



Regione Campania

Il Presidente

Commissario ad acta per la prosecuzione del
Piano di rientro del settore sanitario
(Deliberazione Consiglio dei Ministri del 23/4/2010)

DECRETO n. 51 del 27.05.2015

OGGETTO: Approvazione di indirizzi operativi per l'implementazione della rete territoriale dei servizi sociosanitari e percorsi integrati in favore di persone adulte affette da Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) e malattie del motoneurone.

PREMESSO:

- a. che con delibera del Consiglio dei Ministri del 24 luglio 2009 il Governo ha proceduto alla nomina del Presidente pro-tempore della Regione Campania quale commissario ad acta per l'intero periodo di vigenza del Piano di rientro dal disavanzo sanitario regionale, a norma dell'art. 4, comma 2, del decreto legge 1 ottobre 2007 n. 159 convertito, con modificazioni, nella legge 29 novembre 2007, n. 222;
- b. che con delibera del Consiglio dei Ministri del 23 aprile 2010 il nuovo Presidente pro-tempore della Regione Campania è stato nominato commissario ad acta per il piano di rientro con il compito di proseguire nell'attuazione del Piano stesso secondo i programmi operativi predisposti dal Commissario medesimo ai sensi di quanto previsto dall'art. 2, comma 88 della legge n. 191 del 2009;
- c. che con delibera del Consiglio dei Ministri del 3 marzo 2011 il Governo ha nominato il dott. Mario Morlacco ed il dott. Achille Coppola sub-commissari ad acta, con il compito di affiancare il Commissario ad acta nella predisposizione dei provvedimenti da assumere per la prosecuzione dell'attuazione del Piano di rientro;
- d. che a seguito delle dimissioni rassegnate in data 22 febbraio 2012 dal sub-commissario Achille Coppola, con delibera del Consiglio dei Ministri del 23 marzo 2012 i compiti relativi alla predisposizione degli acta per la prosecuzione dell'attuazione del Piano di rientro dal disavanzo sanitario sono riuniti nella persona del sub-commissario Mario Morlacco;
- e. che con deliberazione del Consiglio dei Ministri del 29 ottobre 2013 il Prof. Ettore Cinque è stato nominato quale sub-commissario, con il compito di affiancare il Commissario ad Acta nella predisposizione dei provvedimenti da assumere in esecuzione dell'incarico commissariale, con riferimento a diverse azioni ed interventi,

PREMESSO, altresì:

- a. che la DGRC n. 1613 del 15/10/2008 approva, tra le altre, la linea progettuale dal titolo "*Percorso facilitato per la comunicazione nei pazienti con gravi patologie neuromotorie progressive*" per l'utilizzo dei fondi a destinazione vincolata anno 2007;
- b. che la richiamata delibera approva, nello specifico, il "*Progetto per la realizzazione di una rete integrata per lo sviluppo delle attività sanitarie e socio/sanitarie in Campania destinate ai pazienti affetti da patologie neuromotorie progressive*" e dà mandato all'istituendo tavolo tecnico regionale di elaborare un modello organizzativo e gestionale territoriale;
- c. che con DPGRC n. 168 dell'08/10/2010 e s.m.i. è stato costituito il Tavolo Tecnico Regionale sulla Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) con il compito, tra l'altro, di attivare procedure utili di accompagnamento, verifica e monitoraggio della attuazione del percorso di assistenza ai cittadini con SLA, con particolare riferimento all'implementazione delle indicazioni approvate con la citata DGRC n. 1613/2008;
- d. che il 25 maggio 2011 la Conferenza Stato Regioni ha sancito l'accordo ai sensi dell'articolo 9 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni, le Province Autonome di Trento e Bolzano e le Autonomie locali concernente la "Presenza in carico globale delle persone con malattie neuromuscolari o malattie analoghe dal punto di vista assistenziale";

*Regione Campania**Il Presidente*

Commissario ad acta per la prosecuzione del
Piano di rientro del settore sanitario
(Deliberazione Consiglio dei Ministri del 23/4/2010)

CONSIDERATO che è opportuno delineare un percorso integrato di servizi sociosanitari integrati territoriali per i pazienti adulti affetti da SLA e altre malattie del motoneurone articolato in una sequenza di interventi per la diagnosi, la cura e la presa in carico territoriale;

PRESO ATTO del documento elaborato dal tavolo Tecnico regionale SLA riguardante la rete assistenziale in favore dei cittadini affetti da SLA in Campania e denominato: *“Indirizzi operativi per una efficace rete assistenziale in favore dei cittadini adulti affetti da SLA e malattie del motoneurone in Campania”*;

RILEVATO che

- a. tale documento risponde alle esigenze di definire modalità univoche e omogenee per la diagnosi e la gestione delle persone adulte affette da tali patologie;
- b. esso fornisce indicazioni e raccomandazioni per la corretta implementazione della rete dei servizi territoriali e per l'umanizzazione dei percorsi assistenziali;
- c. definisce altresì compiti e funzioni dei nodi della rete con particolare riguardo ai centri certificatori regionali già individuati con DGRC n. 1362 del 21/10/2005;
- d. individua la necessità di istituire un centro di riferimento regionale e ne delinea funzioni e caratteristiche;

RITENUTO, pertanto, di dover approvare il documento tecnico denominato: *“Indirizzi operativi per una efficace rete assistenziale in favore dei cittadini adulti affetti da SLA e malattie del motoneurone in Campania”*, allegato A del presente decreto, che ne costituisce parte integrante e sostanziale;

VISTI:

- le delibere di giunta regionale n. 1613/2008, n. 996/2009, n. 995/2009, n. 39/2011 e i decreti commissariali n. 62/2012, n. 94/2013, n. 105/2014 che, in conformità agli accordi Stato-Regioni, approvano le linee progettuali per l'utilizzo delle risorse vincolate, ai sensi dell'art. 1, commi 34 e 34 bis, della L. 662/96, per la realizzazione degli obiettivi di carattere prioritario e di rilievo nazionale collegati agli obiettivi di piano sanitario rispettivamente degli anni 2007, 2008, 2009, 2010, 2011, 2012 e 2013;
- la DGRC n. 34/2013 (Programma regionale sperimentale per persone affette da SLA e da altre malattie del motoneurone);
- la DGRC n. 1362/2005 (Centri certificatori malattie rare);
- il DCA n. 108/2014 che approva i programmi operativi 2013-2015, collegati al piano di rientro;
- la DGRC n. 134/2013 con cui è stato approvato il “Piano Sociale Regionale 2013/2015”;

DECRETA

Per le considerazioni espresse in premessa che qui si intendono integralmente riportate:

1. di approvare il documento tecnico denominato: *“Indirizzi operativi per una efficace rete assistenziale in favore dei cittadini adulti affetti da SLA e malattie del motoneurone in Campania”*, allegato A del presente decreto, che ne costituisce parte integrante e sostanziale;
2. dare mandato agli uffici competenti di fornire indicazioni alle Aziende Sanitarie e agli Ambiti Territoriali per la piena attuazione dell'approvando documento e di monitorarne l'applicazione;



Regione Campania

Il Presidente

*Commissario ad acta per la prosecuzione del
Piano di rientro del settore sanitario
(Deliberazione Consiglio dei Ministri del 23/4/2010)*

3. di incaricare la DG: Tutela della Salute per l'individuazione del Centro di riferimento regionale e l'avvio delle procedure per lo sviluppo del registro regionale per i cittadini affetti da SLA e malattie del motoneurone, nell'ambito del registro delle malattie rare, come indicato nell'allegato A;
4. di prevedere la successiva definizione di percorsi riabilitativi a completamento dei percorsi integrati di presa in carico;
5. di trasmettere il presente Decreto al Capo di Dipartimento della Salute e delle Risorse Naturali, al Direttore Generale per la tutela della Salute e il Coordinamento del Sistema Sanitario regionale e all'Ufficio Stampa, Documentazione e Informazione e Bollettino Ufficiale per la integrale pubblicazione sul BURC.

Si esprime parere favorevole

Il Sub Commissario ad Acta
Prof. Ettore Cinque

Il Sub Commissario ad Acta
Dott. Mario Morlacco

Il Capo Dipartimento della Salute e delle Risorse Naturali
Prof. Ferdinando Romano

Il Direttore Generale per la Tutela Salute e Coord. SSR
Dott. Mario Vasco

Il Dirigente della UOD Interventi Sociosanitari
Dott.ssa Marina Rinaldi

I Funzionari estensori
Dott.ssa Annarita Greco – Dott. Riccardo Malafronte

Il Commissario ad Acta
Stefano Caldoro

DALLA DIAGNOSI ALLA FINE DELLA VITA: INDIRIZZI OPERATIVI PER UNA EFFICACE RETE ASSISTENZIALE IN FAVORE DEI CITTADINI ADULTI AFFETTI DA SLA E MALATTIE DEL MOTONEURONE IN CAMPANIA

1. Introduzione

La Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) è la più frequente malattia neurodegenerativa del sistema motorio e, nella forma classica, interessa il primo neurone di moto (motoneurone centrale), che è situato nella corteccia prerolandica (area cerebrale deputata alla esecuzione dei movimenti volontari), ed il secondo neurone di moto (motoneurone periferico) nel tronco cerebrale e nelle corna anteriori del midollo spinale. Le conseguenze cliniche consistono nella progressiva paralisi dei movimenti volontari.

La malattia ha abitualmente un decorso rapidamente progressivo con durata media di 3-5 anni. L'incidenza annua della malattia varia da 1 a 3 nuovi casi per 100.000 abitanti. La prevalenza, cioè la frequenza totale dei casi, è di circa 6-8 per 100.000 abitanti.

