ecc.) mirano ad attenuare i sintomi della malattia e a prolungare l'autonomia del paziente. L'unico farmaco attualmente approvato per il trattamento è il Riluzolo, che rallenta la progressione di malattia mediamente di alcuni mesi. Esistono tuttavia trattamenti sintomatici e numerose procedure in grado di migliorare la qualità della vita.

Il presente documento si prefigge di garantire la continuità di cura alle persone con SLA in Emilia-Romagna, assicurare la corretta erogazione delle cure, fornire un'informazione adeguata ai pazienti ed alle

famiglie, "al passo con la malattia" e, tenendo conto del contesto socio-culturale, collaborare strettamente con il Medico di Medicina Generale e con le Associazioni dei pazienti.

2. IL PERCORSO ASSISTENZIALE INTEGRATO DEL PAZIENTE CON SLA

La complessa gestione del paziente affetto da SLA impone la costruzione di specifici percorsi assistenziali in relazione alle diverse fasi della storia naturale della malattia.

Si deve infatti prevedere la possibilità di una presa in carico da parte del Servizio Sanitario Regionale condivisa e garantita attraverso la collaborazione tra Medici di Medicina Generale e Specialisti ambulatoriali, le Unità Operative di Neurologia e le altre UO di ricovero (Terapia Intensiva, Medicina Interna, Pneumologia e Gastroenterologia,ect.), oltre che da un'assistenza territoriale che comprenda l'assistenza domiciliare/residenziale e le cure palliative, a garanzia della continuità assistenziale e dell'integrazione socio-sanitaria.

La presa in carico del paziente con SLA può essere articolata secondo le seguenti fasi:

1. fase pre-ospedaliera
2. fase ospedaliera
3. fase post-ospedaliera

2.1 Fase pre-ospedaliera

La fase iniziale della SLA è caratterizzata prevalentemente dalla comparsa di disturbi motori; a questo stadio della malattia risulta fondamentale il coinvolgimento di due importanti figure professionali presenti sul territorio: il Medico di Medicina Generale e lo specialista ambulatoriale Neurologo.

Nella fase pre-ospedaliera gli aspetti che vanno tenuti in considerazione e che sono determinanti nel percorso assistenziale del paziente con SLA possono essere individuati in:

Ø Riconoscimento da parte del Medico di Medicina Generale dei pazienti con sintomi compatibili con malattia neuromuscolare. L'esordio della patologia con crampi muscolari notturni o fascicolazioni può ritardare la diagnosi della malattia. Risulta quindi importante fornire una formazione specifica ai Medici di Medicina Generale, i quali, adeguatamente formati, saranno in grado di inviare precocemente il paziente presso gli ambulatori di neurologia presenti sul territorio, presso le strutture di ricovero o presso i centri dedicati alle malattie del motoneurone.

Ø Riconoscimento da parte dello specialista ambulatoriale neurologo il quale, una volta sospettata la diagnosi di SLA, indirizzerà il paziente presso le UO di Neurologia delle strutture di ricovero o presso il centro dedicato alle malattie del motoneurone più vicino ai fini della conferma diagnostica.

2.2 Fase ospedaliera

I dati disponibili in letteratura evidenziano un minor numero di ospedalizzazioni ed una durata di ricovero inferiore dei pazienti affetti da SLA seguiti da team multidisciplinari esperti (1). L'esigenza di strutturare un percorso multidisciplinare di assistenza specificamente rivolta a soddisfare i bisogni delle persone con SLA e dei loro familiari viene espressa in varie linee guida della letteratura.

Il paziente inoltre deve essere informato con tempismo sulle possibili evoluzioni della malattia, per permettergli di scegliere i trattamenti proposti.

Assistenza multidisciplinare: il modello di presa in carico del paziente con SLA nella fase ospedaliera prevede l'identificazione di un team multidisciplinare e multiprofessionale

dedicato in grado di rispondere alle diverse esigenze del paziente e del familiare/caregiver che presta assistenza diretta.

Nel team multidisciplinare sono presenti:

Il Care manager:

- assicura un servizio medico responsabile delle cure al paziente che effettui il monitoraggio delle condizioni cliniche e coordini gli interventi specialistici necessari, territoriali e non, comprensivi dell'area intensiva, delle cure primarie, dell'area protesica e farmaceutica.
- si assume la responsabilità del controllo dell'attuazione degli interventi e ne è il garante. Deve assicurare che gli interventi sul singolo caso siano effettuati in maniera coordinata senza sovrapposizioni, intralci reciproci e/o vuoti di assistenza. Costituisce il primo riferimento per l'assistito e la sua famiglia.

Il Case manager:

È un professionista dell'area infermieristica che effettua in primis il monitoraggio dei bisogni assistenziali, e garantisce la continuità assistenziale rapportandosi al case manager territoriale.

Il team multiprofessionale e multidisciplinare (coordinato dal neurologo, care manager) comprende una serie di figure professionali dotate di esperienza nella gestione dei pazienti con SLA, rappresentate dal neurologo, pneumologo, medico nutrizionista e/o dietista, gastroenterologo/chirurgo, otorinolaringoiatra/foniatra e/o logopedista, anestesista/rianimatore, neuropsicologo, psicologo, fisiatra, fisioterapista/terapista occupazionale, personale infermieristico (case manager ospedaliero e territoriale) e assistenti sociali.

In ogni centro deve essere presente un neurologo di riferimento per la SLA, avente

il ruolo di coordinamento dell'assistenza multidisciplinare.

Gli obiettivi del team sono:

- Ø Definizione della diagnosi, valutazione degli aspetti clinico-terapeutici in relazione all'evoluzione clinica della malattia;
- Ø Comunicazione della diagnosi;
- Ø Presa in carico ambulatoriale;
- Ø Predisposizione di cartella clinica personalizzata;
- Ø Valutazione precoce del quadro funzionale respiratorio;
- Ø Follow up clinico e assistenziale;
- Ø Predisposizione dei trattamenti farmacologici;
- Ø Elaborazione del piano di dimissione e della presa in carico territoriale;
- Ø Gestione delle Urgenze – Emergenze.

L'assistenza multidisciplinare e multiprofessionale dedicata ai pazienti con SLA viene a configurare una nuova modalità assistenziale caratterizzata da tempestività della diagnosi e degli interventi terapeutici.

Il modello multidisciplinare implica, inoltre, una stretta collaborazione con i Medici di Medicina Generale, gli specialisti neurologi ambulatoriali e i caregiver al fine di condividere le informazioni e a meglio indirizzare il processo assistenziale verso la domiciliarità.

Requisiti essenziali: le strutture di ricovero di riferimento per la diagnosi e il trattamento della SLA sono identificate nelle Unità Operative di Neurologia e/o dai Servizi di Neurologia delle Aziende Sanitarie regionali in grado di fornire una corretta diagnosi ed una terapia farmacologica adeguata, alla luce delle più moderne conoscenze. Le strutture in grado di fornire una assistenza dedicata ai pazienti con SLA dovranno possedere una serie di requisiti essenziali [\[appendice 3\]](#).

I percorsi intra-ospedalieri possono essere riassunti in:

2.2.1 Diagnosi e counselling genetico

Diagnosi: secondo la letteratura, la diagnosi di SLA viene confermata mediamente 13-18 mesi dall'insorgenza dei sintomi. Questi ritardi possono essere dovuti al complesso iter diagnostico, o perché spesso i pazienti non si rivolgono tempestivamente al medico. Le più recenti linee guida sulla diagnosi e gestione dei pazienti con SLA, forniscono 4 motivi principali per cui è necessaria una diagnosi tempestiva della SLA:

- Ø motivi psicologici la perdita progressiva delle funzioni motorie è causa di ansia e disagio;
- Ø motivi etici il paziente deve poter prendere decisioni relativamente al futuro;
- Ø motivi economici: i pazienti senza risposte chiare iniziano peregrinazioni tra i vari centri sanitari sottoponendosi a inutili e costosi visite ed esami;
- Ø motivi neurologici è essenziale iniziare la terapia neuroprotettiva il più presto possibile, sia perché gli effetti sulla sopravvivenza sono maggiori quando il trattamento è tempestivo, sia per il positivo impatto psicologico che l'inizio di una terapia ha su paziente e familiare.

Il percorso diagnostico del paziente con SLA, prevede l'utilizzo di scale di valutazione dei disordini motori, alimentari e respiratori, dell'autonomia funzionale, di eventuali disordini clinici associati, dello stress del caregiver.

Dal momento che non esiste un esame specifico per la diagnosi ne consegue che questa si basa sull'insieme di clinica, neurofisiologia, neuroimaging ed esami di laboratorio [\[appendice 4\]](#).

Registro Regionale Malattie Rare

Il Decreto Ministeriale n. 279/2001 ha previsto l'istituzione della rete nazionale dei Centri per la diagnosi e l'assistenza di pazienti con malattia rara e ha identificato le patologie per le quali riconoscere l'esenzione

dalla partecipazione al costo, tra cui figura la SLA con codice di esenzione RF0100.

La Regione Emilia-Romagna ha istituito la rete regionale per le malattie rare con DGR n. 160/2004, che ha quindi identificato i centri per ciascuna patologia rara: i centri identificati per la SLA sono riassunti nell'[appendice 1](#).

Dal giugno 2007 è stato implementato il Sistema Informativo per le malattie rare, che collega i Centri Autorizzati (deputati alla certificazione di diagnosi), i Dipartimenti di Cure Primarie che rilasciano la certificazione di esenzione e, dal 2011, i servizi farmaceutici e le farmacie ospedaliere che erogano i farmaci. Tramite questo applicativo il medico potrà inserire la diagnosi sul Sistema Informativo e, una volta salvata la diagnosi in modalità definitiva, il Distretto potrà inviare – previo consenso del paziente - l'attestato di esenzione a domicilio del paziente; il medico può inoltre inserire direttamente sul sistema il piano terapeutico personalizzato, in modo permettere alle stesse farmacie di visualizzare in tempo reale il piano terapeutico e procedere alla distribuzione dei farmaci.

Registro Regionale SLA: a diagnosi certa e certificata il Centro di riferimento iscrive il paziente anche nel database regionale dedicato alla SLA, che raccoglie dati epidemiologici, clinici e assistenziali.

Counselling genetico: La frequenza delle forme familiari di SLA risulta essere piuttosto bassa, intorno al 10%. Risulta tuttavia fondamentale, in questi casi, fornire al paziente una adeguata consulenza genetica, informandolo adeguatamente sulla ereditarietà della malattia e sull'eventuale rischio di trasmissione ai discendenti.

2.2.2. Comunicazione della diagnosi

La relazione con il paziente e i familiari è articolata con colloqui diversificati calibrando il livello di comunicazione su obiettivi diversi: fase diagnostica, durante la quale sono fornite accurate informazioni sul significato

degli esami eseguiti; fase della comunicazione della diagnosi che prevede una esauriente informazione sulle caratteristiche della malattia, sui trattamenti da impostare e sulla programmazione dei controlli successivi. Questa delicata fase può essere differita nel tempo: spesso è necessario programmare più colloqui con il paziente, possibili anche colloqui separati con i familiari. E' cura particolare del neurologo di "personalizzare" l'approccio nel momento informativo-comunicativo, fornire informazioni con tutta la sensibilità del caso sull'evoluzione della malattia e gestire l'impatto psicologico delle informazioni sul malato, consapevoli che questa fase è fondamentale per costruire un buon rapporto neurologo-paziente.

Parte integrante della fase informativo-comunicativa è la consegna di una dettagliata relazione clinica indirizzata al curante nella quale sono contenute tutte le informazioni di rilievo circa la diagnosi, il trattamento farmacologico della patologia e il programma di follow-up. La lettera di dimissione firmata dal medico responsabile del caso contiene i riferimenti telefonici cui sia il curante sia il paziente o i suoi familiari possono fare riferimento in caso di problemi acuti. E' inoltre importante fornire informazioni al paziente ed ai familiari sulle varie associazioni che si occupano della SLA presenti nel territorio.

Raccomandazioni riguardanti le modalità di comunicazione della diagnosi

- Il medico deve dare la notizia al paziente e discuterne le implicazioni. Ciò deve essere svolto nel rispetto del background culturale e sociale del paziente, domandando se il paziente desideri ricevere informazioni o preferisca piuttosto che le informazioni siano date a membri della sua famiglia.
- Quando la diagnosi viene confermata, deve essere comunicato al paziente che ha una malattia progressiva dei nervi motori, specificando esattamente il nome

della malattia, onde evitare confusione (per es. con la sclerosi multipla). E' opportuno far presente al paziente che la patologia non comporta dolore, disturbi sensitivi e che il paziente manterrà la capacità intellettiva e la continenza sfinterica. È importante comunicare che ci sono sperimentazioni in corso di nuovi agenti terapeutici e anche incoraggiare la partecipazione alle sperimentazioni cliniche e che sarà cura del medico valutare se il paziente sia eligibile all'inserimento in tali sperimentazioni.

- La diagnosi deve essere data personalmente e mai per via telefonica, in un luogo appropriato, nel rispetto della privacy del paziente.
- Se il paziente e la sua famiglia esprimono l'intenzione di avere una seconda opinione medica, ciò dovrebbe essere incoraggiato e dovrebbero essere suggeriti adeguati centri di riferimento. Molti pazienti affetti da SLA si rivolgono a trattamenti alternativi perché insoddisfatti dall'efficacia dei medicinali disponibili. È quindi consigliabile affrontare questo aspetto in modo proattivo quando si comunica la diagnosi, offrendosi di esaminare qualsiasi opzione terapeutica il paziente possa desiderare di provare. Questo atteggiamento permetterà al medico di proteggere il paziente da trattamenti che potrebbero comportare seri rischi e al contempo di preservare la speranza e mantenere viva la fiducia nella relazione medico-paziente.
- Fornire materiale stampato sulla malattia, sui supporti e sulle associazioni disponibili e una lettera riassuntiva del colloquio tenuto.

2.2.3 La presa in carico del paziente con SLA

Per una presa in carico complessiva del paziente (ambulatoriale, ospedaliera, territoriale) è importante l'identificazione di figure "chiave" che rappresentino un punto

di riferimento chiaro per il paziente e la sua famiglia. Il Care manager, il Case manager, le strutture di Hospice e/o RSA di riferimento rappresentano le figure professionali e le strutture necessarie per predisporre un adeguato percorso assistenziale integrato per le persone con SLA.

Il Care manager, da identificarsi con il neurologo di riferimento, si assume la responsabilità del controllo dell'attuazione degli interventi previsti e garantisce il raccordo con le seguenti figure professionali anche a domicilio laddove necessario:

- Pneumologo
- Medico Nutrizionista/Dietista
- Gastroenterologo
- Fisiatra
- Foniatra/Otorinolaringoiatra/Logopedista
- Fisioterapista motorio e respiratorio
- Psicologo
- Anestesista
- Palliativista
- Infermiere
- Medico MMG

All'atto della diagnosi, i centri di riferimento provinciale per la SLA prendono in carico il paziente e analizzano il complesso di tutte le funzionalità residue e i bisogni assistenziali stilando, di conseguenza, una proposta di PAI (piano assistenziale individuale) che verrà inviato e condiviso anche con gli altri professionisti del team multidisciplinare e multi professionale.

I centri infine provvedono a programmare, se necessario, la cadenza dei rientri per il follow up clinico.

2.2.4 Predisposizione della cartella clinica

La cartella clinica del paziente viene aperta dal centro presso cui il paziente è seguito. La cartella deve contenere, oltre alle informazioni previste dalla legge, anche la valutazione dei sintomi, facendo riferimento alla stadiazione della malattia.

L'aggiornamento della cartella clinica deve essere sempre a cura del Care manager o di un componente del team.

La valutazione dello stadio di ingravescenza della malattia, riportato in cartella clinica, deve essere effettuata dal Care manager.

2.2.5 Follow up clinico e assistenziale

La SLA coinvolge e determina la perdita di funzioni in tutti i distretti muscolari scheletrici con progressiva perdita di autonomia e profonda modifica dello stile di vita.

Una patologia che determina una progressiva perdita delle funzioni motorie, della capacità deglutitoria con conseguente compromissione della capacità di alimentarsi, della capacità di comunicare, deve prevedere le figure professionali citate al punto 2.2.3 secondo le modalità previste nelle appendici 6-10.

In particolare il follow up del paziente deve prevedere l'organizzazione di tutte le procedure assistenziali a cura del Care Manager o dei professionisti del team multidisciplinare.

Durante il controllo ambulatoriale la rivalutazione del disordine motorio si esegue attraverso la somministrazione di specifiche scale cliniche (vedi più sotto) e viene inoltre effettuato un monitoraggio dei piani terapeutici farmacologici sia in termini di efficacia di risposta che di rilevazione di eventuali eventi avversi al trattamento, anche attraverso dosaggi seriali dei parametri di funzionalità epatica e renale. Tutto ciò permette di formulare al termine della visita un nuovo programma terapeutico-assistenziale sino al follow-up successivo. La comunicazione del risultato della valutazione avviene attraverso la compilazione di un dettagliato referto indirizzato al curante, firmato dal medico responsabile del caso e contiene i riferimenti telefonici cui sia il curante che il paziente o i suoi familiari possono fare riferimento in caso di problemi acuti (reazioni avverse ai trattamenti,

incomprensioni circa le modalità di assunzione delle terapie, peggioramenti repentini della malattia, etc.).

Nel corso del follow up verranno eseguiti:

- Ø visita neurologica, scale funzionali di compromissione motoria, bulbare e di spasticità. Discussione e condivisione del piano terapeutico e/o eventuali provvedimenti diversi (PEG, ventilazione non invasiva e invasiva). Colloquio personalizzato con il paziente, discussione di eventuali procedure di sostegno nutrizionale e respiratorio. Colloquio con i familiari;
- Ø monitoraggio respiratorio comprendente sempre la visita pneumologica e la spirometria e, in base al risultato di questa, emogasanalisi arteriosa, ossimetria notturna o altre indagini se indicate;
- Ø monitoraggio nutrizionale: test di screening specifici per la malnutrizione e/o valutazione nutrizionale con impostazione di piano nutrizionale individualizzato. Cartella specifica nutrizionale allegata alla cartella clinica;
- Ø visita fisiatrica;
- Ø colloquio con lo psicologo per paziente e familiare;
- Ø altri esami o consulenze che potranno essere eseguite su indicazioni del neurologo (o altro professionista).

Modalità di accesso: il follow-up ambulatoriale viene programmato direttamente dalle UO/Servizi di Neurologia e/o dagli altri specialisti del team multiprofessionale con le modalità di accesso per le prestazioni di specialistica ambulatoriale, avendo cura di farsi carico della prenotazione ambulatoriale delle visite e dei controlli ritenuti necessari.

Il monitoraggio attento e costante delle capacità motorie residue si avvale dell'esame obiettivo neurologico e delle seguenti scale:
Quantificazione della forza muscolare segmentaria: il test di valutazione manuale

della forza muscolare derivato dal Medical Research Council (MRC) scale è il metodo più frequentemente utilizzato e più rapido per documentare alterazioni della forza muscolare. L'MRC valuta la capacità del sistema nervoso di adattare la forza muscolare alle variazioni di pressione esercitate dall'esaminatore. La scala è numerica con un punteggio compreso tra 0 (assenza di motilità del muscolo esaminato) e 5 (forza normale). Il test si riferisce a precisi muscoli o gruppi muscolari. Alcuni studi condotti su pazienti con SLA hanno dimostrato un'ottima riproducibilità intraosservatore e interosservatore (2.4% e 4.4% rispettivamente). Per tale motivo la MRC è uno dei metodi più utili per quantificare la disabilità del paziente con SLA e per monitorare la progressione della malattia. L'attendibilità, la riproducibilità, la rapidità di esecuzione e la non dipendenza da strumentazione meccanica permettono di eseguire la MRC in qualunque condizione, anche a domicilio del paziente.

Quantificazione del grado di disabilità: La scala più usata a questo scopo è la ALS Functional Rating Scale Revised (ALSFRS-R) che permette di esplorare i principali ambiti funzionali (funzione bulbare, destrezza motoria, forza globale, respirazione) descrivendone il grado di compromissione e fornendo un quadro delle capacità residue e del grado di autonomia del paziente. Il punteggio varia da 48 (tutte le funzioni conservate) a 0 (massimo grado di disabilità). La valutazione periodica del paziente permette nell'arco di tre valutazioni in almeno 6 mesi di formulare un giudizio sulla rapidità di progressione nei seguenti termini:

- Progressione lenta o nulla: punteggio ALSFRS-R invariato
- Progressione moderata: riduzione del punteggio ALSFRS-R di 1-2 punti
- Progressione rapida: riduzione del punteggio ALSFRS-R superiore a 2 punti

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	
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
5. 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

5bis. TAGLIARE IL CIBO E USARE UTENSILI (pazienti con gastrostomia)	
Normale	4
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
<hr/>	
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 sé	1
Dipendenza totale	0
<hr/>	
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
<hr/>	
8. CAMMINARE	
Normale	4
Iniziali difficoltà di deambulazione	3
Cammina con assistenza (qualsiasi ausilio per la deambulazione comprese ortesi caviglia)	2
Solo movimenti funzionali che non portano alla deambulazione	1
Nessun movimento utile degli arti inferiori	0
<hr/>	
9. SALIRE LE SCALE	
Normale	4
Rallentato	3
Lieve instabilità o fatica	2
Necessita di assistenza (compreso il mancorrente)	1
Non può farlo	0
<hr/>	
10. DISPNEA	
Nessuna	4
Dispnea quando cammina	3
Dispnea nelle attività della vita quotidiana (mangiare, lavarsi vestirsi)	2
Dispnea a riposo, difficoltà a respirare da seduti o sdraiati	1
Dispnea rilevante, considerare l'uso di supporto respiratorio meccanico	0

11. ORTOPNEA	
Nessuna	4
Qualche difficoltà nel dormire la notte, non usa più di due cuscini	3
Necessità di un cuscino aggiuntivo per dormire (più di due cuscini)	2
Può dormire solo seduto	1
Non riesce a dormire	0
12. INSUFFICIENZA RESPIRATORIA	
Nessuna	4
Uso intermittente di BiPAP	3
Uso continuo di BiPAP la notte	2
Uso continuo di BiPAP la notte e il giorno	1
Ventilazione meccanica invasiva mediante intubazione o tracheotomia	0

TOTALE ____/48

2.2.6. Trattamento

Neuroprotettivo nelle fasi iniziali: al momento non esiste alcun farmaco in grado di guarire la malattia. Il riluzolo (Rilutek®), l'unico farmaco dotato di indicazione registrata (nell'Unione Europea e negli Usa) per la SLA, è l'unica terapia che ha mostrato, all'interno di sperimentazioni cliniche, un prolungamento della sopravvivenza circa 3 mesi dei pazienti con la malattia rispetto al placebo. In particolare 4 studi di classe I hanno mostrato un rallentamento di 2-3 mesi nella progressione della malattia e un NNT (number needed to treat) di 11 per procrastinare di 12 mesi il decesso in un paziente con SLA [Miller, Neurology 2009]. In studi di classe III tuttavia il vantaggio terapeutico dimostrato è risultato anche di 12 mesi per individuo. La sua azione si esplica attraverso l'inibizione del rilascio del glutamato e degli eventi successivi alla stimolazione dei recettori glutamatergici, nonché sulla stabilizzazione dei canali neuronali per il sodio voltaggio-dipendenti nello stato di inattivazione. La dose giornaliera è di 100 mg/die suddiviso in 2 somministrazioni (mattino e sera), Il farmaco sembra essere sicuro con solo alcuni effetti collaterali (nausea e astenia). Il riluzolo è quindi attualmente indicato per prolungare la vita o posticipare il ricorso alla ventilazione assistita dei pazienti con SLA.

Numerose altre molecole sono al momento oggetto di sperimentazione. In base ai dati di letteratura e a quanto è disponibile sul sito www.clinicaltrials.gov che riporta le sperimentazioni attualmente in corso, è possibile individuare numerose sostanze che sono attualmente nella fase II e III della sperimentazione clinica sulla SLA.

La possibilità di partecipare a trial terapeutici deve sempre essere offerta al paziente che ne presenta i requisiti; tuttavia non è in alcun modo giustificato la somministrazione di farmaci in corso di studio, per i quali quindi

non esistono prove di efficacia, al di fuori dei protocolli sperimentali.

Sintomatico nelle fasi più avanzate: l'obiettivo è di migliorare la qualità della vita, della famiglia e degli operatori sanitari [\[appendice 5\]](#).

2.2.7 Gestione delle Emergenze – Urgenze

Oltre alla progressiva disabilità motoria con coinvolgimento degli arti, alcune tappe fondamentali del decorso della malattia prevedono l'intervento dei sanitari per procedure invasive: nel corso della malattia subentrano infatti una progressiva insufficienza respiratoria e una progressiva disfagia.

E' riportato in vari studi di letteratura che la ventilazione meccanica non invasiva prolunga la sopravvivenza di malattia e migliora la qualità della vita; date queste premesse tale procedura viene proposta a tutti i pazienti seguiti in ambulatorio qualora si presentino i criteri dell'ACCP riportati nel protocollo ambulatoriale [\[appendice 6\]](#). Tale procedura è pertanto raccomandabile anche nelle fasi più precoci della malattia qualora emergano indicazioni dalle prove di funzionalità respiratoria.

E' anche noto che tale metodica, richiedendo un certo grado di collaborazione del paziente e un adattamento della strumentazione al singolo paziente, deve essere iniziata preferenzialmente in regime di ricovero.

