

Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale per la gestione integrata dei pazienti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica in Friuli Venezia Giulia

Aggiornamento 2023

Matrice delle revisioni					
Revisione	Data	Descrizione / Tipo modifica	Redatta da	Verificata da	Approvata da
00	2019	Emissione	Gruppo di lavoro	Gruppo di lavoro	Direzione centrale Salute
01	18/12/2023	Revisione	Gruppo di lavoro	Dr Lorenzo Verriello	Dr. Maurizio Andreatti

L'aggiornamento e le modifiche al presente documento avverranno su indicazione del gruppo di redazione ed in accordo con il coordinatore della SOC Reti Cliniche.

A cura del Centro di coordinamento Regionale per la SLA e le malattie Neuromuscolari (CRN)

Coordinatore della Rete

Lorenzo Verriello, Direttore della SOC di Neurologia dell'ASUFC – Coordinatore Centro di coordinamento Regionale per la SLA e le malattie Neuromuscolari (CRN)

Revisione

A cura di:

Dr.ssa Emiliana Bizzarini - IMFR ASUFC

Dr.ssa Chiara Dalla Torre - ASUFC

Dr. Paolo Manganotti - ASUGI

Dr. Vincenzo Patruno - ASUFC

Dr. Michele Rana- ASUGI

Dr. Lorenzo Verriello - ASUFC

Verifica e Approvazione

Rete Malattie Rare

Dr. Maurizio Andreatti Direttore Sanitario, Azienda regionale di Coordinamento per la Salute – ARCS

REVISIONE 2023 – Metodologia di lavoro

In accordo con il mandato regionale, il gruppo di revisione ha riletto il testo approvato nel 2019, nell'ottica di verificare l'eventuale necessità di integrazioni sulla base dei dati emersi nella letteratura internazionale e delle Linee Guida aggiornate.

Poiché non sono state ritenute necessarie integrazioni sostanziali al testo, non è stato necessario definire un nuovo tavolo di lavoro e la revisione è stata condotta direttamente dal gruppo di revisione.

Le modifiche apportate nel testo riguardano:

1. l'inserimento dei nuovi criteri diagnostici della SLA (i criteri della *Gold Coast*), che sono più semplici e meglio riflettono la pratica clinica;
2. l'inserimento di un paragrafo sull'utilizzo di tofersen, nella SLA secondaria a mutazione del gene SOD1 (farmaco approvato dall'FDA e per il quale, in Italia, è possibile l'accesso mediante un programma di uso nominale), e di fenilbutirrato di sodio (PB) e taurursodiolo (TURSA o TUDCA), nelle forme di SLA sporadiche;
3. l'aggiornamento sulla modalità di fornitura del comunicatore da parte del centro regionale per la promozione e facilitazione della comunicazione.

Dichiarazione di assenza conflitto di interessi

Nel documento è assente la presenza di sponsor commerciali.

La sua stesura e implementazione rispondono ai mandati istituzionali regionali.

Gli Autori riconoscono l'importanza del giudizio del singolo professionista nella gestione di ciascuna specifica situazione, anche in base alle necessità individuali dei pazienti.

Ringraziamenti

Tutti i Professionisti che hanno partecipato alla stesura di questo PDTA ringraziano i pazienti affetti da SLA, i loro familiari e le Associazioni di malati per le istanze proposte ed i continui suggerimenti, che permettono di migliorare la gestione terapeutica.

Inoltre, la volontà ed il coraggio dei pazienti sono uno stimolo a proseguire nel nostro lavoro quotidiano, non unicamente come atto professionale, ma anche come tentativo sempre perfezionabile di presa in carico della Persona.

A tal proposito, una menzione particolare va a Manuel Riccio Bergamas, un giovane paziente che, attraverso la propria esperienza personale, ha fornito preziosi consigli per rendere il presente documento il più possibile aderente alle reali necessità dei malati.

Sommario

Premessa.....	6
Scopo.....	6
Campo di applicazione.....	7
Destinatari e strutture coinvolte.....	7
Normativa di riferimento.....	7
Acronimi – abbreviazioni.....	8
Epidemiologia.....	10
Caratteristiche cliniche della SLA.....	10
Linee guida per la diagnosi e la gestione clinico-terapeutica della SLA.....	11
Protocollo diagnostico.....	12
Terapia.....	16
Gestione dei problemi nutrizionali.....	18
Gestione dei disturbi respiratori.....	19
Gestione delle problematiche motorie e funzionali.....	23
Supporto psicologico.....	26
Cure di fine vita.....	27
Modello organizzativo per la presa in carico del paziente con SLA.....	28
ORGANIZZAZIONE DELLA RETE REGIONALE.....	28
Struttura dei centri di riferimento.....	29
Percorso diagnostico terapeutico assistenziale.....	31
PRIMA FASE: diagnosi, comunicazione, certificazione e attivazione del team multidisciplinare.....	31
SECONDA FASE: monitoraggio clinico-strumentale e gestione del paziente in fase iniziale-intermedia.....	37
TERZA FASE: gestione della fase avanzata di malattia.....	44
RUOLO DEL CENTRO COORDINAMENTO REGIONALE MALATTIE RARE.....	49
Ruolo delle associazioni di malati.....	50
Valutazione e monitoraggio della qualità del percorso di cura.....	51

RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI.....	52
Allegati	56
FLOW-CHART GESTIONE DEGLI ASPETTI NUTRIZIONALI	56
FLOW-CHART GESTIONE DEI DISTURBI RESPIRATORI	57
Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale-Revisited (ALSFRS-R)	58
Valutazione del grado di disabilità nelle malattie neurologiche a interessamento neuromusc.....	61
Richiesta valutaz./accertamento/fornitura - Sistema di comunicazione aumentativa alternativa ...	63
CONSENSO ALLA VENTILAZIONE INVASIVA.....	65
DISSENSO ALLA VENTILAZIONE INVASIVA	69
RINUNCIA ALLA VENTILAZIONE INVASIVA	72
RINUNCIA ALLA VENTILAZIONE INVASIVA in caso di "locked-in"	75

Premessa

La Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) è una patologia neurodegenerativa che causa un'ingravescente perdita di forza della muscolatura volontaria, con progressiva incapacità a muovere gli arti, deglutire, comunicare e respirare autonomamente.

Attualmente, non esiste una cura che consenta di guarire dalla SLA. Tuttavia, è possibile mettere in atto trattamenti sintomatici e procedure terapeutiche in grado di migliorare la qualità della vita.

La variabilità dei sintomi e dei bisogni, nelle diverse fasi di malattia, richiede un approccio multidisciplinare ed una presa in carico personalizzata.

L'accordo sottoscritto dalla Conferenza Unificata Stato–Regioni del 25 maggio 2011 (ai sensi dell'articolo 9 del Decreto Legislativo 28 agosto 1997, n. 281), riguardo la "presa in carico globale delle persone con Malattie neuromuscolari o malattie analoghe dal punto di vista assistenziale", prevede la necessità di definire percorsi diagnostico terapeutico assistenziali costruiti sulla appropriatezza e sulla centralità del paziente.

La realizzazione di un Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) dedicato richiede l'applicazione delle Linee Guida più aggiornate, nella specifica realtà organizzativa di un sistema sanitario, conciliando sia i bisogni di salute relativi alla patologia in esame, sia le risorse disponibili in termini strutturali e di personale.

La Regione Friuli Venezia Giulia ha recepito l'Accordo tra il Governo e le Regioni sopra citato, con la Delibera di Giunta 3 maggio 2017, n. 817, che ha come sua parte integrante il documento "Organizzazione della rete delle malattie neuromuscolari e della sclerosi laterale amiotrofica nella Regione Friuli Venezia Giulia". Questo documento istituisce la Rete regionale per le malattie neuromuscolari e la SLA, definendone gli obiettivi e l'articolazione.

Scopo

L'obiettivo del PDTA è accompagnare il paziente e i caregivers lungo tutto il programma di cure, garantendo la continuità assistenziale, l'integrazione degli interventi e il coordinamento fra soggetti, strutture e servizi, tenendo conto delle linee guida nazionali (Consulta Ministeriale per le Malattie Neuromuscolari - D.M. 07.02.2009) e internazionali di riferimento.

Campo di applicazione

Il presente documento disciplina, nel territorio regionale, la presa in carico delle persone con sospetto clinico e/o diagnosi di SLA ed è destinato a tutto il personale coinvolto, a vario titolo, nel processo diagnostico-terapeutico.

Destinatari e strutture coinvolte

Il presente documento è rivolto a tutti i professionisti sanitari che, ai vari livelli dell'articolazione sanitaria regionale, sono coinvolti nel percorso di diagnosi, trattamento e assistenza del paziente con SLA, nell'ambito delle seguenti strutture operative ospedaliere e territoriali del Servizio Sanitario Regionale (SSR):

- Strutture operative delle Aziende Hub e dei Poli ospedalieri Spoke:
 - Neurologie
 - Pneumologie
 - Fisiatrie
- MMG
- Direzioni Sanitarie e Mediche degli Enti SSR

Normativa di riferimento

- DM 10/4/2003 Istituzione della Commissione per lo studio delle problematiche concernenti la diagnosi, la cura e l'assistenza dei pazienti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica
- DM 7/2/2009 Istituzione della Consulta sulle Malattie Neuromuscolari
- Accordo CSR 25/5/2011 (rep Atti n 56) "Presa in carico globale delle persone con malattie neuromuscolari o malattie analoghe dal punto di vista assistenziale"
- Legge regionale 16 ottobre 2014 n.17 "Riordino dell'assetto istituzionale e organizzativo del Servizio sanitario regionale e norme in materia di programmazione sanitaria e sociosanitaria"
- Delibera di Giunta Regionale (di generalità) n. 723 del 26 marzo 2009 avente per oggetto " LR 41/1996 – Assegnazione di sistemi di comunicazione a soggetti diversamente abili"
- Delibera di Giunta regionale N. 817 del 3 maggio 2017 "Recepimento accordo CSR del 25/5/2011; approvazione dell'organizzazione della rete delle malattie neuromuscolari e della sclerosi laterale amiotrofica"
- D.G.R. n.480 del 17/03/2023 ad oggetto "LR 22/2019. Linee annuali per la gestione del servizio sanitario regionale per l'anno 2023. Approvazione definitiva",

- DGR n.1896 del 7/12/2022 "PNRR M6. DM77/22. Programma Regionale dell'Assistenza Territoriale"

Acronimi – abbreviazioni

ADL	Activities of Daily Living
ALSFRS-R	Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale-Revisited
CMR	Codice Malattia Rara
CRN	Centro di coordinamento regionale per le malattie neuromuscolari
CV	Capacità Vitale
DLCO	Diffusione alveolo-capillare del monossido di carbonio
DOSS	Dysphagia Outcome and Severity Scale
FAB	Frontal Assessment Battery
FALS	Familiar Amyotrophic Lateral Sclerosis
FVC	Capacità Vitale Forzata
FTD	Frontal Temporal Dementia
GIN	Gruppo Integrato Neuromuscolare
IADL	Instrumental Activities of Daily Living
MEP	Massima Pressione Espiratoria
MIP	Massima Pressione Inspiratoria
MMG	Medico di Medicina Generale
MMSE	Mini Mental State Evaluation
MN	Motoneurone
MRC	Medical Research Council
MUST	Malnutrition Universal Screening Tool
NAD	Nutrizione Artificiale Domiciliare
NIV	Ventilazione Non Invasiva
PAI	Piano Assistenziale Individuale
PCEF	Picco di flusso espiratorio durante l'atto tussivo
PEF	Picco di Flusso Espiratorio
PEG	Gastrostomia Endoscopica Percutanea
PICC	Peripherally Inserted Central Catheter
PRI	Progetto Riabilitativo Individuale
PSW	Positive Sharp Waves
PT	Piano Terapeutico
PUAI	Punto Unico di Accesso Integrato
PUI	Punto Unico Integrato
PUM	Potenziale di Unità Motoria
RIG	Radiologically Inserted Gastrostomy
RRMR	Rete Regionale per le Malattie Rare

SNIP	Sniff Nasal Inspiratory Pressure
SALS	Sporadic Amyotrophic Lateral Sclerosis
SLA	Sclerosi Laterale Amiotrofica
UVD	Unità di Valutazione Distrettuale

Epidemiologia

La SLA ha un'incidenza che varia, a seconda dell'area geografica, da 0.43 nuovi casi/100000/anno, in Asia meridionale, a 2.35 nuovi casi/100000/anno, in Europa (Chiò et al., 2013).

In uno studio epidemiologico retrospettivo, l'incidenza della SLA, in Friuli Venezia Giulia, è risultata pari a 2.81 casi/100000 abitanti/anno, con un picco tra i 65 e i 74 anni, in linea con quanto riportato dai registri italiani ed europei, mentre la prevalenza è risultata pari a 7.98 casi ogni 100000 abitanti (Palese et al., 2018).

Una recente metanalisi di 110 studi di incidenza e 58 di prevalenza stima un'incidenza globale media di 1,59 (intervallo di confidenza al 95% [IC] 1,39-1,81) e una prevalenza di 4,42 (IC al 95% 3,92-4,96) ogni 100.000 individui (Xu L et al., 2020).

L'incidenza presenta un aumento progressivo con l'età, con un picco tra i 65 e i 75 anni. In generale, vi è una leggera prevalenza del sesso maschile, con un rapporto di circa 1,2-1,5.

Caratteristiche cliniche della SLA

La SLA è una patologia degenerativa del I e del II motoneurone, a eziopatogenesi sconosciuta e andamento progressivo.

Nella maggior parte dei casi (95%), la SLA è una malattia sporadica (Sporadic Amyotrophic Lateral Sclerosis, SALS) con esordio in età adulta. Quando la malattia esordisce prima dei 25 anni, è definita "SLA giovanile".

Il 5% dei pazienti affetti da SLA ha una forma familiare (Familial Amyotrophic Lateral Sclerosis, FALS), che, nella maggior parte dei casi, presenta un'ereditarietà autosomica dominante, sebbene siano state descritte anche forme autosomica recessive (Byrne et al., 2011).

Al momento, i geni che più frequentemente sono mutati nella SLA familiare sono quattro: chromosome 9 open reading frame 72 (C9orf72), superossido dismutasi di tipo 1 (SOD1), transactive response DNAbinding protein (TARDBP) e fused in sarcoma (FUS) (Zou ZY et al., 2017).

Il sintomo iniziale più tipico è la debolezza muscolare di un arto. L'arto superiore è più frequentemente colpito di quello inferiore e l'estremità distale più spesso di quella prossimale. Una modalità d'esordio frequente è caratterizzata da ipotrofia e ipostenia a carico di una mano, con deficit dei movimenti fini. Con l'evoluzione della malattia, il deficit di forza e l'ipotrofia si accentuano e si estendono progressivamente al distretto prossimale, oltre che ad altri segmenti. Un altro importante segno clinico è rappresentato dalle fascicolazioni, spesso associate a crampi muscolari.

L'ipostenia, l'ipotrofia e le fascicolazioni dei muscoli degli arti e del tronco sono dovute alla degenerazione dei motoneuroni delle corna anteriori del midollo spinale.

In circa il 30% dei casi, si osserva un precoce coinvolgimento dei muscoli a innervazione bulbare, che si manifesta con disfonia (voce debole o nasale), disartria e disfagia. La lingua può apparire ipotrofica e presentare fascicolazioni.

Il coinvolgimento del primo motoneurone è responsabile, invece, dell'iperreflessia nelle sedi non atrofiche, della persistenza dei riflessi osteotendinei in sedi atrofiche, del segno di Babinski (non sempre presente) e, talora, di un'andatura spastica dovuta all'ipertono.

Se non sopraggiungono complicanze, lo stadio terminale è quello di una completa paralisi definita "Totally Locked-in State", con coinvolgimento di tutti i muscoli volontari.

La rapidità della progressione di malattia varia da paziente a paziente e, al momento, non vi sono chiari fattori predittivi dell'evoluzione. La durata media di malattia è di 2-3 anni e la morte, in genere, è dovuta a insufficienza respiratoria oppure a processi infettivi intercorrenti. Tuttavia, l'adozione di terapie di supporto consente un prolungamento della sopravvivenza.

Il 25-50% dei pazienti con SLA presenta alterazioni cognitive e comportamentali, il cui grado di severità è variabile e non soddisfa i criteri per la diagnosi di demenza. Il 5-15% dei pazienti con SLA, invece, presenta una franca demenza frontotemporale (Frontal Temporal Dementia, FTD).

I disturbi cognitivo-comportamentali sono più frequenti nelle forme bulbari e spesso precedono i sintomi motori nei pazienti con SLA-FTD (Phukan J et al., 2011).

Il coinvolgimento cognitivo può influenzare profondamente la prognosi e rendere difficili la compliance e le scelte di fine vita.

Oltre alla forma classica di SLA, sono state identificate diverse varianti cliniche, tra le quali ricordiamo: la Paralisi Bulbare Progressiva, la Sclerosi Laterale Primaria, l'Atrofia Muscolare Progressiva e la Flail Arm Syndrome.

[Linee guida per la diagnosi e la gestione clinico-terapeutica della SLA](#)

Nel corso degli anni, sono stati pubblicati diversi studi da parte di singoli gruppi e commissioni di esperti, per definire i criteri diagnostici e fornire indicazioni sulla gestione clinica e terapeutica, nonché sugli aspetti etici nelle diverse fasi di malattia (Brooks et al., 2000; Miller et al., 2009; Andersen et al., 2012).

Nelle varie linee guida, il dato fondamentale è rappresentato dalla complessità della malattia, che richiede

una presa in carico del paziente e dalla famiglia da parte di un team multidisciplinare. Questo tipo di gestione è in grado di determinare un miglioramento della qualità di vita e un aumento della sopravvivenza (Traynor et al., 2003).

Protocollo diagnostico

Quando gli elementi clinici e la storia di malattia hanno caratteristiche tipiche, porre la diagnosi di SLA non presenta particolari difficoltà.

Nelle fasi precoci di malattia, quando la sintomatologia è focale, oppure sono presenti segni isolati di primo o di secondo motoneurone, è necessario escludere altre patologie che possono mimare una SLA, attraverso l'utilizzo d'indagini neurofisiologiche, neuroradiologiche e di laboratorio.