Il numero di abitanti residenti in Campania è di 5.769.750 ab. (dati ISTAT: popolazione residente al 1° gennaio 2013): sulla scorta dei dati di incidenza e di prevalenza relativi alla SLA in Italia, si stima che il numero di pazienti con tale malattia residenti in Regione è compreso tra 346-462¹, con 115-173 nuove diagnosi/anno.

I casi attesi per provincia, in termini di prevalenza, sono ricompresi:

- Napoli 183 - 244
- Salerno 66 - 87
- Caserta 55 - 73
- Avellino 17 - 23
- Benevento 26 - 34

La SLA è più frequente con l'aumentare dell'età e raggiunge un massimo ai 55-75 anni, ma può colpire anche soggetti molto giovani. E' presente una lieve prevalenza per il sesso maschile (1.3:1). Il rischio di contrarre la malattia nel corso della vita non è trascurabile ed è di 1/350 negli uomini e di 1/420 nelle donne.

Non sono descritte prevalenze etniche, con eccezione di alcune regioni con elevata prevalenza nel Pacifico occidentale.

La malattia è tipicamente sporadica, cioè colpisce un solo individuo nella famiglia, ma può anche essere familiare in una minoranza di casi (5-10%).

1

A inizi 2015, il numero dei cittadini con diagnosi di SLA inseriti nel Registro Regionale delle Malattie Rare istituito ai sensi della DGRC n. 2109/2014 è di 467 unità, perfettamente in linea con le stime di incidenza.

2. Patogenesi

Vari fattori sono potenzialmente implicati nella patogenesi della malattia: genetici, ambientali, infettivi ed autoimmuni.

Cause genetiche. Il 5-10% dei casi di SLA è familiare, usualmente con trasmissione autosomica dominante. Mutazioni del gene che codifica per la superossido dismutasi 1 (SOD1) sono responsabili del 20% dei casi familiari e del 5% delle forme apparentemente sporadiche. Le mutazioni della proteina ne determinano molto probabilmente una alterata attività di conversione dei radicali superossidi, che sono estremamente tossici.

Sono state descritte anche mutazioni di altri geni che possono causare la SLA familiare ed essere riconosciute anche in casi apparentemente sporadici. In particolare sono state identificate recentemente mutazioni in alcuni geni (TDP-43, FUS/TLS, C9ORF72) che legano la patogenesi della SLA a quella di un'altra malattia neurodegenerativa, la demenza fronto-temporale, anch'essa talora causata da mutazioni di tali geni.

Cause ambientali. La prevalenza della SLA nelle aree del Pacifico (Nuova Guinea, Isola di Guam e la penisola Kii del Giappone), ove essa si associa a parkinsonismo e demenza, è 50 volte superiore a quella del resto del mondo. Non è stato possibile documentare alcuna causa infettiva, tossica o genetica e la malattia è stata messa in relazione con l'abitudine alimentare di ingerire semi della palma *Cycas Circinalis*, che conterrebbero una sostanza neurotossica.

In alcuni studi epidemiologici, anche il fumo di sigaretta è stato associato ad un rischio più elevato di sviluppare la SLA.

Cause infettive. E' stato proposto ma non sufficientemente dimostrato il ruolo di alcuni virus (enterovirus, HIV, HTLV-1) e prioni nel determinare la malattia.

Cause immunitarie. La teoria di una causa immunitaria è controversa. In ogni caso, le immunoterapie condotte con corticosteroidi, plasmateresi, immunoglobuline, ciclofosfamide e irradiazione non sono risultate efficaci.

I meccanismi molecolari che determinano la morte dei motoneuroni restano sconosciuti, anche se è molto probabile che ne siano implicati più di uno. Accanto all'azione tossica dell'enzima SOD1 mutato, altri meccanismi primari possono essere la disorganizzazione dei neuro-filamenti, l'eccitotossicità mediata dal glutammato e le anomalie della regolazione intracellulare del calcio. I neurofilamenti sono organelli cellulari implicati nel trasporto assonale, nel determinismo della forma dei neuroni e del calibro dei loro prolungamenti assonali. Essi costituiscono un possibile bersaglio della tossicità indotta da SOD1 mutato e sono stati osservati in quantità anomala nei neuroni e nei segmenti prossimali degli assoni dei pazienti con SLA. Un livello elevato di glutammato è stato osservato nel liquido cerebrospinale di pazienti affetti da SLA sporadica. Questo dato ha suggerito l'ipotesi di una inappropriata attivazione dei recettori del glutammato con conseguente eccitotossicità dovuta all'eccessiva penetrazione di calcio nei neuroni ed attivazione di una serie di eventi che possono indurre la morte cellulare. L'ipotesi potrebbe anche spiegare la sopravvivenza nella SLA di alcuni motoneuroni, come quelli oculomotori. In questi ultimi la presenza di proteine leganti il calcio li proteggerebbe dall'eccesso intracellulare dello stesso.

3. Quadro clinico

Come precedentemente descritto l'età d'insorgenza è più frequentemente compresa tra la quinta e la sesta decade e la durata media di malattia è di 3-5 anni.

Nei pazienti affetti dalla forma tipica di SLA i sintomi iniziali consistono nella progressiva ipostenia degli arti, inizialmente asimmetrica e più frequentemente degli arti superiori. Il paziente lamenterà difficoltà nel manipolare oggetti contro resistenza (girare una chiave nella serratura) o frequenti inciampi. In un quarto dei pazienti la malattia può esordire con difficoltà nel parlare (disartria) e/o deglutire (disfagia), ed in tal caso si parla di SLA ad esordio bulbare. Raramente la sintomatologia può rimanere a lungo confinata nel distretto bulbare configurando una Paralisi Bulbare Progressiva.

I primi sintomi compaiono quando la perdita progressiva dei motoneuroni supera la capacità di compenso di quelli superstiti e la progressione clinica segue una logica di diffusione per contiguità anatomica. Così nei pazienti con esordio agli arti inferiori, il coinvolgimento dei muscoli bulbari avverrà solo molto tempo dopo la compromissione di quelli degli arti superiori. Viceversa l'esordio agli arti superiori sarà seguito più rapidamente dal coinvolgimento bulbare. Le funzioni sensoriali, sessuali e sfinteriche (sia vescicali che intestinali) non sono coinvolte. Piuttosto, nel corso della malattia può manifestarsi un deficit delle funzioni cognitive di entità variabile (20-50% dei casi) e più raramente (5-15% dei casi) è possibile osservare una demenza, generalmente di tipo fronto-temporale. Il paziente potrà osservare la progressiva diminuzione di volume delle masse muscolari, che può essere severa, ad esempio nelle mani (mani scheletriche), la comparsa delle fascicolazioni (brevi ma ripetute contrazioni di minime porzioni muscolari) e di crampi (specie notturni) e la incapacità a tollerare sforzi prolungati. Il neurologo coglierà, accanto ai segni della compromissione del motoneurone periferico (atrofia, ipostenia, fascicolazioni), anche l'evidenza di spasticità e segni specifici di compromissione del motoneurone centrale.

La causa più frequente di morte è l'insufficienza respiratoria.

In alcuni pazienti sono evidenti solo i segni di compromissione del motoneurone periferico ed in tal caso la condizione viene definita come *Atrofia Muscolare Progressiva*. Nella *Sclerosi Laterale Primaria*, condizione più rara, sono invece presenti solo segni di compromissione del motoneurone centrale.

La forma familiare di SLA è clinicamente identica alla forma sporadica e l'età media all'esordio è più precoce. La progressione di malattia è variabile e può essere più lenta o più rapida della forma sporadica.

Uno degli obiettivi fondamentali del management della persona affetta da SLA è rappresentato dal monitoraggio e trattamento dei sintomi correlati alla malattia. Si tratta di un approccio multidisciplinare che inizia dal modo in cui la diagnosi viene comunicata e prosegue per tutta la durata della malattia fino al momento del lutto.

La Consulta sulle Malattie Neuromuscolari, istituita con Decreto Ministeriale del 27 febbraio 2009, ha avuto l'obiettivo di individuare soluzioni efficaci per affrontare le maggiori criticità rilevate rispetto all'assistenza erogata, nelle diverse aree del Paese, alle persone con SLA, con altre Malattie Neuromuscolari o con malattie analoghe dal punto di vista assistenziale, fornendo indicazioni per lo sviluppo di percorsi assistenziali appropriati ed efficaci, lavorando su problematiche trasversali a tutte le patologie e trovando applicazioni e soluzioni comuni. Nel corso della seduta del 25 maggio 2011 la Conferenza Stato Regioni ha sancito l'accordo ai sensi dell'articolo 9 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni, le Province Autonome di Trento e Bolzano e le Autonomie locali concernente la "Presenza in carico globale delle persone con malattie neuromuscolari o malattie analoghe dal punto di vista assistenziale". In particolare, l'Accordo, recependo i principi indicati dal documento conclusivo elaborato dalla Consulta

(http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_1278_allegato.pdf), prevede il coinvolgimento diretto e l'impegno formale di tutti i suoi sottoscrittori per garantire, in modo omogeneo su tutto il territorio nazionale, varie azioni di supporto della condizione di disabilità e invalidità, percorsi di formazione ed informazione, l'istituzione di centri di riferimento e di un sistema integrato per l'assistenza di questi malati, la valorizzazione strategica di ricerca ed innovazione.