E' altrettanto noto che nel momento in cui si instauri disfagia con conseguenti gravi difficoltà di alimentazione, rischio di inalazione e perdita di peso, la PEG rappresenta la metodica di elezione, in quanto migliora la qualità di vita dei pazienti. Tale procedura è pertanto offerta a tutti i pazienti dell'ambulatorio, pur essendo più controversi i dati sull'aumento di sopravvivenza legata a tale procedura.

Infine, quando il paziente è costretto alla NIV per oltre 16 ore al giorno, abbia secrezioni estremamente abbondanti, presenti una compliance ridotta o subentrino altre complicazioni, si può rendere necessaria l'intubazione temporanea o la tracheotomia con ventilazione meccanica invasiva (VMI o IV). Quest'ultima metodica, pur non influenzando sulle condizioni motorie del soggetto, prolunga la sopravvivenza in quanto elimina la principale causa di morte per SLA, l'insufficienza respiratoria.

Nel percorso ambulatoriale il paziente è guidato dal medico attraverso una informazione graduale che consenta l'acquisizione di consapevolezza circa la propria malattia e le procedure di sostegno vitale che potrebbero rendersi necessarie. Solo con tale approccio è infatti possibile garantire al paziente la possibilità di una scelta consapevole.

In base a tale scelta potranno essere programmati ricoveri ospedalieri per l'applicazione di tali procedure: è quindi necessario creare un percorso intraospedaliero ed interaziendale per l'attuazione delle procedure di sostegno respiratorio e nutrizionale.

Talora complicanze internistiche di varia natura possono determinare l'insorgenza di insufficienza respiratoria acuta anche in fasi precoci di malattia. A maggior ragione, in questi casi è necessario avere un percorso prestabilito per far fronte all'emergenza nel modo più appropriato.

Tuttavia, la ospedalizzazione dei pazienti con SLA va ridotta al minimo indispensabile, individuando nel percorso assistenziale le fasi nelle quali è appropriato e indispensabile il ricovero ordinario potendo e quelle che possono essere opportunamente gestite a domicilio e/o in luoghi residenziali appropriati.

Le fasi per le quali è necessario il ricovero ospedaliero sono le seguenti:

- 1) adattamento alla ventilazione meccanica non invasiva: area intensiva/subintensiva, per 3-5 giorni;
- 2) confezionamento di PEG e adattamento alla NE totale via PEG, ed eventuale adattamento a minima alimentazione idonea per os al fine di non far perdere al paziente il gusto del cibo: reparto ordinario, per 3-5 giorni;
- 3) esecuzione di tracheostomia e adattamento a ventilazione meccanica per via tracheostomica: area intensiva/subintensiva, per 10-15 giorni;
- 4) eventuali problemi acuti non gestibili a domicilio (polmonite con instabilità degli scambi gassosi; sepsi severa; insufficienza renale acuta; cardiopatia ischemica; addome acuto; problemi della PEG non gestibili a domicilio): area intensiva/ subintensiva, per il tempo strettamente necessario al problema acuto;
- 5) eventuali accessi in DH per: verifica dell'adattamento a ventilazione meccanica; sostituzioni complesse di sondino PEG o cannula tracheostomica; esami diagnostici complessi: radiologici, broncoscopici ecc.;
- 6) formazione dei Care giver, attuata durante le fasi di ospedalizzazione del malato.

Date queste premesse possiamo indicare i seguenti percorsi per quanto riguarda le necessità di procedure invasive in elezione o in emergenza:

A) PAZIENTE CON INSUFFICIENZA RESPIRATORIA ACUTA E NECESSITA' DI RICOVERO IMMEDIATO

La situazione tipica è quella della polmonite (ab ingestis o infettiva)

Sono previste le seguenti situazioni

- 1) Paziente con insufficienza respiratoria acuta che abbia espresso la chiara e ripetuta volontà di rifiutare un supporto ventilatorio invasivo:

Richiedere al paziente se conferma la propria volontà di rifiutare la VMI.

Se conferma: anche se il paziente si presenta in PS il ricovero dovrebbe avvenire in un reparto non intensivo.

Questo perché nei rari casi in cui il paziente decida di rifiutare la VMI, l'IRA verrà trattata con il solo supporto ventilatorio non invasivo e nel caso questo non risulti efficace verranno attuate le sole cure palliative.

2) Paziente con insufficienza respiratoria acuta che non abbia ancora espresso la propria volontà di essere sottoposto o meno a un supporto ventilatorio invasivo (perché l'evento è improvviso o per particolari situazioni socio-culturali-familiari):

Se possibile richiedere più volte al paziente in fase di acuzie quali sono le sue volontà.

L'informazione deve essere completa ma neutrale: informare il paziente che se non verrà intubato probabilmente la funzionalità respiratoria cesserà.

Precisare inoltre che l'intervento di tracheotomia con malattia migliorerà la patologia dal punto di vista motorio. Informare il paziente sulla potenziale qualità di vita con tracheotomia e che vi è sempre la speranza nella ricerca, per futuri trattamenti possibilmente anche non lontani.

Se è impossibile apprendere la volontà del paziente, consultare i familiari o il neurologo curante. In caso di mancanza di direttive chiare posizionare la NIV e se inefficace procedere all'intubazione orotracheale e quindi passare al punto 3.

3) Paziente che accetta la ventilazione meccanica invasiva:

In questo caso il ricovero avverrà preferibilmente in un reparto intensivo (rianimazione o altro reparto a seconda delle realtà territoriali) e una volta effettuata la tracheotomia e stabilizzato il paziente con un proprio ventilatore il percorso dovrebbe prevedere l'addestramento del caregiver e degli assistenti domiciliari, quindi la predisposizione di un piano personalizzato per la dimissione protetta. Questo prevede l'attivazione del team multidimensionale

(UVM) per l'assistenza domiciliare al fine di valutare la miglior collocazione del paziente (domicilio/struttura ecc..) in base alle condizioni cliniche, assistenziali, sociali e familiari.

A questo proposito la Regione Emilia-Romagna – in ottemperanza all'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano, concernente la formazione di persone che effettuano la tracheobroncoaspirazione a domicilio del paziente non ospedalizzato del 29 aprile 2010 – ha approvato le Linee guida relative alla tracheobroncoaspirazione con delibera di Giunta regionale n. 1290 del 12 settembre 2011.

B) PAZIENTE CHE NECESSITA DI PROCEDURE PROGRAMMABILI IN TEMPI BREVI (2-3 GG) O A LUNGO TERMINE (30-40 GG)

1) POSIZIONAMENTO DI NIV IN ELEZIONE

Indicazioni:

Paziente con IRC che non necessita di intervento urgente con i seguenti criteri:

Presenza di sintomi di ipoventilazione notturna quali stanchezza, cefalea diurna o presenza di dispnea a riposo o in clinostatismo associata ad almeno uno dei seguenti dati:

- PaCO₂ > 45 mmHg
- Desaturazioni notturne valutate in sat O₂ < 88% per la durata di almeno 5 min registrati durante il sonno
- Capacità vitale forzata < 50% pred o MIP < 60 cm/H₂O

Sede: ricovero presso il reparto di Pneumologia/Neurologia/Medicina secondo le realtà territoriali, in generale entro 30-40 giorni dalla segnalazione.

In questi casi, non essendovi complicanze, il ricovero dovrebbe richiedere tra i 2 e i 5 gg di degenza. A paziente stabilizzato verrà attivato il team multidisciplinare per il rientro a domicilio.

In caso di difficoltà è previsto il trasferimento presso reparti degli ospedali territoriali o presso strutture territoriali, ma privilegiare sempre e comunque il trasferimento precoce a domicilio.

In caso di complicanze si veda il percorso al punto 2.

2) POSIZIONAMENTO DI NIV IN TEMPI BREVI

Indicazioni:

Paziente con insufficienza respiratoria acuta su cronica che necessita di intervento urgente (entro 2-3 giorni) per l'importanza della sintomatologia respiratoria causata da fatto infettivo intercorrente.

Sedi possibili: ricovero presso il reparto di Pneumologia/Neurologia/Medicina secondo le realtà territoriali.

In questo caso la degenza potrebbe essere più prolungata per la necessità di terapie antibiotiche a lungo termine oppure per la necessità di posizionamento PEG.

Quando il paziente sarà stabilizzato, verrà attivato il team multidisciplinare per il rientro a domicilio.

In caso di difficoltà è previsto il trasferimento presso reparti degli ospedali territoriali o presso strutture territoriali, ma privilegiare sempre e comunque il trasferimento precoce a domicilio.

3) POSIZIONAMENTO DI PEG/PRG

All'interno di ogni Azienda deve essere presente un percorso condiviso per il posizionamento della PEG che coinvolga il team multidisciplinare insieme al team nutrizionale e l'UO di gastroenterologia. Tale percorso deve prevedere la definizione delle modalità e responsabilità di: prescrizione, modalità di ricovero, monitoraggio delle complicanze precoci e tardive, individuazione del piano nutrizionale e delle modalità di applicazione e follow up, dimissione dall'ambito ospedaliero e, in caso di mancato confezionamento entro dieci giorni dalla indicazione, le terapie nutrizionali

alternative. Ove sia possibile il posizionamento di una gastrostomia percutanea radiologica (PRG), il percorso per il confezionamento di tale accesso in ambito radiologico deve prevedere le stesse modalità di quello endoscopico.

Anche in questo caso, quando il paziente è stabilizzato, verrà attivato il team multidisciplinare per il rientro a domicilio.

In caso di difficoltà è previsto il trasferimento presso reparti degli ospedali territoriali o presso strutture territoriali, ma privilegiare sempre e comunque il trasferimento precoce a domicilio.

Sono state indicate le strutture e i reparti presso i quali, in ogni area della regione, vengono eseguite le suddette procedure, previa accordi con il centro di riferimento [\[appendice 7\]](#).

2.3 Fase Post Ospedaliera

2.3.1. La Dimissione Protetta e le Cure Domiciliari

L'assistenza domiciliare migliora la qualità di vita del paziente e dei suoi familiari e favorisce il processo di recupero e/o di mantenimento delle capacità autonome della persona nel proprio ambiente di vita quotidiana.

La presa in carico del paziente che necessita di assistenza domiciliare deve avvenire, come già in precedenza sottolineato, già durante il ricovero ospedaliero attraverso la valutazione congiunta del fabbisogno assistenziale del paziente, effettuata dal case manager ospedaliero in raccordo con il case manager territoriale, attraverso l'utilizzo della apposita scheda di segnalazione del caso ai servizi territoriali permettendo quindi la formulazione e pianificazione congiunta del piano di dimissione.

Come precedentemente sopra descritto, il case manager ospedaliero invia la richiesta di dimissione protetta al punto unico di accesso alle cure domiciliari, che sulla base degli

elementi forniti attiva tutti gli attori coinvolti e provvede a trasmettere ai Servizi Sociali gli elementi necessari per organizzare in modo integrato gli interventi.

L'equipe territoriale programma una visita congiunta con l'equipe ospedaliera per concordare le azioni da intraprendere se, sulla base dei dati raccolti, la complessità assistenziale lo richiede. Se invece le condizioni del paziente lo permettono, il case manager territoriale concorderà la data del primo accesso domiciliare con i componenti dell'équipe territoriale (medico di medicina generale, infermiere, assistente sociale) eventualmente integrati da ulteriori competenze (fisiatra, fisioterapista/terapista occupazionale, logopedista ecc.) in base al piano di dimissione.

Inoltre, attraverso le valutazioni eseguite dai case manager, verranno individuati i casi in cui sarà necessario un sopralluogo domiciliare pre-dimissione da parte del Centro provinciale per l'adattamento dell'ambiente domestico o, laddove non sia possibile, da parte del fisioterapista/terapista occupazionale per verificare le eventuali necessità di modifiche strutturali all'abitazione.

In tale contesto la prescrizione dei dispositivi protesici deve costituire parte integrante del percorso terapeutico-assistenziale-riabilitativo e deve contenere un progetto terapeutico/riabilitativo di utilizzo del dispositivo comprendente:

- Ø il significato terapeutico e riabilitativo;
- Ø le modalità, i limiti e la prevedibile durata di impiego del dispositivo;
- Ø le possibili controindicazioni;
- Ø le modalità di verifica del dispositivo in relazione all'andamento del progetto stesso.

La prescrizione deve inoltre essere integrata da un'esauriente informazione al paziente e a chi lo assiste, sulle caratteristiche funzionali e terapeutiche e sulle modalità di utilizzo del dispositivo stesso.

In tale contesto, il medico specialista prescrive il presidio più idoneo al paziente, sulla base delle condizioni clinico- psichiche, nonché della qualità della vita di relazione dello stesso.

L'equipe territoriale elabora il Programma personalizzato di assistenza domiciliare (con eventuale sviluppo del Progetto riabilitativo domiciliare). Gli interventi integrati sono mirati alla soluzione di problemi ed al mantenimento della funzione e possono prevedere l'attivazione delle consulenze specialistiche ritenute necessarie dall'equipe curante.

Con la Deliberazione della Giunta Regionale n. 1599 del 7.11.2011 sono state approvate le "Linee di indirizzo regionali sui percorsi organizzativi e clinico-assistenziali nell'assistenza protesica, ortesica e fornitura di ausili tecnologici", che riguardano tra le altre cose anche la fornitura di ausili per la comunicazione.

2.3.2 L'assistenza nella fase caratterizzata da disabilità

Nell'organizzare l'assistenza al paziente con SLA nella fase post-ospedaliera occorre prestare particolare attenzione alla storia naturale della malattia, in modo tale da offrire percorsi di assistenza diversificati e personalizzati anche in base all'evoluzione. Sarà pertanto opportuno creare percorsi assistenziali garantendo integrazione e coordinamento tra ospedale e territorio e tra servizi sociali e servizi sanitari. Ciò si dovrà ricercare all'interno di un contesto organizzativo già posto in essere come quello per l'assistenza domiciliare integrata (DGR 124/99) e dalle norme in merito alla rete dei servizi socio-sanitari finanziati attraverso il Fondo Regionale della Non Autosufficienza FRNA (DGR 509/07, DGR 1206/07, DGR 1230/08 e DGR 2068/04). In particolare la DGR 2068/04 si riferisce all'insieme di coloro che acquisiscono gravissime disabilità in età adulta derivanti da varie cause tra cui anche le malattie degenerative, come la SLA, dalle

quali deriva una grave dipendenza nel compiere le normali attività della vita quotidiana fino a raggiungere situazioni di totale non autosufficienza. Le norme citate prevedono per l'accesso alla rete dei servizi socio-sanitari domiciliari e residenziali la presenza in ogni ambito distrettuale di una Unità di Valutazione Multidimensionale composta da operatori sociali e sanitari che hanno il compito di elaborare uno specifico progetto di assistenza individuale.

Tra i vari interventi che possono essere attivati per favorire la permanenza della persona al proprio domicilio, va ricordato che l'assegno di cura è un contributo economico che può essere concesso alla persona con disabilità o a un familiare o altra persona che presta assistenza. Per accedere ai servizi socio-sanitari è possibile fare riferimento all'Assistente sociale o allo Sportello sociale presente presso il proprio comune di residenza.

In attuazione dell'Accordo Stato-Regioni del 1 agosto 2007 la Regione Emilia-Romagna ha avviato un programma finalizzato a fornire ausili della comunicazione a persone in una situazione di totale non autosufficienza, che a causa di patologie e deficit di diversa natura rischiano di trovarsi in una situazione di completo isolamento relazionale e di conseguenza in una situazione di profonda sofferenza emotiva. I destinatari degli interventi vengono individuati attraverso i seguenti criteri individuati in ambito nazionale: a) fonazione di grado 2 equivalente ad una perdita sostanziale della parola; b) motilità di grado 4 corrispondente a una situazione di tetraparesi completa.

Le singole Aziende USL hanno il compito di garantire in ogni ambito distrettuale l'erogazione degli ausili per la comunicazione attivando le necessarie azioni di informazione, valutazione, fornitura e assistenza tecnica alle persone aventi diritto. Ciascuna Azienda USL ha il compito di assicurare la realizzazione del progetto nel proprio ambito territoriale. La procedura di erogazione utilizzata è coordinata con le

normali procedure di assistenza protesica, prevedendo in particolare una adeguata verifica di appropriatezza ed un monitoraggio degli interventi e della spesa.

Il principale obiettivo del programma è quello di garantire una risposta ai bisogni di comunicazione e relazione nell'ambito di un più ampio progetto personalizzato di vita e di cure. La centralità e la personalizzazione del progetto individuale è pertanto un elemento strategico. A tal fine è stato attribuito un ruolo importante alle équipes multiprofessionali già attivate in ogni ambito aziendale e distrettuale per le gravissime disabilità acquisite ai sensi della DGR 2068/04, sia per individuare gli aventi diritto e verificare i criteri di eleggibilità, sia per garantire su richiesta del cittadino la fornitura degli ausili per la comunicazione all'interno di un più ampio progetto terapeutico – assistenziale – riabilitativo. In fase di accesso il paziente può di volta in volta prendere come riferimento il proprio Medico specialista, il proprio Medico di medicina generale, i servizi distrettuali incaricati dell'assistenza protesica o domiciliare.

Il Centro Regionale Ausili in funzione presso l'Azienda USL di Bologna offre servizi di informazione, formazione e consulenza rivolto agli operatori (medici prescrittori e tecnici della riabilitazione) delle Aziende USL per promuovere la qualità degli interventi attivati.

Un ulteriore programma è stato avviato con la Deliberazione Giunta Regionale n. 1762/2011 recante il "Programma attuativo della Regione Emilia-Romagna per l'assistenza domiciliare ai malati di Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) nell'ambito del Fondo Nazionale delle Non Autosufficienze per l'anno 2011", che prevede l'utilizzo nel biennio 2012/2013 delle risorse pari a 7,4 MLN assegnate alla Regione Emilia-Romagna con il DM 18 novembre 2011 che ha assegnato alle Regioni 100 MLN per lo sviluppo dell'assistenza domiciliare ai malati di SLA.

Il programma regionale prevede il finanziamento di interventi sociali per le persone malate di SLA che accedono alla rete dei servizi socio-sanitari con particolare riferimento a:

- l'assegno di cura e di sostegno ex DGR 2068/04;
- il Contributo mensile di 160 euro per famiglie che assumono Assistenti Familiari;
- l'Assegno di cura per disabili gravi DGR 1122/02;
- prestazioni di assistenza domiciliare sociale;
- ricoveri di sollievo in strutture residenziali;
- contributi per l'adattamento dell'ambiente domestico e sostegno alla fruizione di ausili e/o attrezzature anche personalizzate che non vengono forniti dal Servizio Sanitario Nazionale.

Le risorse vengono ripartite nelle annualità 2012-2013 tra le Aziende USL sulla base della popolazione residente con età pari o superiore ai 45 anni. Le Conferenze Sociali e Sanitarie provvedono nell'ambito del riparto a distribuire le risorse tra i diversi ambiti distrettuali. Le Aziende USL garantiscono la gestione delle risorse assegnate nell'ambito della contabilità separata del Fondo Regionale della Non Autosufficienza all'interno del proprio bilancio, assicurando comunque la programmazione e l'utilizzo delle risorse sulla base delle decisioni che i Comuni assunte in sede di Comitato di Distretto, in modo unitario ed integrato con le risorse del Fondo Regionale della Non Autosufficienza.

Le risorse di cui alla delibera GR 1762/2011 sono destinate esclusivamente al sostegno a domicilio per le persone colpite da SLA. Pertanto eventuali residui relative alle risorse assegnate e da programmare per l'anno 2012 vengono trascinate all'anno successivo conservando il vincolo di destinazione per le persone colpite da SLA.

Nel corso del 2012, primo anno di attuazione del programma sopra richiamato, anche in

seguito al confronto con le Associazioni regionali AISLA e ASSISLA, con Deliberazione della Giunta regionale n. 1848 del 3/12/2012 è stata prevista l'introduzione di un livello più elevato dell'assegno di cura di cui alla DGR 2068/04 a favore delle persone con gravissima disabilità che presentano bisogni assistenziali di particolare intensità sulle 24 ore e sono state disposte integrazioni al programma regionale.

Con nota del Direttore Generale Sanità e Politiche Sociali del 17 dicembre 2012 indirizzata ai Direttori Generali dell'Aziende USL e ai Responsabili degli Uffici di Piano sono state date ulteriori indicazioni per garantire la piena attuazione del programma per l'assistenza domiciliare ai malati di SLA, con particolare riferimento a:

- ricerca e presa in carico di persone eventualmente non seguite dalla rete dei servizi;
- sviluppo presa in carico ed interventi a favore delle persone con disabilità moderata o severa;
- sviluppo della assistenza domiciliare per il sollievo dei familiari;
- contributi per ausili ed attrezzature personalizzati;
- rapporti con le associazioni di rappresentanza;
- iniziative di informazione e formazione per i care givers.

Per assicurare l'accesso alle prestazioni socio-sanitarie a tutte le persone colpite da SLA che si trovano in situazione di disabilità e garantire continuità di cura in tutte le fasi della malattia, in ogni Azienda USL ed ambito distrettuale devono essere definite apposite modalità di collaborazione tra le Unità di Valutazione Multidimensionale distrettuale dell'area socio-sanitaria ed i 13 Centri autorizzati per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia della Sclerosi Laterale Amiotrofica individuati con Determinazione del Direttore Generale Sanità e Politiche sociali n.8156 del 09/07/2008. Deve inoltre essere assicurato il coinvolgimento e la collaborazione con le Associazioni operanti

sul territorio al fine di garantire la conoscenza di tutte le persone colpite da SLA, al fine di garantire a tutte le persone con SLA in situazione di non autosufficienza di essere inserite nei percorsi e di fruire degli interventi previsti dalla DGR 2068/2004 e dalla DGR 1762/11, in tutte le fasi della malattia caratterizzate da disabilità.

2.3.3 La Residenzialità a Lungo Termine

La DGR 2068/04 e la successiva DGR n. 840/2008 "Prime linee di indirizzo per le soluzioni residenziali e l'assistenza al domicilio per le persone con gravissima disabilità nell'ambito del FRNA e della DGR 2068/04" ha portato alla individuazione su tutto il territorio regionale di una rete di strutture socio-sanitarie dedicate all'assistenza a lungo termine delle persone con gravissima disabilità.

Con la successiva DGR 514/09 "Primo provvedimento della Giunta regionale attuativo dell'art. 23 della L.R. 4/08 in materia di accreditamento dei servizi sociosanitari" sono stati definiti i requisiti strutturali e gestionali per le strutture, i nuclei residenziali ed i singoli inserimenti in strutture socio-sanitarie validi per l'accreditamento socio-sanitario. L'accesso a tali strutture avviene su invio da parte delle Unità di Valutazione Multidimensionale presenti in ogni ambito distrettuale.

Sul sito della regione www.saluter.it nella sezione dedicata al Sistema Informativo Politiche per la Salute e Politiche Sociali sono presenti i dati di attività della rete ex DGR 2068/04 e delle singole strutture presenti in regione attraverso i dati raccolti da ogni Azienda USL nell'ambito del sistema informativo Gravissime Disabilità – GRAD.

3. IL GOVERNO CLINICO DELL'ASSISTENZA INTEGRATA ALLE PERSONE CON SLA

3.1 Il Registro regionale SLA

Per la sua lenta e inesorabile evoluzione verso la progressiva invalidità e la morte, la SLA, pur essendo considerata una patologia rara, è comunque una malattia ad altissimo impatto psicologico, sociale ed economico. Va inoltre sottolineato che non esistono terapie in grado di guarire la malattia; l'unico farmaco attualmente approvato per il trattamento è il Riluzolo, che rallenta la progressione di malattia mediamente di alcuni mesi. Esistono tuttavia trattamenti sintomatici e numerose procedure in grado di migliorare la qualità della vita.

Alcuni Paesi in Europa e negli USA riconoscono l'importanza dei registri epidemiologici come strumenti per migliorare lo stato di salute della popolazione e per ridurre i costi dell'assistenza sanitaria e dell'invalidità.

La creazione di un registro di popolazione sulla SLA in regione Emilia-Romagna rappresenta un utile strumento al fine di:

Ø Fornire i dati epidemiologici sulla SLA in Emilia-Romagna.

I dati sulle caratteristiche cliniche ed epidemiologiche, la distribuzione geografica e la gestione (inclusa la diagnosi e l'assistenza) nella regione Emilia-Romagna non sono disponibili. Un registro regionale di popolazione per pazienti con SLA permette di ottenere una raccolta completa e attendibile di casi e di analizzare le caratteristiche epidemiologiche della SLA nella Regione Emilia-Romagna. Il principale obiettivo di un registro regionale di popolazione per pazienti con SLA è pertanto di avere una tasso di incidenza, prevalenza e di mortalità regionale attendibili, i quali a loro volta sono fondamentali per allocare adeguate risorse

socio-economiche ai pazienti con SLA. Si è inoltre dibattuto se l'incidenza della malattia sia cambiata nel tempo e se il decorso clinico della SLA e la sopravvivenza dei malati si sia modificata nell'arco degli ultimi 10 anni grazie al miglioramento delle procedure assistenziali, come la NIV e la PEG e grazie all'introduzione del Riluzolo. Il registro regionale di malattia e il mantenimento dello stesso nel tempo permette di fornire indicazioni attendibili sul decorso della malattia, la sopravvivenza dei malati, l'utilizzo delle procedure di sostegno, il tipo di assistenza ed eventuali trend temporali di queste variabili. L'analisi della distribuzione geografica può avere importanza nell'ambito delle ricerche sulla patogenesi della malattia, in quanto può indicare fattori genetici o ambientali o il ruolo di agenti esogeni nello sviluppo della malattia.