L'**esame elettroencefalografico** deve dimostrare la presenza di: 1) denervazione attiva mediante la registrazione di potenziali positivi di denervazione (positive sharp waves, PSW), potenziali di fibrillazione o fascicolazioni complesse; 2) denervazione cronica, con potenziali di unità motoria (PUM) spesso polifasici, di ampiezza e durata aumentata, con reclutamento ridotto e frequenza di scarica elevata allo sforzo massimale. Lo studio della conduzione evidenzia, in genere, una riduzione in ampiezza del Potenziale d'Azione Motorio Composto, con velocità di conduzione normale o lievemente ridotta. Non si registrano blocchi di conduzione motoria e la conduzione sensitiva è normale.

La **stimolazione magnetica transcranica** può rilevare il coinvolgimento del primo motoneurone, anche in fase preclinica, evidenziando una riduzione della velocità di conduzione centrale a livello delle vie cortico-bulbari e cortico-spinali.

Gli **esami neuroradiologici** sono utili per escludere la presenza di patologie infiammatorie, infiltrative o compressive che possono simulare un quadro di SLA attraverso il coinvolgimento del I e del II motoneurone (MN).

Nei pazienti con SLA, la risonanza magnetica encefalica può evidenziare il coinvolgimento del tratto cortico-spinale, attraverso il riscontro di un'iperintensità dei fasci piramidali nelle immagini T2 pesate.

Gli **esami di laboratorio**, da eseguire per escludere altre patologie, sono: esame emocromocitometrico, velocità di eritrosedimentazione, proteina C-reattiva, glicemia, test di funzionalità epatica, renale e tiroidea, elettroliti, creatininchinasi, elettroforesi proteica e immunoelettroforesi su siero e urine.

In casi selezionati, in base anche al giudizio clinico, è possibile eseguire altri esami di laboratorio: profilo autoimmunitario, dosaggio dei markers neoplastici, ricerca degli anticorpi anti-neurone, anticorpi anti-

ganglioside GM1, anticorpi anti-recettore dell'acetilcolina e anti-MUSK, sierologia per virus neurotropi e per *Borrelia burgdorferi*.

Nei soggetti con insufficienza surrenalica, vanno dosati i livelli sierici di acidi grassi a catena molto lunga, per escludere un'adrenomieloneuropatia.

Nei pazienti con esordio giovanile e presenza di manifestazioni cliniche atipiche, quali tremore e demenza precoce, va valutata l'attività plasmatica dell'enzima esosaminidasi-A.

L'**esame del liquido cefalorachidiano** può essere utile nel sospetto di polineuropatia demielinizzante infiammatoria cronica atipica, infezione (ad esempio meningite basale) o infiltrazione meningea.

La **biopsia muscolare** deve essere riservata ai casi con un forte sospetto di miopatia.

Qualora si sospetti un decadimento cognitivo associato, vanno eseguiti il MMSE (**Mini Mental State Evaluation**) e la FAB (**Frontal Assessment Battery**).

In caso di SLA familiare, è indicato eseguire l'**analisi genetica**, come supporto alla diagnosi e alla gestione del paziente. Prima di eseguire il test genetico, sono necessari un adeguato counselling e il consenso scritto.

Se il paziente è di razza caucasica, va cercata dapprima la mutazione nel gene C9orf72 e, in caso di negatività, si deve utilizzare un pannello multigenico che comprenda i geni più frequentemente coinvolti (SOD1, TARDBP e FUS).

Qualora il familiare di un paziente con SLA ereditaria e mutazione genetica nota richieda l'esecuzione del test, è necessario attenersi alle procedure previste dalle linee guida internazionali per le malattie genetiche a esordio tardivo.

I familiari a rischio possono essere sottoposti ad analisi genetica solo dopo un'attenta valutazione psicologica. Inoltre, è necessario fornire un'adeguata informazione sulla genetica della SLA, specificando che non tutti i soggetti con test positivo svilupperanno la malattia.

I protocolli comunemente utilizzati prevedono l'esclusione dal test pre-sintomatico dei minori e dei soggetti a rischio di suicidio. Il test genetico non può essere richiesto da familiari o terzi.

Il risultato del test genetico deve essere consegnato solo all'interessato o al suo tutore legale, dallo Specialista che prende in carico il paziente (Neurologo o Genetista medico) (Chiò et al., 2014).

Per facilitare e standardizzare la diagnosi, nel 1994, la World Federation of Neurology, a El Escorial, ha definito, per la prima volta, i criteri per la diagnosi di SLA, con lo scopo, tra l'altro, di incoraggiare studi clinici e sperimentali sulla malattia.

In base alla presenza di segni del I e II motoneurone (MN) e del numero di regioni somatiche coinvolte (bulbare, cervicale, toracica e lombo-sacrale), i criteri di El Escorial (1994) prevedevano quattro livelli di certezza diagnostica: sospetta, possibile, probabile e definita.

Nel 1998, ad Airlie House, sono stati revisionati i criteri di El Escorial, per aumentarne la sensibilità diagnostica. I criteri di El Escorial revisionati (Brooks et al., 2000) hanno escluso la categoria di "SLA sospetta" e incluso la categoria di "SLA probabile supportata dagli esami di laboratorio", che consentiva ai dati elettromiografici di integrare i dati clinici.

Questi criteri sono formalmente precisi, ma, talora, troppo restrittivi, soprattutto per l'uso clinico di routine. Infatti, utilizzando tali criteri, il 20-30% dei pazienti muore a causa di SLA senza mai raggiungere un livello di certezza diagnostica superiore a quello di "possibile", per cui non possono essere mai inclusi in trial terapeutici.

Nel 2006, c'è stata una consensus conference sull'isola di Awaji, in Giappone, in cui sono stati rivalutati i test neurofisiologici utili per la diagnosi di SLA, al fine di migliorare la sensibilità diagnostica in fase precoce.

Nel 2008, sono stati pubblicati i criteri elettrodiagnostici di Awaji (de Carvalho et al., 2008).

Secondo tali criteri, poiché l'esame elettromiografico è un'estensione dell'esame clinico, è stato attribuito alle alterazioni elettrofisiologiche lo stesso significato diagnostico dei segni clinici nella valutazione del coinvolgimento del II MN.

Inoltre, per quanto riguarda i reperti elettromiografici, tra i segni di sofferenza neurogena cronica, è stata inclusa la presenza di PUM complessi e instabili, oltre ai PUM di ampiezza e durata aumentata e al ridotto reclutamento massimale con frequenza di scarica elevata.

Infine, in presenza di segni di sofferenza neurogena cronica, ai potenziali di fascicolazione, soprattutto di morfologia complessa, è stato dato lo stesso significato delle PSW e delle fibrillazioni.

Unendo i criteri di El-Escorial revisionati (detti anche "criteri di Airlie House") ai nuovi criteri elettrodiagnostici di Awaji, in base al numero di regioni somatiche coinvolte, sono state distinte tre categorie diagnostiche: definita, probabile e possibile (Tab. I) (Costa et al., 2012).

Tabella I. Classificazione diagnostica della SLA (“Awaji-Shima Consensus Recommendations and the Revised El Escorial Criteria”)

<p>SLA clinicamente definita</p> <ul style="list-style-type: none">• Segni clinici o evidenze elettrofisiologiche di I MN e II MN in tre regioni
<p>SLA clinicamente probabile</p> <ul style="list-style-type: none">• Segni clinici o evidenze elettrofisiologiche di I MN e di II MN in due regioni con alcuni segni di I MN rostrali ai segni di II MN
<p>SLA clinicamente possibile</p> <ul style="list-style-type: none">• Segni clinici o elettrofisiologici di I e II MN in una sola regione Oppure• Segni di I MN in almeno due regioni Oppure• Segni di I e II MN in due regioni senza segni di I MN rostrali ai segni di II MN

Un limite dei criteri di El Escorial e Awaji riguarda la loro complessità e la scarsa concordanza tra gli operatori. Inoltre, i pazienti affetti da “SLA possibile” potrebbero non evolvere verso la categoria “probabile” o “definita”. Per la precisione, fino al 22% dei pazienti classificati come “SLA possibile” progredisce fino alla morte senza soddisfare ulteriori categorie diagnostiche.

Per superare questi limiti, un consenso tra esperti, tenutosi a Gold Coast, in Australia, ha proposto criteri diagnostici più semplici (Vucic S. et al., 2021), che meglio riflettono la pratica clinica e uniscono le diverse categorie diagnostiche in un’unica entità (Criteri della Gold Coast). La categoria diagnostica, in questa formulazione, è dicotomica: SLA o non SLA.

I **criteri della Gold Coast** per la diagnosi di SLA richiedono:

1. compromissione motoria progressiva documentata dall’anamnesi o da valutazioni cliniche ripetute, con pregressa normale funzione motoria;

2. presenza di segni di I e II MN in almeno una regione corporea (con disfunzione di I e II MN riscontrata nella stessa regione corporea, se è coinvolta solo una regione) o disfunzione di II MN in almeno due regioni corporee;
3. indagini strumentali e di laboratorio che escludono altri processi patologici.

L'adozione di questi criteri semplificati ha determinato l'abbandono delle precedenti categorie diagnostiche di "SLA possibile", "probabile" e "definita" e facilita la diagnosi precoce e definitiva di SLA.

Tuttavia, i criteri della Gold Coast sono risultati lievemente meno specifici, cosa che bisogna tenere in considerazione quando monitoriamo il decorso della malattia.

Terapia

La molteplicità dei sintomi, delle problematiche connesse e dei trattamenti necessari nella SLA rende indispensabile il coinvolgimento di diverse figure professionali.

Il trattamento multidisciplinare coordinato rappresenta lo standard di cura dei pazienti affetti da SLA, poiché garantisce un significativo incremento della sopravvivenza e un miglioramento della qualità di vita.

Terapie specifiche

Attualmente, non sono disponibili farmaci in grado di bloccare la progressione del processo degenerativo alla base della malattia.

Nel 1996, la FDA ha approvato il Riluzolo come primo farmaco specifico per la SLA. In due trial multicentrici, il Riluzolo si è dimostrato efficace nel prolungare la sopravvivenza o procrastinare l'intervento di tracheotomia, di alcuni mesi (Miller et al., 2012).

Si tratta di un farmaco che inibisce il rilascio di glutammato e, quindi, riduce l'azione eccitotossica glutammatergica.

Il trattamento con Riluzolo va iniziato il prima possibile dopo la diagnosi, al dosaggio di 50 mg due volte al giorno. Gli effetti collaterali da Riluzolo sono rari e comprendono disturbi gastro-intestinali, fatica, vertigini e aumento delle transaminasi.

Dato il rischio di un possibile danno epatico, prima e durante la terapia con Riluzolo, devono essere controllate le transaminasi sieriche. In particolare, il controllo va eseguito mensilmente durante i primi tre mesi di trattamento, ogni tre mesi fino al primo anno, quindi periodicamente (ogni sei mesi). Il

trattamento con Riluzolo deve essere sospeso se le transaminasi aumentano fino a cinque volte il livello superiore della norma.

Il 25 aprile 2023, la Food and Drug Administration (FDA), tramite procedura accelerata, ha autorizzato l'immissione in commercio del farmaco tofersen per il trattamento delle persone adulte colpite da SLA associata a mutazioni del gene SOD1.

Tofersen è un oligonucleotide antisense che si lega all'mRNA di SOD1, favorendone la degradazione mediata dalla ribonucleasi e riducendo la produzione della proteina anomala.

Tofersen viene somministrato per via intratecale, tramite puntura lombare. Il trattamento prevede tre dosi da carico di 100 mg/15 ml, somministrate una volta ogni 2 settimane, seguite da una dose di mantenimento di 100 mg ogni 4 settimane.

I dati a 12 mesi dello studio in aperto, hanno mostrato che il trattamento precoce con tofersen rallenta il declino e migliora la sopravvivenza (Miller TM et al., 2023).

In considerazione dell'elevato bisogno clinico insoddisfatto, in Italia, è possibile l'accesso al farmaco mediante un programma di uso nominale.

In uno studio multicentrico, randomizzato, in doppio cieco, e controllato vs placebo (Paganoni S. et al., Studio CENTAUR, 2020), la terapia orale combinata di fenilbutirrato di sodio (PB) e taurursodiolo (TUDCA), al dosaggio di 3 g x 2/die per PB e 1 g x 2/die per TUDCA, ha determinato un declino funzionale più lento rispetto al placebo, con un buon profilo di sicurezza. Questi dati hanno portato all'approvazione condizionata in Canada, nel giugno 2022, e alla piena approvazione negli Stati Uniti, nel settembre 2022. In Italia, al momento, tale terapia può essere utilizzata come trattamento off-label.

Terapie sintomatiche

Le terapie sintomatiche sono rivolte al controllo dei sintomi, quali scialorrea, crampi, fascicolazioni, dolore o condizioni cliniche come disturbi ossessivi, insonnia, depressione, psicosi, demenza.

La tabella III riassume le principali terapie sintomatiche nella SLA. Secondo una recente revisione, nessuno dei trattamenti utilizzati come sintomatici presenta una robusta evidenza di efficacia, probabilmente, a causa dei limiti metodologici dei trial pubblicati.

Tabella III. Terapie farmacologiche sintomatiche nella SLA

Sintomi	Trattamenti farmacologici	Grado di raccomandazione
Scialorrea	Amitriptilina	Grado D

	Cerotti di scopolamina	Grado D
	Tossina botulinica	Grado B
Spasticità	Baclofen, tizanidina o dantrolene	Grado D
	Benzodiazepine	Grado D
	Baclofen intratecale	Grado C
Labilità emotiva	SSRIs	Grado C
Depressione	SSRIs	Grado D
Ansia	Benzodiazepine	Grado D

Gestione dei problemi nutrizionali

Quando compare la disfagia, il paziente riduce l'introito idrico e alimentare come meccanismo di difesa, in parte consapevole. Questo comporta calo ponderale e malnutrizione, due importanti fattori prognostici negativi.

Nei pazienti affetti da SLA, il calo ponderale può essere dovuto anche alla progressiva atrofia muscolare e alla perdita di appetito.

Per determinare lo stato nutrizionale dei pazienti affetti da SLA, al momento della diagnosi e nei successivi controlli, è necessario valutare: peso, Indice di Massa Corporea (IMC), variazione del peso rispetto al peso abituale, parametri nutrizionali ematochimici (proteine totali, albuminemia, prealbumina e transferrina), apporto di cibo e liquidi, cause di ridotta assunzione di cibo.

Il paziente deve eseguire controlli periodici con logopedista e dietista per monitorare lo stato nutrizionale e la funzione deglutitoria (si veda appendice pag. 54).

Per quantificare il grado di disfagia e definire il tipo di alimentazione più adeguata, può essere utile eseguire la videofluorografia.

Il trattamento iniziale della disfagia si avvale di misure dietetiche, quali la modifica della consistenza dei cibi (alimenti morbidi o cibi frullati a densità omogenea), utilizzo di addensanti e acque gelificate e prescrizione di supplementi nutrizionali orali o integratori modulari ad alta densità calorica e proteica.

In questa fase, è necessario l'intervento del logopedista per istruire il paziente e i caregivers sulle posture da assumere durante il pasto e sulle tecniche di deglutizione.

Con il progredire della malattia, quando tali interventi non sono più sufficienti a garantire un'adeguata alimentazione e il paziente presenta un calo ponderale significativo (>5-10%), va discussa con il paziente l'opportunità di una gastrostomia. A tale proposito, è necessario esporre i vantaggi di una gastrostomia precoce (miglioramento dello stato nutrizionale, della qualità di vita e della sopravvivenza) e i rischi di un intervento tardivo (progressivo calo ponderale, rischio d'inalazione e infezioni respiratorie, disidratazione, elevato rischio di complicanze e mortalità durante la procedura).

In merito al "timing" della gastrostomia nella SLA, non esistono linee guida condivise. Tuttavia, per ridurre i rischi connessi alla procedura, è universalmente riconosciuto che la Gastrostomia Endoscopica Percutanea (PEG) deve essere effettuata prima che la capacità vitale forzata (FVC) si riduca al di sotto del 50%. Inoltre, la PEG è anche indicata quando compaiono episodi di aspirazione, per evitare una polmonite ab-ingestis, potenzialmente fatale.

La PEG rappresenta la procedura di elezione nei pazienti senza insufficienza respiratoria che possono tollerare la sedazione.

La gastrostomia inserita sotto guida radiologica (Radiologically Inserted Gastrostomy, RIG) va eseguita quando il posizionamento di una PEG è rischioso (ad esempio paziente con FVC < 50%).

Nei pazienti che rifiutano queste procedure o in attesa d'intervento di PEG o RIG, si può cercare di stabilizzare lo stato nutrizionale mediante l'attivazione di nutrizione enterale tramite sondino nasogastrico o nutrizione parenterale tramite un catetere venoso centrale a inserzione periferica (peripherally inserted central catheter, PICC).

Per i pazienti con SLA e FTD, prima di eseguire la PEG o la RIG, è necessario valutare con i parenti la capacità del soggetto di prendere decisioni e fornire il proprio consenso, il grado di compromissione cognitiva e la capacità di tollerare il trattamento.

Gestione dei disturbi respiratori

Nel paziente affetto da SLA, il coinvolgimento della muscolatura inspiratoria ed espiratoria compromette progressivamente la funzionalità respiratoria e tussiva.

Inoltre, durante il suo decorso, la malattia tende a coinvolgere anche la muscolatura bulbare, responsabile della competenza glottica e deglutitoria, con il rischio d'inalazione e infezioni respiratorie.

In genere, l'insufficienza respiratoria compare nelle fasi avanzate di malattia, anche se, talora, la SLA può esordire con un deficit dei muscoli respiratori.

I sintomi iniziali di un coinvolgimento respiratorio sono minimi e, a volte, mascherati dalla debolezza generalizzata e dalla riduzione globale delle attività motorie.

Lo studio funzionale dei muscoli respiratori consente di evidenziare un deficit respiratorio prima che il paziente manifesti sintomi e segni respiratori evidenti e invalidanti.

La funzionalità respiratoria deve essere monitorata periodicamente, al fine di identificare in maniera precoce la presenza d'insufficienza respiratoria, stabilire il timing d'inizio della ventilazione meccanica, rilevare la presenza di una tosse inefficace e attuare le misure terapeutiche appropriate (si veda appendice pag. 55).

In tabella IV, sono riportati i più comuni segni e sintomi d'insufficienza respiratoria, che vanno riconosciuti il più precocemente possibile.