Come ribadito nel Documento finale della Consulta, *“la complessità e varietà dei quadri clinici che caratterizza la SLA e le altre Malattie Neuromuscolari, infatti, sono affrontabili in maniera efficace ed efficiente se improntati ai seguenti principi generali:*

- *L'interazione fra i diversi problemi funzionali associata alla interazione con l'ambiente fisico determina l'appropriatezza di una specifica tipologia di intervento per le varie fasi della malattia. Pertanto il percorso assistenziale della persona affetta SLA si caratterizza per la sua complessità e la diversificazione della intensità degli interventi in relazione all'evoluzione della malattia, alla progressiva perdita di funzioni e di autonomia, all'evenienza di complicanze e al contesto familiare, sociale e ambientale.*
- *La continuità assistenziale si basa sulla consapevolezza che per il singolo paziente sono fondamentali: l'integrazione degli interventi per uno stesso soggetto, tali da non risultare frammentati e incongruenti fra loro, ma flussi di un processo unitario e condiviso di presa in carico; il coordinamento fra soggetti, strutture e servizi, secondo la modalità di rete e di presa in carico globale*
- *La centralità e l'unitarietà della persona rappresentano elementi imprescindibili per l'organizzazione dell'intervento assistenziale”.*

4. La diagnosi

La diagnosi di SLA si basa essenzialmente sulla osservazione clinica ed elettrofisiologica di progressione della malattia a più distretti muscolari e sulla esclusione di patologie con quadro clinico analogo.

Sul piano clinico l'osservazione contemporanea di segni di lesione del motoneurone centrale e periferico, associati o disgiunti in più regioni corporee, in assenza di disturbi delle sensibilità e degli sfinteri, suggerisce fortemente la diagnosi.

La diagnosi clinica deve essere confermata dallo studio elettrofisiologico, che ha anche lo scopo di cogliere minime modificazioni neuromuscolari, silenti sul piano clinico nelle fasi iniziali di malattia, e favorire una diagnosi precoce.

Attualmente vengono utilizzati i criteri diagnostici emersi da una conferenza internazionale svoltasi in Giappone nel 2006. Viene mantenuta la suddivisione del corpo in 4 regioni, una bulbare e tre spinali (cervicale, toracica e lombosacrale) ma nella valutazione di regione affetta o meno, assumono uguale peso i dati clinici ed elettrofisiologici. In tal modo vengono semplificate le categorie diagnostiche e si incrementano le diagnosi precoci. Naturalmente diviene decisiva la qualità dell'indagine elettrofisiologica, che dovrà essere eseguita secondo rigorose metodologie.

In definitiva si riconoscono tre categorie diagnostiche:

SLA clinicamente possibile: segni di lesione clinica od elettrofisiologica dei motoneuroni centrale e periferico in almeno una regione;
oppure, segni di lesione del motoneurone centrale in due o più regioni; oppure, segni di lesione del motoneurone periferico in una regione rostrale rispetto ai segni di lesione del motoneurone centrale.

SLA clinicamente probabile: segni di lesione clinica od elettrofisiologica dei motoneuroni centrale e periferico in almeno due regioni con presenza di alcuni segni del motoneurone centrale, rostrali rispetto a quelli del motoneurone periferico.

SLA clinicamente definita: segni di lesione clinica od elettrofisiologica dei motoneuroni centrale e periferico nella regione bulbare ed in due regioni spinali; oppure segni di lesione clinica od elettrofisiologica dei motoneuroni centrale e periferico nelle tre regioni spinali.

La dimostrazione dell'interessamento del motoneurone periferico può essere clinica od elettrofisiologica, dunque è indispensabile stabilire quali siano i criteri elettromiografici per sostenere il dato. L'esame EMG deve dimostrare una denervazione attiva mediante la registrazione di potenziali di fibrillazione, potenziali positivi di denervazione e/o fascicolazioni complesse, ed una denervazione cronica con potenziali di unità motoria di durata ed ampiezza aumentata, con morfologia frequentemente polifasica ed instabile ed un ridotto reclutamento delle unità motorie con elevata frequenza nello sforzo massimale. Lo studio della conduzione nervosa è un completamento indispensabile dello studio elettrofisiologico. Sarà possibile osservare una ridotta ampiezza dei potenziali evocati motori con normalità o modesta riduzione della conduzione motoria. Di grande importanza ai fini della diagnosi differenziale è la dimostrazione di normalità della conduzione sensitiva e l'assenza di blocchi di conduzione lungo le fibre motorie.

L'interessamento del motoneurone centrale può essere dimostrato, anche in fase preclinica, mediante l'uso della Stimolazione Magnetica Transcranica (TMS). Questa metodica è in grado di rilevare un interessamento delle vie corteccia motoria-bulbo e/o midollo mediante l'osservazione di un prolungamento del tempo necessario all'impulso elettrico a percorrere il tratto in esame e/o mediante una ridotta eccitabilità dei motoneuroni nella corteccia motoria.

Anche la RMN tradizionale può evidenziare una anomala intensità di segnale delle vie cortico-bulbari e/o midollari, mentre la RMN spettroscopica è in grado di valutare la numerosità dei motoneuroni nella corteccia motoria.

Nei casi nei quali permangono dubbi diagnostici può essere utile eseguire la rachicentesi con analisi biochimica del liquor, la biopsia muscolare o la biopsia di nervo.

La rivalutazione clinico-elettrofisiologica, anche dopo un breve periodo di 1-2 mesi, costituisce uno degli strumenti più validi per una corretta diagnosi.

Nei casi familiari è possibile praticare l'esame per le mutazioni SOD1 e degli altri geni coinvolti.

In sintesi, la diagnosi di SLA si fonda sulla dimostrazione del coinvolgimento del motoneurone periferico (clinica, elettrofisiologica o neuropatologica) e del motoneurone centrale (clinica, elettrofisiologica o radiologica), sulla osservazione della progressiva diffusione dei sintomi e segni in più regioni corporee e sulla esclusione di altre patologie che possono simularne il quadro clinico.

Accanto alla necessità di formulare una corretta diagnosi, è indispensabile monitorare le funzioni principalmente coinvolte nella SLA (motricità, loquela, nutrizione, respirazione), perché in assenza di una terapia risolutiva, la prognosi e la qualità della vita del paziente dipenderanno sostanzialmente dai presidi e gli ausili che saranno progressivamente necessari.

5. Valutazione della motricità

Le capacità motorie del paziente andranno monitorate mediante la valutazione della forza muscolare distrettuale e del grado di disabilità.

La valutazione della forza distrettuale è abitualmente eseguita mediante un test clinico che si fonda sulla osservazione della resistenza opposta dal paziente alle manovre richieste dall'esaminatore per i singoli muscoli esaminati. La forza del paziente viene descritta con un punteggio compreso tra 0 (assenza di movimento) e 5 (forza normale) secondo la scala proposta dal Medical Research Council (MRC) ed universalmente accettata (vedi appendice).

Il Test si è rivelato negli anni attendibile, riproducibile, di rapida esecuzione e praticabile anche al domicilio del paziente, viene quindi considerato un mezzo affidabile per valutare la progressione di malattia relativamente alla forza muscolare. Per la corretta applicazione è necessario che l'esaminatore conosca l'azione dei muscoli che si intende esaminare e di quelli sinergici che si associano nell'esecuzione del movimento richiesto. Abitualmente vengono esaminati i seguenti gruppi muscolari: flessore-estensori del capo; abduttori e rotatori della spalla; flessore-estensori del gomito e del polso; intrinseci della mano; flessore-estensori ed abduttori dell'anca; flessore-estensori del ginocchio e del piede; intrinseci del piede.

La quantificazione del grado di disabilità avviene mediante l'uso della scala ALS Functional Rating Scale-revised (ALS-FRS-r). Questa scala, largamente utilizzata anche nei trials clinici, è di rapida e semplice applicazione e considera le funzioni bulbari, la destrezza motoria, la forza muscolare globale e l'efficienza respiratoria mediante 12 items, ognuno con punteggio da 0 (massima compromissione) a 4 (funzione normale) (vedi **allegato 1**).

La somministrazione periodica della ALS-FRS ad esempio ogni due mesi, consente di ottenere in un periodo di tempo relativamente breve, una conferma diagnostica ed una stima della rapidità di progressione della malattia secondo lo schema seguente già in uso presso altre Regioni:

- *Punteggio invariato. nessuna progressione*
- *Riduzione di 1-2 punti del punteggio: progressione moderata*
- *Riduzione del punteggio superiore ai 2 punti: progressione rapida.*

6. Valutazione della loquela e della deglutizione

In caso di disartria/anartria si hanno a disposizione una serie di presidi in grado di permettere la comunicazione ai pazienti: tavole alfabetiche, sistemi computerizzati. È inoltre importante ricordare la possibilità di ricorrere nelle prime fasi di malattia ad un logopedista che aiuti il paziente a mantenere il più possibile le capacità comunicative. I programmi di adattamento/addestramento alla comunicazione facilitata possono vedere impegnati terapisti occupazionali, logopedisti, fisioterapisti secondo ruoli e competenze.

La Regione Campania ha recentemente pubblicato una delibera che facilita l'accesso dei pazienti ai comunicatori ad alta tecnologia utilizzando specifici fondi ministeriali (DGRC n. 109 del 20/03/2012, BURC n. 18 del 22.03.012).