Ø Eseguire il monitoraggio del percorso assistenziale integrato del paziente SLA.

La creazione di un registro della Regione Emilia-Romagna facilita una gestione standardizzata dei pazienti basata sulle recenti linee guide internazionali, sull'assistenza multidisciplinare e sull'integrazione con i servizi territoriali. Questo permette a tutti i pazienti con SLA della Regione Emilia-Romagna di avere lo stesso qualificato supporto alla malattia e questo potrà facilitare la continuità dell'assistenza attraverso la stretta collaborazione tra i centri SLA regionali, i medici di medicina generale e i servizi territoriali. Un ulteriore obiettivo è quello di implementare i contatti fra i vari centri attraverso la condivisione dei risultati.

Con deliberazione regionale n. 2025/2010 è stato attivato il registro regionale SLA, affidandone la gestione alla Azienda USL di

Modena, ferma restando la garanzia delle attività di coordinamento necessarie da parte della Direzione Generale Sanità e Politiche Sociali – Servizio Presidi Ospedalieri – di questa Regione, con l'obiettivo di descrivere l'epidemiologia della SLA in regione e di monitorare le eventuali criticità legate alla presa in carico dei pazienti ed all'intero percorso assistenziale integrato.

3.2 Audit Clinico-Organizzativi

Eventuali criticità del percorso assistenziale integrato alle persone con SLA potranno al meglio essere indagati attraverso audit clinico-organizzativi effettuati su indicazione della Direzione Generale Sanità e Politiche Sociali ed in particolare motivati da criticità peculiari emergenti dalla lettura dei dati del Registro Regionale SLA.

3.3 Ascolto e Coinvolgimento

Sono inoltre raccomandate le iniziative di ascolto e coinvolgimento dei pazienti, dei familiari, dei care giver e delle Associazioni dei pazienti attraverso indagini sulla qualità percepita dei servizi da parte degli utenti e di monitoraggio-approfondimento sulle criticità del percorso assistenziale integrato al paziente con SLA.

3.4 Le Raccomandazioni per la ricerca

La SLA è una malattia a bassa incidenza ed a breve sopravvivenza, quindi la maggior parte delle raccomandazioni deriva dal consenso di esperti nel campo espresse come consigli di buona pratica clinica.

Le Raccomandazioni per la ricerca possono essere riassunte nei seguenti aspetti:

- Ø sono necessari studi sull'eziologia della malattia, in particolare sui determinanti genetici e ambientali
- Ø sono necessari ulteriori studi con strumenti diagnostici più specifici e per ridurre l'intervallo tra esordio e diagnosi

- Ø la eterogeneità clinica della malattia rende necessari studi su fattori prognostici
- Ø sono necessari studi farmacologici con nuovi farmaci che possano incidere sul decorso della malattia.
- Ø sono richiesti ulteriori studi per confermare i benefici sul paziente derivati dal team multidisciplinare e può essere utile identificare i fattori che determinano i risultati
- Ø sono richiesti ulteriori studi per ottimizzare il trattamento sintomatico dei pazienti con SLA
- Ø sono richiesti ulteriori studi per valutare le disfunzioni del linguaggio ed il rispettivo trattamento
- Ø sono necessari ulteriori studi sul rapporto costo/efficacia delle procedure più costose (NIV e TV, dispositivi per l'assistenza alla tosse, comunicatori vocali).

4. APPENDICI

Appendice 1 - Centri autorizzati per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia della Sclerosi Laterale Amiotrofica in Emilia-Romagna

Azienda	Ospedale	Unità Operativa
Azienda USL di PIACENZA	Ospedale Guglielmo da Saliceto	U.O. neurologia
Azienda USL di PARMA	Ospedale di Fidenza	U.O. neurologia
Azienda Ospedaliero-Universitaria di PARMA	Ospedale Maggiore	U.O. clinica neurologica - Dip. neuroscienze
Azienda Ospedaliera di REGGIO EMILIA	Arcispedale S.Maria Nuova	U.O. neurologia
Azienda USL di MODENA	Ospedale S.Agostino Estense	U.O. clinica neurologica
Azienda USL di MODENA	Ospedale B. Ramazzini di Carpi	U.O. neurologia
Azienda USL di BOLOGNA	Ospedale Bellaria	U.O. clinica neurologica
Azienda USL di BOLOGNA	Ospedale Bellaria	U.O. neurologia
Azienda USL di IMOLA	Ospedale S. Maria della Scaletta	U.O. neurologia
Azienda Ospedaliero-Universitaria di FERRARA	Arcispedale S. Anna	U.O. neurologia
Azienda USL di CESENA	Ospedale M. Bufalini	U.O. neurologia
Azienda USL di FORLÌ'	Ospedale G.B.Morgagni-L.Pierantoni	U.O. neurologia
Azienda USL di RAVENNA	Ospedale di Ravenna	U.O. neurologia
Azienda USL di RIMINI	Ospedale Infermi	U.O. neurologia

Appendice 2 - Epidemiologia della SLA

La malattia esordisce mediamente nella quinta decade di vita (età media di esordio nelle forme familiari 47-52 aa, nelle forme sporadiche: 58-63), anche se tutte le classi d'età possono esserne affette, colpisce tutte le razze, con una incidenza media nel mondo intorno a 2-3 per 100.000 abitanti l'anno.

Il rischio nella vita di ciascun individuo di sviluppare la SLA è di 1:1000 (pari alla metà del rischio di sviluppare la sclerosi multipla).

I dati di incidenza nel mondo oscillano tra 0,31 e 3,2 su 100.000 abitanti e la prevalenza tra 0,8 e 8,5 su 100.000. Solo nel Pacifico occidentale l'incidenza di malattia è risultata molto superiore rispetto al resto del mondo, con tassi compresi tra 53 e 147 casi per 100.000 all'anno.

In Italia i dati fino ad ora disponibili, mostrano tassi d'incidenza che vanno da 0,44 a 2,9/100.000, mentre i tassi di prevalenza variano da 1,56 a 7.89/100.000.

Sino alla recente creazione di studi prospettici di popolazione (registri nazionali e regionali), gli studi di incidenza e prevalenza sulla SLA erano basati su dati retrospettivi ottenuti su sottogruppi selezionati di popolazioni, quali pazienti ricoverati in divisioni neurologiche, dati di dimissione ospedalieri, casi identificati alle autopsie, statistiche di mortalità e dati di sopravvivenza.

I tassi d'incidenza e prevalenza più bassi è verosimile che rispecchiassero limitazioni nella raccolta dei casi, differenze metodologiche o variabilità nel punto di riferimento per i dati di prevalenza, dato che questa malattia ha un breve tempo di sopravvivenza, piuttosto che l'esistenza di zone a basso rischio. Importante è anche la qualità dell'assistenza medica delle aree studiate; infatti condizioni di assistenza migliori allungano la sopravvivenza e aumentano la prevalenza della malattia.

Nella maggior parte degli studi epidemiologici l'incidenza della SLA tende ad

aumentare con l'età d'inizio a partire dai 50 ai 59 anni, raggiungendo un picco a 75 anni, per poi decrescere di nuovo intorno agli 80 anni.

Le malattie del motoneurone (MND) predominano nei maschi, con un rapporto maschi/femmine che varia da 1,2:1 a 2,6:1.

E' importante sottolineare che, spesso la diagnosi differenziale tra le varie forme di MND è possibile solo dopo un adeguato follow-up. La SLA rappresenta la maggior parte delle MND in tutte le casistiche (circa 80-90%); la mancata distinzione da altre condizioni introduce un errore reputato al 10% nei valori d'incidenza ed un errore ancora maggiore nei valori di prevalenza.

Per quanto riguarda i dati di mortalità basati sui certificati di morte, questi sono facilmente reperibili e consentono comparazioni della frequenza di malattia. Tuttavia, vi sono ampie variazioni nei tassi di mortalità internazionali per le MND, probabilmente sia per la differenza qualitativa dei certificati di morte, sia per il fallimento nell'identificazione clinica della malattia, sia per differenze metodologiche. Nei paesi industrializzati l'identificazione dei pazienti con MND dai certificati di morte sembra ragionevolmente accurata (72% e 96% dei casi), tuttavia, anche in queste nazioni viene riportata una variabilità considerevole nella mortalità media per MND, compresa tra 1,51 e 3,81 per pazienti di età superiori a 39 anni rapportati a 100.000 abitanti per anno. Negli ultimi anni la mortalità per MND sembra stia aumentando in numerosi paesi, particolarmente in Svezia, Irlanda, Inghilterra e Galles, Francia, Italia, Norvegia, Giappone e USA. Tale tendenza può essere attribuita a vari fattori, quali una migliore conoscenza della malattia, un maggior numero di neurologi e dal cosiddetto "effetto Gompertziano", o competizione inter-malattia, secondo il quale una migliore sopravvivenza a condizioni patologiche ad

alta mortalità (patologie cerebrovascolari e cardiache), consente l'espressione di altre malattie negli anziani.

STATO DELL'ARTE IN REGIONE EMILIA-ROMAGNA

Dal 2009 è attivo un registro regionale dedicato alla SLA. I dati relativi agli anni 2009-2011 sono i seguenti:

- § La diagnosi di SLA è stata effettuata negli anni 2009-2011 in 340 casi (181 M, 159 F).
- § Il tasso di incidenza medio nei tre anni è risultato pari a 2.58/100000 ab.
- § L'età media alla diagnosi era di 69.73 anni (mediana 67; range 27-96).
- § L'intervallo medio tra esordio e diagnosi era di 12.41 mesi (mediana 9 mesi, range 0-88).

- § Il rapporto maschi:femmine era 1,14:1.
- § L'età alla diagnosi era preferibilmente compresa tra i 65 e i 74 anni ed era superiore a 64 anni in 219 casi (64% dei casi).
- § Il numero medio di anni di scolarità era 8.05 (mediana 8; range 1-24).
- § In relazione ai criteri diagnostici (Revised El Escorial research diagnostic criteria for ALS) al momento della prima visita, il 37% dei casi aveva una diagnosi di SLA "definita", il 47% dei casi aveva una diagnosi di SLA "probabile" e il 16% dei casi una diagnosi di SLA "possibile".
- § La malattia aveva esordio spinale nel 62% dei casi.
- § Nel 7.35% dei casi era associata demenza e nell'1% dei casi un parkinsonismo.

Tabella 1. Casi incidenti di SLA in regione Emilia Romagna dal 1.1.2009 al 31.12.2011: caratteristiche demografiche del campione

Variabile	N	%
Totale	340	100
Sesso		
Maschi	181	53.24%
Femmine	159	46.76%
Età (anni)		
<45	11	3.24%
45-54	36	10.59%
55-64	73	21.47%
65-74	134	39.41%
75+	86	25.29%
Scolarità (anni)		
<5	13	3.82%
5-7	100	29.41%
8-12	67	19.71%
13+	54	15.88%
NS	106	31.18%
Provincia di residenza		
Bologna	86	25.29%
Modena	66	19.41%
Reggio nell'Emilia	33	9.71%
Forli-Cesena	28	8.23%
Ferrara	28	8.23%
Piacenza	27	7.94%
Ravenna	26	7.65%
Parma	23	6.76%
Rimini	23	6.76%

Tabella 2. Distribuzione del campione per Unità Operativa (U.O.)

U.O.		
MODENA E CARPI	83	24.41%
BOLOGNA: AO S.ORSOLA-MALPIGHI, CLINICA NEUROLOGICA, OSP. BELLARIA, OSP. MAGGIORE	70	20.59%
FERRARA	29	8.53%
PIACENZA	26	7.65%
REGGIO NELL'EMILIA	24	7.06%
RAVENNA-LUGO-FAENZA	23	6.76%
RIMINI	21	6.18%
PARMA	19	5.59%
CESENA	18	5.29%
FIDENZA	11	3.23%
FORLI'	9	2.65%
IMOLA	7	2.06%

*Alcuni pazienti sono seguiti in più sedi

Tabella 3. Caratteristiche cliniche del campione

Variabile	N	%
Totale	340	100
Durata dei sintomi alla diagnosi (mesi)		
≤12	230	67.65%
13-24	56	16.47%
>24	34	10.00%
NS	20	5.88%
Sede di esordio		
Bulbare	129	37.94%
Spinale	211	62.06%
Sede di esordio		
Bulbare	129	37.94%
AASS prossimale	61	17.94%
AASS distale	111	32.65%
AAll prossimale	100	29.41%
AAll distale	164	48.24%
Respiratorio	6	1.76%
Forma clinica		
Bulbare	121	35.59%
Classica	131	38.53%
Flail	69	20.38%
Piramidale	19	5.59%
Sintomi di esordio		
Fascicolazioni	98	28.82%
crampi	72	21.17%
deficit stenico	309	90.88%
rigidità	21	6.18%
Copatologie		
Demenza	25	7.35%
Parkinson/parkinsonismo	3	0.88%
BPCO	33	9.70%
Altre pat Respiratorie	18	5.29%
Ipertensione	142	41.76%
Diabete	29	8.53%
Cardiopatie	44	12.94%
Gemelli		
Presenza	1	0.29%
Accertamenti diagnostici eseguiti		
EMG	338	99.41%
RM Cerebrale	261	76.76%
RM spinale C	248	72.94%
RM spinale DLS	127	37.35%

Appendice 3 - Requisiti essenziali delle strutture di ricovero per i pazienti con SLA

- Ø Dispone di un ambulatorio dedicato e di un Day Hospital con degenza nell'ambito di una struttura Ospedaliera cui sono rappresentate le diverse figure specialistiche necessarie per la corretta gestione del paziente (team multidisciplinare e multiprofessionale)
- Ø Dispone di un Laboratorio di Neurofisiologia, un Servizio di Neuroradiologia con Risonanza Magnetica, un Laboratorio Analisi per sangue e liquor.
- Ø E' in stretto rapporto con altre strutture ospedaliere regionali in grado di effettuare indagini istologiche e genetiche.
- Ø Partecipa al registro regionale SLA ed al Registro Regionale Malattie Rare
- Ø Eventuale Partecipazione a trial clinici nazionali e/o internazionali e/o invio a Centri di riferimento per trial specifici

La diagnosi di SLA richiede:

La presenza di:

1. segni di degenerazione del 2° MN (anche EMG in muscoli clinicamente non colpiti)
2. segni di degenerazione del 1° MN
3. progressione di segni e sintomi nell'ambito di una regione o in altre regioni

E

L'assenza di:

1. Evidenze elettrofisiologiche e patologiche di altri processi patologici che possano spiegare segni di 1° e 2° MN.
2. Evidenze al neuroimaging che possano spiegare i segni clinici ed elettrofisiologici osservati

La diagnosi è supportata da:

Fascicolazioni in più di una regione
Alterazioni neurogene all'EMG
Normale conduzione nervosa sensitiva e motoria
Assenza di blocchi di conduzione

Supporta la diagnosi l'assenza di:

Segni sensitivi
Deficit sfinterici
Alterazioni visive
Alterazioni autonome
Disfunzioni dei gangli della base
Demenza tipo Alzheimer
ALS "mimic syndromes"

Forme cliniche di SLA

- Ø SLA sporadica
- Ø SLA familiare
- Ø ALS Plus Syndromes: SLA associate a caratteristiche cliniche proprie di altre malattie che quindi sono associate alla SLA (es. Parkinsonismo o demenza)
- Ø SLA con anomalie di laboratorio di significato incerto: la SLA si presenta con alterazioni il cui significato è incerto ai fini della patogenesi della SLA

ALS-Mimic Syndromes: sindromi che si verificano come conseguenza di altre patologie e non sono altre forme di SLA. Includono: sindrome post-polio, neuropatia motoria multifocale con o senza blocchi di conduzione, endocrinopatie, in particolare iperparatiroidismo o ipertiroidismo, intossicazione da Piombo, infezioni, sindromi paraneoplastiche.

Criteria diagnostici per la Sclerosi Laterale Amiotrofica (Revised El Escorial research diagnostic criteria for ALS)

SLA clinicamente definita

Definita esclusivamente sulla base della clinica: segni di 1° MN e di 2° MN in tre regioni

SLA clinicamente definita con supporto di laboratorio

Segni di 1° MN e/o di 2° MN in una regione E il paziente è portatore di una mutazione genica patogena (es. SOD1)

SLA clinicamente probabile

Definita esclusivamente sulla base della clinica: segni di 1° MN e di 2° MN in due regioni con alcuni segni di 1°MN rostrali ai segni di 2°MN

SLA clinicamente probabile con supporto di laboratorio

Segni di 1° MN in una o più regioni E segni di 2°MN all'EMG in almeno due regioni, oppure
Segni di 1° MN e 2° MN in una regione E segni di 2°MN all'EMG in almeno due regioni

SLA clinicamente possibile

Segni di 1° MN e di 2° MN in una regione, oppure
Segni di 1°MN in almeno due regioni, oppure
Segni di 1° MN e di 2° MN in due regioni senza segni di 1°MN rostrali ai segni di 2°MN

ALGORITMO DIAGNOSTICO E DI FOLLOW UP



Appendice 5 - Trattamenti neuroprotettivi e sintomatici

Neuroprotettivo

Modalità di richiesta del farmaco: il Rilutek rientra tra i farmaci ad esclusiva somministrazione ospedaliera, tramite piano terapeutico.

Criteri di inclusione dei pazienti:

- Ø età: 18-75 anni
- Ø Diagnosi: SLA probabile o certa
- Ø Capacità vitale respiratoria: $\geq 60\%$

Criteri di esclusione:

- Ø demenza o disturbi psichiatrici
- Ø insufficienza epatica e valori delle transaminasi superiori del doppio al range normale
- Ø insufficienza renale (creatinina > 200 micromoli/l)
- Ø gravidanza o allattamento (le donne fertili dovrebbero assumere tp anticoncezionale)

Controlli precedenti la terapia: emocromo con formula, transaminasi, creatinina.

Controlli nel corso della terapia: 1) visita ogni 3 mesi; 2) transaminasi ed emocromo una volta al mese per tre mesi, poi ogni tre mesi. Se le transaminasi aumentano oltre 5 volte sospendere il trattamento.

Eventi avversi: astenia, nausea, diarrea, anoressia, vertigini, parestesie periorali, aumento dei parametri di funzionalità epatica. Raramente ittero. Eccezionalmente reazioni anafilattoidi, angioedema, marcata neutropenia, grave anemia. Non sono stati riportati casi di sovradosaggio. Posologia: 50 mg due volte/di, mattino e sera. L'assorbimento del farmaco è ridotto se somministrato in concomitanza di pasti ricchi di grassi.

Sintomatico

FATICABILITA' E IPOSTENIA:

- Ø Fisioterapia
- Ø Ausili
- Ø Ortesi

FASCICOLAZIONI E CRAMPI MUSCOLARI:

- Ø Chinina solfato 200 mg x 2/die
- Ø Carbamazepina 200 mg x 2/die
- Ø Fenitoina 100 mg x 2-3/die
- Ø Magnesio 5 mmol x 2-3/die
- Ø Levetiracetam
- Ø mobilizzazione del paziente
- Ø miorilassanti
- Ø idroterapia

SPASTICITÀ:

- Ø Fisioterapia
- Ø miorilassanti:
 - baclofen
 - tizanidina
 - dantrolene

- Ø Tossina botulinica
- Ø Gabapentin (900–2400 mg)
- Ø Eperisone (50-300 mg)
- Ø Tetrazepam (100–200 mg daily)
- Ø Diazepam (10–30 mg daily)

DISARTRIA E PROBLEMI DI COMUNICAZIONE:

- Ø Valutazione da parte di logopedista
- Ø Logoterapia
- Ø Ausili per la comunicazione
- Ø Formazione di familiari e caregivers
- Ø Per la spasticità della lingua: applicazione locale di ghiaccio, baclofen.
- Ø Per la disfonia e voce nasale: loop o lift palatale.

DISFAGIA E TURBE DELLA DEGLUTIZIONE:

- Ø Valutazione da parte di logopedista e dietista
- Ø Indicazioni sui comportamenti e le posture favorevoli a una deglutizione sicura
- Ø Modificazioni della consistenza dei cibi e dei liquidi
- Ø PEG/RIG

DISPNEA E TOSSE INEFFICACE:

- Ø Supporto ventilatorio
- Ø Morfina o benzodiazepine
- Ø Fisioterapia respiratoria
- Ø Macchina per la tosse assistita

LABILITA' EMOTIVA PSEUDOBULBARE

- Ø Amitriptilina
- Ø SRRI (Es. Fluvoxamina, Citalopram)
- Ø Destrometorfano e chinidina (non in commercio in Italia)

DISTURBI DEL SONNO

- Ø Trattamento del problema sottostante
- Ø Valutazione respiratoria, NIV
- Ø Benzodiazepine, antidepressivi

COSTIPAZIONE:

- Ø alimentazione ad elevato tenore di fibre, adeguata idratazione, attività motoria ove possibile, integrazione di fibra solubile (psyllium o PHGG)
- Ø eventuale prescrizione di lassativi che incrementano la massa fecale (metilcellulosa-Movicol) e osmotici (lattulosio), supposte e clisteri.

EDEMA PERIFERICO: elevazione degli arti, calze elastiche, uso cauto di diuretici.

REFLUSSO GASTROESOFAGEO

Soprattutto dopo il posizionamento della PEG

- Ø agenti propeperistaltici (per es. metoclopramide)
- Ø antiacidi.

URGENZA URINARIA E POLLACHIURIA in assenza di infezioni del tratto urinario possono essere dovute a spasticità della vescica e rispondono bene all'ossibutinina (2,5-5 mg 2-3 volte al dì).

TREMORE O CHIUSURA SERRATA DELLA MASCELLA possono svilupparsi in pazienti con interessamento pseudobulbare in risposta a stimoli quali il freddo, l'ansia o il dolore e possono essere attenuati da benzodiazepine (per es. lorazepam sublinguale o clonazepam).

SPASMO LARINGEO

Può provocare panico per la sensazione di soffocamento. Diversi tipi di stimoli (per es. emozioni, sapori forti o odori, aria fredda, aspirazione di liquidi, drenaggio dei seni piriformi o RGE) possono provocare questo sintomo che di solito si risolve spontaneamente. Deglutire ripetutamente mentre si respira con il naso può accelerare la scomparsa del sintomo.

Anche gli antiH1 o gli antiH2 (antistaminici o antiacidi) possono essere d'aiuto in pazienti selezionati. La congestione nasale nei pazienti bulbari con indebolimento dei muscoli nasofaringei può essere ridotta sollevando il ponte nasale con un cerotto nasale e l'applicazione di decongestionanti a uso topico.

DEPRESSIONE E ANSIA: antidepressivi (amitriptilina, SRRI, SRNI), benzodiazepine ad azione rapida.

SCIALORREA:

La causa della scialorrea è la gestione difficoltosa della saliva. Si può tentare di diminuire la produzione di saliva o di rimuoverla.

Trattamenti farmacologici

- Ø Anticolinergici antidepressivi (Amitriptilina)
- Ø Glicopirrolato (non in commercio in Italia)
- Ø Atropina gtt
- Ø Triexifenidile (Artane)
- Ø Scopolamina (Trans-cop)
- Ø Per il muco denso associato alla scialorrea può essere utile l'associazione di un beta-bloccante, quali propanololo (Inderal) o metoprololo.
- Ø Tossina botulinica

Infine va posta cura al trattamento delle infezioni del cavo orale (spesso fungine);

Trattamenti non farmacologici:

- Ø supporto del collo e correzione della posizione del capo
- Ø ghiaccio localmente
- Ø aspiratori,
- Ø insufflazione-exsufflazione meccanica
- Ø Nelle forme gravi e resistenti alla terapia medica può essere efficace l'irradiazione esterna (3-30 Gy, 3-10 frazioni) ad una singola ghiandola parotide.

SECREZIONI BRONCHIALI

- Ø N-acetilcisteina
- Ø Antagonisti dei recettori beta (metoprololo, propanololo)
- Ø Broncodilatatori anticolinergici (ipratropio, teofillina)
- Ø Furosemide

- Ø Idratazione adeguata
- Ø Nebulizzatore con soluzione salina e/o N-acetilcisteina e/o Broncodilatatori anticolinergici
- Ø Aspirazione
- Ø Umidificatore
- Ø Igiene del cavo orale
- Ø Tecniche di tosse assistita

IL PROTOCOLLO FARMACOLOGICO DELLA REGIONE EMILIA-ROMAGNA

Le Delibere di Giunta regionale n.25/2005 e 1832/2010 hanno introdotto nei Livelli Essenziali di Assistenza, solo per i cittadini residenti in Regione Emilia-Romagna, diversi farmaci e prodotti di sostegno per il trattamento della SLA. La stesura di questo protocollo farmacologico è stata condivisa dai medici esperti nel trattamento della SLA. Nello specifico sono stati inseriti nel protocollo i seguenti farmaci e prodotti:

- Ø Vitamina C
- Ø Vitamina E
- Ø Baclofene 10 mg
- Ø Chinina solfato
- Ø Tizanidina
- Ø Amitriptilina
- Ø Imipramina
- Ø Scopolamina
- Ø Atropina
- Ø Levosulpiride
- Ø N-acetilcisteina
- Ø Guaifenesina
- Ø Propranololo
- Ø Metoprololo
- Ø Flurazepam
- Ø Promazina
- Ø Fluorifrocortisone
- Ø Midodrina
- Ø Terapia con addensanti

Appendice 6 - Insufficienza respiratoria, ventilazione non-invasiva e invasiva nel paziente con SLA

Modalità diagnostiche

L'insufficienza respiratoria nei pazienti con SLA è causata soprattutto da debolezza dei muscoli respiratori o deficit bulbare e può essere aggravata dalle aspirazioni e broncopolmoniti. I segni e sintomi di insufficienza respiratoria sono elencati nella tabella 1.