Tabella IV. Segni e sintomi d'insufficienza respiratoria

Sintomi	Segni
Dispnea per minimo sforzo	Tachipnea
Ortopnea	Ridotta espansione toracica
Risvegli notturni ripetuti	Difficoltà a tossire
Incubi	Uso dei muscoli respiratori accessori
Cefalea mattutina	Movimenti paradossi dell'addome
Sonnolenza diurna	Secchezza delle fauci
Difficoltà di concentrazione e di memoria	Confusione

Il work up strumentale della funzionalità respiratoria deve comprendere una valutazione di:

1. meccanica respiratoria;
2. scambi gassosi in veglia e durante il sonno;
3. efficacia della tosse.

Per valutare la meccanica respiratoria, si utilizza la **spirometria**.

La misurazione della Capacità Vitale (CV) è il test più utilizzato per quantificare la funzionalità respiratoria ed è l'indice con il maggior valore predittivo.

Per valutare la forza dei muscoli respiratori, si utilizza la massima pressione inspiratoria (MIP) e la massima pressione espiratoria (MEP). Come valori cut-off, vengono considerati -80 cmH₂O per la MIP e 80 cmH₂O per la MEP.

Negli ultimi anni, per sopperire alla difficoltà dei pazienti di stringere il boccaglio con la bocca, si è iniziato a utilizzare, per la valutazione dei muscoli inspiratori, lo Sniff Nasal Inspiratory Pressure test (SNIP), che misura la massima pressione di aspirazione nasale. Come valori cut-off, vengono considerati -70 cmH₂O per i maschi e -60 cmH₂O per le femmine.

La spirometria è sempre effettuata anche in posizione supina, poiché può fornire indicazioni più precise sulla forza dei muscoli respiratori. In posizione supina, la CV dovrebbe essere intorno al 10% in meno rispetto alla posizione verticale. Un calo maggiore identifica una difficoltà dei muscoli respiratori, in particolare del diaframma.

Per valutare gli scambi gassosi, si utilizza l'**emogasanalisi arteriosa e la saturimetria notturna**.

Nelle fasi precoci, il quadro emogasanalitico può essere normale e l'ipoventilazione manifestarsi esclusivamente durante il sonno. In particolare, i pazienti sviluppano più frequentemente ipossiemia durante la fase REM del sonno, durante la quale la respirazione è affidata prevalentemente all'efficienza del diaframma.

Per rilevare episodi di desaturazione durante il sonno, è necessario eseguire la pulsossimetria notturna. Una desaturazione notturna $\leq 88\%$ per un tempo ≥ 5 minuti consecutivi è considerata un indice d'insufficienza respiratoria notturna.

Alterazioni dello scambio dei gas durante la notte possono derivare anche da disturbi respiratori durante il sonno (apnee notturne), che vanno indagati con sistemi di monitoraggio cardiorespiratorio notturno o poligrafia dinamica ambulatoriale.

L'emogasanalisi arteriosa è in grado di rilevare un'ipercapnia solo in fase avanzata, quando la forza dei muscoli respiratori è gravemente compromessa.

Una tosse efficace richiede una profonda inspirazione, la coordinazione dei muscoli bulbari e un rapido flusso d'aria in espirazione, in altre parole l'attività muscolare coordinata di tre distinti gruppi muscolari: inspiratori, espiratori e bulbari.

Per la valutazione delle componenti muscolari inspiratorie ed espiratorie, vengono misurate la massima pressione inspiratoria (MIP) e la massima pressione espiratoria (MEP).

Nel caso della MIP, una misurazione inferiore al valore soglia indica unicamente che è presente un deficit della componente muscolare inspiratoria. Questo però non significa che sia necessariamente presente una tosse inefficace.

Per quanto riguarda la MEP, invece, valori inferiori alla soglia possono essere indicatori di una tosse inefficace. In particolare, una $MEP < 60 \text{ cmH}_2\text{O}$ si associa a tosse ipovalida.

Un altro valore che stima la forza dei muscoli espiratori è il Picco di Flusso Espiratorio (PEF).

Nella pratica clinica, il picco di flusso espiratorio durante l'atto tussivo (PCEF) è il valore più usato e attendibile per la valutazione dell'**efficacia della tosse**. In particolare, un valore di $PCEF < 270 \text{ L/min}$ è indicativo della necessità di iniziare ad addestrare il paziente e i caregivers all'esecuzione delle diverse tecniche manuali e meccaniche di tosse assistita.

Nella valutazione dell'efficacia della tosse, è necessario anche studiare la continenza della glottide, attraverso la misurazione della Massima Capacità di Insufflazione (MIC), il rapporto tra MIC/CV e il rapporto PEF/PCEF.

Nei pazienti affetti da SLA con tosse inefficace, la prima linea di trattamento è costituita dalle tecniche che aumentano il flusso espiratorio durante la tosse, come la **tosse assistita manualmente** (con compressioni della parete toracica e/o addominale sincronizzate con la tosse del paziente) e/o aumentando il volume massimo di aria accumulata nei polmoni.

Per i pazienti con disfunzione bulbare, nei quali la tosse è inefficace con le manovre precedenti, deve essere presa in considerazione la possibilità di aumentare il volume di aria accumulata nei polmoni, attraverso l'utilizzo di ausili, quali ad esempio un pallone AMBU.

Quando anche questa metodica è inefficace, si può ricorrere a un dispositivo meccanico di assistenza alla tosse (**in-exsufflazione meccanica**).

Nei pazienti con SLA e insufficienza respiratoria, la **ventilazione non invasiva (NIV)** è il trattamento di prima scelta (Bourke SC et al.), poiché migliora la qualità di vita e prolunga la sopravvivenza. (Tab. V)

Nei soggetti con coinvolgimento dei muscoli bulbari, la NIV può migliorare i disturbi del sonno, ma non incide in maniera significativa sulla sopravvivenza.

Tabella V. Criteri per la NIV (almeno uno dei seguenti)

– FVC < 50%
– $\text{PaCO}_2 > 45 \text{ mmHg}$ all'emogasanalisi arteriosa
– $\text{S}_p \text{O}_2 \leq 88\%$ per più di 5 minuti consecutivi alla saturimetria notturna
– Ortopnea
– Pressione Inspiratoria Massima (MIP) < 60 mmHg

– Sniff Nasal Pressure < 40 cm H₂O

La **ventilazione meccanica invasiva**, mediante tracheotomia, può essere proposta quando il paziente non tollera la NIV oppure quando quest'ultima non è più in grado di alleviare i sintomi dovuti all'insufficienza respiratoria. La ventilazione invasiva tramite tracheotomia è preferibile nei soggetti giovani, poiché non sembra dare vantaggi di sopravvivenza nelle persone anziane (Heritier Barras et al).

In ogni caso, bisogna considerare e rendere edotti i pazienti e i caregivers del fatto che il supporto ventilatorio meccanico invasivo, in patologie velocemente evolutive come la SLA, può condurre a situazioni di "locked-in syndrome". In questo modo, il paziente potrà valutare se il trattamento proposto è proporzionale alla propria condizione e non lesivo della propria dignità e della propria concezione di qualità di vita.

Gestione delle problematiche motorie e funzionali

La riabilitazione è definita come *"un processo di soluzione dei 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"* (Ministero della Sanità, Linee Guida sulla Riabilitazione, G.U. n. 124/1998). Il paradigma di riferimento della riabilitazione è, per sua natura, un approccio bio-psico-sociale, come descritto dall'ICF (International Classification of Functioning, Disability and Health).

Nei pazienti affetti da SLA, l'intervento riabilitativo è volto a garantire il mantenimento delle competenze funzionali, proponendo strategie e soluzioni per far fronte al progredire della disabilità.

Tale approccio considera il bisogno come criterio guida, sia per definire tipologie e caratteristiche delle risorse riabilitative da erogare, sia per la valutazione di appropriatezza delle attività erogate.

In ambito riabilitativo, la gestione per processi prevede una fase valutativa, d'individuazione del bisogno, una fase di pianificazione degli obiettivi e degli interventi previsti all'interno del programma e una fase di verifica e monitoraggio dell'efficacia della presa in carico.

L'intervento riabilitativo si struttura in relazione alla fase di malattia e al setting di cura, attraverso l'elaborazione di un Progetto Riabilitativo Individuale (PRI), che descrive il profilo clinico e funzionale del paziente, gli obiettivi e i programmi concernenti le aree individuate. Nello specifico, il trattamento riabilitativo di long term therapy, le cui modalità sono personalizzate, viene definito dallo specialista in Medicina Fisica e Riabilitativa insieme al Medico di Medicina Generale (MMG), al Neurologo, allo Pneumologo, al Fisioterapista, all'Infermiere professionale, al Terapista occupazionale e al Logopedista.

Nella prima fase di malattia, compatibilmente con l'esordio e con il quadro clinico, l'obiettivo è rivolto a mantenere la forza muscolare residua e la mobilità, minimizzare le contratture e il dolore, ridurre la fatica e

l'ipertono, incrementare la resistenza. Tali trattamenti prevengono l'instaurarsi di danni secondari, quali retrazioni, osteoporosi e rigidità articolari, agendo positivamente sullo stato psicologico del paziente e sulla sua qualità di vita. In questa fase, sono rilevanti gli interventi educativi alla famiglia e ai caregivers, finalizzati all'apprendimento delle strategie motorie e funzionali più vantaggiose per il paziente, e il coinvolgimento del MMG nel programma personalizzato.

IL MMG costituisce il filtro per la richiesta di prestazioni sanitarie appropriate, nonché la porta di accesso ai diversi setting, migliorando l'appropriatezza prescrittiva e la collaborazione del paziente.

Al progredire della malattia, gli obiettivi prioritari sono: il mantenimento, più a lungo possibile, della capacità funzionale e lo sviluppo dell'autonomia gestionale del sistema familiare/assistenziale. Il domicilio è il contesto di cura ideale per la realizzazione degli interventi riabilitativi in fase conclamata di malattia, anche secondo logiche di continuità assistenziale tra ospedale e territorio (in risposta a ricoveri occasionali), prevedendo l'individuazione, la fornitura e l'addestramento di ausili personalizzati e la modifica dell'ambiente domestico.

In merito a specifiche richieste di trattamento riabilitativo, dalla sintesi della letteratura e delle raccomandazioni, emerge quanto di seguito riportato:

1. in presenza di spasticità: utili esercizi appresi e tecniche di allungamento e detenzione muscolare, svolte più volte al giorno, su indicazione personalizzata del fisioterapista. Il caregiver è una risorsa fondamentale per il proseguimento del programma riabilitativo in ambiente domiciliare;
2. per mantenere la forza/resistenza: le indicazioni propongono esercizi con resistenza progressiva da bassa a moderata da modulare in funzione del risparmio motorio solo a carico dei muscoli con forza anti-gravitaria, che possono essere svolti in autonomia nelle fasi iniziali di malattia;
3. in caso di dolore: non vi sono evidenze a sostegno dell'utilità della fisioterapia;
4. per alleviare i crampi: non vi sono evidenze a sostegno dell'utilità della fisioterapia, ma possono essere insegnate tecniche semplici di allungamento.

Per un intervento riabilitativo nel paziente affetto da SLA, è importante valutare attentamente le limitazioni nella mobilità, nella cura personale e nelle attività quotidiane (Activities of Daily Living, ADL, Instrumental Activities of Daily Living, IADL).

La **terapia occupazionale** può aiutare a svolgere le attività di vita quotidiana, il lavoro e il tempo libero, attraverso l'uso di strategie compensative, ausili e modifiche a domicilio e sul luogo di lavoro (Tab. VI).

La terapia occupazionale, quindi, ha l'obiettivo di recuperare o mantenere le competenze della vita quotidiana e lavorativa. Inoltre, attraverso l'individuazione e l'eliminazione delle barriere ambientali, favorisce l'autonomia e la partecipazione alle attività quotidiane, lavorative e sociali.

I benefici sono innumerevoli, poiché un paziente che mantiene un ruolo sociale ha una migliore qualità

di vita e una maggiore sopravvivenza.

Tabella VI. Terapia occupazionale nelle ADL/IADL

Attività	Esempio
Preparazione dei pasti e autonomia nel mangiare	<p>Uso di posate con manici ingrossati e con deviazioni della parte terminale</p> <p>Piatti speciali con bordi rialzati</p> <p>Cannucce lunghe</p> <p>Tappetini antiscivolo</p> <p>Coltelli con diverse angolazioni per facilitare il taglio del pane e della carne con l'uso di poca forza</p> <p>Apriscatole e apri barattoli monomanuali con prese di gomma</p>
Vestirsi	<p>Speciali pinze prendi-oggetti allungate, con angolazioni particolari nella parte terminale</p> <p>Stringhe elastiche</p> <p>Chiusure in velcro</p> <p>Infila scarpe con manico lungo</p>
Igiene personale	<p>Strumenti con il manico allungato e snodato orientabile, come speciali spazzole e spugne montate su un manico lungo</p> <p>Singolari limette per le unghie con impugnature ingrossate</p> <p>Sedie particolari per la doccia o tavole per la vasca per facilitare l'accesso a queste strutture e aiutare il paziente stesso e chi lo assiste in queste operazioni di toilette</p> <p>Particolari ingrossa maniglie per aumentare la presa dei rubinetti del lavandino</p>
Leggere e scrivere	<p>Dispositivi per girare le pagine</p> <p>Penne con manici grandi</p> <p>Tutori per le mani</p>

Per contrastare la disabilità e favorire l'autonomia, come già riportato sopra, può essere utile avvalersi di **ausili**.

Per definizione, gli ausili comprendono: " *qualsiasi prodotto (dispositivi, apparecchiature, strumenti, software ecc.), di produzione specializzata o di comune commercio, utilizzato da (o per) persone con disabilità per finalità di: 1) miglioramento della partecipazione; 2) protezione, sostegno, sviluppo, controllo o sostituzione di strutture corporee, funzioni corporee o attività; 3) prevenzione di menomazioni, limitazioni nelle attività, o ostacoli alla partecipazione*".

L'individuazione degli ausili appropriati, idealmente, si divide in fasi:

- riconoscimento del bisogno;
- formulazione dell'obiettivo;
- definizione del progetto;
- attuazione della soluzione.

Ciascuna delle tappe è rimodulata a ogni cambiamento delle condizioni cliniche, in un continuum decisionale che segue la pianificazione degli interventi assistenziali e riabilitativi.

Il Medico Specialista in Medicina fisica e Riabilitativa (o altri specialisti se coinvolti nel caso) prescrive l'ausilio, anche con il coinvolgimento delle figure professionali appartenenti al team riabilitativo.

Completata la fase prescrittiva, si procede all'addestramento, di competenza del personale riabilitativo, e al follow-up, per la verifica della ricaduta funzionale.

La persona affetta da SLA, con l'avanzare della malattia, perde progressivamente la capacità di comunicare con i propri familiari e il mondo esterno. E' necessario, quindi, monitorare periodicamente la capacità comunicativa scritta e verbale e individuare tempestivamente l'**ausilio di comunicazione aumentativa alternativa** più adeguato, attivando le procedure di prescrizione necessarie.

Un'équipe specializzata, composta di Neuropsicologo, Fisiatra, Terapista occupazionale e Consulente informatico, elabora una relazione tecnica nella quale s'indica: l'ausilio più appropriato per garantire la comunicazione, l'erogazione degli ausili e l'attivazione di procedure di training e monitoraggio dell'efficacia delle apparecchiature fornite.

Supporto psicologico

Una diagnosi di SLA costituisce un momento critico che destabilizza profondamente l'individuo e il suo sistema familiare, essendo un evento traumatico che costringe i soggetti a fronteggiare non solo le prime fasi di shock, ma anche i successivi passaggi determinati dalla progressione della malattia.

A ogni valutazione andrebbe discusso, con il paziente e i familiari, l'impatto psicologico ed emotivo della malattia e andrebbe valutata la necessità di un supporto psicologico.

Il supporto psicologico è utile come sostegno del malato e della famiglia, nelle varie fasi della malattia, favorendo l'acquisizione di strategie di coping e di ristrutturazione funzionale del pensiero e degli assetti relazionali, grazie a momenti psicoeducativi rivolti a tutti i soggetti coinvolti.

In prossimità della diagnosi, favorisce l'elaborazione dell'evento traumatico, anche attraverso strumenti specifici per il trattamento del disturbo post traumatico da stress; nelle fasi terminali di malattia, invece, facilita l'elaborazione del lutto.

Particolarmente utili sono anche i "momenti di gruppo", nella forma di auto-mutuo-aiuto, poiché le caratteristiche di rarità e gravità della patologia favoriscono la ricerca di momenti di confronto, condivisione e scambio d'informazioni ed esperienze, potenziando il senso di autoefficacia e fornendo sostegno e accompagnamento nelle varie fasi di malattia.

L'intervento psicologico nella SLA può quindi comprendere:

1. supporto psicologico rivolto al paziente al fine di promuovere, per quanto possibile, un adeguato coping alla malattia;
2. supporto psicologico ai familiari, per favorire il sistema di caregiving più funzionale e prevenire la sindrome di burnout;
3. supporto psicologico all'équipe sanitaria, per migliorare il processo comunicativo-relazionale con il paziente e i familiari, e prevenire la sindrome di burnout.

Cure di fine vita

Nel corso degli ultimi decenni, il progresso scientifico-tecnologico ha consentito di attuare trattamenti in grado di aumentare la sopravvivenza dei malati affetti da SLA, nonostante la progressione della malattia stessa.

Parallelamente, si è affermato il diritto del paziente a essere informato sulla malattia e la sua evoluzione, al fine di poter essere parte attiva nelle scelte terapeutiche che lo riguardano.

La comunicazione riguardante la malattia non si realizza in un unico momento. Essa si sviluppa a ogni incontro con il malato e la propria famiglia, attraverso l'identificazione di un tempo per la conoscenza, uno per l'elaborazione delle informazioni acquisite e, infine, uno per la scelta dei trattamenti proposti.

Le informazioni sulla patologia e i possibili trattamenti devono essere personalizzate, tenendo conto del quadro psico-emotivo del paziente, del contesto socio-culturale e spirituale e del quadro familiare.

Per alcune scelte terapeutiche, quali la PEG e la ventilazione meccanica invasiva, una corretta informazione consente al paziente di valutare se le terapie sono confacenti alla propria concezione di qualità della vita e dignità personale.

Le decisioni consapevoli in merito ai trattamenti proposti, soprattutto quelli riguardanti i supporti per la sopravvivenza, sono il frutto di un processo dinamico, che può, pertanto, essere soggetto a cambiamenti.