La disfagia deve essere sorvegliata attentamente in quanto può determinare perdita ponderale con carenza proteica e aggravamento del decorso della malattia. La modalità più semplice per il controllo del malato da questo punto di vista è il controllo del peso corporeo che deve calare solo di poco (ipotrofia muscolare) o restare stabile, per evitare una condizione di malnutrizione. È importante comunque la consulenza nutrizionale fin dall'inizio della malattia. Il riscontro di calo ponderale significativo (> 5-10%) costituisce indicazione a proporre e discutere con il paziente il posizionamento di gastrostomia endoscopica percutanea (PEG). La nutrizione enterale via PEG è in grado di stabilizzare il peso corporeo e il body mass index (BMI) del paziente, favorendo così una maggior sopravvivenza, ma dai vari studi non emerge un timing esatto per utilizzo di PEG sebbene per ridurre i rischi connessi alla procedura è ormai stabilito che l'esecuzione della PEG debba essere effettuata prima che la capacità vitale forzata (FVC) si riduca al di sotto del 50%. Inoltre la PEG è indicata alla comparsa di episodi di aspirazione nelle vie aeree per evitare l'instaurarsi di polmonite ab ingestis, potenzialmente fatale. Altre opportunità sono la gastrostomia percutanea radiologica (RIG o PRG), utile per pazienti con capacità vitale forzata anche al di sotto del 50%, e il sondino naso-gastrico, utile nell'attesa dell'esecuzione dell'intervento di PEG o RIG o nel caso di impossibilità ad eseguire quest'ultimi interventi. Esistono anche modalità di riabilitazione selettive per la deglutizione. È ovvio come in tale situazione il gastroenterologo, il dietologo e il logopedista rivestano un ruolo di importanza capitale.

Indagini utili per monitorare il deficit della deglutizione possono essere rappresentate dalla studio della deglutizione in fibroscopia (FEES) o l'RX videofluorografia esofagea in quanto consentono di evidenziare precocemente i fenomeni di aspirazione di cibo nelle vie aeree.

Un ulteriore intervento, esclusivamente sintomatico, può essere effettuato in caso di scialorrea, soprattutto se refrattaria a trattamenti medici (atropina, amitriptilina, etc), per evitare che comporti una polmonite ab ingestis: l'intervento consiste nell'iniezione di tossina botulinica nelle ghiandole parotidea e sottomandibolare o nell'irradiazione delle stesse.

7. Valutazione della respirazione

Per la corretta attivazione di un piano diagnostico-assistenziale individuale per pazienti affetti da SLA, occorre impostare correttamente la valutazione clinico-funzionale e l'assistenza specialistica pneumologica.

Razionale

L'Insufficienza Respiratoria nella Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) è determinata dalla progressiva debolezza dei muscoli respiratori e può essere aggravata dall'interessamento bulbare, dall'insorgenza di episodi di aspirazione endobronchiale di saliva o alimenti, da stasi delle secrezioni bronchiali e da episodi infettivi acuti delle alte e basse vie aeree, questi ultimi spesso causati dalla presenza di tossine efficace.

Nella SLA la gravità della prognosi è legata fondamentalmente al coinvolgimento dei muscoli respiratori e, quindi, al secondario deterioramento della funzione ventilatoria con insorgenza di insufficienza respiratoria ingravescente.

Tab.1 Segni e sintomi di insufficienza respiratoria nella SLA

Sintomi	Segni
Dispnea durante lo sforzo o l'eloquio	Tachipnea
Ortopnea	Utilizzo dei muscoli respiratori accessori
Frequenti risvegli notturni	Movimento addominale paradossale
Nicturia	Decremento dei movimenti toracici
Eccessiva sonnolenza diurna (ESS [*] >9) e fatica	Tosse debole o poco efficace
Cefalea mattutina	Sudorazione
Difficoltà nell'espettorazione	Tachicardia
Scarsa capacità di concentrazione	Perdita di peso
Depressione	Confusione, allucinazioni
Scarso appetito	Papilledema (raro)
	sincope

ESS^{*}, Scala della sonnolenza di Epworth

L'esordio clinico della SLA con coinvolgimento primario respiratorio è raro; i segni ed i sintomi respiratori precoci della debolezza dei muscoli respiratori possono essere sfumati o in alcuni casi presentarsi solo durante il sonno, sono quindi indicatori poco sensibili di tale patologia. Lo studio dei muscoli respiratori è, di conseguenza, clinicamente rilevante, potendo concretizzarsi il deficit anatomico-funzionale prima che il paziente manifesti sintomi e/o segni respiratori eclatanti ed invalidanti (Tab.1). In tali pazienti è fondamentale, quindi, un monitoraggio pneumologico periodico, solitamente trimestrale, sia clinico che funzionale al fine di stabilire la presenza di insufficienza respiratoria e, quindi, definire il "timing" ottimale d'inizio della ventilazione meccanica; di svelare una tosse inefficace ed attuare quelle misure terapeutiche in grado di migliorare la qualità di vita del paziente.

Fondamentale importanza ha il colloquio con il paziente ed i familiari per delineare il decorso respiratorio della malattia e l'eventuale necessità di intraprendere un trattamento ventilatorio non invasivo o invasivo⁽¹⁾.

7.1 Diagnosi e monitoraggio della funzione respiratoria

1. Valutazione della meccanica respiratoria⁽²⁾

La valutazione della meccanica respiratoria nella SLA si avvale di test spirometrici, che consentono di indagare la funzionalità dei muscoli respiratori, indispensabile per una corretta ventilazione, e per garantire un efficace riflesso della tosse ed un valido scambio dei gas (Fig. 1).

Algoritmo diagnostico e monitoraggio della funzione respiratoria nella sclerosi laterale amiotrofica

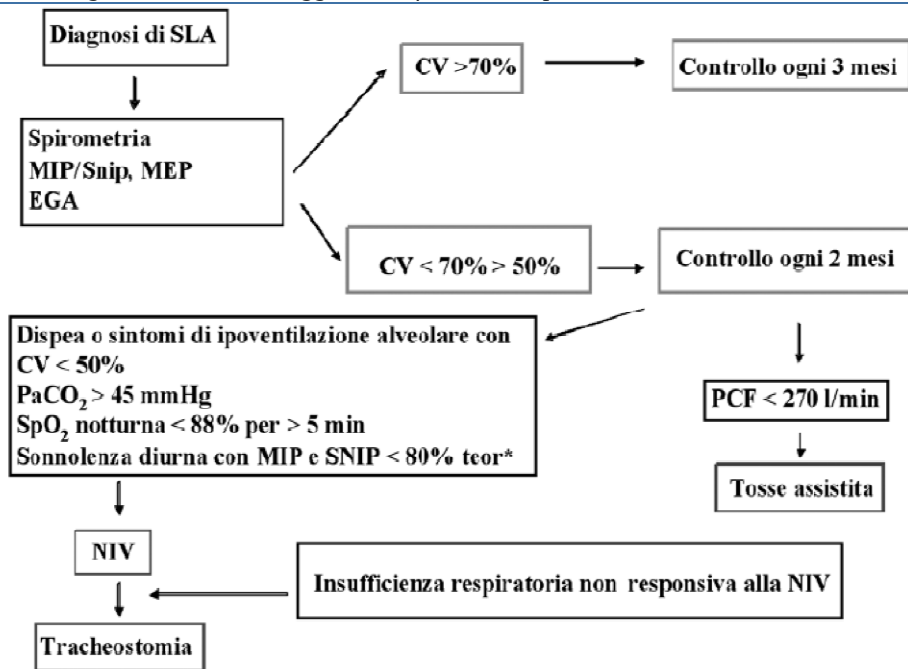


Figura 1

a. Capacità vitale forzata (CVF). E' un indice di fondamentale importanza nella diagnosi e nel monitoraggio dell'impegno respiratorio in pazienti con SLA, il cui declino tende ad assumere un decorso lineare, con un decremento medio di 2-4% circa ogni mese.

Il test deve essere eseguito sia in posizione eretta che supina. La CVF è correlata alla sopravvivenza ed il suo valore, misurato in posizione supina, è stato proposto come test attendibile nel predire la sopravvivenza ad un anno. I limiti della CVF sono legati alla difficoltà d'esecuzione dell'esame in pazienti con coinvolgimento bulbare (a causa della debolezza dei muscoli buccali); alla dipendenza dell'esame dalla forza dei muscoli respiratori, dalla scarsa sensibilità della metodica nell'individuare una debolezza diaframmatica lieve o moderata, dalla collaborazione del paziente, dalla elasticità della parete toracica, dalla pervietà delle vie aeree. Nonostante tali limiti l'American Academy of Neurology ne raccomanda la valutazione al momento della diagnosi e, quindi, periodicamente senza, però, definirne la frequenza dei controlli.

b. Massima pressione inspiratoria (MIP) e massima pressione espiratoria (MEP). Forniscono utili informazioni sulla forza dei muscoli respiratori, ma possono essere inattendibili nei pazienti affetti da SLA con debolezza dei muscoli periorali. Un valore di MIP superiore ad 80 cmH₂O e di MEP superiore a 100 cmH₂O escludono la presenza di un deficit di forza della muscolatura respiratoria. Un valore di MIP inferiore di - 60 cmH₂O è considerato un fattore predittivo di

mortalità a 18 mesi ed inoltre può essere usato come indicatore di desaturazione notturna.