Sintomi	Segni
Dispnea da sforzo o verbale	Tachipnea
Ortopnea	Uso dei muscoli respiratori accessori
Frequenti risvegli notturni	Movimento paradossso dell'addome
Eccessiva sonnolenza diurna	Diminuzione movimento del torace
Fatica durante il giorno	Tosse inefficace
Difficoltà ad eliminare le secrezioni	Sudorazione
Cefalea mattutina	Tachicardia
Nicturia	Perdita di peso
Depressione	Confusione, allucinazioni, vertigini
Scarso appetito	Papilledema (raro)
Scarsa concentrazione e/o memoria	Sincope
	Secchezza delle fauci

Tabella 1. Sintomi e segni di insufficienza respiratoria nella SLA

La capacità vitale (CV) è l'indicatore più utilizzato per la valutazione della funzione dei muscoli respiratori e dovrebbe essere misurata regolarmente in parallelo alla valutazione dei sintomi suggestivi di insufficienza respiratoria.

La CV in clinostatismo, anche se più difficile da eseguire, può essere un migliore indicatore di debolezza diaframmatica rispetto alla CV in ortostatismo, inoltre correla meglio con i sintomi di ipoventilazione notturna. La CV è strettamente correlata con la pressione transdiaframmatica (Pdi), e una CV in clinostatismo < 75% verosimilmente è un indicatore di bassi valori di Pdi. La differenza (maggiore o uguale al 20%) tra CV in ortostatismo e clinostatismo viene correlata con l'ortopnea.

Lo sniff nasal pressure (SNP) è considerato un parametro predittivo più accurato di insufficienza respiratoria rispetto alla CV. Valori di SNP < 40 cmH₂O sono predittivi di ipossiemia notturna e ipercapnia. Le misurazioni di SNP sembrano essere più facilmente registrabili nelle fasi più avanzate di SLA rispetto alla CV o alla misurazione della massima pressione inspiratoria (MIP)

anche se, né la CV né lo SNP sono predittivi di insufficienza respiratoria nei pazienti con grave coinvolgimento bulbare.

La Pressione di Sniff Transdiaframmatica (sniff Pdi) è in grado di predire l'ipercapnia ed è correlata con l'indice di apnea /ipopnea valutato con la polissonnografia.

La saturimetria notturna è in grado di rilevare una condizione di ipoventilazione notturna e può essere eseguita a domicilio. Una desaturazione notturna < 90% per 1 minuto è un indicatore più sensibile di ipoventilazione notturna rispetto alla VC o alla MIP.

L'ossimetria notturna è stata correlata con la sopravvivenza (una saturazione media di O₂ < 93% è stata associata ad una minore sopravvivenza rispetto a valori di saturazione di O₂ > 93%). Generalmente le alterazioni emogasanalitiche in questi pazienti sono un riscontro tardivo.

La progressione della malattia compromette la funzione dei muscoli respiratori e predispone il paziente a più frequenti infezioni del tratto respiratorio a causa di una tosse inefficace. La misura del picco di flusso espiratorio (PCEF) e del volume durante la tosse forniscono rilevanti informazioni sulla funzione ventilatoria e sull'efficacia della tosse, permettendo un tempestivo intervento terapeutico. Un PCEF superiore a 160 L / min è necessario per eliminare le secrezioni. Nella pratica clinica si raccomandano, compatibilmente con la compliance del paziente, dispositivi per la tosse assistita "mechanical in-exsufflator" (MIE) quando il PCEF scende sotto 270 L / min. L'utilizzo di MIE via cannula tracheostomica "cuffiata" si è visto essere più efficace nell'eliminare le secrezioni delle vie aeree rispetto all'aspirazione ordinaria. Una misurazione invasiva di efficacia della tosse è rappresentata anche dalla valutazione della pressione gastrica durante la tosse (Cough Pgas) con valori di normalità maggiori di 120 cmH₂O.

Valori inferiori a 100 cmH₂O sono espressione di debolezza dei muscoli espiratori, valutata con semplici manovre di misura della massima pressione espiratoria (MEP) e della pressione di fischio alla bocca (Whistle).

Pertanto il programma pneumologico per i pazienti SLA prevede, a seconda delle realtà territoriali, la valutazione di:

1. spirometria (CV in clinostatismo e ortostatismo)
2. massima pressione inspiratoria ed espiratoria (MIP e MEP)
3. pressione di sniff al naso (SNIP)
4. pressione di fischio alla bocca (Whistle)
5. pressione di sniff transdiaframmatica (sniff Pdi)
6. picco di flusso espiratorio durante la tosse (PCEF)
7. pressione gastrica durante la tosse (Cough Pgas)
8. saturimetria notturna
9. emogasanalisi

E' consigliato valutare la funzionalità polmonare ogni 3 mesi se la CV è > 80% del teorico; ogni 2 mesi se la CV è < 80% del teorico.

Se il paziente lamenta sintomi respiratori in qualsiasi momento del percorso clinico si impone visita pneumologica e spirometria.

Diventa inoltre indispensabile alla comparsa dei primi sintomi e segni di insufficienza respiratoria, avviare discussioni con il paziente e gli operatori sanitari su tutte le opzioni di trattamento. I primi colloqui sono necessari per consentire una pianificazione anticipata dei trattamenti.

Inoltre sarebbe utile stilare un elenco aggiornato di informazioni più immediate ed approfondite relative al domicilio e alle eventuali complessità assistenziali dei pazienti SLA da inserire nell'archivio dati "Pazienti a Rischio" del 118. Tali informazioni predispongono l'operatore del 118 ad una migliore valutazione e ad un impiego più appropriato dei mezzi di soccorso in caso di chiamata.

Indicazioni alla ventilazione meccanica invasiva e non invasiva nella SLA

La ventilazione meccanica non invasiva a pressione positiva (NIV) e la ventilazione meccanica invasiva via tracheostomia (TV) sono usati per alleviare i sintomi respiratori, migliorare la qualità della vita e prolungare la sopravvivenza. Non ci sono prove chiare per quanto riguarda i tempi e i criteri per l' utilizzo della NIV e della TV nei pazienti con SLA (Tabella 2).

Sintomi e segni correlati alla debolezza dei muscoli respiratori. Almeno uno dei seguenti:
Dispnea
Ortopnea
Sonno disturbato non a causa del dolore
Cefalea mattutina
Scarsa concentrazione
Perdita di appetito
Eccessiva sonnolenza diurna (ESS > 9)
SNP < 40 cm H ₂ O
CV < 80%
Desaturazione notturna significativa
pCO ₂ > 6,5 Kpa. = 50 mmHg

Tabella 2. Criteri proposti per NIV

L' uso della ventilazione meccanica varia da paese a paese con differenze etiche e culturali. Le decisioni del paziente e una chiara strategia per la gestione dell'insufficienza respiratoria dovrebbero essere stabiliti prima che questa si sviluppi. La scelta di ventilare il paziente dipenderà da sintomi di ipoventilazione e/o ostruzione delle vie aeree superiori, presenza di secrezioni bronchiali, scelta del paziente.

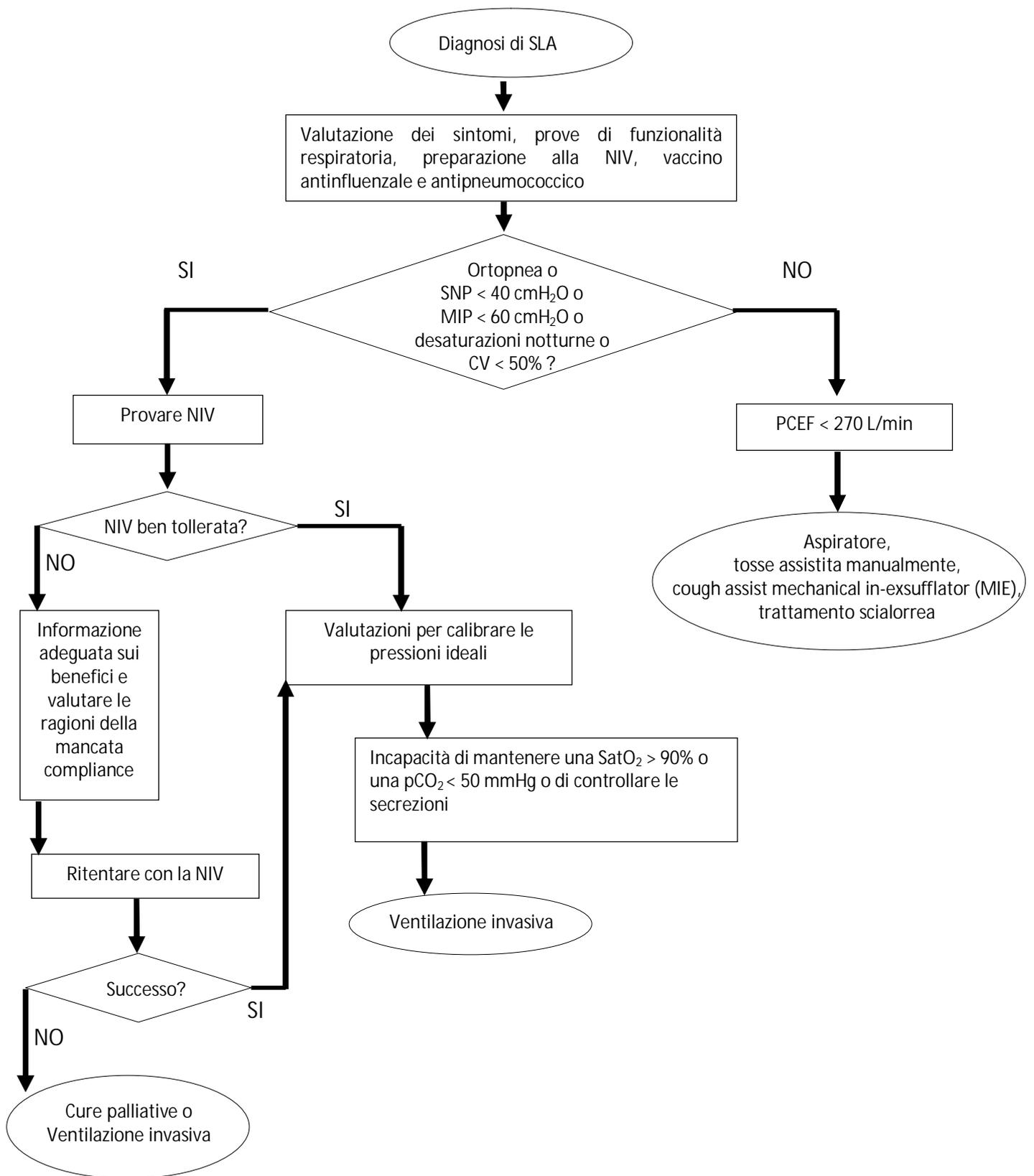
La NIV è diventata la terapia iniziale di scelta per alleviare i sintomi respiratori nei pazienti con SLA e dovrebbe essere considerata prima della TV. Di solito è impiegata nelle fasi iniziali per alleviare i sintomi della ipoventilazione notturna (Tabella 1). Studi osservazionali suggeriscono che la NIV migliora la sopravvivenza e la qualità della vita. Al fine di migliorare la compliance alla NIV e la sopravvivenza stessa dei pazienti la NIV deve essere presa in considerazione ai primi segni di ipoventilazione notturna (sulla base anche dell'indice di desaturazione ossiemoglobinica notturna maggiore di 15/h), o di insufficienza respiratoria. Pazienti che hanno utilizzato la NIV per un tempo maggiore di 4 ore al giorno hanno una maggiore sopravvivenza rispetto ai pazienti che hanno utilizzato il dispositivo per un periodo minore di 4 ore al giorno. Inoltre la CV risulta diminuire più lentamente dopo l'introduzione della NIV e il calo sembra essere più lento in coloro che hanno utilizzato la NIV per un periodo maggiore di 4 ore al giorno.

L'utilizzo della NIV ha avuto un impatto positivo sulla qualità di vita dei pazienti con SLA, con un miglioramento in energia, vitalità, qualità del sonno, e una riduzione della sonnolenza diurna, della depressione, dei problemi di concentrazione, e della stanchezza fisica.

I pazienti che non possono utilizzare la NIV dovrebbero essere informati circa la fase terminale della malattia, la tracheostomia, eventuali ricoveri in hospice e le cure palliative. L'ossigenoterapia da sola dovrebbe essere evitata in quanto potrebbe aumentare la CO₂, e favorire la secchezza della bocca.

La tracheostomia, dovrebbe essere proposta quando il trattamento con la NIV non è più efficace a causa della progressione della malattia o quando il paziente non può essere compliant alla NIV a causa della perdita bulbare di tono o per la difficoltà ad eliminare le secrezioni (Figura 1).

Figura 1: Flow chart respiratoria dei pazienti con SLA



La tracheostomia può prolungare la sopravvivenza per molti mesi e può migliorare la qualità della vita dei pazienti, ma ha un grande impatto su chi assiste il malato, pertanto dovrebbero essere evitati interventi di tracheostomia non pianificati (di emergenza). La tracheotomia dovrebbe quindi, essere attuata solo dopo la completa discussione dei pro e dei contro con il paziente e con chi lo assiste. Infatti la gestione domiciliare della tracheostomia ha un significativo impatto sociale ed emotivo sui pazienti e sugli assistenti.

I vantaggi e gli svantaggi della tracheostomia sono riassunti nella Tabella 3.

1 Vantaggi
(A) prevenire l'aspirazione
(B) interfaccia ventilatore-paziente più sicuro
(C) capacità di fornire pressioni di ventilazione maggiori
2 Svantaggi
(A) maggiore produzione di secrezioni
(B) rischio di compromettere la deglutizione
(C) aumentato rischio di aspirazione
(D) aumento del rischio di infezioni
(E) fistola tracheoesofagea
(F) stenosi tracheale o tracheomalacia
(G) spese
(H) necessità di assistenza infermieristica 24 h/die

Tabella 3. Vantaggi e svantaggi della ventilazione invasiva

Follow-up pneumologico del paziente SLA

Il follow-up pneumologico del paziente SLA può essere condotto ambulatorialmente nei primi mesi di VMNI con controlli trimestrali della funzione ventilatoria, dell'emogasanalisi e della saturimetria notturna per valutare il corretto settaggio del ventilatore. Nella fase di dipendenza completa dal ventilatore in VMNI si prescriverà un controllo continuo al domicilio della pulsossimetria con apparecchio dotato di allarmi acustici. In tale fase è auspicabile poter fornire un monitoraggio dei parametri vitali con sistema di telemedicina. La possibilità di un controllo costante dei parametri vitali (saturazione ossiemoglobinica, frequenza cardiaca, etc.) da parte del centro medico che ha prescritto la ventilazione meccanica domiciliare rappresenta elemento di garanzia per la vita del paziente, soprattutto in presenza di complicanze acute cardiorespiratorie.

Il trattamento medico della dispnea intermittente:

- con brevi periodi dispnoici: alleviare l'ansia somministrare lorazepam 0,5-2,5 mg per via sublinguale
- con periodi più lunghi di dispnea (> 30 min): somministrare Morfina

Il trattamento medico della dispnea cronica: morfina 2,5 mg per via orale 4-6 volte al giorno. In caso di dispnea grave somministrare morfina sc o per infusione endovenosa, iniziare con 0.5 mg/h e quindi titolare il dosaggio in base alla risposta del singolo paziente.

La domiciliarizzazione di un paziente a gestione complessa va valutata attraverso un programma che preveda la predisposizione di passaggi organizzativi che devono precedere il rientro al domicilio del paziente tra lo pneumologo ospedaliero e lo pneumologo del territorio.

Il programma pneumologico domiciliare per i pazienti SLA con VMNI prevede:

- addestramento alla gestione e manutenzione del ventilatore e del in-exsufflator o altri ausili in dotazione al paziente
- valutazione del grado di autonomia dei familiari nella gestione degli ausili
- visita pneumologica a domicilio programmata ogni tre mesi circa
- valutazione dell'autonomia ventilatoria ogni tre mesi secondo protocollo domiciliare
- rilevazione saturimetria notturna ogni tre mesi

Nel caso di pazienti tracheostomizzati e dipendenti dal ventilatore il programma pneumologico domiciliare prevede:

- visita pneumologica nei giorni successivi alla dimissione
- addestramento giornaliero fino al raggiungimento di una buona autonomia dei familiari per la* :
 - gestione e manutenzione degli ausili per la ventilazione
 - gestione della cannula tracheale
 - gestione dell'aspirazione
- valutazione periodica (15-20 giorni) della autonomia ventilatoria con rilevazione saturazione estemporanea
- rilevazione saturimetria notturna ogni tre mesi
- programmazione cambio cannula tracheale con eventuale fibrobroncoscopia + broncoaspirato ogni tre mesi
- visita pneumologica programmata ogni tre mesi

*I dettagli relativi all'organizzazione del corso sono descritti nella delibera di Giunta regionale n. 1290 del 12 settembre 2011 " Recepimento ed attuazione dell'accordo Stato-Regioni del 29 aprile 2010: "Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano, concernente la formazione di persone che effettuano la tracheobroncoaspirazione a domicilio del paziente non ospedalizzato".

Appendice 7 – Strutture e U.O. di ricovero in Regione Emilia Romagna per procedure di sostegno (PEG, NIV, IV) nel paziente con SLA

AREA VASTA EMILIA NORD

Azienda	Centro Autorizzato	PEG	NIV	IV
Azienda USL di PIACENZA	U.O. Neurologia Ospedale Guglielmo da Saliceto Piacenza	Ospedale Guglielmo da Saliceto U.O. Neurologia	Ospedale Guglielmo da Saliceto U.O. Pneumologia U.O. Medicina Area Critica	Ospedale Guglielmo da Saliceto U.O. Pneumologia U.O. Medicina Area Critica
Azienda USL di PARMA	U.O. Neurologia Ospedale di Fidenza	Ospedale di Fidenza U.O. Neurologia	Ospedale di Fidenza U.O. Neurologia	Ospedale di Fidenza U.O. Neurologia
Azienda Ospedaliero-Universitaria di PARMA	U.O. Clinica Neurologica Ospedale Maggiore Parma	Ospedale Maggiore U.O. Clinica Pneumologica	Ospedale Maggiore U.O. Clinica Pneumologica	Ospedale Maggiore U.O. Clinica Pneumologica
Azienda Ospedaliera di REGGIO EMILIA	U.O. Neurologia Arcispedale S.Maria Nuova, Reggio Emilia	Arcispedale S. Maria Nuova S.C. Neurologia U.O. Pneumologia S.C. Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva	Arcispedale S. Maria Nuova S.C. Neurologia U.O. Pneumologia	Arcispedale S. Maria Nuova U.O. Pneumologia
Azienda USL di REGGIO EMILIA	U.O. Neurologia Arcispedale S.Maria Nuova, Reggio Emilia	Ospedale S. Sebastiano di Correggio U.O. Riabilitazione Respiratoria U.O. Endoscopia Digestiva	Ospedale S. Sebastiano di Correggio U.O. Riabilitazione Respiratoria	Ospedale S. Sebastiano di Correggio U.O. Riabilitazione Respiratoria
Azienda USL di MODENA e Azienda Ospedaliera di Modena	- U.O. Neurologia Ospedale S.Agostino Estense Modena - Ospedale B. Ramazzini di Carpi	- Ospedale S.Agostino Estense U.O. Neurologia - Ospedale Policlinico di Modena U.O. Pneumologia - Ospedale B. Ramazzini di Carpi U.O. Neurologia	- Ospedale Policlinico di Modena U.O. Pneumologia - Ospedale S.Agostino Estense U.O. Neurologia U. Terapia Medica Intensiva - Ospedale Mirandola U.O. Pneumologia - Ospedale Sassuolo U.O. Pneumologia - Ospedale Villa Pineta Pavullo U.O. Pneumologia	- Ospedale S.Agostino Estense U.O. Neurologia U. Terapia Medica Intensiva - Ospedale Policlinico di Modena U.O. Pneumologia - Ospedale Sassuolo U.O. Pneumologia - Ospedale Villa Pineta Pavullo U.O. Pneumologia

AREA VASTA EMILIA CENTRO

Azienda	Centro coordinatore	PEG	NIV	IV
Azienda USL di BOLOGNA e Azienda Ospedaliera di Bologna	U.O. Neurologia e U.O. Clinica Neurologica Ospedale Bellaria Bologna	- Ospedale Maggiore U.O Neurologia U.O. Gastroenterologia - Ospedale Bellaria U.O. Gastroenterologia - Azienda Ospedaliera di Bologna U.O. Gastroenterologia	- Ospedale Maggiore U.O. Neurologia U.O. Pneumologia U.O. Terapia Intensiva U.O. Rianimazione - Ospedale Bellaria U.O. Pneumologia - Azienda Ospedaliera di Bologna U.O. Fisiopatologia Respiratoria	- Ospedale Maggiore U.O. Terapia Intensiva U.O. Rianimazione - Ospedale Bellaria U.O. Pneumologia - Azienda Ospedaliera di Bologna U.O .Fisiopatologia Respiratoria
Azienda USL di IMOLA	Servizio di Neurologia Ospedale S. Maria della Scaletta Imola	Ospedale di Imola U.O. Medicina U.O. Lungodegenza post-acute	Ospedale di Imola U.O. Medicina U.O. Lungodegenza post-acute	Ospedale di Imola U.O. Semintensiva
Azienda Ospedaliero-Universitaria di FERRARA	U.O. Neurologia Arcispedale S. Anna Ferrara	Arcispedale S. Anna U.O. Neurologia	Arcispedale S. Anna U.O. Fisiopatologia Respiratoria/pneumologia U.O. Neurologia	Arcispedale S. Anna U.O. Fisiopatologia Respiratoria/pneumologia

AREA VASTA ROMAGNA

Azienda	Centro coordinatore	PEG	NIV	IV
Azienda USL di CESENA	U.O. Neurologia Ospedale M. Bufalini Cesena	Ospedale M. Bufalini, U.O. Medicina Interna U.O. Neurologia	Ospedale M. Bufalini, U.O. Medicina Interna (letti dedicati pneumologia)	Ospedale M. Bufalini, U.O. Medicina Interna (letti dedicati pneumologia)
Azienda USL di FORLÌ'	U.O. Neurologia Ospedale G.B.Morgagni-L.Pierantoni Forli	Ospedale G.B.Morgagni-L.Pierantoni U.O. Neurologia U.O. Geriatria	Ospedale G.B.Morgagni-L.Pierantoni U.O. Pneumologia	Ospedale G.B.Morgagni-L.Pierantoni U.O. Pneumologia
Azienda USL di RAVENNA	U.O. Neurologia Ospedale di Ravenna	- Ospedale di Ravenna U.O. Neurologia U.O. Medicina - Ospedale Faenza U.O. Neurologia U.O. Medicina - Ospedale di Lugo U.O. Medicina	- Ospedale di Ravenna U.O. Neurologia U.O. Medicina - Ospedale Faenza U.O. Neurologia U.O. Medicina - Ospedale di Lugo U.O. Medicina U.O. Pneumologia	- Ospedale di Ravenna U.O. Neurologia U.O. Medicina - Ospedale Faenza U.O. Neurologia U.O. Medicina - Ospedale di Lugo U.O. Pneumologia
Azienda USL di RIMINI	Servizio di Neurologia Ospedale Infermi Rimini	- Ospedale Infermi di Rimini U.O. Gastroenterologia - Ospedale Ceccarini di Riccione U.O. Chirurgia Generale	- Ospedale Infermi di Rimini U.O. Pneumologia - Ospedale Ceccarini di Riccione U.O. Pneumologia	- Ospedale Infermi di Rimini U.O. Anestesia e Rianimazione - Ospedale Ceccarini di Riccione U.O. Anestesia e Rianimazione

Appendice 8 - Intervento nutrizionale nei pazienti con SLA

La malnutrizione è uno stato nutrizionale in cui una carenza o un eccesso (o disequilibrio) di energia, proteine e altri nutrienti causano eventi avversi misurabili sull'organismo/tessuti (forma, dimensioni e composizione corporee), funzione e outcome clinico. È stato calcolato che al momento della presentazione di pazienti con SLA per la prima volta in ambito nutrizionale, percentuali intorno al 50% risultano malnutriti e che la severità della malnutrizione non è correlata alla severità dei sintomi neurologici. I fattori determinanti la malnutrizione nel paziente con SLA sono: l'atrofia muscolare e l'ipofagia secondaria alla difficoltà nell'alimentazione orale; lo stato ipermetabolico caratteristico del 60% circa dei pazienti con SLA (spesa energetica a riposo aumentata di un 10% circa); l'insorgenza di eventi acuti che accentuano lo stato catabolico; l'alterazione della deglutizione. La malnutrizione rappresenta quindi un fattore rilevante nella gestione di questi malati e il loro stato nutrizionale deve essere monitorato a partire dal momento della diagnosi di malattia. La presa in carico nutrizionale, unita alle cure ed alle periodiche valutazioni neurologiche e degli altri specialisti, aiuta i pazienti con SLA a migliorare la prognosi e la loro qualità di vita.