Il Curante, quindi, ha il dovere di informare il malato sui possibili trattamenti nelle fasi avanzate di malattia, in maniera personalizzata, al fine di ottenere il suo consenso o dissenso alle procedure, e accogliere eventuali cambiamenti.

Una dichiarazione anticipata di dissenso a trattamenti invasivi da parte della persona affetta da SLA consente un precoce coinvolgimento dell'équipe dedicata alle cure palliative che, in sinergia con il gruppo multidisciplinare che ha in cura il paziente, potrà assisterlo nelle ultime fasi di vita, nel pieno rispetto delle sue volontà.

Modello organizzativo per la presa in carico del paziente con SLA

Il modello organizzativo di riferimento, individuato dalla legge regionale 16 ottobre 2014, n. 17, è quello delle **reti di patologia**. Le reti di patologia sono reti professionali che integrano l'attività ospedaliera con l'attività distrettuale, con l'obiettivo di assicurare la continuità assistenziale e definire modalità di presa in carico e trattamento dei pazienti su tutto il territorio regionale.

Tale modello prevede inoltre la concentrazione delle funzioni diagnostico-terapeutiche di alta complessità nei **centri di riferimento**, con la finalità di assicurare, a tutti i cittadini, cure appropriate, indipendentemente dal luogo di residenza.

ORGANIZZAZIONE DELLA RETE REGIONALE

In base a quanto previsto dalla Delibera Regionale N. 817, del 3 maggio 2017, la rete regionale per la sclerosi laterale amiotrofica si articola nei seguenti nodi:

1. Centro di coordinamento Regionale per le malattie Neuromuscolari;
2. Gruppo Integrato Neuromuscolare.

Il **Centro di coordinamento Regionale per le malattie Neuromuscolari (CRN)** è costituito da un gruppo multiprofessionale e multidisciplinare, coordinato da un medico specialista in neurologia, che comprende: un neurologo referente per ogni SOC di Neurologia hub presente in regione, un medico specialista in medicina fisica e riabilitativa, un medico specialista in pneumologia, un fisioterapista, un terapeuta occupazionale e due rappresentanti delle associazioni dei pazienti.

Il CRN assolve alle seguenti funzioni:

1. periodica revisione del PDTA per la SLA in funzione delle novità terapeutiche-assistenziali emergenti;
2. segnala alla Direzione Centrale Salute le azioni necessarie per il miglioramento del percorso della rete;
3. acquisisce informazioni sulle novità terapeutiche e fornisce indicazioni sulle cure sperimentali in atto presso i centri di ricerca nazionali e internazionali;
4. organizza azioni di verifica e Audit per il miglioramento dei processi tecnici e gestionali;
5. pianifica gli interventi di formazione ed informazione nei confronti degli operatori, dei caregivers e della ^{ISEP}cittadinanza.

Il **Gruppo Integrato Neuromuscolare (GIN)** è presente in ogni Azienda Sanitaria ed è costituito da un gruppo multiprofessionale e multidisciplinare che comprende almeno i seguenti operatori: un medico specialista in neurologia, che coordina il gruppo, un medico specialista in neurofisiologia clinica, un medico specialista in medicina fisica e riabilitativa, un medico specialista in pneumologia, un medico distrettuale, un fisioterapista esperto in riabilitazione motoria, un terapeuta occupazionale, un fisioterapista esperto in riabilitazione respiratoria, un infermiere ospedaliero e distrettuale dedicati, uno psicologo, un logopedista e un dietista o nutrizionista.

Il GIN, con il costante coinvolgimento del MMG in tutte le fasi del percorso di cura, assicura la presa in carico del paziente con SLA nell'area territoriale di competenza, l'integrazione con i servizi ospedalieri e distrettuali e, nella fase terminale della malattia, con la rete delle cure palliative.

Struttura dei centri di riferimento

I centri di riferimento per la SLA sono strutture dove vengono garantite la presa in carico della persona con SLA al manifestarsi dei sintomi di esordio, la gestione della fase diagnostica e la prescrizione delle terapie modificanti la malattia, nonché delle terapie sintomatiche. Essi provvedono alla restituzione dell'informazione all'MMG e collaborano con i servizi territoriali, in particolare nella fase di disabilità elevata.

Tutti i centri SLA appartengono a una struttura ospedaliera dove è presente una S.O.C. di Neurologia, in grado di garantire e coordinare l'attività del team multidisciplinare.

I centri di riferimento per la SLA sono organizzati in tre settori di attività:

1) **ambulatorio dedicato**, dove i pazienti afferiscono previa visita neurologica nell'ambulatorio Divisionale su invio dell'MMG e dove vengono di solito effettuate:

- prime visite in persone con sospetto di SLA
- visite di controllo e di follow-up terapeutico

2) **Day Hospital**, dove vengono solitamente effettuati:

- iter diagnostico strumentale (in casi selezionati)
- trattamento con tofersen per i pazienti con mutazioni nel gene SOD1
- Trials clinici sperimentali

3) **Ricovero in regime ordinario**, riservato ai malati in fase avanzata di malattia con complicanze polmonari, respiratorie, gastrointestinali, che non possono essere gestite in regime diurno o ambulatoriale e alle persone che necessitano di posizionamento di PEG e/o tracheostomia.

Percorso diagnostico terapeutico assistenziale

Il PDTA dei soggetti affetti da SLA si avvale del coinvolgimento di diverse figure professionali, che compongono un team multiprofessionale e multidisciplinare dedicato alla gestione della malattia nelle diverse fasi evolutive.

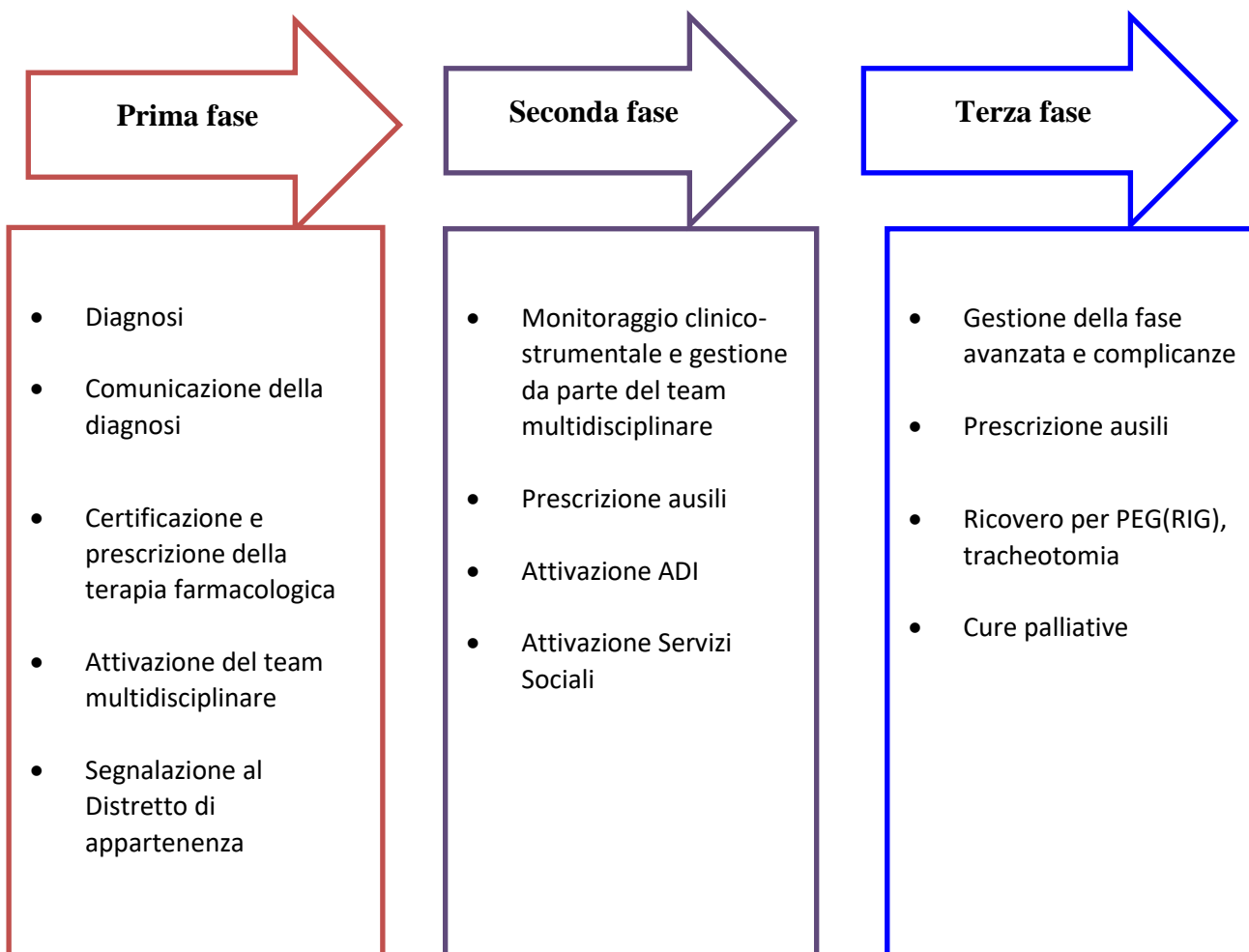
Tale team ha il suo nucleo nel GIN, attivato all'interno di ogni Azienda sanitaria regionale e responsabile della presa in carico del paziente nell'area territoriale di competenza.

In tutte le fasi del percorso diagnostico terapeutico e della presa in carico integrata di seguito descritte, i professionisti coinvolti saranno, di preferenza, quelli che fanno parte del GIN o hanno con il GIN un rapporto di collaborazione.

All'interno di ogni GIN deve essere identificato un Neurologo referente che ha il ruolo di coordinatore dell'assistenza multidisciplinare, coadiuvato da un Infermiere ospedaliero dedicato.

Il PDTA si compone di tre fasi, ciascuna caratterizzata da specifiche attività (Fig. 1).

Figura 1. Fasi del Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale per la SLA



PRIMA FASE: diagnosi, comunicazione della diagnosi, certificazione e attivazione del team multidisciplinare

1. Diagnosi

Il percorso assistenziale inizia con l'invio del paziente con sospetto clinico, da parte del MMG o di uno specialista ambulatoriale esterno, presso l'ambulatorio dedicato alle malattie neuromuscolari della rispettiva Azienda.

Nella tabella II sono indicati i centri di riferimento presenti in Regione, le rispettive sedi in cui vengono svolti sia la prima valutazione clinica che il successivo iter diagnostico e follow up e le modalità di accesso all'ambulatorio dedicato alle malattie neuromuscolari.

Tabella II. Centri di riferimento regionale per la diagnosi e cura della SLA

Azienda Sanitaria	Unità Operativa	Sede	Modalità di accesso all'ambulatorio Malattie NM
Azienda Sanitaria Friuli Occidentale	SOC di Neurologia	Pordenone	Contatto telefonico con la segreteria dell'UO Tel. 0434-399400
Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale	SOC di Neurologia e Clinica Neurologica	Udine	Contatto telefonico con la segreteria dell'UO Tel. 0432-552720
Azienda Sanitaria Universitaria Giuliano Isontina	SOC di Neurologia	Gorizia e Monfalcone	Contatto telefonico con la segreteria dell'UO Tel. 0481-592099 (Gorizia) Tel. 0481-487226 (Monfalcone)
Azienda Sanitaria Universitaria Giuliano Isontina	Clinica Neurologica	Trieste	Contatto telefonico con la segreteria dell'UO Tel. 040-3994282

Il Neurologo formula la diagnosi, dopo avere eseguito valutazione clinica ed esame elettromiografico e aver escluso altre patologie che entrano in diagnosi differenziale con la SLA, attraverso uno studio neurofisiologico più esteso (potenziali evocati motori e somatosensoriali), esami di neuroimaging ed esami ematici. Tali indagini saranno eseguite in regime ambulatoriale/Day Service/Day Hospital neurologico.

2. Comunicazione della diagnosi

La comunicazione della diagnosi rappresenta un momento particolarmente critico, fondamentale per creare un buon rapporto medico-paziente, che richiede competenze relazionali e comunicative adeguate (Tab. VII).

La comunicazione della diagnosi prevede un'esauriente informazione sulle caratteristiche della malattia, sui trattamenti da impostare e sulla programmazione dei controlli successivi.

Tuttavia, il Neurologo deve valutare, con il MMG e la famiglia, l'opportunità di una comunicazione immediata oppure progressiva e modulata, tenendo conto delle caratteristiche del paziente e delle richieste e necessità dello stesso. Spesso, quindi, può essere necessario programmare più colloqui con il paziente e, se necessario, colloqui separati con i familiari.

Bisogna evitare di comunicare informazioni solo ai familiari, fornendo al paziente unicamente notizie "rassicuranti"; va, tuttavia, rispettato anche il diritto del paziente di non essere informato, qualora lo desidera.

Inoltre, è importante fornire informazioni in merito alla sperimentazione di nuovi farmaci, incoraggiare la partecipazione a sperimentazioni cliniche e rendersi disponibili a esaminare qualsiasi possibilità terapeutica.

Infine, è utile informare il paziente e i familiari sulle Associazioni di volontari, presenti sul territorio, che si occupano di SLA.

In questa fase, può essere necessario attivare lo Psicologo clinico, che svolge due ruoli importanti:

- 1.** sostegno alla persona che riceve la diagnosi e alla famiglia;
- 2.** formazione e sostegno a chi consegna la diagnosi.

Tabella VII. Raccomandazioni sulle modalità di comunicazione della diagnosi

Caratteristiche del colloquio	Raccomandazioni
Luogo	Privato, tranquillo, confortevole, luminoso. La diagnosi va comunicata di persona, prendendosi il tempo necessario, senza fretta e senza la possibilità di essere disturbati.
Partecipanti al colloquio	A discrezione del paziente
Che cosa va detto	E' necessario capire cosa il paziente sa già della patologia. Specificare che la SLA, al momento, non ha una cura. Osservare con attenzione l'atteggiamento del paziente e consentire reazioni emotive. Riassumere la comunicazione in un testo scritto. Consentire e favorire sempre la possibilità di fare qualsiasi domanda.
Come va detto	Scegliere parole semplici e dirette ed evitare tecnicismi ed eufemismi
Rassicurazioni	Spiegare che i sintomi della SLA sono trattabili. Assicurare che sarà fatto ogni tentativo per mantenere l'autonomia del paziente e che le sue decisioni saranno sempre rispettate. Assicurare che si avrà cura del paziente e che non esiste la possibilità che egli venga abbandonato. Proporre l'opportunità di partecipare a protocolli sperimentali di ricerca. Se il paziente lo desidera, offrire la possibilità di avere una seconda opinione sulla diagnosi. Non esprimere contrarietà se il paziente propone l'ipotesi di percorrere altre vie terapeutiche.

Parte integrante della fase informativa-comunicativa è la consegna di una relazione clinica dettagliata indirizzata al MMG, nella quale sono contenute tutte le informazioni di rilievo circa la diagnosi, il trattamento farmacologico e il programma di follow-up.

3 Certificazione e prescrizione della terapia farmacologica

La SLA rientra nell'elenco delle malattie rare (D.M. 279/2001). Il Neurologo certifica la condizione di malattia rara, inserisce il nome del paziente nel registro regionale per le malattie rare e redige il certificato per il diritto all'esenzione (codice esenzione RF0100), da consegnare agli uffici competenti dell'ASL di riferimento, per il rilascio dell'attestazione dell'esenzione medesima.

Il Neurologo, inoltre, compila il piano terapeutico (PT) contenente l'elenco dei farmaci da assumere.

La fornitura dei farmaci, per il primo ciclo di terapia, dopo la dimissione/certificazione, deve essere effettuata presso la Farmacia della struttura che dimette. Le successive forniture sono garantite dalla Farmacia Territoriale.

Il PT è rinnovato semestralmente, durante le successive valutazioni neurologiche.

4 Attivazione del team multidisciplinare

Dal momento della diagnosi, il paziente affetto da SLA deve essere posto al centro di un progetto assistenziale che lo accompagnerà lungo il corso evolutivo della malattia.

La presa in carico del paziente affetto da SLA deve essere:

- personalizzata, adattandosi e rispettando le caratteristiche del singolo individuo;
- precoce: la segnalazione ai nodi della rete, già dalle fasi iniziali di malattia, consente di semplificare il percorso e migliorare l'accessibilità della persona ai servizi;
- integrata, coinvolgendo tempestivamente tutti gli "attori" del processo terapeutico, nel rispetto della continuità delle cure e dell'integrazione tra ospedale e territorio;
- multidisciplinare: il lavoro di équipe migliora la qualità, l'efficacia e l'efficienza degli interventi;
- globale, impattando tutti gli aspetti di vita della persona e superando la frammentarietà dei servizi;
- continuativa, per accompagnare il paziente in ogni fase di malattia.

Una volta comunicata la diagnosi, il Neurologo referente, in stretta collaborazione con l'Infermiere ospedaliero dedicato, pianifica ulteriori valutazioni multiprofessionali e multidisciplinari, oltre a coordinare il percorso di cura e accompagnare il paziente e il caregiver in tutte le fasi di malattia.

L'infermiere ospedaliero dedicato, inoltre, esegue una valutazione del fabbisogno assistenziale del paziente e invia la scheda di segnalazione all'infermiere dedicato del Distretto di appartenenza.

L'équipe territoriale, congiuntamente o in maniera differenziata a seconda del bisogno, pianifica l'attività e gli interventi necessari e trasmette ai Servizi Sociali quanto pianificato.

Il coinvolgimento precoce e costante del MMG garantisce continuità nelle diverse fasi di malattia, contribuendo alla compliance del programma terapeutico, orientando la domanda del paziente ai servizi e collaborando alla gestione domiciliare.

Il percorso terapeutico di ogni soggetto viene periodicamente rivalutato dal team multidisciplinare, al fine di modulare gli interventi, in base all'evoluzione della patologia e alle necessità contingenti del paziente e dei caregivers.