Pazienti con bassi valori di CVF, di MIP e MEP richiedono ulteriori accertamenti per verificare la reale presenza di debolezza dei muscoli respiratori. Inoltre molti pazienti con il progredire della malattia non sono più in grado di eseguire la manovre richieste per la corretta esecuzione di tali esami.

c. Pressione nasale tramite Sniff Test (SNIP): E' una misura non invasiva che si basa sull'inspirazione massimale del flusso aereo attraverso una narice collegata opportunamente ad un trasduttore di pressione. È un test semplice, attendibile, riproducibile, che può essere eseguito anche da pazienti affetti da SLA con coinvolgimento bulbare. Permette di misurare la forza dei muscoli inspiratori e riflette le pressioni intratoraciche. Sembra essere più sensibile di altri test di funzionalità respiratoria nell'individuare precocemente l'interessamento dei muscoli respiratori. Un valore di SNIP superiore a 70 cmH₂O esclude la presenza di un coinvolgimento della muscolatura respiratoria e sostituisce la manovra di Sniff pressione esofagea (sniffPes). Quest'ultima andrà eseguita solo se il rilievo di bassi valori di SNIP non risulta convincente. La SNIP può, infatti, risultare poco attendibile in pazienti con concomitante Broncopneumopatia cronica ostruttiva (BPCO).

d. Pressione gastrica ed esofagea. Dalla differenza fra queste due pressioni si ricava la pressione transdiaframmatica (Pdi), ovvero la pressione generata dal diaframma, fornendo la pressione esofagea una buona stima della pressione pleurica. La Pdi è il test "gold standard" per la misurazione della "forza del diaframma" ed è il miglior indice predittivo di insufficienza respiratoria. Il test per lo più non è bene accettato ai pazienti, per cui in alternativa si esegue la CVF in posizione supina, che è il test di funzionalità respiratoria più strettamente correlato alla Pdi. Infatti in posizione supina un diaframma indebolito viene *risucchiato* verso la cavità toracica durante l'inspirazione, mentre la parete addominale si appiattisce verso i visceri (movimento addominale paradossale), determinando di conseguenza ortopnea e riduzione della CVF. Un valore di CVF inferiore al 75% del predetto in posizione supina è associato ad una sensibilità ed ad una specificità del 100% nel predire una Pdi patologica inferiore a 70 cmH₂O.

2. Valutazione dell'efficacia della tosse.^(2,3,4)

La valutazione dell'efficacia della tosse nella SLA è notevolmente importante. In questi pazienti è, infatti, presente difficoltà nella rimozione delle secrezioni bronchiali per un riflesso della tosse inefficace, determinato dalla progressiva debolezza ed incoordinazione dei muscoli espiratori, quest'ultimo, eventualmente, associato ad un'ipofunzione della muscolatura glottica.

a. Picco di flusso espirato durante la tosse (CPF). La tosse, allorché non raggiunge il valore soglia di 270 l/min, è da ritenersi inefficace e, quindi, insufficiente a detergere le vie aeree dalle secrezioni bronchiali.

b. Cough Pgas. La pressione che viene generata nello stomaco durante un colpo di tosse è utile per valutare la forza dei muscoli espiratori nei casi in cui la MEP sia dubbia. E' una misurazione invasiva e richiede l'introduzione di un sondino nello stomaco, per cui talvolta non è ben tollerata.

c. Pressione massimale alla bocca durante fischio (Pmow). E' un test non invasivo, che può sostituire la "cough Pgas".

Sequenza d'esecuzione dei test di valutazione della forza muscoli respiratori

- CV in posizione eretta e supina
- MIP, MEP, P_{moW}
- SNIP (se MIP bassa)
- Sniff P_{es} (se SNIP bassa)
- Sniff P_{di}
- Tw P_{di} (in pazienti non collaboranti)
- Cough P_{gas} (se MEP o P_{moW} basse)
- CPF

3. Valutazione degli scambi gassosi

Il deficit della muscolatura toraco-addominale causa insorgenza di ipoventilazione alveolare con secondaria insufficienza respiratoria. Inizialmente, però, il quadro emogasanalitico diurno può risultare nella norma e l'ipoventilazione manifestarsi solo durante il sonno.

a. Pulsiossimetria o saturimetria notturna. E' un utile strumento per valutare la presenza di episodi di desaturazioni notturne in pazienti che in stato di veglia mostrano un buon compenso emogasanalitico. Una desaturazione notturna $\leq 88\%$ per un tempo ≥ 5 minuti consecutivi è considerata un semplice e precoce indice di deficit diaframmatico.

b. Emogasanalisi. L'ipercapnia solitamente insorge tardivamente quando la forza dei muscoli respiratori raggiunge un quarto circa del valore normale e la CV si riduce al 30% del valore teorico. Ipossiemia ed ipercapnia, invece, possono essere significative durante il sonno e soprattutto nella fase REM, quando già fisiologicamente si riducono il "driver respiratorio" ed il tono muscolare.

c. Polisonnografia. Il suo ruolo è ancora controverso e gli studi finora effettuati hanno fornito dati contrastanti. Inoltre gli indici di cattiva qualità del sonno (incluso l'Indice di Apnea/Ipopnea) presentano una scarsa correlazione con le misure di qualità della vita nel paziente affetto da SLA. Può consentire una diagnosi precoce di ipoventilazione alveolare ed indurre al sospetto di SLA⁽⁵⁾.

7.2 Interventi terapeutici di interesse pneumologico

La valutazione della funzionalità respiratoria e degli scambi gassosi sono indispensabili per stabilire il "timing" ottimale per l'inizio della ventilazione meccanica. Attualmente, in assenza di un trattamento specifico per la SLA, la ventilazione meccanica viene identificata come la terapia più efficace (figura 2).

1. Ventilazione meccanica non invasiva^(2,6,7,8)

Negli ultimi 15-20 anni numerosi studi hanno indagato gli effetti positivi della ventilazione meccanica non invasiva a pressione positiva (NIPPV) nei pazienti affetti da SLA che abbiano indicazioni a tale trattamento. I pazienti ben adattati alla NIPPV, ovvero che la utilizzano per almeno 4 ore al giorno, hanno un incremento della sopravvivenza di circa 10-14 mesi.

La NIPPV può rallentare il declino della funzione respiratoria, modificando così il decorso naturale della malattia, probabilmente risolvendo le zone di microatelettasia (quindi migliorando la funzione respiratoria) e sostenendo i muscoli respiratori indeboliti.

La compromissione bulbare può rendere difficoltoso l'adattamento alla NIPPV, anche se non rappresenta una vera e propria controindicazione.

In uno studio epidemiologico italiano che ha coinvolto 36 Centri SLA è stato concluso che l'attenzione posta alla disfunzione respiratoria nella SLA è insufficiente, infatti, spesso, le problematiche respiratorie vengono discusse tardivamente e la NIPPV viene proposta in fase avanzata di malattia nel 50-75% dei Centri coinvolti.

7.3 “Timing” per inizio ventilazione meccanica nella sclerosi laterale amiotrofica

In caso di diagnosi SLA, il percorso per la valutazione di una ventilazione meccanica segue lo schema di cui alla fig. 2.

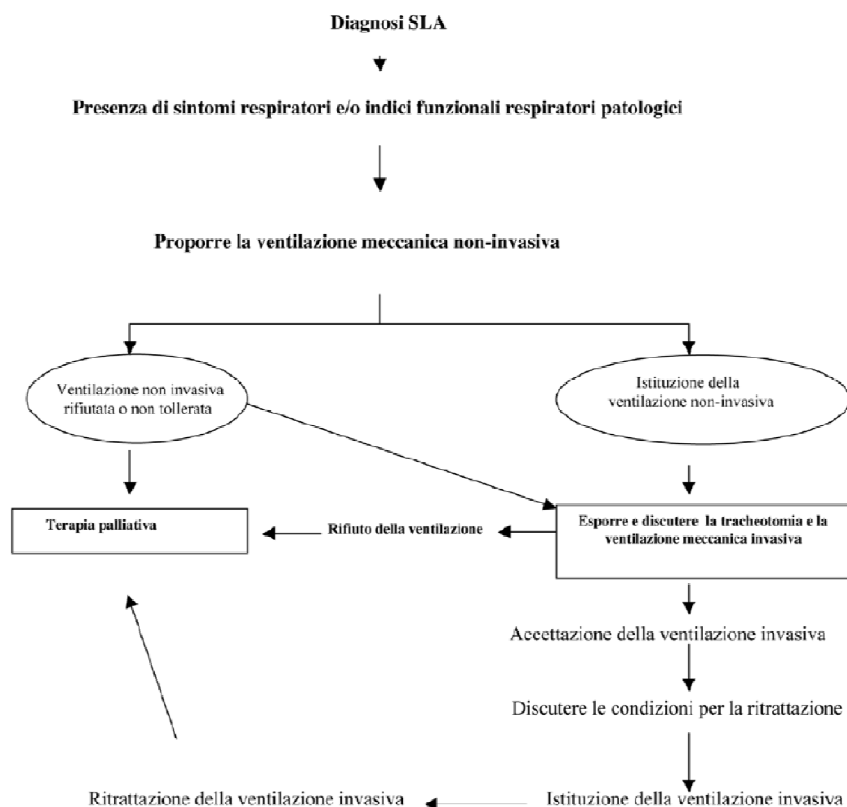


Figura 2

Non c'è tuttora un criterio univoco per definire quando iniziare la NIPPV; diversi sono, infatti, i criteri proposti dagli esperti del settore (Tab. 2 e 3). In ogni caso, prima di effettuare la prescrizione della protesi ventilatoria, il presidio deve essere attentamente valutato per verificarne l'adeguatezza delle caratteristiche tecniche alla particolare patologia in atto e l'ottimale compliance del paziente ai parametri impostati.

Tab.2 Indicazioni alla ventilazione meccanica non invasiva dell'EFNS task force on management of amyotrophic lateral sclerosis.