Lo screening nutrizionale

Il percorso nutrizionale dei pazienti con SLA, finalizzato alla prevenzione e trattamento della malnutrizione per difetto, comincia con la valutazione del rischio nutrizionale e quindi con l'adozione di strumenti di screening. Lo screening nutrizionale è uno strumento semplice, poco costoso e ripetibile di valutazione del rischio di malnutrizione. La valutazione del rischio nutrizionale deve essere effettuata innanzitutto alla diagnosi della malattia. I test di screening attualmente disponibili sono molteplici e presentano differente specificità e sensibilità a seconda del setting assistenziale di applicazione (MUST, NRS 2002, ecc). Sono basati sulla associazione standardizzata di alcuni indici fondamentali, tra i principali: BMI, variazione percentuale del peso rispetto al peso abituale negli ultimi 1-6 mesi, presenza di fattori acuti di malattia, ridotti apporti alimentari, fattori psicologici. È importante che ogni ambito definisca lo strumento più adatto alla propria realtà. In caso il test di screening specifico esiti in un basso rischio di malnutrizione, il test va ripetuto periodicamente su giudizio del clinico di riferimento.

In caso il test sia indicativo di rischio nutrizionale, il paziente deve essere sottoposto ad una valutazione nutrizionale con presa in carico del team nutrizionale della propria azienda.

La valutazione dello stato nutrizionale

È una valutazione dettagliata di variabili metaboliche, nutrizionali e funzionali operata da un medico nutrizionista/dietista e che porta all'elaborazione di un piano di cura.

Comprende:

1. indagini anamnestiche (patologie attive e pregresse e sintomi correlati condizionanti l'alimentazione, autonomia funzionale pregressa vs attuale, supporto familiare e problematiche assistenziali, storia ponderale, anamnesi alimentare);
2. analisi della composizione corporea mediante l'antropometria (peso, altezza, BMI, circonferenza del braccio, plica tricipitale);
3. analisi della funzionalità corporea mediante l'esame clinico (anamnesi, esame obiettivo e test funzionali);
4. indagini bioumorali (albumina, protidemia totale, conta linfocitaria);

5. bilancio energetico mediante il riconoscimento della differenza tra introito e dispendio energetico.

Altre modalità valutative (es impedenziometria, DEXA, ecc) rappresentano tecniche di meno frequente utilizzo.

La stima del dispendio energetico del paziente, attraverso l'utilizzo di algoritmi predittivi, deve essere effettuata sottoponendo il valore stimato al vaglio critico della storia dietetica, della composizione corporea e della funzionalità corporea.

Tale valutazione deve essere finalizzata alla stesura di un piano di intervento individuale del paziente e al suo monitoraggio.

L'intervento nutrizionale

Gli obiettivi dell'intervento nutrizionale sono:

- mantenere e/o recuperare un adeguato stato nutrizionale;
- raggiungere e/o mantenere un'adeguata idratazione corporea;
- favorire una deglutizione sicura.

Counselling nutrizionale e strategie compensatorie per via naturale

La definizione del piano nutrizionale deve considerare la situazione clinica e le evidenze/preferenze del singolo paziente. Il continuo adeguamento del piano dietetico alle esigenze del paziente si avvale di strumenti e strategie concordati con il paziente e con il caregiver. Le strategie comprendono innanzitutto la scelta di alimenti e di preparazioni più gradite, l'adeguamento delle porzioni e del numero di pasti consumati, l'eventuale modifica della consistenza dei cibi e dei liquidi (es. tramite utilizzo di addensanti e acqua gelificata). La qualità della relazione terapeutica instaurata è essenziale per il mantenimento della compliance-concordance che deve essere ottenuta, ogni qualvolta sia possibile, attraverso l'adozione di un programma educativo che utilizzi strumenti operativi specifici: storia dietetica, recall delle 24 ore, diario alimentare.

Ogni centro deve prevedere l'utilizzo di consistenze standardizzate, prevedendo materiale informativo didattico per il paziente e la famiglia o interventi personalizzati.

I supplementi nutrizionali orali

In pazienti con SLA in cui, nonostante le modificazioni di consistenza della dieta, gli apporti si mantengano inferiori ai fabbisogni ma superiori al 50% degli stessi, è possibile intervenire con supplementi nutrizionali orali. Essi sono prodotti pronti per l'uso (a consistenza liquida o cremosa, da assumere preferibilmente a piccoli volumi refratti lontano dai pasti principali) o in polvere (da ricostituire o da aggiungere alle preparazioni della dieta) e possono essere nutrizionalmente completi o comprendere solo singoli nutrienti, questi ultimi in grado quindi di fortificare la dieta naturale ai pasti. La prescrizione e la fornitura del supplemento nutrizionale orale deve avvenire secondo le linee guida fornite dalla circolare regionale 4/2004.

Come già citato nella Appendice 5, la Regione Emilia-Romagna ha provveduto con Delibera di Giunta regionale n. 1832/2010 ad inserire la terapia con addensanti nei Livelli Essenziali di Assistenza per i cittadini residenti in Regione Emilia-Romagna.

La Nutrizione Artificiale

E' oramai assodato che in caso di tratto gastroenterico funzionante la tecnica di nutrizione artificiale preferibile è quella enterale. La sede di infusione deve essere quella più fisiologica possibile, privilegiando quindi l'infusione gastrica, e riservando quella digiunale in pazienti con alterato stato di coscienza e rischio inalatorio da rigurgito di materiale alimentare. La gastrostomia

percutanea rappresenta la tecnica preferibile di NE ogni qualvolta sia prevedibile una NE di durata superiore alle 4 settimane. Una review Cochrane del 2006 conclude che, su 7 studi controllati considerati, 3 studi dimostrano di influenzare positivamente la sopravvivenza e 3 studi di migliorare lo stato nutrizionale dei pazienti. Dai dati raccolti la review conclude che la gastrostomia posizionata per via radiologica (PRG) sarebbe in grado di incidere maggiormente sulla prognosi dei pazienti e di presentare un minore rischio di complicanze. In realtà ciò va considerato relativamente all'expertise dei singoli centri e ai percorsi in atto. I rischi connessi al posizionamento della PEG sono incrementati in caso di CV < 50%. E' in questi pazienti che la PRG diventa particolarmente indicata. Il passaggio verso la nutrizione artificiale deve avvenire con un timing modulato e programmato/concordato unitamente al paziente, al/ai care giver, al team nutrizionale ed agli altri operatori dell'equipe multidisciplinare. Il corretto timing del posizionamento della PEG è quindi una valutazione complessa da effettuare in team multidisciplinare che da una parte non escluda, ove possibile, l'alimentazione naturale, e dall'altra preferibilmente non sia effettuata dopo la comparsa di una riduzione della CV di oltre il 50%.

Appendice 9 - Presa in carico riabilitativa neuromotoria, respiratoria, logopedica e occupazionale

Il ruolo dell'intervento riabilitativo nella Malattia del 1° e 2° motoneurone deriva dalla specificità delle menomazioni del sistema nervoso centrale con cui si esprime, ed in particolar modo dalle caratteristiche di evolutività della disabilità ad esse correlata.

Infatti l'andamento clinico di queste patologie degenerative è di tipo cronico-progressivo, ad esito inesorabile, con variazioni nei tempi che dipendono dalla forma clinica della malattia e dalla rapidità del suo decorso.

Facendo riferimento al modello di gestione integrata multiprofessionale e interdisciplinare, la componente "riabilitativa" del team ha il compito di affiancare i colleghi nella presa in carico complessiva del paziente, al fine di:

- identificare le specifiche manifestazioni della patologia in quella particolare persona, in relazione alla sua psiche ed al contesto ambientale e socio-familiare,
- elicitarle le risorse (fisiche, motivazionali...) ancora disponibili ai vari livelli,
- proporre soluzioni e strategie che consentano di far fronte al progredire della disabilità.

Tale approccio non mira ovviamente al "recupero" della funzione persa, come comunemente, semplificando, si intende con il concetto di riabilitazione, ma al mantenimento del miglior livello di autonomia il più a lungo possibile, per perseguire in ogni stadio della malattia una soddisfacente qualità della vita.

A questo proposito si ricorda che in ambito socio-sanitario italiano la RIABILITAZIONE è definita come "un processo di soluzione di problemi e di educazione nel corso del quale si porta una persona disabile a raggiungere il miglior livello di vita possibile sul piano fisico, funzionale, sociale ed emozionale, con la minor restrizione possibile delle sue scelte operative, pur nell'ambito della limitazione della sua menomazione e della quantità e qualità di risorse disponibili. Processo che per le disabilità gravi deve coinvolgere anche la famiglia del disabile, quanti sono a lui vicini, e più in generale, il suo ambiente di vita" ("Piano di indirizzo per la riabilitazione " sancito dalla Conferenza Permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome nella seduta del 10 febbraio 2011 (repertorio atti n.30/CSR), pubblicato sulla GU n. 50 del 2 marzo 2011).

A questo scopo viene costruito per ogni persona un "progetto riabilitativo individualizzato", che promuova un processo volto a raggiungere la maggiore attività e partecipazione possibile (secondo l'ICF), che sia di guida per gli operatori e che venga costantemente aggiornato, per adeguarsi alle diverse fasi della malattia.

Dal progetto riabilitativo occorre passare al "programma riabilitativo individualizzato" con definizione degli interventi specifici, degli obiettivi a breve e a medio termine, degli operatori coinvolti, dei tempi e delle modalità di erogazione degli interventi, e della verifica degli interventi. Nella fase della presa in carico del paziente può essere utile una riunione di progetto con la famiglia del paziente. L'incontro avrà lo scopo di chiarire le modalità di intervento riabilitativo, i tempi di rivalutazione e soprattutto concordare i bisogni sui quali costruire il programma terapeutico. Da qui nascerà una sorta di "alleanza terapeutica" fra team riabilitativo, paziente e famiglia che renderà il lavoro più utile e finalizzato alle esigenze reali e darà alle persone un punto di riferimento costante.

L'efficacia del progetto riabilitativo dipende da:

- Ø partecipazione attiva del paziente e dalla presenza di un adeguato caregiver

- Ø adeguata formazione del personale riabilitativo (medici e tecnici)
- Ø precocità ed appropriatezza dell'intervento, tale da rispondere alle incalzanti necessità del paziente.

La presa in carico riabilitativa viene realizzata dal team riabilitativo, coordinato dal Fisiatra e composto inoltre da: Fisioterapista, Logopedista e Terapista occupazionale.

ORGANIZZAZIONE DELLE ATTIVITA' DEL TEAM

Il principio conduttore è quello della continuità terapeutico-assistenziale, intesa sia nella dimensione temporale, come costante monitoraggio eseguito dal team, sia nella dimensione spaziale, come passaggio di consegne bidirezionale fra l'equipe ospedaliera e quella territoriale.

Le modalità organizzative con le quali viene proposto l'intervento, comprendono, nella fase successiva alla diagnosi (effettuata dal neurologo):

- PRIMA VISITA in equipe ristretta (fisiatra, fisioterapista o terapista occupazionale, pneumologo, dietologo e dietista) presso un luogo di riferimento da identificare
- Attivazione dell'intervento degli ALTRI MEMBRI dell'equipe, di routine o in base a necessità emergenti
- FOLLOW UP, tramite controlli dell'equipe ristretta, compreso il neurologo, con periodicità stabilita in base alle specifiche necessità
- Colloqui con i familiari
- Collaborazione con il MEDICO DI BASE
- Segnalazione alle Strutture Riabilitative del territorio di residenza
- Segnalazione per VALUTAZIONE DOMICILIARE, in caso di presenza di barriere ambientali o necessità di programmi riabilitativi domiciliari, come addestramento al caregiver
- Attivazione di rieducazione motoria o terapia occupazionale, e interventi di addestramento ai caregivers
- Valutazione, prova, prescrizione, collaudo AUSILI e ORTESI con la collaborazione di fisiatra, fisioterapista, tecnico ortopedico, ausilioteca
- Attivazione di valutazione e trattamento logopedico, in caso di deficit dell'eloquio o della deglutizione
- Consulenze telefoniche
- Certificazioni (anche ai fini della domanda per I.C.)
- Relazioni
- Collaborazione con ADI
- Raccordo con Uffici per la fornitura di ausili
- Collaborazione con le Associazioni dei pazienti

L'esistenza di varie forme cliniche di SLA (bulbare, classica, pseudoneuropatica, respiratoria...) e l'estrema variabilità del decorso, rendono necessaria nel progetto riabilitativo la seguente schematizzazione, in relazione al decorso clinico ed alla perdita dell'autonomia:

- I FASE
- II FASE
- III FASE

I FASE (DI AUTONOMIA CON COMPLICANZE MINORI)

Inizia con la comparsa dei primi sintomi ed è caratterizzata dall'impatto con la diagnosi, dalla presa di coscienza della malattia e dell'adattamento alla condizione di malattia.

In questo periodo il paziente è sufficientemente autonomo e in grado di svolgere tutti gli interventi socio-sanitari in regime ambulatoriale. Può presentare una riduzione di resistenza o un lieve deficit stenico focale o iniziale disartria e/o disfagia. Ha già bisogno di un referente sanitario stabile.

OBIETTIVI e STRUMENTI

(da proporre al paziente come autogestione e al caregiver come supervisore)

- Ø Mantenere le abilità residue tramite esercizi selezionati
- Ø Migliorare le condizioni tono/trofiche generali con esercizi aerobici di modica intensità
- Ø Prevenire le condotte evitanti che contribuiscono al disuso con esercizi facilitatori
- Ø Ridurre la fatica nelle attività quotidiane addestrando il paziente a dosare le forze, imparando a riconoscere i segni di affaticamento muscolare e generale
- Ø Conservare il più possibile l'efficacia della meccanica respiratoria con addestramento ad esercizi di coordinazione nell'uso dei muscoli respiratori, senza raggiungere la soglia della fatica
- Ø Facilitare la rimozione delle secrezioni con addestramento ad una tosse efficace
- Ø Perseguire il mantenimento dell'eloquio e della deglutizione tramite esercizi logopedici
- Ø Informazione/counselling sulle normative/diritti della disabilità (in alternativa o in coordinamento all' assistente sociale)
- Ø Individuazione di ausili facilitanti lo svolgimento delle ADL e il cammino (es: posate ergonomiche, tutori gamba-piede, tutori per i polsi, bastoni, deambulatori)
- Ø Individuazione ed abbattimento di barriere ambientali previa indagine conoscitiva e/o valutazione domiciliare (territorio)
- Ø Garantire presso il centro una attività permanente di formazione del caregiver, professionale e non professionale.

II FASE (DI RIDOTTA AUTONOMIA CON COMPLICAZIONI MAGGIORI)

Il paziente presenta una riduzione della funzione motoria, fonatoria e deglutitoria: è parzialmente dipendente, può aver perso la deambulazione o non essere in grado di vestirsi e lavarsi autonomamente. Può aver la necessità di Ventilazione Non Invasiva o di applicazione di PEG o PRG.

La figura del caregiver diventa sempre più importante. La presa in carico del territorio diventa prevalente.

OBIETTIVI E STRUMENTI

(da proporre al paziente ed al caregiver quale facilitatore ed esecutore)

- Ø Mantenere l'articolarietà dei distretti ipostenici e/o spastici
- Ø Contenere le contratture dolorose della muscolatura, usata a scopo di compenso o sovraccaricata da posture scorrette e/o coatte, con esercizi di stretching/rilassamento/posturali
- Ø Mantenere il più possibile le migliori condizioni di tono-trofismo, proseguendo gli esercizi aerobici attivi della I fase, ma riducendone l'intensità e frazionandoli maggiormente nell'arco della giornata
- Ø Mantenere il drenaggio delle vie aeree proseguendo gli esercizi respiratori ed ev introducendo ausili per facilitare l'espettorazione (es MACCHINA DELLA TOSSE) in collaborazione con i pneumologi
- Ø Rendere più sicura la deglutizione mediante addestramento a strategie e compensi oppure in sintonia con logopedista e/o foniatra indirizzare alla PEG o PRG
- Ø Consentire la comunicazione con strumenti specifici (tabelle, comunicatori alfabetici, puntatori)

- Ø Identificare ausili che aiutino nel risparmio di energia, permettendo una discreta funzionalità distribuita nell'arco della giornata (deambulatori, carrozine elettriche e pieghevoli, montascale, letti ortopedici elettrici, tavolette e teli di scorrimento...).

III FASE (DI PERDITA DELLA AUTONOMIA)

Il paziente presenta sempre più importanti deficit motori e respiratori con perdita dell'autonomia e totale stato di dipendenza; ha necessità che i principali interventi sanitari avvengano al proprio domicilio essendo complicato e disagiata il trasporto in ambulatorio/ospedale; possibile necessità di tracheotomia con o senza Ventilazione Invasiva.

Aumentano le necessità assistenziali e l'impegno dei caregivers. In questa fase le attività di riabilitazione sono completamente affidate al territorio al domicilio, quale sede elettiva strategica gestionale. Ove possibile, prosegue il follow-up del team ospedaliero.

OBIETTIVI E STRUMENTI

(convolgimento prevalente del caregiver)

- Ø Conservare anche minimi spazi di autonomia e/o alleviare l'impegno assistenziale con modifica degli ausili (basculanti, sollevatori, presidi antidecubito) sulla base dell'aggravamento e delle nuove esigenze
- Ø Garantire il miglior controllo del tono muscolare, della mobilità articolare e del benessere posturale
- Ø Sostenere il respiro con adeguati ausili e/o presidi
- Ø Adeguare eventuali ausili elettronici per la comunicazione.

Come si è visto, nella prima e seconda fase le modalità di intervento riabilitativo prevedono la sostanziale autogestione da parte del paziente insieme al caregiver, con l'addestramento, la verifica e la supervisione da parte dei professionisti della riabilitazione, alternati a periodi di trattamento riabilitativo specifico, in modo da ottenere la maggior continuità riabilitativa possibile al fine di contenere la progressione della disabilità.

Sono state sperimentate con successo, in alcune realtà lavorative regionali, modalità complementari e non medicalizzate ai fini del "mantenimento" motorio, come l'uso pluriquotidiano di armocicloergometri a pedalata attiva, assistita o passiva; l'allenamento in piscina plurisettimanale sotto la guida di fisioterapisti specificamente formati; il nursing riabilitativo e la mobilitazione passiva nelle fasi avanzate effettuati da operatori socio-assistenziali adeguatamente formati e monitorati dal team riabilitativo. Altre modalità potranno essere sperimentate ed implementate.

STRUMENTI DI LAVORO, DI VALUTAZIONE E DI COMUNICAZIONE DEL TEAM

- Cartella congiunta / integrata di team
- Cartella riabilitativa per la registrazione della prima valutazione e dei controlli periodici
- Strumenti di valutazione, quantificazione e qualificazione:
 - ALS-FRS (è una misura di funzione globale, la principale misura di outcome usata nei trias clinici, perché è validata, facile da usare, minimizza i dropout, riduce i costi, correla con la sopravvivenza).
 - Barthel Modificata (FT-TO) (Questa scala ha un ruolo determinante nella valutazione ai fini della applicazione della delibera 2068: tuttavia non è appropriata nella quantificazione della disabilità nella SLA, per cui andrebbe rivista)
 - Valutazione della disartria di Robertson
 - ALSAQ/40 o ALSAQ/5 x la qualità della vita

- Riunioni di team (solitamente a cadenza mensile per la discussione dei casi clinici e/o a scopo organizzativo/gestionale o a scopo di aggiornamento professionale)
- Incontri di sostegno psicologico al team

INDICATORI di PERCORSO e di EFFICACIA

- PRECOCITA' DELLA PRESA IN CARICO RIABILITATIVA: entro 1 settimana
- RIUNIONE PERIODICA DEL TEAM MULTIDISCIPLINARE (verbale): 1 volta al mese
- PRESCRIZIONE AUSILI: entro 3 giorni dal rilevamento del bisogno
- CONSEGNA AUSILI: entro una settimana (con percorso preferenziale) se già presenti in magazzino
- N° RICOVERI INTERCORRENTI: SDO
- MANTENIMENTO QUALITA' DELLA VITA: ALSAQ (minor variazione possibile nel tempo ed in relazione
- Soddisfazione del pz della presa in carico

CRITICITA' / PROBLEMATICHE APERTE

- Disomogeneità della presa in carico del pz con SLA nelle diverse realtà locali
- Difficoltà nell'integrazione ospedale-territorio
- Lentezza e disorganizzazione nell'erogazione dei servizi
- Definire l'utilità dei ricoveri riabilitativi rispetto alla gestione ambulatoriale /domiciliare
- Difficoltà nell'identificare nel singolo caso il CASE MANAGER (referente do progetto)

TEMPISTICA DEGLI INTERVENTI

- Diagnosi e Presa in carico precoce
 - Riduce il rischio di interventi errati
 - Consente la precoce applicazione degli interventi corretti
 - Migliora il coping della malattia
 - Consente di prevenire il danno da disuso
- Percorsi preferenziali e percorsi strutturati
 - La progressione della malattia spesso è più rapida della nostra burocrazia

AMBITI IN CUI SONO URGENTI PERCORSI SPECIFICI :

- la procedura per l'accertamento della invalidita' civile
- la fornitura di protesi ed ausili

APPROFONDIMENTI

L'ESERCIZIO NELLA SLA: PREMESSE

- ü La marcata riduzione dei livelli di attività secondaria alla SLA può portare a debolezza muscolare da disuso ed a decondizionamento cardio-respiratorio, che si sovrappongono alla debolezza tipica della malattia stessa.
- ü La ridotta attività fisica, specie se prolungata, danneggia la funzione del sistema neuromuscolare, del sistema scheletrico e degli altri organi (danni terziari) innescando un circolo vizioso che può giungere a debilitare gravemente il paziente affetto da SLA.
- ü La pratica clinica suggerisce che esercizi di intensità lieve o moderata, durata comunque breve, praticati più volte al dì, comprensivi di stretching, non solo non risultano essere dannosi nella SLA, ma anzi fanno rilevare incrementi nelle scale per la disabilità (ALS-FRS), per la qualità di vita (SF-36) e per la spasticità (Ashworth)
- ü Prevalenza del danno del 1° motoneurone: privilegiare stretching e posture inibenti
- ü Prevalenza del danno del 2° motoneurone: privilegiare esercizi per l'incremento della forza e della resistenza alla fatica

PRINCIPI DELLA RIABILITAZIONE NELLA SLA

- ü Tempestività e precocità degli interventi
- ü Non superare la soglia dell'affaticamento
- ü Non superare la soglia del dolore
- ü Applicare il modello del problem-solving, anche per stimolare la partecipazione attiva del paziente:
 - “Non c'è apprendimento senza motivazione”
 - “Non c'è motivazione senza bisogno”
- ü Sfruttare le abilità residue
- ü Educare all'autonomia

ADDESTRAMENTO PER L'AUTOTRATTAMENTO

- ü Rivolto al paziente
- ü Esercizi pluriquotidiani per tempi brevi
- ü Mobilizzazioni attive pluridistrettuali lente e ampie
- ü Semplice
- ü In postura seduta nelle fasi iniziali
- ü In postura supina nelle fasi intermedie
- ü Esercizi respiratori
- ü Training cardio-respiratorio

ADDESTRAMENTO AL CARE-GIVER

- ü Per la prevenzione di retrazioni, fibrosi, algodistrofie (rigidità e dolore, difficoltà nelle cure quotidiane)
- ü Mobilizzazioni lente, caute e costanti, polidistrettuali, semplici, pluriquotidiane
- ü Attenzione allo stato di osteoporosi (correttezza delle prese spt. per le ossa lunghe)
- ü Per i trasferimenti e le posture prolungate
- ü Addestramento di più persone verificato dal fisioterapista

TRATTAMENTO DEI SINTOMI CON APPROCCIO RIABILITATIVO

TRATTAMENTO DELLA SPASTICITA'

- Esercizio muscolare a intensità submassimale, anche autogestito, più volte al dì per brevi periodi, alternato a stretching e rilassamento. Idroterapia.
- Posture inibenti, tutorizzazione
- Farmacoterapia con miorilassanti