Prima fase del Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale per la SLA

Chi	Cosa	Strumenti	Dove
MMG	Invia il paziente con sospetto diagnostico nell'ambulatorio malattie neuromuscolari	Impegnativa per visita neurologica	Ambulatorio
	Coinvolgimento nella comunicazione della diagnosi		
Neurologo	Effettua la diagnosi e la comunica	Relazione clinica	Day Hospital neurologico Ambulatorio ospedaliero
	Certificazione per esenzione	Certificazione malattia rara	
	Prescrizione terapia	Piano terapeutico	
	Attiva il team multidisciplinare e coordina il percorso di cura		
Infermiere ospedaliero dedicato	Pianifica gli esami diagnostici	Agenda	Day Hospital neurologico Ambulatorio ospedaliero
	Attiva il team multidisciplinare e coordina il percorso di cura		
	Valuta il bisogno assistenziale del paziente ed effettua segnalazione al Distretto	Scheda di segnalazione	
Psicologo	Supporto nella comunicazione della diagnosi	Sedute psicoeducative	Ambulatorio ospedaliero

SECONDA FASE: monitoraggio clinico-strumentale e gestione del paziente in fase iniziale-intermedia

1. Visite neurologiche di controllo

Le visite neurologiche di controllo devono essere eseguite ogni tre mesi, oppure con diversa frequenza, in base alla velocità di progressione della malattia.

A ogni visita neurologica verrà eseguito:

- a) esame obiettivo neurologico completo, con valutazione manuale della forza graduata in base alla scala della Medical Research Council (MRC);
- b) compilazione della scala funzionale ALSFRS-R (Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale-Revisited (si veda appendice pag. 56), che permette di esplorare rapidamente le funzioni motorie e respiratorie, oltre alla capacità deglutitoria, fornendo un quadro delle capacità residue e del grado di autonomia (Cedarbaum et al., 1999);
- c) monitoraggio di: disfagia, alimentazione, comunicazione e problemi respiratori.

In base al grado di coinvolgimento dei principali domini funzionali (motricità, comunicazione, alimentazione, respirazione e funzioni sfinteriche, si veda appendice pag. 58), è possibile distinguere quattro stadi, corrispondenti a livelli crescenti di gravità del quadro clinico:

- o stadio A: deficit moderato
- o stadio B: deficit medio-grave
- o stadio C: deficit grave
- o stadio D: deficit completo

Inoltre, la variazione di punteggio della scala ALSFRS-R, ottenuto al termine di un periodo di osservazione di sei mesi, consente di formulare un giudizio prognostico sulla velocità di progressione della malattia:

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

In base alla valutazione clinica neurologica, è possibile attivare:

- valutazione logopedica

- valutazione nutrizionale
- valutazione pneumologica
- valutazione fisiatrica
- supporto psicologico

In presenza di sintomi associati, quali crampi, spasticità, scialorrea e dolore, saranno prescritti trattamenti farmacologici sintomatici.

2. Valutazione logopedica

Il Logopedista effettua la raccolta anamnestica attraverso il colloquio con il paziente e i caregivers, indagando, in particolare, la deglutizione (rallentamento ed eventuali episodi d'inalazione), l'alimentazione (tipo di alimentazione, durata dei pasti, perdita di appetito) e la variazione del peso corporeo.

Esegue, inoltre, esame funzionale del distretto oro-facciale (prassie orali, efficacia della tosse, evidenza di scialorrea) e valutazione dell'eloquio. La valutazione dell'eloquio comprende l'articolazione della parola, la qualità della voce (intensità e nasalità), la durata della fonazione, l'intelligibilità e sua classificazione (disartria, disfonia, rinolalia).

Il logopedista esegue anche prove di deglutizione con consistenze diverse (liquida, cremosa, solida) e definisce il grado di disfagia utilizzando la scala DOSS (Dysphagia Outcome and Severity Scale).

Al termine della valutazione, fornisce indicazioni e educa il paziente e il caregiver in merito alla consistenza della dieta da seguire, all'utilizzo della polvere addensante per i liquidi e all'adozione di strategie/tecniche di compenso, consegnando materiale informativo.

Il Logopedista trasmette i dati al Dietista, con cui concorda il follow-up, e concorre insieme ai membri del team multidisciplinare, a individuare il timing della nutrizione artificiale.

3. Valutazione dietetico-nutrizionale

Il Dietista acquisisce informazioni dai membri del team multidisciplinare, in particolare dal logopedista, e completa la raccolta anamnestica attraverso il colloquio con il paziente e i caregivers.

A ogni valutazione, rileva le misurazioni antropometriche (peso, altezza o circonferenza braccio), BMI e variazione del peso corporeo rispetto al peso abituale. Inoltre, raccoglie la storia delle abitudini alimentari e dell'alvo del paziente, applica il protocollo MUST (Malnutrition Universal Screening Tool) per valutare lo stato nutrizionale e l'eventuale grado di malnutrizione.

In base alle informazioni raccolte, formula la diagnosi dietetica e, in condivisione con il paziente e il caregiver, stabilisce il piano dietetico.

Discute con il paziente e il caregiver la necessità e l'uso dei supplementi nutrizionali orali e dell'alimentazione artificiale, oltre a consegnare materiale informativo sull'alimentazione di consistenza modificata, sull'uso di integratori e/o sulla nutrizione artificiale.

Ove necessario, prescrive gli addensanti, i supplementi nutrizionali orali, gli integratori modulari e i prodotti per la nutrizione enterale.

Infine, concorre, insieme ai membri del team multidisciplinare, a individuare il timing della nutrizione artificiale e a programmarla.

4. Valutazione pneumologica

La valutazione pneumologica e i test di funzionalità respiratoria devono essere eseguiti ogni tre mesi, oppure a cadenza diversa, secondo la presenza o meno di sintomi e segni d'insufficienza respiratoria e la velocità di progressione della malattia. Per monitorare la funzionalità respiratoria e l'efficienza della tosse, a ogni visita pneumologica sarà effettuata:

1. Valutazione scambio dei gas in veglia:
 - Emogasanalisi arteriosa in aria ambiente
 - SaO₂ in aria ambiente + TC-CO₂
2. Valutazione scambio dei gas durante sonno
 - Saturimetria notturna
 - Monitoraggio CardioRespiratorio
3. Valutazione funzionalità respiratoria:
 - Esame spirometrico
 - DLCO
4. Valutazione efficacia della tosse:
 - Picco di flusso sotto tosse
 - Picco di flusso sotto tosse assistita (spinte addominali)
 - Picco di flusso sotto tosse assistita post-insufflazione forzata (AMBU+spinte addominali)
5. Valutazione competenza bulbare:
 - Scala Bulbare di Norris
6. Valutazione continenza glottide
 - PEF/PCEF
 - MIC/CV
7. Valutazione forza muscolare respiratoria in toto:
 - MIP e MEP
8. Valutazione funzionale diaframma:
 - Pletismografia toraco-addominale
 - CV sdraiata / CV seduta

○ SNIP

In base a quanto emerge dal percorso diagnostico/funzionale, si potranno mettere in atto.

- I. Addestramento tecniche di assistenza manuale alla tosse
- II. Addestramento/Avviamento tecniche di assistenza meccanica alla tosse
- III. Indicazione/Programmazione PEG
- IV. Indicazione/Programmazione tracheotomia
- V. Avviamento/Addestramento ventilazione meccanica invasiva/non invasiva

A ogni valutazione, lo Pneumologo compila una scheda personalizzata con tutti i parametri registrati, l'andamento temporale, il riassunto clinico e i programmi successivi.

La scheda e la relazione clinica saranno trasmesse, per opportuna conoscenza, al Neurologo referente.

5. Valutazione fisiatrica

La presa in carico riabilitativa è realizzata in équipe, composta dal Fisiatra, Fisioterapista, Terapista occupazionale e Logopedista.

Lo strumento di valutazione delle performance è la scala ALSFRS-R, che permette di misurare e monitorare la funzione globale del paziente affetto da SLA. Tale scala di valutazione sarà somministrata sia durante la visita fisiatrica, per la stesura del progetto riabilitativo, sia durante l'intervento riabilitativo stesso.

L'équipe pianifica il programma riabilitativo personalizzato, modulato in relazione allo stadio di malattia e al bisogno riabilitativo della persona. Nel programma riabilitativo personalizzato sono indicati gli obiettivi, la tempistica di realizzazione (a medio e breve termine), gli indicatori per la verifica, gli interventi specifici e gli operatori coinvolti (Fisioterapista, Terapista occupazionale).

Il follow-up periodico, stabilito anche in base a specifiche necessità, consente di aggiornare il programma riabilitativo per adeguarsi alle diverse fasi di malattia.

Il Fisiatra opera in stretta collaborazione con gli operatori sanitari del distretto e gli uffici di assistenza protesica, rispettando la logica di continuità degli interventi e semplificazione dei percorsi. Infine, provvede alla certificazione ai fini della domanda per l'invalidità civile, se non già avviata.

Il personale della riabilitazione esegue la valutazione funzionale e pianifica la presa in carico del paziente nei diversi setting di cura, attraverso la continuità riabilitativa, che rappresenta lo strumento individuato per la continuità del percorso riabilitativo, in un'ottica di miglioramento dell'accessibilità alla "filiera" dei servizi.

La riabilitazione domiciliare è prevista in condizioni di intrasportabilità e in presenza di obiettivi definiti in un patto terapeutico con il paziente e la famiglia. La valutazione ambientale e l'individuazione degli ausili per adattare l'ambiente alla condizione clinica della persona completano l'intervento riabilitativo.

Per quanto riguarda le modalità di fornitura, si fa riferimento al nomenclatore di assistenza protesica e ai regolamenti aziendali.

6. Ausili per la comunicazione

Nel paziente affetto da SLA, la disartria evolve fino alla perdita completa di una fonazione utile (anartria). La comunicazione può essere mantenuta attraverso accorgimenti che vanno dall'uso di carta e penna a comunicatori computerizzati.

La D.G.R. (di generalità) n. 723 del 26 marzo 2009, avente per oggetto "LR 41/1996 – Assegnazione di sistemi di comunicazione a soggetti diversamente abili", ha affidato la funzione di Centro di Riferimento Regionale per la promozione e facilitazione della comunicazione nelle disabilità motorie gravi, all'Istituto di Medicina Fisica e Riabilitativa (IMFR) "Gervasutta" e all'Ufficio H della Comunità Piergiorgio Onlus di Udine.

Nel caso di un paziente affetto da SLA, una volta rilevata la necessità di un comunicatore, il Neurologo referente, il Fisiatra o i Servizi Distrettuali, inviano una richiesta di valutazione/accertamento/fornitura al Centro di riferimento regionale per la promozione e la facilitazione della comunicazione nelle disabilità motorie gravi (si veda appendice pag. 65).

Il Centro, anche attraverso contatto diretto e sopralluoghi presso il domicilio, effettua le valutazioni cliniche, accerta e stima la compliance del paziente e della famiglia e propone la tipologia di ausilio da prescrivere. Le ditte di settore forniscono l'ausilio individuato in comodato d'uso e garantiscono la presenza dei propri operatori durante le prove.

Il medico Fisiatra dell'istituto di Medicina Fisica e Riabilitazione "Gervasutta", dedicato al Centro di riferimento regionale per la promozione e la facilitazione della comunicazione nelle disabilità motorie gravi e presente alla prova, prescrive l'ausilio individuato e ne dà comunicazione ai Distretti, per procedere all'ordine di fornitura nelle modalità individuate dagli stessi (noleggio o acquisto). Infine, l'ufficio H della Comunità Piergiorgio effettua la verifica di adeguatezza rispetto all'ausilio consegnato a domicilio, accertandone la corrispondenza con quanto prescritto e garantisce, se richiesta, la consulenza a distanza all'utente e/o caregivers.

Il Distretto mantiene la gestione del caso, verifica l'utilizzo del dispositivo, monitora la compliance e segnala eventuali criticità al Centro di riferimento regionale.

7. Interventi territoriali socio-assistenziali

Nel momento in cui viene formulata la diagnosi di SLA, la persona è al centro di un progetto terapeutico che lo accompagnerà lungo tutto il decorso della malattia. Questo richiede la creazione di percorsi assistenziali che garantiscano integrazione e coordinazione tra ospedale e territorio e tra servizi sociali e

servizi sanitari. Da qui discende la necessità di coinvolgere, sin dalle fasi iniziali, gli operatori del distretto sanitario territoriale.

L'infermiere ospedaliero dedicato, informato di una nuova diagnosi di SLA dal Neurologo referente, segnala il paziente all'infermiere dedicato del distretto di appartenenza, attraverso l'utilizzo di una scheda di segnalazione del caso.

L'infermiere dedicato del distretto, insieme agli altri componenti dell'equipe territoriale, valuta la richiesta, verifica la necessità di acquisire ulteriori informazioni riguardanti la condizione socio-assistenziale del paziente ed eventualmente avvia le procedure per la valutazione multidimensionale distrettuale, tramite l'Unità di Valutazione Distrettuale (UVD).

L'UVD è composta dal medico del Distretto Sanitario, da un assistente sociale, di norma dipendente degli enti locali, e da un infermiere. Inoltre, viene integrata, in relazione al singolo caso esaminato, dal MMG del paziente e da altre figure professionali, qualora si renda necessario. A titolo esemplificativo, possono essere coinvolti:

- Medico dell'unità operativa distrettuale
- Fisiatra
- Fisioterapista
- Logopedista
- Dietista
- Referente socio-sanitario distrettuale
- Assistente sociale distrettuale
- Infermiere
- Fisioterapista respiratorio con competenze nella gestione della tosse inefficace
- Medico di Medicina Generale
- Assistito
- Familiari/Caregiver

L'UVD analizza i bisogni socio-assistenziali della persona, attraverso una valutazione multidimensionale del bisogno e tenendo conto delle esigenze della famiglia e dell'assistito. Inoltre, definisce il Piano Assistenziale Individuale (PAI), in relazione allo stadio della malattia e alle necessità socio-sanitarie del paziente.

Il PAI deve prevedere i seguenti elementi:

- dati identificativi della persona affetta da SLA
- descrizione dei bisogni socio-assistenziali e degli obiettivi della presa in carico
- individuazione del caregiver di riferimento
- pianificazione degli interventi e dei servizi attivati
- individuazione del momento di verifica e monitoraggio degli esiti della presa in carico

Esito della valutazione multidisciplinare è l'orientamento del paziente ai percorsi di cura, nel setting appropriato in relazione al bisogno e al contesto socio-ambientale, l'attivazione dei servizi e la tutela socio-sanitaria del paziente, ivi compresi il sistema di contribuzione economica con fondi dedicati.

La valutazione dei bisogni sarà ripetuta in occasione di situazioni particolari, quali un peggioramento del quadro clinico oppure il rientro a domicilio dopo un ricovero ospedaliero.

Seconda fase del Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale per la SLA

Chi	Cosa	Strumenti	Dove
MMG	Gestione clinica	Visita domiciliare	Domicilio
Neurologo	Monitoraggio clinico Coordina il percorso di cura	Scale di valutazione (MRC, ALSFRS-R)	Ambulatorio ospedaliero
Infermiere dedicato	Ospedale: coordina il percorso di cura; rivaluta il bisogno assistenziale del paziente e della famiglia	Scale di valutazione	Ambulatorio ospedaliero
	Territorio: valutazione del bisogno con accesso domiciliare, gestione e presa in carico del paziente e della famiglia		Domicilio
Fisiatra	Valutazione specialistica Prescrizione ausili	Prescrizione	Ambulatorio ospedaliero
Fisioterapista	Valutazione, pianificazione della presa in carico	Cartella	Ambulatorio ospedaliero Domicilio
	Valutazione ambientale e proposta ausili Educazione/addestramento caregiver		
Terapista occupazionale	Collabora all'individuazione degli ausili		Ambulatorio ospedaliero Domicilio
Logopedista	Valutazione disfagia	Scala DOSS	Ambulatorio ospedaliero
Dietista	Valutazione nutrizionale	Protocollo MUST	Ambulatorio ospedaliero
Pneumologo	Valutazione specialistica	Test per valutare la dinamica respiratoria, gli scambi gassosi e l'efficacia della tosse	Ambulatorio ospedaliero

Fisioterapista respiratorio	Valutazione e proposta ausili Educazione e addestramento	Ambulatorio ospedaliero
Assistente sociale	Attivazione servizi sociali	Domicilio

TERZA FASE: gestione della fase avanzata di malattia

In fase avanzata, il paziente affetto da SLA presenta un'importante riduzione della funzione motoria, fonatoria, deglutitoria e respiratoria ed è dipendente nelle comuni attività quotidiane.

La compromissione della capacità deglutitoria può richiedere l'applicazione di PEG o RIG, mentre l'insufficienza respiratoria può rendere necessario l'avvio alla ventilazione assistita.

In questa fase, il ricovero ospedaliero è necessario per il posizionamento della PEG (o RIG) o della tracheotomia, e per la gestione di complicanze ed emergenze-urgenze non affrontabili a livello territoriale.

La più comune causa di morte, nei pazienti con SLA, è l'insufficienza respiratoria dovuta alla progressiva debolezza dei muscoli respiratori.

In caso d'insufficienza respiratoria, l'utilizzo precoce della NIV aumenta la sopravvivenza e migliora la qualità di vita. La compromissione dell'efficacia della tosse espone i pazienti affetti da SLA a gravi e frequenti infezioni respiratorie, per cui è necessario mettere in atto tempestivamente le tecniche manuali o meccaniche di tosse assistita.

Per i pazienti che non aderiscono alle misure di supporto vitale, attraverso la segnalazione al distretto competente, viene organizzata una Unità di Valutazione di cure Palliative per l'ingresso nella Rete di Cure Palliative. In questi casi, il miglior setting di cura è quello domiciliare. Tuttavia, in presenza di problematiche clinico-assistenziali o di tipo psicologico-sociale, il paziente può accedere a strutture residenziali di Cure Palliative, sia per un ricovero di sollievo temporaneo sia per un ricovero di accompagnamento.

1. Le scelte terapeutiche e le dichiarazioni anticipate di trattamento

Negli ultimi decenni, i progressi della Medicina hanno consentito di intervenire sull'evoluzione clinica della malattia, aumentando la sopravvivenza. Parallelamente, si è affermato il diritto del malato a essere informato e coinvolto in maniera attiva nelle decisioni terapeutiche.

Per alcune scelte, quali il posizionamento di PEG o la ventilazione meccanica, la decisione coinvolge sia aspetti scientifici sia aspetti etici molto personali, quali la valutazione della qualità di vita che ciascun soggetto ritiene sostenibile. Pertanto, solo la persona malata può valutare se gli interventi sanitari proposti sono proporzionali alla propria condizione e non lesivi della dignità e della personale concezione di qualità di vita. Da un lato, il sanitario ha il dovere di informare il malato e di ottenere il suo consenso o

dissenso alle procedure; dall'altro, il malato ha il diritto di decidere a quale trattamento sanitario sottoporsi e quale, invece, rifiutare.