- | |
|--|
| <p>1 Presenza di almeno uno dei seguenti sintomi respiratori correlati alla debolezza dei muscoli respiratori:</p> <ul style="list-style-type: none"> -dispnea -ortopnea -disturbi del sonno non causati dal dolore -cefalea mattutina -difficoltà di concentrazione -perdita dell'appetito -eccessiva sonnolenza diurna (Scala della sonnolenza di Epworth >9) <p>2 Segni di debolezza dei muscoli respiratori:</p> <ul style="list-style-type: none"> -FVC < 80% o SNIP < 40 cmH₂O <p>3 Presenza di:</p> <ul style="list-style-type: none"> -significativa desaturazione notturna alla saturimetria eseguita per tutta la durata della notte o -pCO₂ al risveglio > di 6,5Kpa |
|--|

da

EFNS Task Force 2005 ⁽²⁾

Tab.3

Criteri proposti per l'introduzione della NIPPV		
American Academy of Neurology, 1999	Consensus Conference, 1999	EFNS Task force, 2005
Sintomi respiratori o CVF < 50%	Sintomi respiratori e uno dei seguenti parametri: a. $\text{PaCO}_2 \geq 45$ mmHg b. ossimetria notturna che dimostri una $\text{SaO}_2 \leq 88\%$ per 5 minuti consecutivi c. $\text{MIP} < 60$ cmH ₂ O o CVF < 50%	Sintomi respiratori ed evidenza di: CVF $\leq 80\%$ o $\text{Snp} \leq 40$ cmH ₂ O oppure: PaCO_2 al mattino $\geq 6,5$ kPa

da EFNS Task Force 2005 ⁽²⁾, Kleopa KA et al. 1999⁽⁶⁾, Miller RG et al. 1999⁽⁸⁾

2. Ventilazione meccanica invasiva (VMI)

Quando la NIPPV diventa insufficiente, la ventilazione meccanica invasiva (VMI) rimane l'unico supporto terapeutico in grado di compensare l'insufficienza respiratoria del paziente affetto da SLA.

La ventilazione invasiva è indicata allorché l'utilizzo della NIPPV supera le 18 ore, in presenza di paresi flaccida dei muscoli facciali, che rendano impossibile l'adattamento alla NIPPV; di episodi ricorrenti di "ab ingestis"; di severo deficit bulbare, che impedisca l'adattamento alla NIPPV.

La VMI prolunga la sopravvivenza anche di anni, migliorando i sintomi respiratori, sebbene la malattia continui a progredire conducendo alla paralisi neuromuscolare completa fino allo stato di "locked-in syndrome". La VMI è costosa, non solo in corso di ricovero (riacutizzazione) ma anche nei trattamenti domiciliari; comporta uno sforzo organizzativo, un impegno assistenziale, un notevole e qualificato carico di lavoro per i familiari e/o per le persone che dovranno seguire il paziente e che dovranno essere specificamente formati come "caregivers". Prima di intraprenderla, quindi, attentamente discussa con i pazienti e/o con la/le persona/e che lo assisterà/anno. Per i pazienti che rifiutano la VMI deve essere garantita l'assistenza nella fasi terminali della malattia offrendo le cure più idonee anche al domicilio.

3. Riabilitazione Respiratoria^(9,10,11,12)

a. Assistenza alla tosse

La tosse è espressione di un meccanismo fisiologico di difesa delle vie aeree che si svolge in tre fasi (la fase inspiratoria, la fase della compressione a glottide chiusa e la fase espulsiva) nelle quali giocano un ruolo fondamentale i muscoli in ed espiratori e la coordinazione con chiusura e apertura della glottide. Pertanto l'assistenza alla tosse può richiedere l'intervento del fisioterapista nella fase inspiratoria o espiratoria o in ambedue.

L'assistenza alla fase inspiratoria si attua mediante l'"air stacking", che consiste nell'iperinsufflare aria all'interno del polmone allo scopo di aumentare il volume polmonare di fine inspirazione e di conseguenza la forza della tosse in fase espiratoria. Essa viene comunemente eseguita ricorrendo al pallone tipo Ambu o al ventilatore volumetrico. Quest'ultima modalità viene preferita nel paziente con funzione della glottide ben conservata e già in ventilazione meccanica. E' una modalità che richiede l'aumento del Volume "tidal" già impostato e la collaborazione del paziente, in quanto dopo la prima insufflazione il paziente non deve espirare e deve chiudere la glottide per ricevere una seconda e poi una terza insufflazione fino ad arrivare a volume insufflati molto elevati.

L'assistenza nella fase espiratoria avviene, invece, con la compressione manuale applicando delle compressioni rapide sulla superficie dell'addome e della gabbia toracica sincronizzando le compressioni con la tosse del paziente.

L'assistenza simultanea alla fase in ed espiratoria è eseguita mediante l'impiego dell'"in

exsufflator” che nella fase inspiratoria insuffla aria con una pressione di 20-50 cm di acqua e in quella espiratoria applica una negatività pressoria di 20-50 cm di acqua alla bocca del paziente. Nei casi in cui le secrezioni sono molto periferiche, solitamente, si fa ricorso al altri tipi di presidi terapeutici in grado di assicurarne la mobilizzazione.

Ogni tipo di protesi che si intende utilizzare deve essere attentamente valutata nelle sue caratteristiche costruttive, tarata e provata su ogni singolo paziente, verificandone le controindicazioni e le possibili complicanze derivate dall'utilizzo delle apparecchiature in tale tipologia di pazienti.

In definitiva l'utilizzo, nell'ambito di un programma di Riabilitazione Respiratoria Personalizzata, di ausili meccanici per incentivare l'espettorazione anche in questi pazienti consente di ridurre significativamente il numero di ospedalizzazioni per complicanze respiratorie e di migliorare la sopravvivenza.

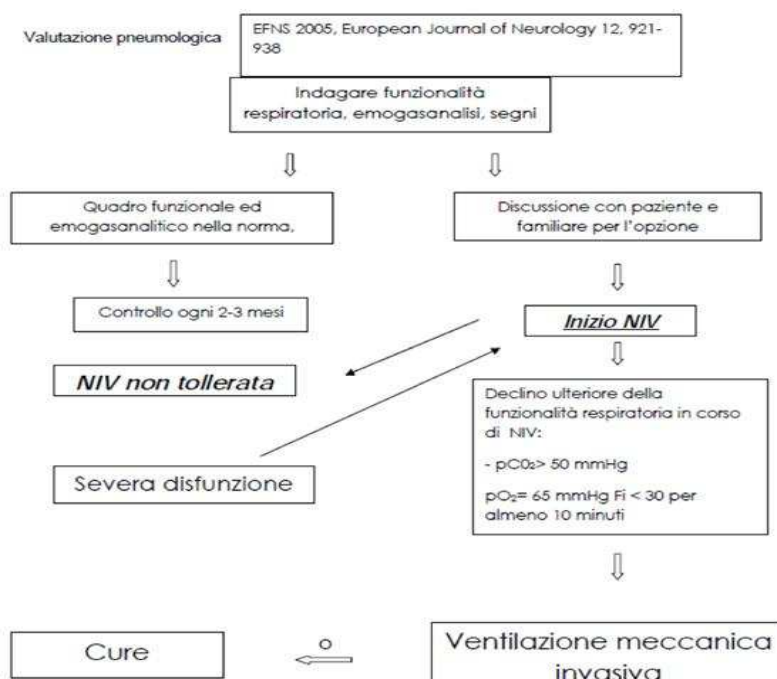
b. Il mantenimento delle attività motorie residue

Le attività motorie vengono sostenute mediante una attenta valutazione delle condizioni generali e neuro-muscolari del paziente. Talvolta si utilizza un allenamento muscolare alla forza ad intensità moderata, mentre non viene utilizzato l'allenamento all'”*endurance*”. Nelle fasi più avanzate di malattia, in presenza di stazione eretta e deambulazione ancora conservata, benché difficoltosa, vengono adottate tutte le strategie disponibili (es. mantenimento di posture corrette, impiego di deambulatori) allo scopo di ritardare le limitazioni articolari ed il passaggio sulla carrozzella. Nei pazienti fortemente compromessi l'approccio si basa sui cambi ripetuti e programmati della postura quando il paziente è a letto e sull'impiego di carrozzina a motore costruita e adattata al singolo paziente.

c. La formazione dei caregivers⁽¹³⁾

E' considerata momento fondamentale per una buona assistenza al malato, perché viene iniziata fin dalla diagnosi di malattia e solitamente vengono formate almeno due o tre persone. A ciascuno di essi si trasferiscono tutte le conoscenze necessarie per la gestione della comunicazione con il paziente, la prevenzione delle lesioni da decubito, la prevenzione o il rallentamento della rigidità articolare, il mantenimento delle funzioni motorie residue, la gestione della alimentazione (per os e/o enterale) o della PEG, la gestione della aspirazione delle secrezioni bronchiali e della ventilazione, la soluzione alle possibili emergenze.

Figura 3



8. Diagnosi differenziale

Non esiste un test specifico per la diagnosi di SLA e può essere talora difficile differenziarla da altre malattie, geneticamente determinate od acquisite, con interessamento dei motoneuroni.

Tra le malattie genetiche vanno ricordate l'Atrofia muscolare bulbo-spinale di Kennedy ed il Deficit di Esosoaminidasi A. Nel primo caso la dimostrazione elettrofisiologica di un coinvolgimento delle fibre nervose sensitive, quasi sempre silente sul piano clinico, ed alcuni segni clinici (ginecomastia) consentono di indirizzare la diagnosi. Nella seconda malattia la possibile associazione di segni di coinvolgimento del motoneurone periferico con note di atassia e/o distonie è l'aspetto clinico dirimente. Per entrambe queste malattie sono possibili test molecolari e/o biochimici.