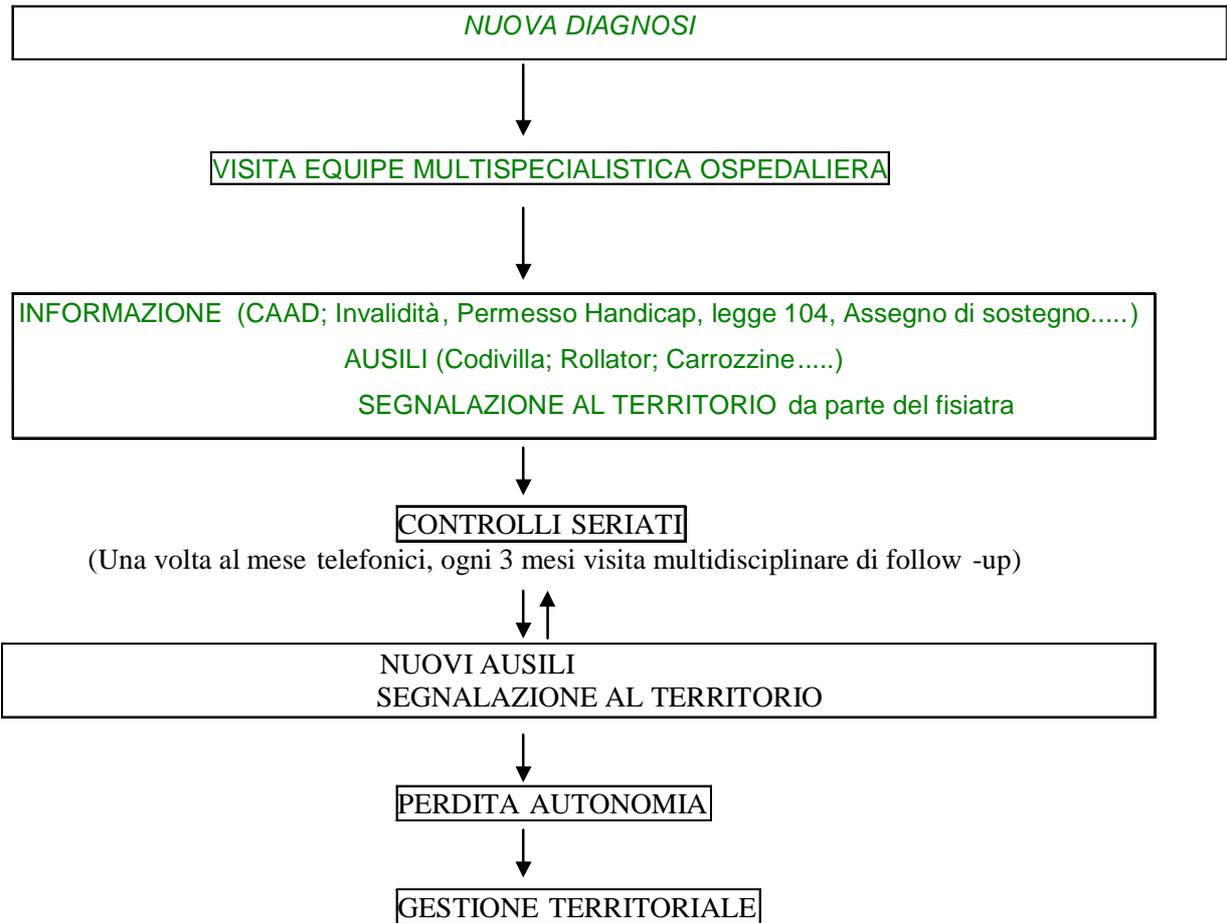
PREVENZIONE DI EDEMI E TROMBOSI VENOSA

- Legati alla ipomobilità in posture protrate, spt. declivi, che comportano un ostacolo al deflusso venoso e un deficit della pompa muscolare
- Terapia eparinica a basso peso molecolare, non necessariamente continuativa, ma spt in condizioni a maggior rischio
- Calze elastiche
- Posture corrette
- Mobilizzazioni frequenti
- Diagnosi differenziale con altre cause di edema

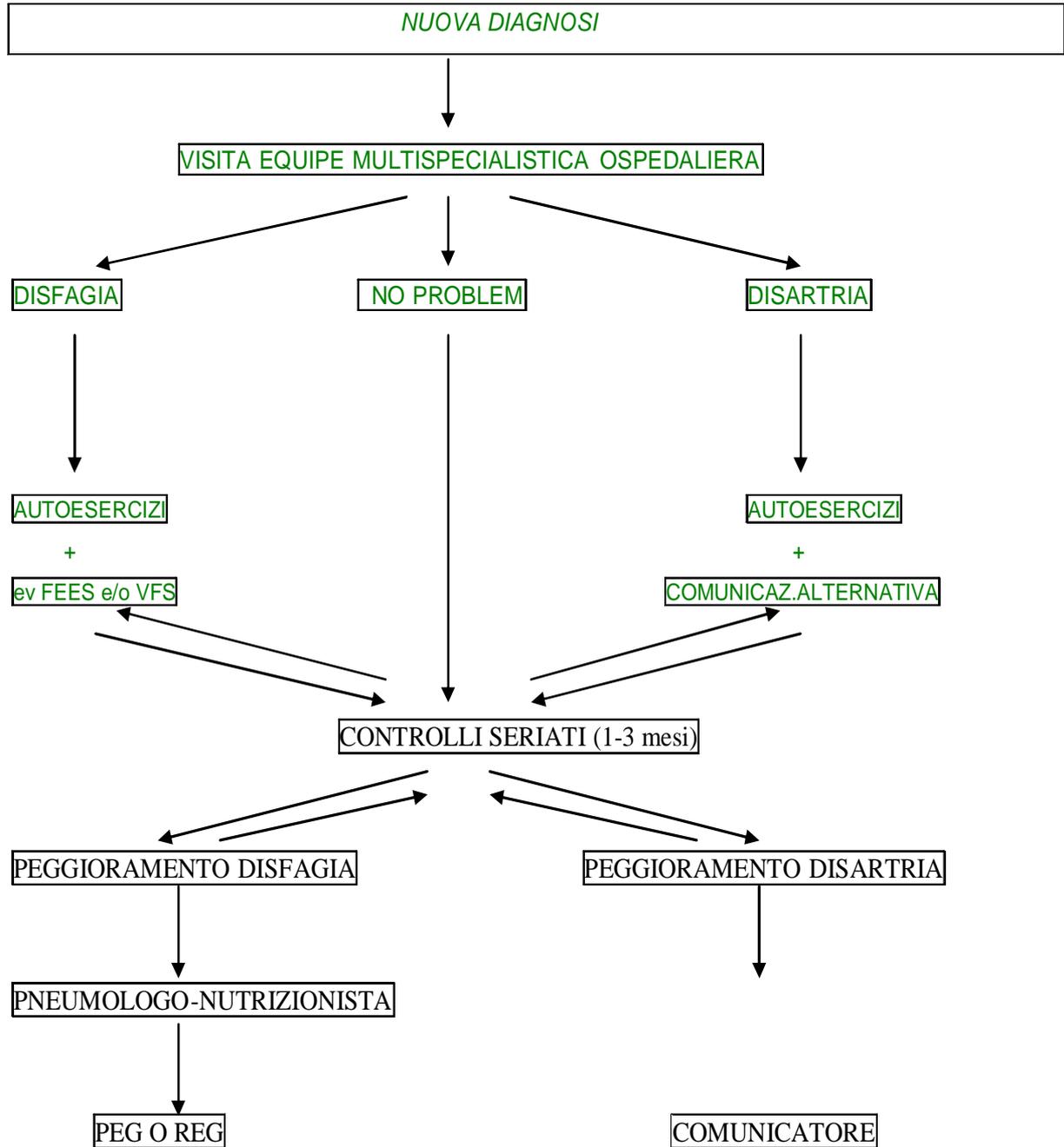
DOLORE

- Il dolore è raro nella SLA, soprattutto nelle fasi iniziali.
- Man mano che la disabilità progredisce, tuttavia, può insorgere dolore di origine muscolare, da crampo, da sovraccarico, a scopo di compenso, di origine muscolo-scheletrica per le posture coatte viziate e protrate; più raramente si manifesta dolore neuropatico (SOD1) anche in fase precoce.
- Chiarire la genesi del dolore
- Esercizi di stretching e rilassamento, massoterapia
- Farmacoterapia

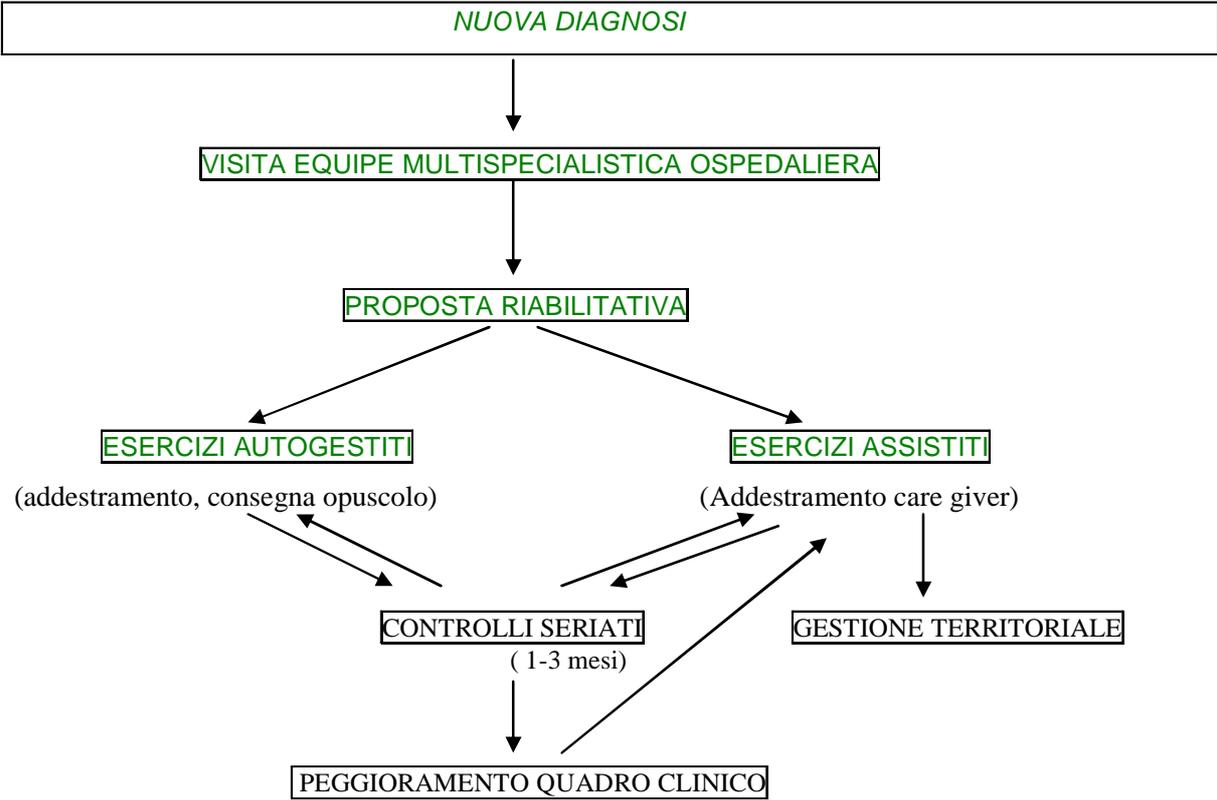
PERCORSO ERGOTERAPICO PAZIENTE SLA



PERCORSO LOGOTERAPICO PAZIENTE SLA



PERCORSO FISIOTERAPICO PAZIENTE SLA



MATRICE DELLE RESPONSABILITA'

CHI	COSA	COME	DOVE	QUANDO
FISIATRA	Visita-Stesura progetto Refertazione Prescrizione ausili Valutazione ambientale Coordinamento Team Riabilitativo	Valutazione funzionale Scale di valutazione	Ambulatorio Degenza Domicilio	Presa in carico Follow up programmati Peggioramento del pz
TERAPISTA OCCUPAZIONALE	Programma motorio, respiratorio, occupazionale Prova ausili Addestr.care-giver Valutazione ambientale	Valutazione Funzionale e della disabilità con Scale Tecniche di Rieducazione Neuromotoria Tecniche di ergoterapia	Ambulatorio Degenza Domicilio	In sincronia con le fasi evolutive della disabilità del paziente
FISIOTERAPISTA/ TERAPISTA RESPIRATORIO	Programma motorio, respiratorio Prova ausili Addestr.care-giver	Valutazione Funzionale Tecniche di Rieducazione Neuromotoria e Respiratoria	Ambulatorio Degenza Domicilio	In sincronia con le fasi evolutive della disabilità del paziente
LOGOPEDISTA	Valutazione e trattamento disfagia e disartria	Test specifici Tecniche Rieducative/ rimediaive	Ambulatorio Degenza Domicilio	In sincronia con l'evoluzione del disturbo

Appendice 10 - Collocazione dell'intervento foniatico-logopedico nel percorso assistenziale del paziente con SLA

Ambiti di competenze del foniatra e del logopedista nell'assistenza al paziente con SLA:

1. Disturbi della deglutizione/alimentazione
2. Disturbi del linguaggio e della comunicazione
3. Counselling

1. DISTURBI DELLA DEGLUTIZIONE/ALIMENTAZIONE

La disfagia è il sintomo d'esordio della malattia in ca. 1/3 dei pazienti.

La disfagia nella SLA interessa sia la fase preparatoria orale (fase 1) che quella orale (fase 2) e faringea (fase 3) della deglutizione.

Fasi compromesse	Funzioni compromesse
FASE PREPARATORIA ORALE (FASE 1)	Ipostenia orbicolare della bocca, lingua, buccinatore e mm. masticatori
FASE ORALE (FASE 2)	Movimenti della lingua deboli e poco coordinati
FASE FARINGEA (FASE 3)	Mancata chiusura del palato molle, ridotto o assente movimento di ascensione e spostamento in avanti della laringe, ridotto o assente tilt epiglottico, ridotta peristalsi della pompa faringea

A seconda dei motoneuroni (MN) colpiti, la disfagia può essere inizialmente per i cibi solidi e successivamente anche per i liquidi e la saliva ovvero per i liquidi e successivamente coinvolgere anche i cibi solidi. La disfagia per i cibi solidi è causata principalmente dalla fatica nella masticazione mentre la disfagia per i liquidi e la saliva è essenzialmente determinata dalla riduzione del tono, della forza di chiusura labiale e dalla forza di "spinta" dalla fase orale a quella faringea della deglutizione. Con il progredire della sintomatologia la stanchezza e la riduzione di energia possono rendere difficoltoso affrontare un intero pasto. Tutti questi fattori contribuiscono alla difficoltà di mantenere un adeguato apporto nutrizionale.

2. DISTURBI DEL LINGUAGGIO E DELLA COMUNICAZIONE

Il tipo di disartria che si manifesta nei pazienti con SLA dipende dai MN colpiti. I pazienti con coinvolgimento prevalente dei MN inferiori mostrano una disartria flaccida (o di tipo bulbare), mentre quelli con predominante coinvolgimento dei MN superiori presentano disartria spastica (o di tipo pseudobulbare). Con il progredire del disturbo e il coinvolgimento di entrambi i motoneuroni, s'instaura una disartria mista flaccido-spastica.

DISARTRIA	LESIONE PRIMARIA	SEGNI CLINICI
Flaccida	LMN	Lingua atrofica e debole, voce debole, emissione nasale di aria, disfonia, elevazione velare scarsa o assente, riflesso faringeo assente, "mal articolazione"

Spastica	UMN	Lingua non atrofica, scarsi movimenti linguali, parlato "mal articolato", lento e forzato, elevazione velare scarsa, riflesso faringeo vivace, riflessi patologici corneo-mandibolare e palmo-mentoniero, labilità emotiva
Mista flaccido-spastica	LMN e UMN	Varie combinazioni delle caratteristiche precedenti

3. COUNSELLING

E' rivolto sia al paziente sia ai suoi familiari e si basa su strategie per fornire informazioni, supportare le crisi, risolvere difficoltà e favorire il processo decisionale del paziente. Il logopedista contribuisce a chiarire il significato dei sintomi all'interno del quadro clinico globale, i rischi e le difficoltà che essi comportano, le modalità di facilitazione e di compenso, le possibilità di controllo della situazione, i percorsi rimediativi che saranno attuati.

Vengono conseguentemente concordati i programmi di intervento differenziato che prevedono, dopo i momenti di colloquio, la consegna di indicazioni relative alla gestione quotidiana delle difficoltà deglutitorie e comunicative, anche con l'utilizzo di materiale predisposto di supporto.

Al logopedista compete pertanto:

- raccogliere e fornire informazioni (anamnesi ed informazioni circa la diagnosi)
- modulare l'informazione in relazione ai bisogni del paziente e della famiglia, utilizzando un lessico accessibile e rispettando i tempi dettati dai sentimenti evocati dalla diagnosi di disabilità
- puntare su obiettivi precisi ed individualizzati, personalizzando l'intervento di counselling e rimediativo su quel paziente e sulla sua famiglia
- stimolare la motivazione del paziente e della famiglia favorendo l'autoconsapevolezza in funzione del trattamento
- assistere il paziente e la sua famiglia nei programmi di rimediazione specifici, di vicariamento e sostituzione delle funzioni, di stabilizzazione delle funzioni deficitarie
- aiutare il paziente a sviluppare comportamenti di autorinforzo e strategie che risultano cruciali per l'ottimizzazione delle modificazioni comportamentali
- dare informazione al paziente e ai familiari sulla prevenzione di complicanze correlate ad un evento (es. disfagia)

Il foniatra e il logopedista possono intervenire sia nella fase ospedaliera che in quella post-ospedaliera.

FASE OSPEDALIERA

DIAGNOSI: Lo specialista neurologo può ritenere opportuna, quale indagine diagnostica complementare, la valutazione della funzionalità deglutitoria ed articolatoria, sia per una eventuale conferma del sospetto diagnostico, sia per valutare la gravità della patologia e le eventuali necessità assistenziali immediate nel campo della deglutizione/alimentazione e della comunicazione orale.

FASE POST-OSPEDALIERA

FOLLOW-UP: Gli obiettivi della collaborazione del foniatra e del logopedista al follow-up multidisciplinare del paziente per quanto riguarda la funzione deglutitoria variano in relazione allo stato della patologia:

- a. accertata l'assenza di deficit deglutitori, garantire una alimentazione libera con benefici in termini sia nutrizionali che di qualità di vita

- b. evidenziare tempestivamente l'insorgenza di disfagia per mettere in atto immediatamente modalità di compenso e prevenire polmoniti ab ingestis
- c. monitorare l'eventuale involuzione della funzionalità deglutitoria per offrire elementi utili alla decisione di ricorrere ad una nutrizione artificiale.

La valutazione periodica della funzione comunicativa, condotta parallelamente a quella della deglutizione, permette di rilevare la presenza di alterazioni comunicative ed il loro livello di gravità, e di attuare, di conseguenza, un intervento rimediao mirato. Quando l'alterazione dell'eloquio è lieve o moderata si propongono strategie di compenso, mentre quando la disartria diventa severa e comporta una inintelligibilità dell'eloquio, si consiglia l'adozione di ausili di Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA) a bassa o alta tecnologia.

MODALITA' DI INTERVENTO

A. VALUTAZIONE FONIATRICO-LOGOPEDICA

La valutazione foniatico-logopedica permette l'esame della funzione deglutitoria e quello della funzione comunicativa.

ESAME DELLA FUNZIONE DEGLUTITORIA

Richiede un'indagine anamnestica mirata al problema disfagico e una valutazione clinica standardizzata con esame morfo-funzionale degli organi della deglutizione direttamente esplorabili, la valutazione delle sensibilità, delle prassie bucco-linguo-facciali, dei riflessi e i test di alimentazione per osservare quali sono le fasi della deglutizione eventualmente compromesse. Questa valutazione viene solitamente eseguita dal logopedista.

Nella SLA la valutazione delle abilità deglutitorie, così come quella delle capacità comunicative, è estremamente differenziata in rapporto al livello di gravità. La scala di valutazione che viene maggiormente utilizzata è la scala ALSSS (Amyotrophic Lateral Sclerosis Severity Scale) per la deglutizione riportata di seguito.

Alla valutazione clinica fa seguito la valutazione strumentale che può essere eseguita mediante esame fibroendoscopico (FEES: fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing) o videofluoroscopia/ videofluorografia (VFS/VFG), metodi validi ed equivalenti nella valutazione dell'atto deglutitorio e della disfagia, complementari rispetto alle informazioni che forniscono. Entrambe presentano simile sensibilità, specificità e valore predittivo nell'identificare aspirazione anterograda. La valutazione strumentale deve consentire una definizione diagnostica del sintomo disfagia documentando la penetrazione (progressione del bolo fino alle corde vocali) e/o l'inalazione (progressione del bolo oltre le corde vocali) con conseguente identificazione di un parametro clinico di gravità. E' indicata in presenza di compromissione delle abilità neuropsicologiche ed in pazienti appartenenti ad una popolazione ad alto rischio di disfagia. Può essere procrastinata o omessa qualora l'esito non possa modificare il piano di trattamento.

La valutazione endoscopica viene condotta dal foniatra (o da un otorinolaringoiatra che abbia maturato una specifica competenza nello studio della deglutizione) in presenza del logopedista. E' un esame di semplice esecuzione, non espone il paziente a radiazioni ionizzanti e nella pratica europea di norma viene utilizzato prima della VFS/VFG, rimandando quest'ultima ad una ulteriore indicazione se necessaria: sarà il clinico a valutare quale sia l'indagine più appropriata per il paziente nelle diverse situazioni.

La valutazione endoscopica permette di stabilire l'integrità delle strutture coinvolte nella deglutizione e il loro funzionamento, permette la valutazione sia anatomica che funzionale delle strutture non direttamente esplorabili, consente di eseguire prove di deglutizione con qualsiasi tipo di cibo (solido, semisolido, semiliquido, liquido) e con diverse modalità di assunzione (capo

eretto o capo posturato), di valutare l'affaticamento o l'efficacia della deglutizione durante un intero pasto, di evidenziare ristagni salivari e/o alimentari anche prima di eseguire le prove di deglutizione. L'esame può essere completato individuando alcuni aspetti rilevanti ai fini della terapia logopedica quali l'effetto di detersione delle deglutizioni "a vuoto", l'efficacia della tosse volontaria, l'efficacia delle posture di compenso facilitanti e delle tecniche deglutitorie, l'efficacia delle procedure adattative.

Amyotrophic Lateral Sclerosis Severity Scale (A.L.S.S.S.) per la deglutizione

Abitudini alimentari normali

10. Deglutizione normale: il cliente non denuncia alcuna difficoltà a masticare o a deglutire. L'esame non dimostra alcuna anormalità

9. Anormalità soggettive: solo il cliente si accorge di piccoli indicatori come il permanere di residui alimentari in bocca o la sensazione di corpo estraneo faringo-laringeo.

Problemi alimentari precoci

8. Problemi minori di deglutizione: il cliente denuncia saltuarie difficoltà di deglutizione. Sostanziale mantenimento di una dieta normale. Episodi isolati di soffocamento.

7. Tempo di alimentazione prolungato o riduzione della dimensione del boccone: il tempo medio di durata del pasto è aumentato ed è necessario ridurre la dimensione dei bocconi. Necessità di concentrazione per la deglutizione dei liquidi.

Cambiamenti di consistenza della dieta

6. Dieta morbida: la dieta è limitata principalmente ai cibi morbidi. Richiede una preparazione speciale dei pasti.

5. Dieta liquida: la nutrizione si limita principalmente ad una dieta semiliquida. L'assunzione di liquidi non densi pone problemi. Al cliente occorre un notevole sforzo per mangiare.

Necessità di alimentazione mediante tubi

4. Alimentazione supplementare attraverso tubi (ad esempio SNG/PEG): la sola assunzione orale non è più adeguata. Comunque l'assunzione orale permane significativa (maggiore del 50%).

3. Alimentazione attraverso tubi con occasionale alimentazione orale: l'alimentazione e l'idratazione primarie avvengono attraverso tubi. Meno del 59% della nutrizione avviene per bocca.

Niente per bocca

2. Secrezioni gestite con aspiratore: il cliente non è in grado di gestire senza pericoli nessuna ingestione orale e anche le secrezioni sono gestite con l'aspirazione. E' presente deglutizione riflessa.

1. Aspirazione di secrezioni: queste devono essere gestite invasivamente. Rara la deglutizione.

ESAME DELL'ELOQUIO E DELLA FUNZIONE COMUNICATIVA

Esistono numerosi protocolli di valutazione dell'eloquio del paziente disartrico (Franchay Dysarthria Assessment, Protocollo di Freed, Profilo di valutazione della disartria di Robertson); non esiste un protocollo di valutazione della disartria specifico per la SLA. Negli ultimi anni gli studi si sono concentrati sulla misura dell'intelligibilità, della velocità dell'eloquio e dell'efficacia comunicativa.

Vari Autori sottolineano inoltre l'importanza del punto di vista soggettivo nell'ottenere un quadro complessivo e corretto delle limitazioni alla capacità comunicativa causata dal disturbo dell'eloquio; l'autopercezione è dunque un aspetto essenziale della valutazione della disartria.

In sintesi, una adeguata valutazione dell'eloquio dovrebbe considerare le seguenti aree di indagine:

- § Esame della motricità bucco-linguo-facciale;
- § Rilevazione di parametri vocali (tempo massimo fonatorio, intensità vocale, range frequenziale);
- § Valutazione percettiva dell'eloquio e valutazione funzionale di respirazione, fonazione e prosodia;
- § Valutazione della velocità dell'eloquio;
- § Valutazione della fatica fonatoria come sforzo percepito dal paziente;
- § Autovalutazione del disturbo e dell'impatto di tale disturbo nella vita relazionale e sociale del paziente;
- § Valutazione dell'efficacia comunicativa.