Le scelte terapeutiche, nelle persone affette da SLA, devono rappresentare il risultato di una relazione di cura basata sul dialogo costante tra il soggetto colpito e il team multidisciplinare, in cui i principi di appropriatezza, proporzionalità e consensualità costituiscono i riferimenti irrinunciabili.

L'équipe curante deve affrontare i mutamenti del quadro clinico e le diverse problematiche conseguenti insieme al malato e, eventualmente, con le persone da lui indicate, in un periodo di tempo sufficiente a consentire una scelta consapevole e ponderata, che avvenga nel pieno delle facoltà psico-emotive e fisiche.

Le scelte non sono mai irrevocabili e possono essere modificate dal soggetto in qualunque momento. Poiché la SLA può evolvere e impedire al malato di esprimere la propria volontà, a causa della perdita assoluta dei movimenti volontari e/o per il deterioramento cognitivo, la persona malata deve poter esprimere le proprie volontà in una fase precedente, attraverso la sottoscrizione di specifiche dichiarazioni anticipate di trattamento (si veda appendice pag. 60-69).

2. Ricoveri ospedalieri programmati

L'ospedalizzazione delle persone affette da SLA deve essere ridotta al minimo indispensabile.

Le situazioni in cui è appropriato e indispensabile programmare un ricovero sono:

1. confezionamento di PEG o RIG e adattamento alla nutrizione enterale;
2. adattamento alla ventilazione meccanica non invasiva;
3. esecuzione di tracheotomia e adattamento alla ventilazione meccanica invasiva;
4. eventuali accessi in DH per verificare l'adattamento alla ventilazione meccanica, sostituire la PEG o la cannula tracheostomica.

La nutrizione enterale (NE) tramite PEG è indicata nei pazienti con grave disfagia ed elevato rischio d'inalazione e/o in caso di perdita di peso involontaria >10%, negli ultimi sei mesi.

In caso di FVC <50%, il rischio della procedura è maggiore e il paziente deve essere prima adattato alla NIV.

Il paziente che fornisce il proprio consenso alla PEG, deve essere informato sui rischi legati alla procedura e sulla possibilità che la sedazione aggravi l'insufficienza respiratoria.

Se il paziente non fornisce il consenso alla PEG, deve essere valutata la nutrizione enterale tramite RIG oppure va considerata la nutrizione parenterale.

Il Neurologo che ha in cura il paziente pianifica il ricovero in Neurologia, almeno un giorno prima della procedura, d'intesa con il Gastroenterologo e dopo consulenza anestesologica.

Durante il ricovero, è avviata e implementata la NE via PEG/RIG al fine di:

- valutare la tolleranza alla NE;

- raggiungere la quota nutrizionale necessaria nella modalità di infusione prevista (durante le 24 ore, diurna, notturna).

Prima della dimissione, il caregiver deve essere addestrato alla gestione della PEG da parte del personale infermieristico del reparto.

Inoltre, il Case Manager ospedaliero segnala il paziente al Distretto di appartenenza attraverso il Punto Unico (Punto Unico Integrato, PUI; Punto Unico di Accesso Integrato, PUIAI), utilizzando la procedura di dimissione protetta e la scheda NAD (Nutrizione Artificiale Domiciliare), almeno 72 ore prima della dimissione, per permettere al territorio di attivare la fornitura del materiale necessario e pianificare la presa in carico domiciliare.

Nei pazienti che forniscono il consenso, la tracheotomia può essere eseguita in regime di ricovero programmato oppure durante un ricovero urgente.

La tracheotomia è indicata nei casi di:

1. intolleranza o inefficacia della NIV;
2. utilizzo della NIV per la maggior parte delle ore diurne e inefficacia dell'assistenza manuale e meccanica alla tosse.

Lo Pneumologo che ha in cura il paziente programma il ricovero in Pneumologia, almeno un giorno prima della data di esecuzione dell'intervento di tracheotomia.

Prima del ricovero, inoltre, devono essere eseguite:

- a. valutazione della terapia farmacologica in atto, al fine di provvedere alla sospensione tempestiva di farmaci che possono indurre complicanze emorragiche, in corso di procedura;
- b. consulenza anestesilogica;
- c. consulenza otorinolaringoiatrica.

Dopo la tracheotomia, una volta raggiunta la stabilizzazione clinica, lo Pneumologo deve:

- I. valutare la necessità di continuare il trattamento ventilatorio invasivo in modo cronico a domicilio;
- II. prescrivere il ventilatore più idoneo, tenuto conto dell'adattamento del paziente (i ventilatori prescritti devono essere in numero di due, per garantire la riserva, in caso di guasto);
- III. prescrivere un aspiratore;
- IV. educare/formare il caregiver all'utilizzo dei supporti ventilatori;
- V. valutare la necessità di un dispositivo meccanico di assistenza alla tosse, se non già in uso.

Prima della dimissione, il Case Manager ospedaliero segnala il paziente al distretto di appartenenza, attraverso il PUI/PUIAI, per attivare l'adeguata presa in carico a domicilio o in struttura intermedia, in rapporto alle necessità assistenziali del singolo paziente.

3. Ricoveri ospedalieri in urgenza

I pazienti affetti da SLA possono presentare problemi acuti, spesso legati alla progressione della malattia neurologica, che richiedono prestazioni in regime di urgenza.

Tra le complicanze che richiedono un intervento in urgenza, *in primis* ricordiamo l'insufficienza respiratoria. Pertanto, i ricoveri in urgenza dei pazienti affetti da SLA, devono essere eseguiti preminentemente in Ospedali e Unità Operative in grado di offrire, in prima istanza, l'opzione della NIV e con esperienza nell'erogazione di NIV domiciliare.

Il paziente, in caso di richiesta d'intervento al sistema dell'emergenza sanitaria 112/118 per complicazioni legate alla patologia di base o per altre patologie intercorrenti, deve, insieme ai familiari, segnalare immediatamente la patologia all'Infermiere della centrale operativa. Il servizio 112/118 identifica la necessità di un percorso adeguato all'interno di una struttura ospedaliera in grado di gestire adeguatamente le complicanze di una malattia neuromuscolare.

Il Medico/Infermiere del 118 che giunge sul posto conferma il codice di gravità e informa poi il Medico di Pronto Soccorso che il paziente è affetto da SLA ed è seguito all'interno di un percorso specifico. In caso d'impossibilità a comunicare da parte del paziente, il familiare e/o caregiver deve accompagnare il paziente in ambulanza.

In caso di rientro a domicilio, il paziente viene riaffidato alle cure del MMG e/o caregiver.

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

1. alla Neurologia;
2. alla Rianimazione/Terapia Intensiva, alla Unità di Terapia Intensiva Respiratoria (UTIR) (Dias et al.) o alla Pneumologia se vi sono problematiche respiratorie che richiedono un setting assistenziale di tipo intensivo o semintensivo respiratorio/cardiocircolatorio, con la consulenza del Neurologo.

Il ricovero in Neurologia avverrà indipendentemente dalla motivazione emergente, fatta eccezione per quanto riportato nel punto 2 sopra descritto, con l'obiettivo di offrire un'assistenza infermieristica più adeguata.

La Neurologia si occuperà di attivare: Internisti, Chirurghi, Pneumologi, Nutrizionisti, Fisiatri, Otorinolaringoiatri, Servizio di fisioterapia e logopedia e tutte le altre professionalità necessarie per un approccio multidisciplinare.

Prima della dimissione, è previsto un contatto telefonico tra Case Manager ospedaliero e Infermiere referente territoriale e la compilazione della scheda di continuità assistenziale, che accompagnerà il

paziente al domicilio.

I ricoveri che avvengono in un qualsiasi momento del decorso della malattia, possono essere accompagnati da grande stress per la persona affetta da SLA e/o per i familiari. Va valutata, pertanto, l'opportunità di attivare un sostegno psicologico per il paziente e la famiglia.

Terza fase del Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale per la SLA

Chi	Cosa	Strumenti	Dove
MMG	Gestione clinica	Visita domiciliare	Domicilio
Neurologo	Programma ricovero per PEG		Ospedale (reparto di Neurologia)
	Attiva l'équipe di Cure Palliative		
Equipe Cure Palliative	Valutazione e presa in carico		Domicilio
Infermiere dedicato	Ospedale: dopo un ricovero, rivalutazione del bisogno e segnalazione al Distretto	Scale di valutazione Scheda di segnalazione	Ospedale
	Territorio: valutazione del bisogno con accesso domiciliare, gestione e presa in carico dell'utente e della famiglia	Scale di valutazione	Domicilio
Fisiatra	Prescrizione ausili		Domicilio
Fisioterapista	Propone ausili		Domicilio
Dietista	Valutazione per PEG		Domicilio
Pneumologo	Valutazione della necessità di ventilazione assistita	Test per valutare la dinamica respiratoria, gli scambi gassosi e l'efficacia della tosse	Ambulatorio ospedaliero
	Programma ricovero per tracheotomia		Ospedale (reparto di Pneumologia)
Fisioterapista respiratorio	Valutazione e proposta ausili		Domicilio
	Educazione e addestramento		
Assistente sociale	Attivazione servizi sociali		Domicilio

RUOLO DEL CENTRO COORDINAMENTO REGIONALE MALATTIE RARE

Nell'ambito della Rete delle Malattie Neuromuscolari, il Centro di Coordinamento Regionale delle Malattie Rare svolge le funzioni di:

- a. coordinamento e raccordo con la Rete Regionale delle Malattie Rare;
- b. monitoraggio della raccolta dati dei pazienti diagnosticati e presi in carico;
- c. supporto scientifico e coordinativo per:
 - rapporti con il Registro Nazionale Malattie Rare presso l'Istituto Superiore di Sanità;
 - l'organizzazione di incontri formativi e informativi con i medici di medicina generale e i pediatri di famiglia;
 - integrazione con le azioni intraprese dalla rete regionale malattie rare.
- d. Gestione della biobanca genetica SLA

Al Centro di Coordinamento Regionale delle Malattie Rare compete la gestione della “**Biobanca Genetica SLA**”, istituita con decreto del Direttore Generale n. 12 del 10.01.2013 dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Santa Maria della Misericordia. La Biobanca nasce grazie alla collaborazione tra l'Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica, la S.O.C. di Neurologia e il Centro di Coordinamento Regionale delle Malattie Rare.

E' situata all'interno del Laboratorio di Malattie Rare dell'Azienda Sanitaria Universitaria Integrata di Udine ed è gestita dal personale del LMR. Tale personale si occupa della preparazione e conservazione dei campioni biologici e adotta tutte le procedure necessarie per garantire la tracciabilità, la qualità e il corretto utilizzo degli stessi, nonché la privacy del soggetto donatore, in accordo con le linee guida della “Organisation de Coopération et de Développement Economiques” (OECD).

Lo sviluppo della biobanca s'inserisce in un percorso di innovazione finalizzato a:

1. favorire la ricerca per l'identificazione di mutazioni note e altre mutazioni causa di malattia;
2. favorire la raccolta di campioni provenienti da individui con caratteristiche genomiche utili a comprendere le basi genetiche della malattia;
3. mettere a disposizione della ricerca farmaco-genetica campioni utili per studiare variazioni genomiche che si associano a differenti risposte ai farmaci;
4. centralizzare la raccolta di campioni e offrire ai Ricercatori di base un servizio per lo sviluppo dei loro studi, oltre a favorire la comunicazione e gli scambi tra i diversi gruppi di ricerca.

Per accedere al servizio dovranno essere presi contatti diretti con il Responsabile della biobanca, Dr.ssa Andrea Dardis (Telefono: +39-0432-554472, E-mail: andrea.dardis@asuiud.sanita.fvg.it) che fornirà tutte le informazioni necessarie, oltre a:

- modulo per la raccolta del consenso informato dal paziente;
- modulo di richiesta;
- scheda per la raccolta dei dati clinici e anagrafici del paziente.

Nell'acquisire il campione, il personale incaricato avrà l'obbligo di controllare l'idoneità dell'imballaggio, della raccolta e conservazione del campione, la corretta etichettatura e la presenza della modulistica richiesta (consenso informato e scheda dati paziente).

La distribuzione dei campioni conservati nella biobanca genetica sarà riservata ai ricercatori operanti in strutture qualificate, previa formale richiesta includente la motivazione e la descrizione dell'utilizzo. Nel richiedere il campione, il ricercatore responsabile della ricerca dovrà anche fornire una sintesi del progetto di ricerca e delle relative finalità. Le condizioni per la spedizione e l'utilizzo del campione e dei dati associati devono essere indicate in un accordo sottoscritto bilateralmente.

Ruolo delle associazioni di malati

All'interno del Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale le associazioni che rappresentano i pazienti affetti da malattie neuromuscolari e da SLA possono svolgere un'azione di supporto e integrazione rispetto agli interventi messi in atto dalle strutture sociosanitarie.

Le associazioni svolgono un'attività di orientamento e consulenza, volta in particolare a indirizzare i pazienti verso i percorsi sanitari più appropriati, a fornire loro una corretta informazione medico-scientifica e a sostenerli nell'interlocuzione con i medici di medicina generale e gli specialisti.

Le associazioni, su richiesta dei pazienti, raccolgono e rappresentano i bisogni degli stessi nei confronti delle istituzioni sanitarie ospedaliere e territoriali. Inoltre, qualora emergessero dei problemi nella realizzazione del PDTA, le associazioni, grazie ad un dialogo costante con le istituzioni suddette, contribuiscono alla ricerca di soluzioni adeguate.

Un ruolo particolarmente significativo può essere svolto dalle associazioni nella fase di definizione e attuazione degli interventi territoriali socio-assistenziali, con una funzione di patronato e consulenza nei confronti dei pazienti e dei loro familiari. In particolare, le associazioni aiutano nei percorsi di riconoscimento della disabilità, al fine di ottenere tutti i benefici e le provvidenze assistenziali. Inoltre, svolgono attività di informazione e aggiornamento costante sui vari aspetti riguardanti la disabilità (barriere architettoniche, inserimento scolastico e lavorativo, fornitura di ausili, etc.).

In quest'ottica, rappresentanti delle associazioni possono accompagnare il paziente, su sua richiesta, nei

rapporti con l'Unità di Valutazione Integrata (che definisce il Piano Assistenziale Individuale, in particolare per la parte che concerne i bisogni assistenziali) e con l'Unità di Valutazione Multidisciplinare (che definisce il progetto individualizzato legato all'attivazione degli strumenti del Fondo per l'autonomia possibile).

Nei limiti delle proprie risorse, inoltre, le associazioni promuovono progetti diretti a favorire l'autonomia, la socializzazione e l'integrazione delle persone con disabilità.

Le associazioni possono contribuire, in accordo con gli operatori sanitari, alle azioni di:

- 1) formazione: promuovono e possono organizzare ed erogare percorsi di informazione e formazione rivolti a operatori sanitari, pazienti, caregiver e assistenti familiari, in una logica di continuo empowerment delle competenze;
- 2) gruppi di aiuto: è universalmente riconosciuta la valenza positiva del confronto in gruppo sia nell'affrontare la malattia, sia nel rinforzo della resilienza propria delle persone. Le associazioni a tale scopo, avvalendosi di professionisti psicologi preparati e formati, possono promuovere gruppi di aiuto e/o psico-educazionali al fine di contenere il disagio e implementare risposte adattive.

Infine, in collaborazione con i professionisti della Rete e nei limiti del proprio ruolo, le associazioni contribuiscono alla valutazione della qualità del percorso di cura, raccogliendo, in particolare, i feedback da parte dei pazienti e dei caregivers.

Valutazione e monitoraggio della qualità del percorso di cura

Gli indicatori che valutano la corretta applicazione del PDTA, consentono di monitorare i livelli di qualità delle cure prestate (Tab. VIII).

La valutazione della qualità delle cure consente di analizzare i punti di forza e, soprattutto, le criticità, per le quali è necessario migliorare il percorso di cura.

Il monitoraggio degli indicatori è eseguito una volta l'anno ed è a cura del Centro di coordinamento Regionale per la SLA e le malattie Neuromuscolari, coadiuvato dal Centro Coordinamento Regionale Malattie Rare FVG.

Tabella VIII. Indicatori per la valutazione della qualità del percorso di cura

CRITERI	INDICATORI	STANDARD
Registro Inserimento delle nuove diagnosi di SLA (codifica RF0100) nel Registro Regionale Malattie Rare (RRMR)	N° di nuove diagnosi codificate con CMR RF0100 /N° di nuove esenzioni con CMR RF0100	Desiderabile 100% Accettabile 100% (fonte: G2 e INSIEL)

<p>Diagnosi Assicurare una diagnosi entro 6 mesi dall'insorgere dei sintomi, secondo il parere degli esperti, consente di mettere in atto precocemente gli interventi terapeutici necessari</p>	<p>N° di nuove diagnosi con CMR RF0100 inserite nel RRMR con tempo intercorrente tra insorgenza dei sintomi e conferma diagnostica < o uguale a 6 mesi /N° di nuove diagnosi con CMR RF0100 inserite nel RRM</p>	<p>Entro 6 mesi dall'insorgere dei sintomi è confermata la diagnosi in almeno l'80% dei malati (fonte: RRMR)</p>
<p>Follow up Il paziente con SLA deve essere valutato almeno ogni 4 mesi, con compilazione della ALSFRS-R</p>	<p>N° di pazienti con diagnosi di SLA a cui è stata somministrata la ALSFRS-R /N° di pazienti con diagnosi di SLA</p>	<p>Desiderabile 100% Accettabile 80% (fonte: G2 clinico)</p>

Per sostenere l'effettiva e corretta attuazione del PDTA, il Centro di coordinamento Regionale per le malattie Neuromuscolari, oltre alla periodica revisione degli indicatori di qualità, provvederà, in stretta collaborazione con gli operatori dei singoli GIN, ad organizzare incontri informativi e formativi rivolti agli operatori sanitari, agli assistenti familiari e al care giver della persona affetta da SLA. ^[1]_[SEP]

RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI

- Andersen PM, Borasio GD, Dengler R, Hardiman O, Kollewe K, Leigh PN, Pradat PF, Silani V, Tomik B; 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.
- EFNS Task Force on Diagnosis and Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis: Andersen PM, Abrahams S, Borasio GD, de Carvalho M, Chio A, Van Damme P, Hardiman O, Kollewe K, Morrison KE, Petri S, Pradat PF, Silani V, Tomik B, Wasner M, Weber M. *EFNS guidelines on the clinical management of amyotrophic lateral sclerosis (MALS)--revised report of an EFNS task force*. Eur J Neurol. 2012 Mar;19(3):360-75.
- Bourke SC e Gibson GJ. *Amyotrophic lateral sclerosis*. In: Elliott M, Nava S and Schonhofer B. Non-Invasive Ventilation and Weaning: principles and practice. Hodder Harnold. London 2010: pp. 351-361.
- Byrne S, Walsh C, Lynch C, Bede P, Elamin M, Kenna K, McLaughlin R, Hardiman O. *Rate of familial amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review and meta-analysis*. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2011 Jun;82(6):623-7.