Tra le malattie acquisite hanno grande rilievo la Mielopatia Spondilogenetica Cervicale e la Neuropatia Motoria Multifocale. Due condizioni che hanno una prognosi molto più favorevole della SLA e sono curabili, ma rappresentano la più frequente, la prima, e la più difficile, la seconda, diagnosi differenziale. Nella mielopatia la presenza clinica di disturbi della sensibilità, la dimostrazione elettrofisiologica di un danno metamerico e della sofferenza midollare mediante RMN, dovrebbero consentire una corretta diagnosi. Tuttavia non è infrequente osservare pazienti affetti da SLA che hanno nella loro storia un intervento chirurgico per mielopatia spondilogenetica che abitualmente determina una accelerazione del decorso della malattia. La Neuropatia Motoria Multifocale va differenziata essenzialmente attraverso la dimostrazione elettrofisiologica di blocchi della conduzione motoria, dovuti alla deposizione lungo gli assoni di specifici anticorpi (GM1), dimostrabili in una discreta ma variabile percentuale di pazienti e rimovibili mediante trattamento immunomodulante od immunosoppressivo con risultante beneficio clinico.

9. Funzioni e requisiti del Centro di Certificazione della SLA

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

Nodi essenziali della rete assistenziale nell'ambito della presa in carico del paziente con SLA sono il Centro Certificatore Regionale, l'Azienda Sanitaria Locale e il Distretto Sanitario.

In relazione al Decreto ministeriale - Ministero della Sanità - 18 maggio 2001 n. 279, la Regione Campania nel 2005 (Deliberazione n. 1362, BURC 59bis del 14 nov 2005) ha individuato come Centri Certificatori Regionali (CCR) le seguenti strutture pubbliche per adulti:

- A.O. S. Sebastiano di Caserta
- A.O. S. Giovanni di Dio di Salerno
- A.O. Rummo di Benevento
- A.O. Moscati di Avellino
- Azienda Ospedaliera Universitaria "Federico II"
- Azienda Ospedaliera Universitaria Seconda Università di Napoli (SUN)

Tali centri, individuati per la loro particolare competenza e specializzazione, sono nodi della rete per la SLA e costituiscono punti di riferimento per la diagnosi della SLA e per la successiva presa in carico, e devono essere in grado di fornire all'ammalato, mediante il supporto di presidi medici e competenze specialistiche presenti all'interno dell'Azienda Ospedaliera, tutte le procedure mediche per una assistenza integrata.

In pratica, i CCR devono fornire la consulenza neurologica e lo studio elettrofisiologico, eseguito da personale esperto e con attrezzature adeguate. Se non fisicamente presenti nei CCR, tali figure professionali necessarie dovranno essere funzionalmente collegate al centro con formali atti d'intesa. I CCR devono inoltre essere funzionalmente collegati con Unità Operative di Pneumologia, di Fisiatria, di Riabilitazione (anche logopedica), di Otorinolaringoiatria, di Rianimazione e di Chirurgia addominale. Infine, è necessaria la disponibilità di assistenza Nutrizionistica e Psicologica.

Il momento della diagnosi della SLA rappresenta un punto cruciale per la corretta ed efficace attivazione della rete assistenziale per i malati di SLA. Il medico certificatore del CCR, infatti, ha l'obbligo di comunicare/mettersi in rete con il referente per la SLA dell'ASL di appartenenza del paziente, al quale invierà i documenti relativi alla sua certificazione per consentire l'attivazione tempestiva dei servizi territoriali coinvolti. Analogamente, il referente aziendale SLA curerà l'attivazione dei rapporti, dei servizi e delle procedure da parte del distretto sanitario di appartenenza del paziente, che cura la parte della presa in carico territoriale, e ne darà comunicazione al CCR durante tutto il monitoraggio/decorso della malattia del paziente.

In questo modo è possibile creare quel raccordo funzionale tra Centro di Certificazione Regionale, Azienda Sanitaria Locale e Distretto Sanitario che è il fulcro attorno cui si incentra tutto il percorso assistenziale per gli ammalati di SLA. In esso, la figura del referente aziendale SLA costituisce, di fatto, quella del *care manager*.

I CCR nella fase di certificazione della malattia, si fanno carico di corredare la documentazione diagnostica e il relativo protocollo terapeutico con:

- a. Certificazione di Malattia Rara con relativo codice di esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria. Tale certificazione è automaticamente stampabile immettendo i dati del paziente nel Registro Regionale per le Malattie Rare;
- b. Modello Regionale per il piano terapeutico del Rilutek, farmaco di fascia H OSP2;
- c. Richiesta al Referente aziendale per la SLA/referente territoriale cure domiciliari e se possibile al MMG di avvio delle procedure per la presa in carico territoriale del paziente (cure domiciliari di I o di II o di III livello);
- d. Fornire indicazioni per l'erogazione di presidi e ausili anche monouso, protesi ritenuti necessari;
- e. Indirizzi di tipo riabilitativo (necessità di attrezzature tecniche necessarie e loro caratteristiche tecniche senza indicazioni di marche e modelli onde facilitare l'erogazione da parte delle ASL di attrezzature in gara che presentino le caratteristiche richieste; FKT e/o logopedia);
- f. Informazione scritta sull'accesso all'invalidità e alla L. 104/92;
- g. Informazione scritta sulle Associazioni di malati operanti sul territorio;
- h. Fornire indirizzi utili per l'assistenza territoriale al caregiver familiare;
- i. Addestrare ed informare il caregiver;

E' necessario che la formazione dei care-giver familiari, in caso di invio a domicilio, avvenga presso le strutture dell'ASL o venga da essa verificata.

La certificazione diagnostica del CCR e le eventuali indicazioni di protesi di ausili in essa contenute sono inviate al referente SLA che ne prende atto o eventualmente informa l'U.O. competente/medico prescrittore per l'avvio immediato delle procedure necessarie alla prescrizione e fornitura. Per le procedure si rinvia alla sez. 11. La presa in carico: la rete dei servizi sociosanitari territoriali.

Prescrizione dei farmaci

Il medico certificatore, in caso di necessità prescriverà i farmaci che devono essere compresi nel Prontuario Ospedaliero e PTOR (salvo eccezioni motivate per iscritto e dovute a particolari necessità cliniche), in modo da consentirne la prosecuzione della fornitura gratuita, anche dopo il primo ciclo di terapia, da parte della Farmacia Ospedaliera territoriale che dovrà provvedere a programmarne l'eventuale erogazione.

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

I CCR devono:

1. raccogliere dati epidemiologici sulla SLA e sulle altre malattie del motoneurone anche mediante la creazione e gestione di un data base per patologia, su indicazioni regionali;
2. fornire dati su richiesta al centro di riferimento regionale – successivamente individuato – e agli uffici della regione Campania competenti;
3. realizzare attività di monitoraggio/indagini/ricerche specifiche secondo le indicazioni regionali e/o nazionali;

4. effettuare il follow-up dei pazienti attraverso un sistematico Ambulatorio dedicato e un'attività di consulenza con le strutture territoriali al fine di partecipare concretamente alla continuità assistenziale nelle fasi avanzate della malattia;
5. partecipare alle attività promosse dalla Regione Campania e attuate dal centro di riferimento regionale per la verifica degli obbiettivi raggiunti;
6. realizzare e promuovere, a livello territoriale, le attività di formazione, informazione, aggiornamento degli operatori del settore nonché partecipare alle ulteriori attività della Regione Campania per la verifica degli obbiettivi raggiunti.

Tra i CCR ne sarà individuato uno con funzioni di "Centro di Riferimento Regionale" che realizzi il coordinamento tra le istituzioni che si occupano a vario titolo dei pazienti con Malattia dei Motoneuroni.

Il Centro di Riferimento Regionale, in collaborazione con gli altri CCR e in raccordo con i competenti uffici regionali, oltre alle funzioni svolte di norma dai CCR, realizzerà le seguenti azioni:

- a. raccogliere dati epidemiologici sulla SLA e le altre malattie del motoneurone mediante la creazione e gestione di un data base per patologia;
- b. implementare un sistema informativo/banca dati/registro specifico per patologia;
- c. eseguire o consentire comunque la diagnosi molecolare nei casi familiari;
- d. eseguire indagini biochimiche, molecolari, biotiche (nervo e/o muscolo) nei casi di difficile diagnosi differenziale;
- e. istituire una banca di materiale biologico (sangue e/o tessuti);
- f. organizzare o partecipare sia in ambito nazionale che internazionale a trials terapeutici;
- g. promuovere la ricerca;
- h. partecipare alle attività promosse dalla Regione Campania per la verifica degli obbiettivi raggiunti;
- i. definire un sistema di indicatori regionali;
- j. redigere rapporti di monitoraggio periodici;
- k. organizzare incontri formativi per gli operatori.

Fornire consulenze specifiche su richiesta ai CCR e alle Aziende Sanitarie

10 La certificazione della diagnosi e la stadiazione di malattia

Come previsto dal Decreto Ministeriale N° 279 del 18 maggio 2001, la SLA rientra nell'elenco delle patologie rare per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124. Per consentirne un'identificazione univoca ai fini dell'esenzione la SLA è stata associata ad uno specifico codice di 6 caratteri (codice di esenzione): **RF0100**.

La Regione Campania assegna ai Presidi elencati nel paragrafo 9 del presente documento il compito di certificare lo stato di patologia rara. Tale certificazione dà diritto all'assistito, previo rilascio dell'attestato di esenzione da parte della ASL di appartenenza, di fruire delle prestazioni specialistiche efficaci ed appropriate per il monitoraggio ed il trattamento della malattia stessa, in regime di esenzione dalla partecipazione alla spesa; nonché di tutti i benefici previsti dall'attuale legislazione in materia. La creazione di percorsi diagnostici che permettano un più rapido

riconoscimento consentirà al paziente di accedere in tempi brevi ai benefici previsti per le malattie rare.