La valutazione permette di individuare a quale dei 5 stadi di gravità del disturbo dell'eloquio nella SLA (Yorkston et al., 1993) si classifica il paziente e di definire così il periodo critico in cui si trova:

Stadio 1: Eloquio normale	<ul style="list-style-type: none"> • Eloquio normale: il paziente afferma di non avere difficoltà nel parlare. La valutazione non mostra anomalie. • Anomalie irrisorie nell'eloquio: solo il paziente o il caregiver nota che l'eloquio è cambiato. La velocità e il volume si mantengono normali.
Stadio 2: Disturbo dell'eloquio avvertibile	<ul style="list-style-type: none"> • Cambiamenti dell'eloquio percepiti: i cambiamenti dell'eloquio sono avvertiti dagli altri, specialmente in condizioni di stress o affaticamento. La velocità dell'eloquio rimane essenzialmente normale. • Evidenti anomalie dell'eloquio: l'eloquio è consistentemente compromesso, ma resta facilmente comprensibile. Sono interessate velocità, articolazione e risonanza.
Stadio 3: Cambiamenti comportamentali	<ul style="list-style-type: none"> • All'occorrenza ripetizione della frase: la velocità è molto rallentata. In condizioni avverse per l'ascolto può esserci necessità di ripetere alcune parole. Non si riduce la complessità e la lunghezza degli enunciati. • Necessità di frequenti ripetizioni: l'eloquio è lento ed elaborato. In genere, il paziente ripete il messaggio o si avvale di un familiare come interprete o portavoce. Il paziente probabilmente limita la complessità o la lunghezza degli enunciati.
Stadio 4: Uso della comunicazione e aumentativa	<ul style="list-style-type: none"> • Eloquio residuo integrato alla comunicazione aumentativa: l'eloquio residuo è usato per rispondere a domande. I problemi di intelligibilità rendono necessari l'uso della scrittura o di un'altra persona, spesso un familiare, che fa da portavoce. • L'eloquio si limita a risposte di una sola parola: oltre alla modalità di comunicazione sì/no, il paziente produce risposte di una parola, scrive o si serve di un portavoce. Ha inizio la comunicazione non verbale.
Stadio 5: Perdita dell'eloquio funzionale	<ul style="list-style-type: none"> • Vocalizzi per esprimere emozioni: il paziente usa inflessioni vocali per esprimere emozioni, per affermare o negare. • Assenza di fonazione: la fonazione è difficoltosa, limitata nella durata, e raramente tentata. Ci possono essere vocalizzi per piangere o per esprimere dolore.

B. INTERVENTO LOGOPEDICO

L'intervento rimediativo relativo alla gestione della deglutizione è mirato a mantenere il più a lungo possibile una alimentazione per os che sia sufficiente dal punto di vista nutrizionale, efficace ma senza rischi di inalazione, accessibile ma priva di affaticamento o sforzo.

Prevede, a seconda delle fasi della malattia ed in relazione alla valutazione foniatrico-logopedica, in sinergia con il nutrizionista/dietista:

- l'utilizzo di consistenze modificate (solidi per disfagia, semisolidi, semiliquidi, soluzioni liquide o liquidi)
- l'eliminazione di alimenti rischiosi (a doppia consistenza, non omogenei, con residui non controllabili)
- l'utilizzo di artifici dietetici per modificare le caratteristiche degli alimenti (consistenza, coesione, omogeneità, scivolosità, volume, temperatura, appetibilità, colore, sapore) pur mantenendo la deglutizione in sicurezza
- l'utilizzo di posture e comportamenti facilitanti (capo flesso, distribuzione dei pasti nella giornata, tempo del pasto, deglutizioni ripetute a "vuoto", raschio o tosse dopo l'atto deglutitorio, assunzione di piccole quantità per volta, ecc.)
- consigli per il care-giver se aiuta il paziente durante il pasto (posizione del paziente, posizione del care-giver, ambiente, tempi e modi di somministrare il pasto, ecc.)
- l'indicazione ad una corretta igiene orale.

Quando le difficoltà deglutitorie diventano tali da rendere rischiosa o eccessivamente faticosa l'alimentazione per os, anche in questo caso il logopedista deve essere coinvolto con l'equipe nella decisione di proporre al paziente una nutrizione enterale mista o esclusiva.

L'utilizzo di materiale illustrativo di supporto (cartaceo o audiovisivo) può essere di aiuto ai fini informativi.

L'intervento rimediativo relativo alla gestione delle funzioni comunicative compromesse viene attuato per garantire al paziente, il più a lungo possibile, una adeguata capacità di comunicazione, sufficiente dal punto di vista relazionale, efficace e accessibile, priva di affaticamento o sforzo. Le Linee Guida ENFS-ALS suggeriscono di valutare la comunicazione periodicamente (ogni 3-6 mesi) e di usare, se necessario, appropriati sistemi di supporto alla comunicazione. L'obiettivo è quello di ottimizzare l'intelligibilità il più a lungo possibile, non concentrandosi solo sul paziente, ma anche sui suoi abituali interlocutori.

Mantenere una comunicazione funzionale durante tutto il corso della malattia, attraverso l'eloquio naturale o con strategie di Comunicazione Aumentativa Alternativa, è il principale obiettivo dell'intervento logopedico. La competenza comunicativa, infatti, permette al malato di gestire gli aspetti personali, sociali e relazionali e di poter decidere in autonomia se aderire o meno alle proposte terapeutiche che gli vengono fornite.

Altri importanti principi dell'intervento logopedico sono la tempestività dell'intervento e l'identificazione dei "periodi critici" in cui occorrerà attuare con tempestività un intervento finalizzato.

Per ognuno dei 5 stadi comunicativi precedentemente descritti, sono state descritte le possibili strategie di intervento logopedico, con l'obiettivo di mantenere la funzionalità comunicativa nonostante la progressione del disturbo dell'eloquio.

<p>Stadio 1: Eloquio normale</p>	<p>Il logopedista può contribuire alla diagnosi precoce dei segni bulbari: i principali predittori del cambiamento dell'eloquio sono il controllo laringeo (rispecchiato dalla qualità vocale), la velocità dell'eloquio e l'indice dell'efficacia comunicativa giudicata dall'ascoltatore.</p> <p>INTERVENTO:</p> <ul style="list-style-type: none"> - fornire a pazienti e familiari informazioni generali sui problemi di comunicazione associati alla malattia. - fornire ai pazienti e familiari le informazioni generali sui metodi di comunicazione disponibili e le loro caratteristiche (con le dovute cautele rispetto a dettagli che potrebbero risultare prematuri e controproducenti in relazione allo stadio di malattia)
<p>Stadio 2: Disturbo dell'eloquio avvertibile</p>	<p>In questo stadio, i pazienti compiono errori nel parlato avvertibili dalla maggioranza degli ascoltatori, sebbene la loro intelligibilità rimanga inalterata.</p> <p>INTERVENTO:</p> <ul style="list-style-type: none"> - indicare al paziente e alla sua famiglia le strategie per massimizzare l'intelligibilità dell'eloquio, come ridurre il rumore ambientale e la distanza dall'ascoltatore. - quando l'eloquio è distorto, è bene che il paziente definisca a priori l'argomento del discorso e che, prima di procedere, si accerti che l'interlocutore abbia compreso il messaggio prodotto. - se l'argomento cambia bruscamente durante la conversazione, è utile ristabilire il contesto del discorso. - per facilitare gli scambi comunicativi, nel caso di ipoacusia degli interlocutori occorre provvedere a massimizzare l'udito.
<p>Stadio 3: Cambiamenti comportamentali</p>	<p>Il disturbo dell'eloquio compromette in modo evidente l'intelligibilità. Varie tecniche possono aumentare o mantenere, almeno temporaneamente, l'intelligibilità dell'eloquio.</p> <p>INTERVENTO:</p> <ul style="list-style-type: none"> - modificazioni ambientali - rallentare la velocità dell'eloquio e iperarticolare, specialmente le parole più importanti del discorso - la fatica fonatoria è un fenomeno comune, può risultare utile un training per il risparmio dell'energia: occorre non esercitare i muscoli fono-articolatori fino al punto di fatica ed evitare la comunicazione in situazioni rumorose, dove è richiesto un maggior dispendio di energia vocale - imparare a gestire i fallimenti della comunicazione - introdurre l'utilizzo di sistemi di CAA. <p>Non esistono dati attendibili sull'efficacia degli esercizi di potenziamento della muscolatura orofacciale nei pazienti con SLA. Numerosi studi scoraggiano tale pratica poiché può risultare controproducente.</p>
<p>Stadio 4: Uso della comunicazione aumentativa</p>	<p>I pazienti con SLA integrano eloquio residuo e CAA. Da questa fase in poi la comunicazione aumentativa è il metodo di comunicazione principale. Oltre a scegliere il sistema di CAA più indicato e ad addestrare il paziente al suo uso, i logopedisti instruiranno i familiari sulle regole di interazione e sulle modalità più adatte per comunicare con il paziente che impiega tali ausili.</p>

Stadio 5: Perdita dell'eloquio funzionale	Il paziente con SLA è diventato anartrico e per esprimere i propri desideri e bisogni dipende esclusivamente da sistemi di CAA. Oltre ad usare ausili ad alta tecnologia, per massimizzare l'abilità comunicativa del soggetto si può sfruttare la modalità di comunicazione sì/no (attendibile e non produce affaticamento).
--	--

Altre modalità di compenso

Per gli individui con scarso sostegno respiratorio, il tentativo di aumentare il volume dell'eloquio in ambienti rumorosi può essere estremamente faticoso. Gli amplificatori vocali risultano dunque utili per i pazienti con buona articolazione, ma con voce debole a causa della compromissione respiratoria.

L'uso della protesi palatale può temporaneamente migliorare l'articolazione e la risonanza, permettendo il raggiungimento del normale livello di innalzamento palatale e la riduzione dell'ipernasalità e dell'ipofonia.

Uso della comunicazione aumentativa alternativa

Con Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA) si definisce l'insieme di conoscenze, tecniche, strategie e tecnologie che è possibile attivare per facilitare la comunicazione con persone che presentano una carenza o un'assenza, temporanea o permanente, della comunicazione verbale.

Con l'aggettivo Aumentativa si indica che le modalità di comunicazione utilizzate sono volte ad integrare e quindi ad accrescere le naturali abilità comunicative di cui la persona è già in possesso. L'aggettivo Alternativa si riferisce al ricorso a modalità di comunicazione diverse dal linguaggio orale.

Scelta dell'ausilio

Per individuare l'ausilio adeguato occorre:

- Capire quali sono i bisogni comunicativi del paziente, interpellando anche i familiari;
- Indagare le capacità residue della persona, il controllo motorio o sensoriale (vista e udito), valutando le abilità linguistiche e cognitive
- Valutare le limitazioni esterne ovvero i fattori che possono influenzare le decisioni sulla selezione e l'utilizzo dei sistemi di CAA (ad es. livello culturale e capacità sensoriali dell'interlocutore, disponibilità economica, ecc.).

Il logopedista deve assistere e supportare il paziente, la sua famiglia e i care-givers, monitorando la situazione nel tempo per verificare che l'ausilio proposto consenta al paziente di raggiungere il proprio obiettivo comunicativo o rivedere, se necessario, il sistema comunicativo di supporto se inefficace.

Tipologie di CAA

Gli ausili per la comunicazione possono essere a bassa tecnologia (es. tavole comunicative alfanumeriche o simboliche) o ad alta tecnologia (es. comunicatori portatili, software per la comunicazione, ausili con uscita in voce o VOCA).

L'uso della tavola alfabetica è una tecnica di transizione che può colmare la distanza tra l'eloquio residuo e la completa dipendenza da sistemi di CAA. L'ETTRAN è un pannello trasparente in plexiglass o lexan sul quale sono dipinte o incollate le lettere dell'alfabeto, i numeri ed eventuali altri simboli. Questo ausilio, che consente di comunicare sfruttando il solo movimento oculare, viene posto - all'altezza degli occhi - tra i due interlocutori. Il paziente guarda in successione le lettere della parola che vuole comporre mentre l'interlocutore, seguendo il percorso degli occhi, ricostruisce il discorso a voce.

Quando la compromissione della motilità di arti superiori e mani riduce o rende possibile il normale uso dei dispositivi di comunicazione, l'utente può veicolare il comando o l'informazione tramite un input mediato o interfaccia (tastiere, sensori o input alternativi a selezione diretta). La scelta dell'interfaccia si basa su diverse variabili (ad es. il numero di input che l'utente riesce ad impartire, la sensibilità di risposta dell'interfaccia all'azione dell'utente, la possibilità di filtrare movimenti involontari e la collocazione dell'interfaccia). Una volta individuate le risorse motorie dell'utente, andrà ricercata la modalità di selezione più adatta tra quelle possibili (diretta, a scansione o codificata).

Le persone che presentano limitati deficit motori agli arti superiori possono utilizzare ausili di comunicazione con accesso tramite tastiere standard con selezione diretta. Per i soggetti con importanti sintomi spinali possono essere utilizzate tecniche di CAA tramite scansione, controllate da un singolo sensore.

Per gli individui con gravissime compromissioni motorie, la possibilità di interagire con il PC può essere garantita dai puntatori oculari. I dispositivi dotati di un sintetizzatore vocale permettono la lettura del testo composto o dell'icona selezionata dall'utente. Recentemente, per i pazienti ridotti in uno stato di locked-in, sono stati sviluppati sistemi di interfaccia cervello-computer (basati su elettroencefalogramma e potenziali evocati), che possono essere sfruttati come nuovi canali comunicativi.

In sintesi, a seconda della fase di alterazione dell'eloquio possono essere usate strategie conversazionali (basate sull'interpretazione dell'interlocutore, comprensione e conferma, aiuti provenienti dal contesto, indicazione dell'argomento), strategie non verbali (gesti, posture, espressioni facciali e contatto visivo) o di comunicazione alternativa.

Tomik (2010) sintetizza con il seguente schema le strategie di supporto alla comunicazione:



Premessa teorica

Il paziente con SLA assiste in piena conservazione delle proprie capacità di critica e di giudizio all'evolversi della malattia che comporta, soprattutto negli stadi più avanzati, un grave coinvolgimento delle funzioni basilari di autonomia primaria (respirazione e deglutizione) e della vita di relazione (movimento e parola), inducendo il malato ad una progressiva dipendenza per quanto riguarda i bisogni fondamentali.

E' pertanto evidente quanto l'impatto di tale malattia invalidante e progressiva sia violento e drammatico sulla vita personale, affettiva, familiare, relazionale e lavorativa del malato nonché dei suoi familiari.

Diviene quindi prioritario promuovere una pratica terapeutica e assistenziale che sia attenta ai bisogni psicologici dei malati e dei loro familiari.

Nella presa in carico del paziente con SLA è il concetto di qualità della vita connessa alla salute (Health Related Quality of Life, HRQL) a rappresentare il parametro teorico di riferimento; a livello clinico ne consegue che l'assistenza dovrebbe mirare al mantenimento della migliore qualità di vita possibile connessa al benessere psicofisico del paziente la cui valutazione è essenzialmente soggettiva.

Come evidenziato in letteratura il benessere psicologico dei pazienti con SLA nei termini di psychological distress si correla sia con la significativa riduzione dei tempi di sopravvivenza sia con un aumentato rischio di mortalità in ogni fase della malattia (McDonald et al., 1994).

Al contrario i fattori che incidono positivamente sul benessere psicologico e di conseguenza sulla qualità della vita dei pazienti sla risultano essere i seguenti (Goldstein, 2006; Hirano et al., 2006; Bromberg & Forshew, 2002; Pagnini et al., 2010; Matuz et al., 2010):

- ü positiva percezione del supporto sociale;
- ü positiva percezione del sostegno affettivo;
- ü mantenimento della speranza;
- ü benessere psicologico del sistema di care-giving;
- ü disponibilità di risorse strumentali;
- ü controllo del dolore fisico;
- ü caratteristiche di personalità: ottimismo, humor, spiritualità e/o fede religiosa, flessibilità mentale.

Le implicazioni psicosociali della SLA incidono anche sulla famiglia in particolar modo sui caregiver che lungo l'arco della malattia e anche nel periodo successivo alla morte del paziente sono a rischio di sviluppo di problematiche psicologiche (es. disturbi dell'adattamento, disturbi dell'umore e d'ansia, disturbi somatoformi) nonché condizioni mediche di interesse clinico.

Intervento psicologico

L'intervento psicologico nella sclerosi laterale amiotrofica si esprime nelle seguenti azioni:

1. supporto psicologico al paziente al fine di promuovere, per quanto possibile, un adeguato percorso di "adattamento" alla malattia;
2. supporto psicologico ai familiari al fine di promuovere il sistema di caregiving più funzionale nonché operare interventi di prevenzione della sindrome del burn out;
3. supporto psicologico all'équipe curante al fine di migliorare il processo comunicativo-relazionale équipe-paziente-famiglia nonché favorire l'elaborazione di vissuti personali come prevenzione alla sindrome del burn out.

Supporto psicologico al paziente

Il lavoro psicologico con il paziente con SLA si suddivide in una prima fase di assessment e in una seconda fase di intervento clinico.

La fase di assessment è finalizzata a valutare:

- il processo conoscitivo ed emozionale del paziente (informazioni possedute, rappresentazione di malattia, livello di consapevolezza, meccanismi difensivi attivati);
- le caratteristiche personali del paziente (stili di coping, capacità decisionali, risorse personali);
- l'area dei bisogni relativi alla HRQL e l'area relativa ad aspettative e desideri;
- il contesto affettivo familiare (clima emozionale, elementi di supporto, attività di cura);
- il contesto sociale e lavorativo (organizzazione lavorativa, condizioni economiche).

In base all'esito dell'assessment si pianificano interventi specifici che a seconda dei casi possono prendere la forma di attività di sostegno psicologico rivolto al paziente, alla coppia e/o ai familiari nonché all'équipe curante nella costruzione di un approccio comunicativo-relazionale personalizzato.

Quando il lavoro psicologico è rivolto al paziente, sulla base da quanto indicato dai dati di letteratura, le principali finalità d'intervento sono le seguenti:

- legittimazione delle reazioni emotive;
- gestione dell'espressione del disagio emozionale;
- contenimento del senso di colpa, inadeguatezza, impotenza;
- promozione della padronanza ambientale mediante rinforzo delle abilità residue e vicarianti mediante l'accettazione degli ausili;
- promozione dell'integrazione sociale mediante mantenimento delle relazioni sociali significative;
- miglioramento delle strategie comunicative;
- revisione di ruoli e responsabilità;
- rinforzo delle capacità cognitive e decisionali;
- promozione dell'aderenza terapeutica nel rispetto delle volontà espresse del paziente;
- elaborazione del vissuto di malattia e delle progressive perdite;
- analisi dei processi decisionali con specifica attenzione alle modalità di rappresentazione dei presidi PEG, NIV e IV;
- accompagnamento alla morte.

Supporto psicologico ai familiari

Nell'ambito dell'assistenza del paziente con SLA dati di settore (Goldstein et al., 2006; Williams et al., 2008) sottolineano quanto segue:

- nella maggioranza dei casi (fino al 96%) il curante è un familiare;
- 100 ore/settimana almeno sono dedicate dai familiari alle attività di cura del malato nelle fasi avanzate di malattia; 11 ore/giorno sono dedicate dai familiari alle attività di cura del malato anche in presenza di momenti di ricovero o in presenza di assistenti alla persona;
- incidenza maggiore di problematiche di salute nei caregiver rispetto alla popolazione dei non curanti;
- incidenza maggiore di problematiche psicoemotive nei caregiver rispetto alla popolazione dei non-curanti;
- la condizione di sovraccarico del caregiver può comportare l'insorgenza della sindrome del burn out nello stesso;

- la condizione di sovraccarico del caregiver presenta alte correlazioni con problematiche emotive nei pazienti.

Parimenti al modello di intervento con il paziente, il lavoro psicologico con i familiari si suddivide pertanto in una prima fase di assessment e in una seconda di intervento.

Nella fase di assessment si valuta:

- l'impatto della malattia sulla famiglia;
- la capacità della famiglia di riconoscere, organizzare e utilizzare le risorse disponibili nei singoli componenti, nel sistema familiare e nel contesto sociale (ridistribuire compiti e responsabilità, modulare ruoli e funzioni);
- lo stato dei bisogni della famiglia;
- l'elaborazione del lutto anticipatorio.

In base all'esito dell'assessment si pianificano gli interventi specifici che, a seconda dei casi, possono prendere la forma di attività di sostegno psicologico rivolto a tutta la famiglia o a singoli componenti, generalmente i caregiver.

L'intervento, in linea generale, deve mirare alla riduzione del senso di inadeguatezza e di impotenza implicato dalla malattia nei familiari nonché promuovere il senso di autoefficacia.

Le principali finalità d'intervento sono le seguenti:

- promozione del sistema di cura come prevenzione della sindrome burn out;
- preparazione dei familiari rispetto ad interventi maggiormente invasivi quali PEG, la NIV e la IV;
- promozione alla costruzione di una rete sociosanitaria integrata a supporto dei familiari ampliamento dell'assistenza in tempi adeguati;
- mantenimento delle relazioni sociali;
- mantenimento comunicazione aperta in famiglia.
- supporto psicologico ai familiari rispetto a criticità specifiche relative al vissuto di malattia.

E' noto inoltre che i familiari, in particolar modo i caregiver, sono a rischio di sviluppo, nel periodo successivo al decesso del paziente, sia di problematiche relative all'elaborazione dell'esperienza di malattia e della perdita nonché di problematiche psicologiche (es. disturbi dell'adattamento, disturbi dell'umore e d'ansia, disturbi somatoformi) e/o condizioni mediche di interesse clinico.

In tal caso le finalità d'intervento sono le seguenti:

- identificazione della perdita;
- accettazione cognitivo-emotiva della perdita;
- cambiamento della rappresentazione mentale del defunto, del rapporto con lui e del legame di attaccamento;
- scoperta di nuovi significati dell'esperienza di malattia,
- ristrutturazione di convinzioni disfunzionali;
- modifica di comportamenti disadattivi (ricerca di isolamento).

Oltre alle attività di sostegno psicologico rivolte ai pazienti e ai familiari alcuni studi evidenziano l'utilità di forme di supporto tra pari (Finger, 1987). L'attività di supporto psicologico di gruppo per pazienti e familiari può operare una valida forma di sostegno personale e sociale purché la conduzione, in questo specifico ambito, sia effettuata da professionisti del settore.

Supporto psicologico all'équipe

Il lavoro psicologico a supporto dell'équipe curante si concentra nelle seguenti aree di intervento:

1. comunicazione-relazione équipe, paziente e familiari;
2. elaborazione del lutto da parte degli operatori.

Per quanto concerne la prima area di intervento è bene premettere che il processo di adattamento del paziente – e dei familiari - alla malattia risulta essere mediato dalla rappresentazione della malattia stessa.

Secondo la Teoria delle rappresentazioni di malattia di Leventhal (1980,1998) il vissuto di malattia e il comportamento di malattia conseguente del paziente-famiglia è influenzato dai fattori cognitivi.

In particolare sono le credenze implicite di senso comune proprie del paziente/famiglia rispetto alla malattia a costituire la rappresentazione di malattia funzionale a comprenderla e ad affrontarla.

Le fonti di informazione che guidano la rappresentazione di malattia sono costituite da:

- informazioni già assimilate in base a conoscenze culturali sulla malattia;
- informazioni ricevute da persone significative e/o autorevoli dell'ambiente sociale esterno;
- informazioni basate sull'esperienza corrente o pregressa della malattia.

Il contributo teorico - applicativo di Leventhal suggerisce la necessità di attivare azioni formative relative all'uso della comunicazione come strumento e terapia.

In questa prima area l'intervento psicologico si estrinseca nelle seguenti funzioni:

- restituzione all'équipe la valutazione psicologica al fine di definire l'approccio comunicativo-relazionale con il paziente e la famiglia;
- coadiuvare la comunicazione tra l'équipe e la famiglia;
- attivazione programmi di formazione relativi alle implicazioni psicosociali e relazionali della malattia.

L'impatto della malattia e dei pazienti può comportare lungo l'arco degli anni situazioni di eccesso di carico soggettivo per gli operatori coinvolti – come accade anche ai familiari - tale da aumentare il rischio di insorgenza della sindrome del burn out (Maslach & Jackson, 1984).

In questa seconda area l'intervento psicologico è finalizzato a:

- analizzare costantemente il clima motivazionale ed emozionale all'interno dell'équipe curante;
- promuovere e/o attivare programmi di prevenzione della sindrome del burn out.

La presa in carico del paziente SLA e dei familiari: modalità di intervento

E' opportuno che la presa in carico del paziente con SLA e dei familiari inizi fin dalla fase iniziale coincidente con la diagnosi della malattia anche se, a volte, l'intervento può iniziare nella fase precedente di accertamento diagnostico spesso a supporto dell'équipe (in particolare del medico neurologo) al fine di definire l'approccio comunicativo-relazionale con il paziente e la sua famiglia.

A seguito dei primi colloqui di assessment è opportuno prevedere controlli ambulatoriali in occasione dei follow up clinici al fine di monitorare l'impatto psicologico della malattia nel paziente e nei suoi familiari.

Ulteriori colloqui rivolti al paziente e ai familiari sono da pianificarsi a seconda delle specifiche problematiche emerse per cui il percorso di colloqui di supporto psicologico deve definirsi caso per caso nonchè in base alla fase di malattia in cui si trova il paziente.

Oltre alle visite ambulatoriali, lo psicologo deve poter essere disponibile per mantenimento della continuità assistenziale anche negli eventuali ricoveri del paziente presso le degenze di Neurologia, Pneumologia e Rianimazione.

Nelle fasi avanzate di malattia a causa delle problematiche di spostamento del paziente è bene predisporre la possibilità di interventi domiciliari.

Fase precoce post diagnosi

La continuità assistenziale deve essere curata sin dal momento della diagnosi affinché il paziente viva nelle diverse fasi di malattia i passaggi da un sanitario all'altro senza traumi e senza i caratteri dell'abbandono. Nella prima fase L'ambulatorio o il reparto di Neurologia si relazionano con il MMG curante. L'informazione nella forma di referto o lettera di dimissione deve, quando necessario, essere accompagnata da una telefonata per chiarire la modalità informativa utilizzata e l'orientamento del paziente circa i trattamenti di supporto vitale. Lungo la fase dei follow-up ambulatoriali prima della comparsa di gravi disabilità l'obiettivo è quello di mantenere contatti di aggiornamento tra le parti e di condividere la strategia comunicativa.