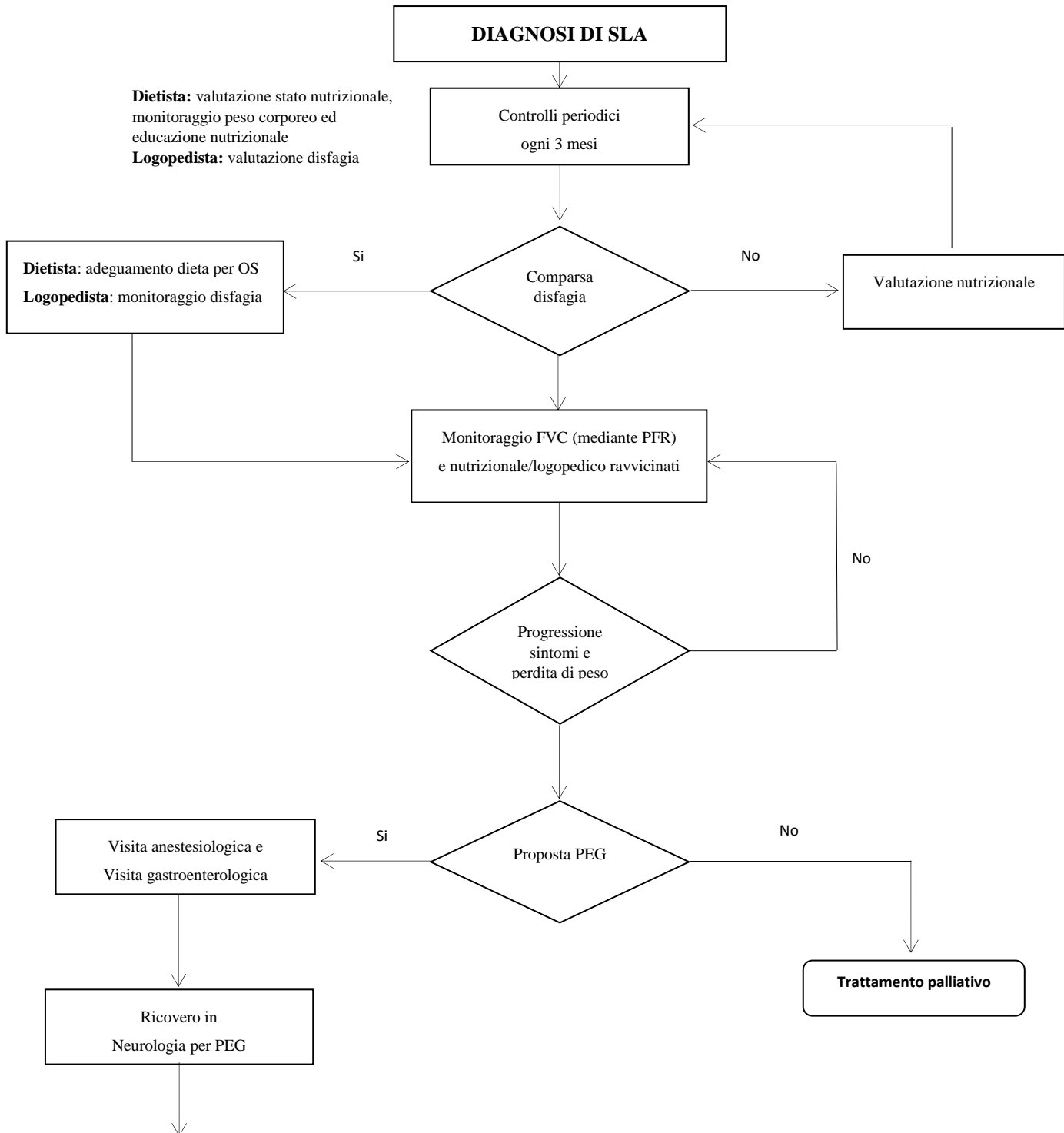
- Brooks BR. *El Escorial World Federation of Neurology criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis: Subcommittee on Motor Neuron Diseases/Amyotrophic Lateral Sclerosis of the World Federation of Neurology Research Group on Neuromuscular Diseases and the El Escorial "Clinical limits of amyotrophic lateral sclerosis" workshop contributors.* J Neurol Sci. 1994;124 Suppl:96-107.
- Brooks BR, Miller RG, Swash M, Munsat TL; World Federation of Neurology Research Group on Motor Neuron Diseases. *El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis.* Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord. 2000 Dec;1(5):293-9. Review.
- Cedarbaum JM, Stambler N, Malta E, Fuller C, Hilt D, Thurmond B, Nakanishi A. *The ALSFRS-R: a revised ALS functional rating scale that incorporates assessments^{SEP} of respiratory function.* BDNF ALS Study Group (Phase III). J Neurol Sci. 1999 Oct 31;169(1-2):13- 21.
- Chiò A, Logroscino G, Traynor BJ, Collins J, Simeone JC, Goldstein LA, White LA. *Global epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review of the published literature.* Neuroepidemiology. 2013;41(2):118-30.
- Chiò A, Battistini S, Calvo A, Caponnetto C, Conforti FL, Corbo M, Giannini F, Mandrioli J, Mora G, Sabatelli M; ITALSGEN Consortium, Ajmone C, Mastro E, Pain D, Mandich P, Penco S, Restagno G, Zollino M, Surbone A. *Genetic counselling in ALS: facts, uncertainties and clinical suggestions.* J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2014 May;85(5):478-85. Review.
- Costa J, Swash M, de Carvalho M. *Awaji criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. A systematic review.* Arch Neurol. 2012 Nov;69(11):1410-6.
- de Carvalho M, Dengler R, Eisen A, England JD, Kaji R, Kimura J, Mills K, Mitsumoto H, Nodera H, Shefner J, Swash M. *Electrodiagnostic criteria for diagnosis of ALS.* Clin Neurophysiol. 2008 Mar;119(3):497-503. Review.
- Dias A, Faria I, Santos AC, Bárbara C. *Thinking outside the thorax for patients difficult to wean from non-invasive ventilation: amyotrophic lateral sclerosis diagnosis and management in a Respiratory Intermediate Care Unit.* Pulmonology. 2018; 24: 53-65.
- Heritier Barras AC, Adler D, Iancu Ferfoggia R, Ricou B, Gasche Y, Leuchter I, Hurst S, Escher M, Pollak P, Janssens JP; CeSLA group. *Is tracheostomy still an option in amyotrophic lateral sclerosis? Reflections of a multidisciplinary work group.* Swiss Med Wkly. 2013 Aug 7;143:w13830.

- Istituto Superiore di Sanità. *Manuale di valutazione della comunicazione in ambito di assistenza alle persone con sclerosi laterale amiotrofica*. Gruppo CARE SLA (Comunicazione, Accoglienza, Rispetto, Empatia - Sclerosi Laterale Amiotrofica). 2017, iv, 84 p. Rapporti ISTISAN 17/31.
- Linee guida della Consulta ministeriale sulle Malattie Neuromuscolari – D.M. 07.02.2009
- Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ, England JD, Forshew D, Johnston W, Kalra S, Katz JS, Mitsumoto H, Rosenfeld J, Shoesmith C, Strong MJ, Woolley SC; Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. *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 Oct 13;73(15):1227-33.
- Miller RG, Mitchell JD, Moore DH. *Riluzole for amyotrophic lateral sclerosis (ALS)/motor neuron disease (MND)*. Cochrane Database Syst Rev. 2012 Mar 14;3 Review.
- Miller TM, Cudkovicz ME, Genge A, et al. Poster al "Northeast Amyotrophic Lateral Sclerosis Consortium – 22nd Annual NEALS Meeting 4-6 October 2023.
- Sabrina Paganoni, Eric A Macklin, Suzanne Hendrix, et al. *Trial of Sodium Phenylbutyrate-Tauroursodiol for Amyotrophic Lateral Sclerosis*. N Engl J Med. 2020 Sep 3;383(10):919-930.
- Paganoni S, Karam C, Joice N, Bedlack R, Carter GT. *Comprehensive rehabilitative care across the spectrum of amyotrophic lateral sclerosis*. NeuroRehabilitation. 2015;37(1):53-68. Review.
- Palese F, Sartori A, Verriello L, Ros S, Passadore P, Manganotti P, Barbone F, Pisa FE. *Epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis in Friuli-Venezia Giulia, north-eastern Italy, 2002-2014: a retrospective population based study*. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. In press.)
- Phukan J, Elamin M, Bede P, Jordan N, Gallagher L, Byrne S, Lynch C, Pender N, Hardiman O. *The syndrome of cognitive impairment in amyotrophic lateral sclerosis: a population-base study*. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2012 Jan;83(1):102-8.
- Regione Friuli Venezia Giulia. Delibera n. 817 del 3 maggio 2017. Approvazione dell'organizzazione della rete delle malattie neuromuscolari e della Sclerosi Laterale Amiotrofica.
- Scala R. *Respiratory High Dependency Care Units*. Verlag Berlin 2005: pp.48-57

- Yuyao Sun, Xiaoyan Li, Richard Bedlack. *An evaluation of the combination of sodium phenylbutyrate and taurursodiol for the treatment of amyotrophic lateral sclerosis*. Expert Rev Neurother. 2023 Jan;23(1):1-7.
- Traynor BJ, Alexander M, Corr B, Frost E, Hardiman O. *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.
- Vucic S, Ferguson TA, Cummings C, et al. *Gold Coast diagnostic criteria: Implications for ALS diagnosis and clinical trial enrollment*. Muscle Nerve. 2021 Aug; 11:1-6
- Xu L, Liu T, Liu L, et al. *Global variation in prevalence and incidence of amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review and meta-analysis*. J Neurol. Apr 2020;267(4):944–953.
- Zou ZY, Zhou ZR, Che CH, Liu CY, He RL, Huang HP. *Genetic epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review and meta-analysis*. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2017 Jul;88(7):540-9.

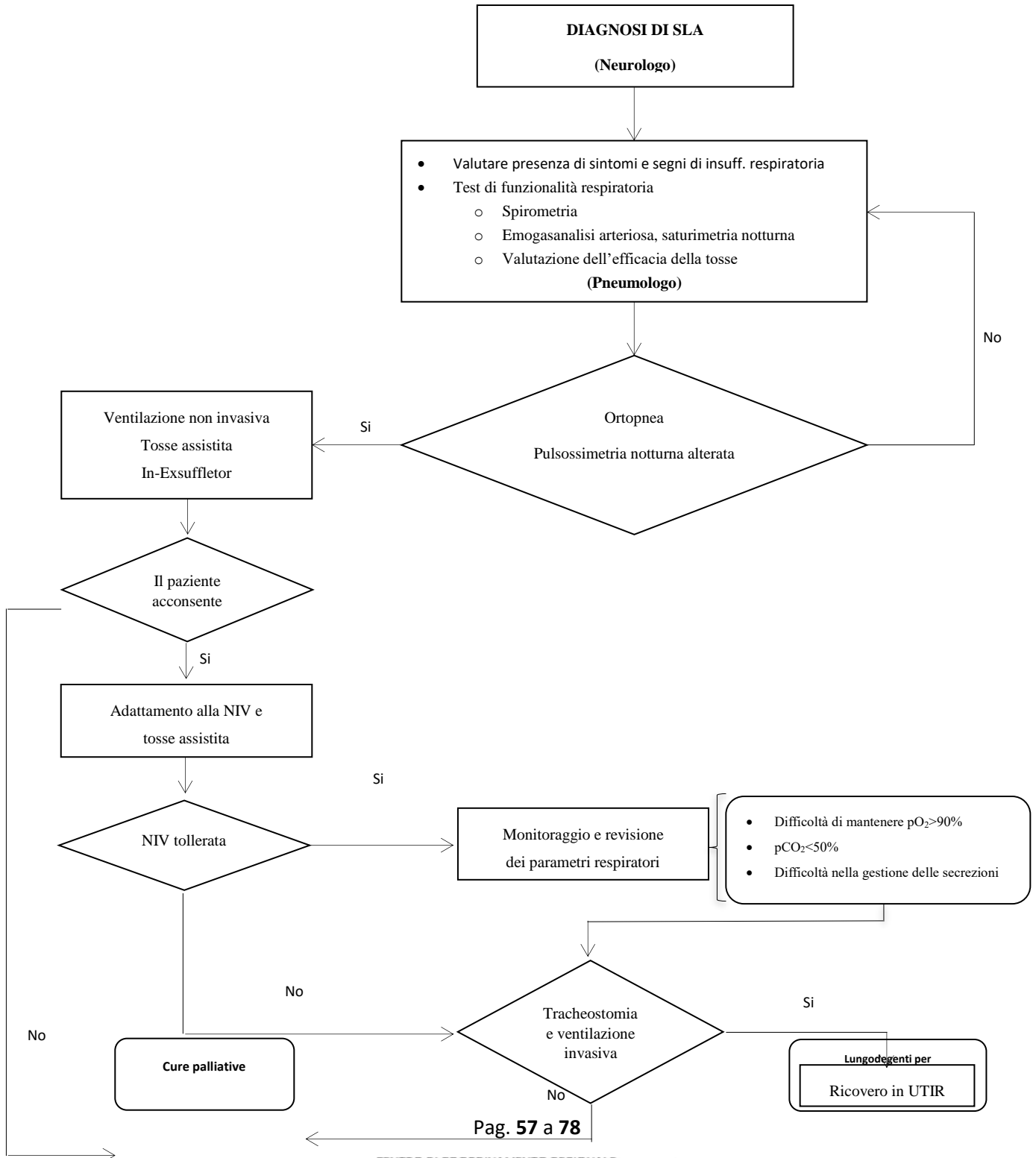
Allegati

FLOW-CHART GESTIONE DEGLI ASPETTI NUTRIZIONALI



Domicilio

FLOW-CHART GESTIONE DEI DISTURBI RESPIRATORI



Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale-Revisited (ALSFRS-R)

Descrizione	Score
1. LINGUAGGIO	
Normale processo fonatorio	4
Disturbo del linguaggio avvertibile	3
Comprensione con ripetizione	2
Linguaggio associato a comunicazione non vocale	1
Perdita di linguaggio utile alla comunicazione	0
2. SALIVAZIONE	
Normale	4
Saliva presente nella bocca in lieve ma netto eccesso; è possibile la perdita durante la notte	3
Saliva moderatamente in eccesso; è possibile la perdita di saliva di minima entità	2
Marcato eccesso di saliva con una certa perdita	1
Marcata perdita di saliva che richiede un continuo bisogno di utilizzare il fazzoletto	0
3. DEGLUTIZIONE	
Alimentazione normale	4
Iniziali problemi di alimentazione – occasionali episodi d'inalazione	3
Modifiche nella consistenza del cibo	2
Necessita di alimentazione enterale supplementare	1
Non è in grado di deglutire (alimentazione esclusivamente enterale o parenterale)	0
4. SCRITTURA A MANO	
Normale	4
Lenta o tracciata male; 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 O UTILIZZARE UTENSILI	

Pazienti senza gastrostomia

Normale	4
Piuttosto lento e impacciato, ma non ha bisogno di aiuto	3
In grado di tagliare la maggior parte dei cibi, sebbene in modo lento, impacciato; a volte necessita di aiuto	2
Il cibo deve essere tagliato da altri, ma è in grado di mangiare da solo lentamente	1
Non è in grado di mangiare da solo	0

Pazienti con gastrostomia

Normale	4
Impacciato ma in grado di eseguire tutte le operazioni manuali da solo	3
Ha bisogno di aiuto per chiusure, lacci, ecc.	2
Collabora in misura minima con chi lo aiuta	1
Non è in grado di eseguire alcun aspetto di questi compiti	0

6. VESTIZIONE E IGIENE PERSONALE

Funzionalità normale	4
Completamente autonomo nella cura personale, con sforzo e ridotta efficienza	3
Assistenza intermittente o metodi sostitutivi	2
Necessita di un aiuto per le cure personali	1
Dipendenza totale	0

7. GIRARSI NEL LETTO E SISTEMARE LE LENZUOLA

Normale	4
Piuttosto lento e impacciato, ma non necessita di aiuto	3
In grado di girarsi da solo e sistemare le lenzuola, ma con grande difficoltà	2
In grado di iniziare il movimento, ma non di girarsi o di sistemare le lenzuola da solo	1
Necessita di aiuto totale	0

8. DEAMBULAZIONE

Normale	4
Iniziali difficoltà di deambulazione	3
Cammina con assistenza (qualsiasi ausilio per la deambulazione, comprese le ortesi per la caviglia)	2

Solo movimenti funzionali che non portano alla deambulazione	1
Nessun movimento utile degli arti inferiori	0
9. SALIRE LE SCALE	
Normale	4
Rallentato	3
Lieve instabilità o affaticamento	2
Necessita di assistenza (compreso il corrimano)	1
Non è in grado	0
10. DISPNEA	
Assente	4
Presente durante la deambulazione	3
Si verifica in occasione di una o più delle seguenti attività: mangiare, lavarsi, vestirsi	2
Si verifica a riposo	1
Notevoli difficoltà; si sta vagliando l'opportunità di utilizzare ausili respiratori meccanici	0
11. ORTOPNEA	
Assente	4
Qualche difficoltà durante il sonno notturno (di solito non usa più di due cuscini)	3
Necessita di più di due cuscini per dormire	2
Riesce a dormire solo in posizione seduta	1
Non riesce a dormire	0
12. INSUFFICIENZA RESPIRATORIA	
Assente	4
Uso non continuo di BIPAP	3
Uso continuo di BIPAP durante la notte	2
Uso continuo di BIPAP sia di giorno sia di notte	1
Ventilazione meccanica invasiva con intubazione o tracheotomia	0

Valutazione del grado di disabilità nelle malattie neurologiche a interessamento neuromuscolare