Fase avanzata con trattamenti di supporto vitale

Quando insorgono gravi disabilità ed emerge il bisogno di un sostegno di un sostegno domiciliare la situazione deve essere segnalata e valutata al fine costruire l'intervento assistenziale più adeguato a quel momento. L'accentuarsi della disabilità rende sempre più difficile la frequentazione dell'ambulatorio per il follow-up. È importante in questa fase attivare il fisiatra a domicilio per monitorare e adeguare la prescrizione di ausili (sistema posturale, letto e materasso, stending, ausili per la comunicazione aumentativa, altro).

La scelta del paziente di utilizzare presidi e trattamenti di supporto vitale che vicariano una funzione perduta comporta la necessità di organizzare un'assistenza domiciliare (ADI) che garantisca una adeguata gestione di PEG e NED così come di NIV ed IV. In questi casi il MMG curante, che rimane il responsabile terapeutico del progetto ADI, deve poter contare su di un collega specialista o comunque esperto.

Si deve garantire presso il domicilio:

- la visita specialistica neurologica
- la gestione della NED con valutazioni nutrizionali e sostituzione della sonda di accesso per la NE
- la fornitura di tutti gli apparecchi necessari alla ventilazione meccanica (ventilatore, 2 se > 18 ore/die, aspiratore, saturimetro, sondini, filtri, mount, cannule, contro cannule, eventuale assistente tosse ed altro)
- la gestione del ventilatore e delle interfacce nella NIV
- la gestione del ventilatore, della cannula tracheostomica e la sua periodica sostituzione
- la regolazione della cough machine
- l'inoculazione di tossina botulinica
- gli ausili per la comunicazione aumentativa

Fase avanzata del paziente che rifiuta i trattamenti di supporto vitale

Si tratta di un intervento globale di supporto del paziente e del suo sistema familiare nella fase più avanzata. Devono essere condivise con il paziente le direttive circa il setting prescelto (domicilio, hospice, RSA, ospedale).

Si devono garantire:

- un adeguato trattamento dei sintomi in particolare della dispnea
- la sedazione palliativa deve essere un'opzione terapeutica sempre realmente praticabile
- assistenza psicologica

Andersen PM, Abrahams S, Borasio GD, et al; EFNS Task Force on Diagnosis and Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis. EFNS guidelines on the Clinical Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis (MALS) – revised report of an EFNS task force. Eur J Neurol.2011

Bede P, Oliver D, Stodart J, van den Berg L, Simmons Z, O Brannagáin D, Borasio GD, Hardiman O. Palliative care in amyotrophic lateral sclerosis: a review of current international guidelines and initiatives. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2011;82(4):413-8.

Kiernan MC, Vucic S, Cheah BC, Turner MR, Eisen A, Hardiman O, Burrell JR, Zoing MC. Amyotrophic lateral sclerosis. Lancet. 2011;377(9769):942-55.

Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ, England JD, Forshew D, Johnston W, Kalra S, Katz JS, Mitsumoto H, Rosenfeld J, Shoesmith C, MD, Strong MJ, Woolley SC. Practice Parameter update: The care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: Drug, nutritional, and respiratory therapies (an evidence-based review). Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. Neurology 2009;73:1218–1226.

Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ, et al. Practice parameter update: The care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: multidisciplinary care, symptom management, and cognitive/behavioral impairment (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. Neurology 2009; 73: 1227–1233.

Andersen PM, Borasio GD, Dengler R, et al; EFNS Task Force on Diagnosis and Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis. EFNS task force on management of amyotrophic lateral sclerosis: guidelines for diagnosing and clinical care of patients and relatives. Eur J Neurol.2005 Dec; 12(12):921-38.

Brooks BR, Miller RG, Swash M, et al. El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord 2000; 1: 293–299.

Miller RG, Rosenberg JA, Gelinas DF et al. (1999). Practice parameter: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology: ALS Practice Parameters Task Force. Neurology 52:1311–1323.

SITI WEB

<http://www.wfnals.org/index.html>

<http://www.iss.it/binary/lgmr/cont/Linee%20Guida.1156760298.pdf>

<http://www.neuro.it/gruppi-studio.php>

<http://www.clinicaltrials.gov/>

Appendice 14 - Siti web delle associazioni dei pazienti

<http://www.aisla.it/>

<http://www.asssla.it/>

<http://www.wlavita.org/>

http://www.slaitalia.it/index_video.htm

<http://www.asla.it/>

<http://www.associazionealdoperini.it>

<http://www.agconlus.it>

<http://www.centrodinoferrari.com>

<http://www.associazioneibis.it>

<http://www.lucacoscioni.it>

<http://www.fondazionestefanoborgonovo.it>

<http://www.fondazionevialliemauro.com/2005/>

http://digilander.libero.it/icomm_2006

<http://www.arisla.org/>

<http://www.neurothon.it/>

<http://www.amiciperlavita.it/>

5-BIBLIOGRAFIA

1. Logroscino G, Traynor BJ, Hardiman O, Chio A, Couratier P, Mitchell JD, et al. Descriptive epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: new evidence and unsolved issues. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2008;79:6-11.
2. Andersen PM, Borasio GD, Dengler R, et al; EFNS Task Force on Diagnosis and Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis. EFNS task force on management of amyotrophic lateral sclerosis: guidelines for diagnosing and clinical care of patients and relatives. *Eur J Neurol*. 2005 Dec; 12(12):921-38.
3. Andersen PM, Abrahams S, Borasio GD, et al; EFNS Task Force on Diagnosis and Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis. EFNS guidelines on the Clinical Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis (MALS) – revised report of an EFNS task force. *Eur J Neurol*. 2011
4. Hardiman O, van den Berg LH, Kiernan MC. Clinical diagnosis and management of amyotrophic lateral sclerosis. *Nat Rev Neurol*. 2011;7(11):639-49.
5. Bowser R, Turner MR, Shefner J. Biomarkers in amyotrophic lateral sclerosis: opportunities and limitations. *Nat Rev Neurol*. 2011;7(11):631-8.
6. Bede P, Oliver D, Stodart J, van den Berg L, Simmons Z, O Brannagáin D, Borasio GD, Hardiman O. Palliative care in amyotrophic lateral sclerosis: a review of current international guidelines and initiatives. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2011;82(4):413-8.
7. Kiernan MC, Vucic S, Cheah BC, Turner MR, Eisen A, Hardiman O, Burrell JR, Zoing MC. Amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet*. 2011;377(9769):942-55.
8. Katzberg HD, Benatar M. Enteral tube feeding for amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease. *Cochrane Database Syst Rev*. 2011;(1):CD004030.
9. Brooks BR. Earlier is better: the benefits of early diagnosis. *Neurology* 1999; 53(Suppl. 5): S53–S54.
10. Brooks BR, Miller RG, Swash M, et al. El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 2000; 1: 293–299.
11. Ross MA, Miller RG, Berchert L, et al. Towards earlier diagnosis of ALS. Revised criteria. *Neurology* 1998; 50: 768–772.
12. Carvalho M, Swash M. Awaji diagnostic algorithm increases sensitivity of El Escorial criteria for ALS diagnosis. *Amyotroph Lateral Scler* 2009; 10: 53–57.
13. Chio A, Bottacchi E, Buffa C, Mutani R, Mora G. Positive effects of tertiary centres for amyotrophic lateral sclerosis on outcome and use of hospital facilities. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2006; 77: 948–950.
14. Sorenson EJ, Mandrekar J, Crum B, Stevens JC. Effect of referral bias on assessing survival in ALS. *Neurology* 2007; 68: 600–602.
15. Traynor BJ, Alexander M, Corr B, et al. Effects of a multidisciplinary ALS clinic on survival. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2003; 74: 1258–1261.
16. Zoccolella S, Beghi E, Palagano G, et al. ALS multidisciplinary clinic and survival. Results from a population-based study in Southern Italy. *J Neurol* 2007; 254:1107–1112.
17. Mayadev AS, Weiss MD, Distad BJ, Krivickas LS, Carter GT. The amyotrophic lateral sclerosis center: a model of multidisciplinary management. *Phys Med Rehabil Clin N Am* 2008; 19: 619–631.

18. Traynor BJ, Alexander M, Corr B, et al. Effect of a multidisciplinary amyotrophic lateral sclerosis (ALS) clinic on ALS survival: a population based study, 1996-2000. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2003 Sep; 74(9):1258-61.
19. Traynor BJ, Bruijn L, Conwit R, Beal F, O'Neill G, Fagan SC, Cudkovic ME. Neuroprotective agents for clinical trials in ALS: a systematic assessment. *Neurology*. 2006 Jul 11;67(1):20-7.Review.
20. Orient-Lopez F, Terre-Boliart R, Guevara-Espinosa D, Bernabeu-Guitard M. Neurorehabilitation treatment of amyotrophic lateral sclerosis. *Rev Neurol*. 2006 Nov 1-15;43(9):549-55.
21. Chiò A, Mora G, Calvo A, Mazzini L, Bottacchi E, Mutani R on the behalf of PARALS. Epidemiology of ALS in Italy. A ten years prospective population based study. *Neurology* 2009, 72: 725-731
22. Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ, England JD, Forshew D, Johnston W, Kalra S, Katz JS, Mitsumoto H, Rosenfeld J, Shoesmith C, MD, Strong MJ, Woolley SC. Practice Parameter update: The care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: Drug, nutritional, and respiratory therapies (an evidence-based review). Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology* 2009;73:1218–1226.
23. Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ, et al. Practice parameter update: The care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: multidisciplinary care, symptom management, and cognitive/behavioral impairment (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology* 2009; 73: 1227–1233.
24. ACCP, Consensus Conference, *Chest*, 1999, 116:521.
25. N Leigh, S Abrahams, A Al-Chalabi, M-A Ampong, L H Goldstein, J Johnson, R Lyall, J Moxham, N Mustafa, A Rio, C Shaw, E Willey, and the King's MND Care and Research Team "The management of motor neurone disease" *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2003;74(Suppl IV):iv32–iv47.
26. N. Mustafa, M. Aiello, R. A Lyall, D. Nickoletou, N. Hart, D. Olivieri, P N. Leigh, A C. Davidson, M.I Polkey And J. Moxham." Cough Augmentation In Normal Subjects And Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis" *Neurology* 2003;61;1285-1287.
27. Chetta A., M. Aiello, P. Tzani, D. Olivieri " Assessment and Monitoring of Ventilatory Function and Cough Efficacy in patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis" *Monaldi Archives for Chest Disease*.
28. Howard RS, Orrell RW (2002). Management of motor neurone disease. *Postgrad Med J* 78:736–741.
29. Leigh PN, Abrahams S, Al-Chalabi A et al. (2003). The management of motor neurone disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 70(Suppl. IV):iv32–iv47.
30. Lyall RA, Donaldson N, Polkey MI, Leigh PN, Moxham J(2001). Respiratory muscle strength and ventilatory failure in amyotrophic lateral sclerosis. *Brain* 124:2000–2013.
31. Miller RG, Rosenberg JA, Gelinas DF et al. (1999). Practice parameter: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology: ALS Practice Parameters Task Force. *Neurology* 52:1311–1323.
32. Bourke SC, Gibson GJ (2004). Non-invasive ventilation in ALS: current practice and future role. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 5:67–71.
33. Bourke SC, Bullock RE, Williams TL, Shaw PJ, Gibson GJ (2003). Noninvasive ventilation in ALS: indications and effect on the quality of life. *Neurology* 61:171–177.

34. Cazzolli PA, Oppenheimer EA (1996). Home mechanical ventilation for amyotrophic lateral sclerosis: nasal compared to tracheostomy-intermittent positive pressure ventilation. *J Neurol Sci* 139(Suppl.):123–128.
35. Woolley Kalra et al. Practice Parameter update: The care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: Drug, nutritional, and respiratory therapies (an evidence-based review): Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology* 2009;73:1218-1226
36. Accornero A., Di Rosa R., Miletto A.M.: Riabilitazione delle disfagie neurologiche. In :*Deglutologia*. A cura di Schindler O., Ruoppolo G., Schindler A., Omega ed., 2001.
37. Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Challenge for Speech-Language Pathology. <http://www.asha.org/public/speech/disorders/ALSChallenge.htm>
38. Aviv I.E., Kaplan S.T., Thomson J, et al.: The safety of flexible endoscopic evaluation of swallowing with sensory testing (FEESST): an analysis of 500 consecutive evaluations. *Dysphagia* 2000; 15: 39-44.
39. Duffy J.R: Motor speech disorders: substrates, differential diagnosis, and management. Mosby ed., 1995.
40. Ertekin C. et al.: Pathophysiological mechanisms of oropharyngeal dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis. *Brain* 2000; 123: 125-140.
41. Fattori B. et al.: Assessment of swallowing by oropharyngoesophageal scintigraphy in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Dysphagia* 2006; 21 (4): 280-286.
42. Gomes G.F., Campos A.C., Pisani J.C., et al.: Diagnostic method for the detections of anterograde aspiration in enterally fed patients. *Curr Opin Clin Nutr Metab Care* 2004; 7(3): 285-292.
43. Guidelines for Speech-Language Pathologists Performing Videofluoroscopic Swallowing Studies. American Speech-Language-Hearing Association 2004. www.asha.org/policy
44. Knowledge and Skills for Speech-Language Pathologists Performing Endoscopic Assessment of Swallowing Functions. American Speech-Language-Hearing Association 2002. www.asha.org/policy
45. Kraft P. et al.: Amyotrophic lateral sclerosis: management of bulbar symptoms. *Nervenarzt* 2010; 81(10):1218-1225.
46. Hillel A.D., Miller R.M., Yorkston K.M., et al.: ALS Severity Scale. *J Neuroepidemiol* 1989; 8: 142-150.
47. Howard R.S., Orrell R.W.: Management of motoneurone disease. *Postgrad Med J* 2002; 78: 736-741. Andersen P.M., Borasio G.D., Dengler R., et al.: EFNS Task Force on Diagnosis and Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis. EFNS task force on management of amyotrophic lateral sclerosis: guidelines for diagnosing and clinical care of patients and relatives. *Eur J Neurol*. 2005 Dec; 12(12): 921-938.
48. Langmore S.E.: Evaluation of oropharyngeal dysphagia: wich diagnostic tool is superior? *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg* 2003; 11(6): 485-489.
49. Langmore S.E., Schatz K., Olson N.: Endoscopic and videofluoroscopic evaluation of swallowing and aspiration. *Ann Oto rhino laryn* 1991; 100: 678-681.
50. Leder S.B., Karas D.E.: Fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing in the pediatric population. *Laryngoscope* 2000; 110: 1132-1136.
51. Linee Guida redatte dalla apposita commissione della Società Tedesca di Neurologia G. Bartolone, M. Prosielgel, H.Schröter-Morasch da Diener HC: Leitlinien für Diagnostik und Therapie in der Neurologie. Suttgart: Thieme, 2005, 746-756. Traduzione italiana di O. Schindler. http://www.sifel.net/Download_File/Guide_EGDG.pdf

52. Linee Guida sulla gestione del paziente disfagico adulto in foniatría e logopedia. Consensus Conference, Torino 29 gennaio 2007. <http://www.alplogopedia.it>
53. Mayadev A.S., Weiss M.D., Distad B.J., et al.: The Amyotrophic Lateral Sclerosis Center: A Model of Multidisciplinary Management. *Phys Med Rehabil Clin N Am* 2008; 19: 619-631.
54. Morris M.E., Perry A., Bilney B., et al.: Outcomes of Physical Therapy, Speech Pathology, and Occupational Therapy for People with Motor Neuron Disease: A Systematic Review. *Neurorehabil Neural Repair* 2006; 20: 424-434.
55. Patrocínio A., Trittola A.: Il counselling in foniatría e logopedia. Relazione Ufficiale del XXXIX Congresso Nazionale della Società Italiana di Foniatría e Logopedia 2005; 27 (1-2).
56. Phukan J., Hardiman O.: The management of amyotrophic lateral sclerosis. Review. *J Neurol* 2009; 256: 176-186.
57. Role of the Speech-Language Pathologist in the Performance and Interpretation of Endoscopic Evaluation of Swallowing: Guidelines. American Speech-Language-Hearing Association 2004. www.asha.org/policy
58. Ruoppolo G., Amitrano A., Vidia P., Romualdi P.: Semeiotica generale. In: *Deglutologia. A cura di Schindler O., Ruoppolo G., Schindler A., Omega ed., 2001.*
59. Strand E.A. et al.: Management of Oral-Pharyngeal Dysphagia Symptoms in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Dysphagia* 1996; 11: 129-139.
60. Yorkston K. M., Miller R. M., Strand E. A.: Management of speech and swallowing disorders in degenerative disease. Tucson, AZ: Communication Skill Builders, 1995.
61. Ball LJ, Willis A, Beukelman D, Pattee GL. A protocol for identification of early bulbar signs in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Sci* 2001;191:43-53.
62. Ball LJ, Beukelman D, Pattee GL. Communication effectiveness of individuals with amyotrophic lateral sclerosis. *J Commun Disord* 2004;37:197-215
63. Beukelman D, Fager S. AAC for adults with acquired neurological conditions: A review. *Augment Altern Commun* 2007; 23: 230-242.
64. Darley F, Aronson A, Brown J. Clusters of deviant speech dimensions in the dysarthrias. *J Speech Hear Res* 1969;12:462-96.
65. Hartelius L, Elmberg M, Holm R, Lovberg AS, Nikolaidis S. Living with dysarthria: evaluation of a self-report questionnaire. *Folia Phoniatr Logop* 2008;60:11-9.
66. Murphy J. Communication strategies of people with ALS and their partners. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 2004;5:121-6.
67. Tomik B, Guilloff RJ. Dysarthria in amyotrophic lateral sclerosis: A review. *Amyotroph Lateral Scler* 2010; 11: 4-15
68. Yorkston KM, Beukelman D, Ball L. Management of dysarthria in amyotrophic lateral sclerosis. *Geriatr Aging* 2002;5:38-41.
69. Yorkston KM, Klasner ER, Swanson KM. Communication in context: a qualitative study of the experiences of individuals with multiple sclerosis. *Am J Speech Lang Pathol* 2001;10:126-137
70. Yunusova Y, Green JR, Lindstrom MJ, Ball LJ, Pattee GL, Zinman L. Kinematics of disease progression in bulbar ALS. *J Commun Disord* 2010;43(1):6-20.
71. Bromberg M.B., Forshew D.A. (2002), Comparison of instruments addressing quality of life in patients with ALS and their caregivers, *Neurology*, 58(2), pp.30-322.
72. Finger S. (1987), The family support group in the treatment of amyotrophic lateral sclerosis, *Neurologic Clinics.*, 5(1): pp.83-100.
73. Goldstein L.H., Atkins L., Landau S., Brown R.G., Leigh P.N. (2006), Longitudinal predictors of psychological distress and self-esteem in people with ALS, *Neurology*, 67(9), pp. 1652-1658.

74. Guyatt G.H., Naylor C.D., Juniper E., Heyland D.K., Jaeschke R., Cook D.J. (1997), Users' guides to medical literature, *Journal of the American Medical Association*, vol. 277, n.15, pp.1232-1237.
75. Hirano Y.M., Yamazaki Y., Shimizu J., Togari T., Bryce T.J. (2006), Ventilator dependence and expressions of need: a study of patients with amyotrophic lateral sclerosis in Japan, *Social science & medicine*, 62(6), pp.1403-1413.
76. Leventhal H., Leventhal E., Contrada R.J. (1998), Self – regulation, health and behaviour: A perceptual cognitive approach, *Psychology and Health*, 13: 717-734.
77. Leventhal H., Meyer D., Nerenz D.R. (1980), The common sense representation of illness danger, in S. Rachman (ed.), *Contributions to medical psychology*, Pergamon Press, Oxford, UK.
78. Maslach C. & Jackson S.E. (1984), Pattern of burnout among a national sample of public contract workers, *Journal of Health and Human Resources Administration*, 7, pp.189-212.
79. Matuz T., Birbaumer N., Hatzinger M., Kubler A. (2010), Coping with amyotrophic lateral sclerosis: an integrative view, *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 81(8), pp. 893-898.
80. McDonald E.R., Wiedenfeld S.A., Hillel A., Carpenter C.L., Walter R.A. (1994), Survival in amyotrophic lateral sclerosis. The role of psychological factors, *Arch Neurol.* , 51 (1), pp. 17-23.
81. Pagnini F., Lunetta C., Rossi G., Banfi P., Gorni K., Cellotto N., Castelnuovo G., Molinari E., Corbo M. (2010), Existential well-being and spirituality of individuals with amyotrophic lateral sclerosis is related to psychological well-being of their caregivers, *Amyotrophic lateral sclerosis*, in press.
82. Williams M.T., Donnelly J.P., Holmlund T., Battaglia M. (2008), ALS: family caregiver needs and quality of life, *Amyotrophic lateral sclerosis*, 9(5), pp. 279-286.
83. Liebetanz D, Hagemann K, von Lewinski F, Khaler E, Paulus W "Extensive exercise is not harmful in amyotrophic lateral sclerosis" *Eur J Neurosci*, 2004 Dec;20(11):3115-20
84. Drory V.E., Goltsman E, Goldmann Reznik J, Mosek A, Korczyn A. D."The value of muscle exercise in patients with amyotrophic lateral sclerosis" *Jour of Neurol Sci* 191(2001) 133-137
85. Dal Bello-Haas V, Florence JM, Krivickas LS. "Therapeutic exercise for people with amyotrophic lateral sclerosis or motor neuron disease (review)" *The Cochrane Collaboration* 2009;2 (pub. on-line)
86. Carter GT, Massagli TL, Talavera F, Salcido R, Allen KL, Lorenzo CT:"Rehabilitation Management of Neuromuscular Disease" October 11, 2006: <http://emedicine.medscape.com>
87. Ashworth NL, Satkunam LE, Deforme D. : "Treatment for spasticity in amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease." *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2006, Issue 1.Art
88. Eagle M, Chatwin M; "Respiratory muscle training in children and adults with neuromuscular disease (Protocol) *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2006, Issue 3.
89. Mary E.Mc Crate.Brian K.Kaspar "Physical activity and neuroprotection in Amyotrophic Lateral Sclerosis" *Neuromol Med* 2008 10:108-117.
90. "Gli esercizi di resistenza e lo stretching di intensità moderata aiutano i pz. con SLA a mantenere la funzionalità ed a migliorare la qualità della vita, ma soprattutto l'esercizio non accelera la progressione della malattia, cosa che aveva preoccupato in questa popolazione di pazienti." *Neurology* 2007; 68: 2003.
91. Bello-Haas V, Florence JM, Kloos AD et Alii "Randomized controlled trial of resistance exercise in individuals with ALS " *Neurology*. 2007;68(23): 2003-07.

92. Ng L, Khan F, Mathers S "Multidisciplinary care for adults with amyotrophic lateral sclerosis or motor neuron disease (Review) The Cochrane Library 2009, Issue 4.
93. Miller R. G., Anderson F., Brooks B. R., Mitsumoto H., Bradley W. G., Ringel S. P. and the ALS CARE Study Group. Outcomes Research in Amyotrophic Lateral Sclerosis Clinical Assessment, Research, and Educational Database. *Ann Neurol* 2009; 65 (suppl):S24-S28.
94. Andrews J. "Amyotrophic lateral sclerosis: clinical management and research update" *Curr. Neur. Neurosci. Rep.* 2009;9(1):59-68.
95. J.A.Rocha et al. Diagnostic investigation and multidisciplinary management in motor neuron disease. *J.Neurol* (2005) 252:1435-1447.
96. Angeli S. Mayadev, Michael D. Weiss, B. Jane Distad, Lisa S. Krivickas, Gregory T. Carter "The Amyotrophic Lateral Sclerosis Center: A Model of Multidisciplinary Management" *Phys Med Rehabil Clin N Am* 19 (2008) 619-631.
97. P.M.Andersen, G.D.Borasio, R.Dengler e coll.: "EFNS task force of management of Amyotrophic lateral sclerosis: guidelines for diagnosing and clinical care of patients and relatives" *European Journal of Neur* 2005 12:921-938.
98. Steen IV, Berg JP, Buskens E et Alii. "The costs of amyotrophic lateral sclerosis, according to type of care." *Amyotroph. Lateral Scler.* 2009;10(1):27-34.
99. PROV. 7 MAGGIO 1998 G.U. N.124 DEL 30.05.1998:"Linee Guida Ministero Sanità per le attività di riabilitazione".
100. D.M.279 del 18.05.2001:"Regolamento istituzionale della rete nazionale della malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie".
101. CIRCOLARE 13 DICEMBRE 2001, N.13: "Indicazioni per l'applicazione dei Regolamenti relativi all'esenzione per malattie croniche e rare".
102. D.M. 10 aprile 2003 " Commissione Ministero della Salute per lo studio delle problematiche concernenti la diagnosi, la cura e l'assistenza dei pazienti affetti da SLA" Ministro Sirchia.
103. DELIBERA DELLA GIUNTA REGIONALE E-R n.2068 del 18/10/2004:" Il sistema integrato di interventi sanitari e socio-assistenziali per persone con gravissime disabilità acquisite in età adulta: prime indicazioni".
104. Prot.PG/2007 " Facilitazioni della comunicazione".