Funzioni		Stadio A	Stadio B	Stadio C	Stadio D
Principali	Secondarie	Deficit moderato	Deficit medio-grave	Deficit grave	Deficit completo
Motricità	Deambulazione	Autonoma ma rallentata e faticosa	Rallentata e con necessità di appoggio di sicurezza	Perdita sub completa della capacità di camminare autonomamente	Perdita completa della capacità di camminare
	Vestizione	Autonoma e completa, ma imprecisa e difficoltosa	Non sempre autonoma e con necessità di assistenza occasionale	Necessità di assistenza subcontinua	Dipendenza totale
Comunicazione	Scrittura	Rallentata e/o imprecisa ma comprensibile	Rallentata e imprecisa, talora difficilmente comprensibile	Perdita della capacità di scrivere a mano	Perdita della capacità di scrivere su tastiera
	Parola	Dislalia occasionale, linguaggio comprensibile	Dislalia subcontinua, linguaggio talora incomprensibile	Dislalia continua con linguaggio incomprensibile	Perdita della verbalizzazione
Alimentazione		Disfagia occasionale o sporadica	Disfagia con necessità di modificazioni della consistenza della dieta	Necessità di nutrizione enterale con gastrostomia	Nutrizione esclusivamente enterale o parenterale
Respirazione		Dispnea in attività fisiche moderate	Dispnea in attività fisiche minimali (necessità di assistenza ventilatoria)	Dispnea a riposo (necessità di assistenza ventilatoria)	Dipendenza totale dal respiratore

		intermittente e/o notturna)	intermittente e/o notturna)	
Funzioni sfinteriche	Moderata ritenzione, urgenza alla minzione o defecazione o rara incontinenza urinaria	Frequente incontinenza urinaria e/o fecale	Cateterizzazione urinaria pressoché costante	Perdita delle funzioni vescicali e/o intestinali

Presidio Ospedaliero Istituto Medicina Fisica e Riabilitazione “Gervasutta”

SOS UNITA' RIABILITAZIONE TURBE NEUROPSICOLOGICHE ACQUISITE

UFFICIO H - COMUNITA' PIERGIOGIO ONLUS

CENTRO RIFERIMENTO REGIONALE PROMOZIONE E FACILITAZIONE DELLA COMUNICAZIONE

☎0432 553394 - fax 0432 553110 e-mail dsge@asuiud.sanita.fvg.it

Richiesta valutazione/accertamento/fornitura- Sistema di comunicazione aumentativa alternativa

Il sottoscritto dott. _____ per conto del Distretto per i Servizi
Sanitari _____ dell'ASS _____ Telefono n. _____

RICHIESTE l'intervento del CENTRO REGIONALE PROMOZIONE E FACILITAZIONE DELLA COMUNICAZIONE

in favore dell'assistito:

Cognome _____ Nome _____

Data di nascita ____/____/____ Luogo di nascita _____

Provincia _____

Residenza (indirizzo completo) _____

CAP _____

ASS di residenza _____ Telefono assistito n. _____

A tale scopo invia i seguenti dati

Diagnosi _____

Codifica diagnosi: Descrizione cod. ICD - 9 - CM

Copia verbale di invalidità o istanza

Data ____/____/____ ; Percentuale di invalidità: _____

Copia verbale di commissione per l'handicap o istanza

Data ___/___/_____ ; Riconoscimento art. 3 commi 3: _____

Medico di medicina generale dell'assistito _____, telefono n.

Eventuale case manager _____, telefono n. _____

Eventuali visite specialistiche di interesse (riportare data, conclusioni e eventualmente copia)

Eventuale valutazione finalizzata alla prescrizione di ausili per la comunicazione già eseguita da strutture del SSR, in data non antecedente a 2 mesi, comprendente le seguenti informazioni: aspetti cognitivi, motori, sensoriali, comorbilità, terapia farmacologia.

Data ___/___/_____

Timbro e firma

MODELLO N.1

CONSENSO ALLA VENTILAZIONE INVASIVA

Documento di esplicitazione delle volontà del signor/a affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica

Il/la sottoscritto/a.....
Nato/a aProv.....il
Residente a.....
Indirizzo.....Cod
ice fiscale
Documento di identità
Recapito telefonico
Indirizzo e-mail

nel pieno possesso delle mie facoltà psichiche e mentali accertate dal

Dr.il

affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica in stato di insufficienza respiratoria

RICHIAMATO CHE:

- 1) nell'articolo 32 comma 2 della Costituzione è previsto che “Nessuno può essere sottoposto a trattamenti sanitari se non per disposizione di legge con il divieto di trattamenti sanitari che contrastino col rispetto della persona umana”
- 2) il trattamento medico è legittimo solo se fondato sul consenso del paziente
- 3) che la Legge 22 dicembre 2017 n. 219 (G.U. n. 12 del 16/01/2018) “ Norme in materia di consenso

informato e di disposizioni anticipate di trattamento” tutela il diritto alla vita, alla salute, alla dignità e alla autodeterminazione della persona

- 4) è il principio del “Consenso Informato” che sancisce che alla base delle scelte terapeutiche deve sempre esserci la volontà dell’individuo

CONSAPEVOLE:

- di essere affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica
- che non ci sono trattamenti specifici per questa malattia in grado di modificare il decorso della malattia
- che l’insufficienza respiratoria in atto non è reversibile con trattamenti medici
- che la ventilazione non invasiva diventerà comunque inefficace nel tempo
- che il rifiuto della ventilazione artificiale invasiva non mi consentirà di vivere in caso di crisi respiratoria
- dei benefici e limiti della ventilazione artificiale invasiva e in particolare che questo trattamento prolunga la sopravvivenza ma che la malattia continuerà a progredire
- che in circa il 10% delle persone affette da SLA e trattate con ventilazione artificiale invasiva l’evoluzione della malattia può comportare la condizione definita “Locked-in” caratterizzata dalla perdita completa della capacità di comunicare
- che la ventilazione artificiale invasiva costituisce un trattamento sanitario a cui l’ammalato può liberamente rinunciare

DICHIARO

il mio **consenso informato** alla ventilazione artificiale nella forma invasiva in quanto la ritengo adeguata al mio vissuto.

Sono stato inoltre informato e sono consapevole:

- che le volontà qui espresse potranno da me essere cambiate e definite in un nuovo documento

- che potrò rinunciare al trattamento di ventilazione artificiale, anche dopo aver fatto la tracheotomia, se nel tempo dovesse rappresentare una gravosità per me insostenibile e quindi configurarsi come un trattamento non più adeguato al mio vissuto
- che la rinuncia al trattamento di ventilazione artificiale non mi priverà delle cure palliative, inclusa, se necessaria, la sedazione farmacologica alle dosi sufficienti per il controllo dei sintomi

Inoltre dichiaro che questa scelta non è motivata da

- Condizioni di non libertà nella manifestazione di volontà
- Dalla presenza di sintomi di sofferenza che non siano stati precedentemente trattati
- Che ha avuto un lungo iter di riflessioni con:

Il Dr. e il

Dr.

Ai fini dell'attuazione delle volontà espressa nel presente NOMINO mio rappresentante fiduciario

Sig./Sig.ra

Nato/a a Prov.....il

Residente a.....

Indirizzo.....Cod

ice fiscale

Documento di identità

Recapito telefonico

Indirizzo e-mail

che accetta la nomina e, sottoscrivendo la presente, si impegna a garantire la volontà da me espressa e a sostituirsi a me qualora non fossi nelle condizioni di decidere per me stesso.

Luogo e data.....

Firma del signor/a

Firma del fiduciario

MODELLO N.2

DISSENSO ALLA VENTILAZIONE INVASIVA

Documento di esplicitazione delle volontà del signor/a affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica

Il/la sottoscritto/a.....
Nato/a aProv.....il
Residente a.....
Indirizzo.....Cod
ice fiscale

Documento di identità

Recapito telefonico

Indirizzo e-mail

nel pieno possesso delle mie facoltà psichiche e mentali accertate dal

Dr.il

Attualmente in ventilazione artificiale non invasiva (NIV) o in stato di insufficienza respiratoria senza utilizzo della NIV

RICHIAMATO CHE:

- 1) nell'articolo 32 comma 2 della Costituzione è previsto che “Nessuno può essere sottoposto a trattamenti sanitari se non per disposizione di legge con il divieto di trattamenti sanitari che contrastino col rispetto della persona umana”
- 2) che tale principio è richiamato anche dagli articoli 2 e 13 della Costituzione e dagli articoli 1,2 e 3 della Carta dei Diritti Fondamentali dell'Unione Europea

- 3) che la Legge 22 dicembre 2017 n. 219 (G.U. n. 12 del 16/01/2018) “Norme in materia di consenso informato e di disposizioni anticipate di trattamento” tutela il diritto alla vita, alla salute, alla dignità e alla autodeterminazione della persona
- 4) che in base a quanto riportato sopra richiamato, il trattamento medico è legittimo solo se fondato sul consenso del paziente
- 5) è il principio del “Consenso Informato” che sancisce che alla base delle scelte terapeutiche deve sempre esserci la volontà dell’individuo

CONSAPEVOLE

- di essere affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica
- che non ci sono trattamenti specifici per questa malattia in stadio avanzato in grado di modificare il decorso della malattia
- che l’insufficienza respiratoria in atto non è reversibile né modificabile
- che la ventilazione non invasiva diventerà comunque inefficace nel tempo
- dei benefici e limiti della ventilazione artificiale invasiva ed in particolare che questo trattamento prolunga la sopravvivenza ma che la malattia continuerà a progredire
- che il mancato utilizzo della ventilazione artificiale invasiva (tracheostomia) accorcerà la mia sopravvivenza
- che la ventilazione artificiale invasiva costituisce un trattamento sanitario a cui l’ammalato può liberamente rinunciare
- che la rinuncia al trattamento di ventilazione artificiale invasiva non costituisce atto eutanasi se è motivata da una gravosità insostenibile del mezzo
- che le volontà qui espresse potranno da me essere cambiate e definite in un nuovo documento

DICHIARO

il mio dissenso informato alla ventilazione artificiale invasiva in quanto la ritengo non adeguata al mio vissuto, costituendo per me una gravosità insostenibile.

Inoltre dichiaro che questa scelta non è motivata da:

- Condizioni di non libertà nella manifestazione di volontà
- Dalla presenza di sintomi di sofferenza che non siano stati precedentemente trattati
- Che ha avuto un lungo iter di riflessioni con:

Il Dr. e il

Dr.

Richiedo di affrontare lo stato di sofferenza fisica, che eventualmente si instaurerà, con un trattamento di sedazione farmacologica alle dosi sufficienti per il controllo dei sintomi.

Ai fini dell'attuazione delle volontà espressa nel presente NOMINO mio rappresentante fiduciario

Sig./Sig.ra

Nato/a aProv.....il

Residente a.....

Indirizzo.....Cod

ice fiscale

Documento di identità

Recapito telefonico

Indirizzo e-mail

che accetta la nomina e, sottoscrivendo la presente, si impegna a garantire la volontà da me espressa e a sostituirsi a me qualora non fossi nelle condizioni di decidere per me stesso.

Luogo e data.....

Firma del signor/a

Firma del fiduciario

MODELLO N.3

RINUNCIA ALLA VENTILAZIONE INVASIVA

Documento di esplicitazione delle volontà del signor/a affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica

Il/la sottoscritto/a.....
Nato/a aProv.....il
Residente a.....
Indirizzo.....Cod
ice fiscale

Documento di identità

Recapito telefonico

Indirizzo e-mail

nel pieno possesso delle mie facoltà psichiche e mentali accertate dal

Dr.il

Attualmente in ventilazione artificiale invasiva (tracheostomia)

RICHIAMATO CHE:

- 1) nell'articolo 32 comma 2 della Costituzione è previsto che “Nessuno può essere sottoposto a trattamenti sanitari se non per disposizione di legge con il divieto di trattamenti sanitari che contrastino col rispetto della persona umana”
- 2) che tale principio è richiamato anche dagli articoli 2 e 13 della Costituzione e dagli articoli 1,2 e 3 della Carta dei Diritti Fondamentali dell'Unione Europea
- 3) che la Legge 22 dicembre 2017 n. 219 (G.U. n. 12 del 16/01/2018) “Norme in materia di consenso

informato e di disposizioni anticipate di trattamento” tutela il diritto alla vita, alla salute, alla dignità e alla autodeterminazione della persona

- 4) che in base a quanto riportato sopra richiamato, il trattamento medico è legittimo solo se fondato sul consenso del paziente
- 5) è il principio del “Consenso Informato” che sancisce che alla base delle scelte terapeutiche deve sempre esserci la volontà dell’individuo

CONSAPEVOLE

- di essere affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica
- che non ci sono trattamenti specifici per questa malattia in stadio avanzato in grado di modificare il decorso della malattia
- che l’insufficienza respiratoria in atto non è reversibile né modificabile
- che la rinuncia alla ventilazione artificiale invasiva (tracheostomia) non mi consentirà di vivere
- dei benefici e limiti della ventilazione artificiale invasiva ed in particolare che questo trattamento prolunga la sopravvivenza ma che la malattia continuerà a progredire
- che la ventilazione artificiale invasiva costituisce un trattamento sanitario a cui l’ammalato può liberamente rinunciare
- che la rinuncia al trattamento di ventilazione artificiale invasiva non costituisce atto eutanasi
- che le volontà qui espresse potranno da me essere cambiate e definite in un nuovo documento

DICHIARO

il mio dissenso informato a continuare la ventilazione artificiale nella forma invasiva in quanto tale trattamento costituisce una gravosità non più sostenibile ed è da me considerato non adeguato rispetto al mio vissuto. Inoltre dichiaro che questa scelta non è motivata da:

- Condizioni di non libertà nella manifestazione di volontà

- Dalla presenza di sintomi di sofferenza che non siano stati precedentemente trattati
- Che ha avuto un lungo iter di riflessioni con:

Il Dr. e il
Dr.

Richiedo di affrontare lo stato di sofferenza fisica che si instaurerà alla sospensione della ventilazione artificiale invasiva con un trattamento di sedazione farmacologica alle dosi sufficienti per il controllo dei sintomi.

Ai fini dell'attuazione delle volontà espressa nel presente NOMINO mio rappresentante fiduciario
Sig./Sig.ra
Nato/a aProv.....il
Residente a.....
Indirizzo.....Cod
ice fiscale
Documento di identità
Recapito telefonico
Indirizzo e-mail

che accetta la nomina e, sottoscrivendo la presente, si impegna a garantire la volontà da me espressa e a sostituirsi a me qualora non fossi nelle condizioni di decidere per me stesso.

Luogo e data.....
Firma del signor/a
Firma del fiduciario

MODELLO N.4

RINUNCIA ALLA VENTILAZIONE INVASIVA in caso di “locked-in”

Documento di esplicitazione delle volontà del signor/a affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica

Il/la sottoscritto/a.....
Nato/a aProv.....il
Residente a.....
Indirizzo.....Cod
ice fiscale

Documento di identità

Recapito telefonico

Indirizzo e-mail

nel pieno possesso delle mie facoltà psichiche e mentali accertate dal

Dr.il

Attualmente in ventilazione artificiale invasiva (tracheostomia)

RICHIAMATO CHE:

- 1) nell'articolo 32 comma 2 della Costituzione è previsto che “Nessuno può essere sottoposto a trattamenti sanitari se non per disposizione di legge con il divieto di trattamenti sanitari che contrastino col rispetto della persona umana”
- 2) che tale principio è richiamato anche dagli articoli 2 e 13 della Costituzione e dagli articoli 1,2 e 3 della Carta dei Diritti Fondamentali dell'Unione Europea
- 3) che la Legge 22 dicembre 2017 n. 219 (G.U. n. 12 del 16/01/2018) “ Norme in materia di consenso

informato e di disposizioni anticipate di trattamento” tutela il diritto alla vita, alla salute, alla dignità e alla autodeterminazione della persona

- 4) che in base a quanto riportato sopra richiamato, il trattamento medico è legittimo solo se fondato sul consenso del paziente
- 5) è il principio del “Consenso Informato” che sancisce che alla base delle scelte terapeutiche deve sempre esserci la volontà dell’individuo

CONSAPEVOLE:

- di essere affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica
- che non ci sono trattamenti specifici per questa malattia in grado di modificare il decorso della malattia
- che l’insufficienza respiratoria in atto non è reversibile né modificabile
- che la rinuncia alla ventilazione artificiale invasiva (tracheostomia) non mi consentirà di vivere
- dei benefici e limiti della ventilazione artificiale invasiva ed in particolare che questo trattamento prolunga la sopravvivenza ma che la malattia continuerà a progredire
- che la ventilazione artificiale invasiva costituisce un trattamento sanitario a cui l’ammalato può liberamente rinunciare
- che la malattia potrà ulteriormente evolvere, compromettendo la muscolatura oculare, impedendomi pertanto di comunicare con il mondo esterno ed esprimere le mie volontà
- che la condizione descritta al punto precedente viene definita "locked-in"
- che la rinuncia al trattamento di ventilazione artificiale invasiva non costituisce atto eutanasi
- che le volontà qui espresse potranno da me essere cambiate e definite in un nuovo documento

DICHIARO

il mio dissenso informato, qualora dovessi entrare in condizione di "locked-in", a continuare la

ventilazione artificiale invasiva in quanto la ritengo non adeguata al mio vissuto, costituendo tale condizione una gravosità per me insostenibile.

Inoltre dichiaro che questa scelta non è motivata da:

- Condizioni di non libertà nella manifestazione di volontà
- Dalla presenza di sintomi di sofferenza che non siano stati precedentemente trattati
- Che ha avuto un lungo iter di riflessioni con:

Il Dr

ed il Dr. 

Richiedo di affrontare lo stato di sofferenza fisica che si instaurerà alla sospensione della ventilazione artificiale invasiva con un trattamento di sedazione farmacologica alle dosi sufficienti per il controllo dei sintomi.

Ai fini dell'attuazione delle volontà espressa nel presente NOMINO mio rappresentante fiduciario

Sig./Sig.ra

Nato/a a Prov.....il

Residente a.....

Indirizzo.....Cod

ice fiscale

Documento di identità

Recapito telefonico

Indirizzo e-mail

che accetta la nomina e, sottoscrivendo la presente, si impegna a garantire la volontà da me espressa e a sostituirsi a me qualora non fossi nelle condizioni di decidere per me stesso.

Luogo e data.....

Firma del signor/a

Firma del fiduciario