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

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

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

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

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

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

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

Tabella 4

Tabella - Valutazione del grado di disabilità nelle malattie neurologiche ad interessamento neuromuscolare					
Funzioni		I colonna (stadio A)	II colonna (stadio B)	III colonna (stadio C)	IV colonna (stadio D)
Principali	Secondarie	Deficit moderato (34 – 66%)	Deficit medio-grave (67 – 80%)	Deficit grave (81 – 99%)	Deficit completo (100%: accompagnamento)
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 sub-continua	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 sub-continua, linguaggio talora difficilmente comprensibile	Dislalia continua con linguaggio incomprensibile	Perdita della verbalizzazione
Alimentazione		Disfagia occasionale o sporadica	Disfagia con necessità di modificazioni della consistenza della dieta	Necessità di nutrizione enterale con gastrostomia	Nutrizione esclusivamente enterale o parenterale
Respirazione		Dispnea in attività fisiche moderate	Dispnea in attività fisiche minimali (necessità di assistenza ventilatoria intermittente e/o notturna)	Dispnea a riposo (necessità di assistenza ventilatoria intermittente e/o notturna)	Dipendenza assoluta dal respiratore
Funzioni sfinteriche		Moderata ritenzione o urgenza alla minzione o defecazione, o rara incontinenza urinaria	Frequente incontinenza urinaria e/o fecale	Cateterizzazione urinaria pressoché costante	Perdita delle funzioni vescicale e/o intestinale

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

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

11 La comunicazione della diagnosi: aspetti clinici, etici, psicologici, normativi

Come sottolineato nell'allegato 4 del Documento finale della Consulta, la possibilità di arrivare ad una **corretta diagnosi** in tempi relativamente brevi consente di anticipare gli interventi terapeutici necessari e di attivare il percorso di presa in carico.

Nell'ottica di una presa in carico globale, il percorso della persona affetta da SLA comincia dal modo in cui viene comunicata la diagnosi. Nel caso in cui la comunicazione tra medico e paziente sia inadeguata, quest'ultimo verrà lasciato nell'incertezza riguardo alla diagnosi, con una vaga sensazione di essere stato colpito da una malattia seria e probabilmente incurabile, e senza alcun ragionevole motivo di speranza riguardo al futuro. Spesso una tale situazione conduce a un pellegrinaggio da un dottore all'altro, da un ospedale all'altro, fino a quando un medico non farà in modo di stabilire un buon rapporto terapeutico con il paziente, basato sulla reciproca chiarezza. Attualmente, molti pazienti raccolgono da Internet informazioni sulla propria diagnosi e questo talvolta comporta che le loro conoscenze a riguardo siano maggiori di quelle dei loro medici.

La procedura di comunicazione non può seguire delle regole standard, ma deve essere improntata ad alcuni principi e ad alcune consapevolezze che di seguito vengono schematizzate:

Tipologia del colloquio	Raccomandazioni	
Luogo e tempi	Una volta che la diagnosi venga confermata al di là di ogni ragionevole dubbio la comunicazione va fatta personalmente dal neurologo (eventualmente assistito da uno psicoterapeuta o psicologo esperto di tali patologie). Particolare attenzione alla sede: preferibilmente in un luogo tranquillo, luminoso. Prevedere un tempo lungo per accogliere le reazioni emotive, dare notizie che vengono richieste ecc. Evitare che per tale procedura si possa essere distratti o interrotti da altro.	
Partecipanti	Possono assistere familiari o persone importanti per la vita del soggetto (es. compagna, amico fraterno ecc.), previa sua richiesta.	
Tipo d'informazioni	Premettere che non si ha una buona notizia, poiché si è di fronte ad una patologia importante, come molte patologie che riguardano il sistema nervoso. Al paziente dovrebbe essere comunicato che lui/lei ha una malattia progressiva. Comunicare con onestà e verità la diagnosi. L'incertezza e la reticenza accentuano la paura del non conosciuto. Dovrebbe essere menzionato e spiegato il nome della malattia, per evitare confusione (per es. con la sclerosi multipla). Dovrebbero essere enfatizzati gli aspetti positivi della malattia (per es. la mancanza di dolore, l'assenza di disturbi sensitivi, il mantenimento della capacità intellettuale e della continenza sfinterica ecc.) e' importante far notare che ci sono sperimentazioni in corso di nuovi agenti terapeutici e che esistono promettenti nuovi farmaci in dirittura di arrivo dai laboratori al paziente e alla sua famiglia, e anche incoraggiare la partecipazione alle sperimentazioni cliniche, che spesso è di beneficio di per sé. Si può consigliare un consulto ulteriore presso un altro centro. Incoraggiando atteggiamenti di speranza clinicamente fondata (es. una percentuale di soggetti vive più di 10 anni ecc., potresti esser tu uno di questi!). Evitare affermazioni ultimative e senza speranza (es. la SLA conduce alla morte nel giro di 2-3 anni... sfortunatamente non c'è nulla da fare ecc.) Nel corso di incontri successivi, puntualizzare che il cambiamento in corso va seguito, anticipando una serie di difficoltà future e conseguendo adeguate modalità di coping (es. acquisire competenze d'informatica future comunicazioni, e-book, giochi, musica ecc. prevedere l'acquisto di un'auto con particolari caratteristiche, rendere più confortevole e funzionale la propria abitazione ecc.). La perdita di una funzione deve rappresentare una sfida per potenziare tutte le altre possibilità. Sottolineare con precisione tutti i vari ausili medici-sociali-economici e riabilitativi cui il paziente ha diritto. Prevedere un opuscolo informativo in cui riassumere tutto ciò che si è detto. Invitare a prendere contatto con associazioni di pazienti con lo stesso problema: nell'ambito infatti del processo informativo dei pazienti e/o di coloro che assistono questi ultimi un ruolo sempre crescente è svolto dalle associazioni di pazienti.	
Risposte emozionali del paziente	• Paura (diventare dipendenti, essere di preso, solitudine, cosa mi aspetta, la morte ecc.) • Negazione • Incredulità • Depressione	• Rabbia • Senso di colpa • Curiosità • Speranza o disperazione • Apprezzamento o perdita del valore della vita
	Cosa fare: Lasciarle fluire liberamente, accoglierle. Dimostrare comprensione ed empatia, cercando di correggere quelle idee poco realistiche che possono sostenerle.	

Risposte emozionali dei familiari	• Tristezza • Ansia • Rabbia • Curiosità • Amore • Speranza • Incredulità • Senso di perdita (lutto anticipato)	• Senso di colpa • Irritabilità • Sfiducia • Scoraggiamento • Negazione • Senso di responsabilità • Paura di non farcela • Senso di solitudine
	Cosa fare: Lasciarle fluire liberamente, accoglierle. Dimostrare comprensione ed empatia, cercando di correggere quelle idee poco realistiche che possono sostenerle. Incoraggiare la condivisione con altri.	
Segni di burn out (stanchezza psicologica) dei familiari	• Rabbia verso il paziente (es. io devo fare tutto!) • Isolamento sociale (es. non voglio frequentare nessuno, nessuno mi è di aiuto ecc.) • Labilità emozionale, disforia (es. piangere per un fatto di poco conto ecc.) • Ansia (es. mi preoccupa di quando non potrò più prendermene cura)	• Depressione (es. non mi interessa più nulla) • Stanchezza (es. non ho più l'energia di fare ...) • Insonnia • Negazione (es. so che andrà meglio, hanno fatto un errore...)
	Cosa fare: Prevenire il carico emozionale, trovando altre figure di supporto	

Allo stesso modo importante risulta il sostegno psicologico degli operatori sanitari, che sono chiamati a lavorare in casi dove vi è una continua progressione della malattia, non c'è guarigione e dove il sentimento che si "respira" è essenzialmente carico di angoscia, dolore, paura e spesso rabbia. Il logoramento degli operatori sanitari in queste condizioni è essenzialmente stress professionale e può condurre verso episodi di *acting out* o *burn out*.

La relazione medico-paziente nel caso della SLA deve essere ispirata al modello detto dell' "**alleanza terapeutica**", unica modalità adeguata ad un percorso clinico progressivo in cui le opzioni palliative sono il cardine della cura: medico e paziente discutono, via via che si manifestano nuovi sintomi e nuovi bisogni, sulle possibilità che la scienza e la tecnica del momento forniscono in risposta. Questo atteggiamento deve essere unisono nell'equipe multidisciplinare che segue il paziente, ma maggiormente deve essere testimoniato da coloro che sono i referenti principali del paziente e dei familiari (neurologo del Centro di Riferimento, responsabile delle Cure Domiciliari territoriali). Nel percorso di presa in carico globale del paziente affetto da SLA risulta importante il coinvolgimento della figura dello psicoterapeuta o psicologo con comprovata esperienza al fine di sostenere il paziente e la sua famiglia in tutte le fasi di malattia.

12. La presa in carico: la rete dei servizi sociosanitari territoriali

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

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

E' evidente che questa modalità assistenziale, per funzionare, ha necessità di un'organizzazione a rete: il **Centro Diagnostico-Certificatore** invia il paziente con diagnosi di SLA all'attenzione del medico di famiglia e contestualmente al Referente Aziendale per la SLA, nominato dal Direttore Generale della ASL, indipendentemente dallo stadio di malattia (invio programmato). Pertanto il Referente Aziendale per la SLA, nominato dal Direttore Generale, informato ufficialmente di una nuova diagnosi di SLA da uno dei CCR, si relaziona con il Direttore del Distretto di competenza, e/o suo delegato sanitario il quale dispone la formazione di una **U.V.I. (Unità di Valutazione Integrata)**, secondo le procedure definite dalla delibera di giunta regionale n. 41/2011 per effettuare la valutazione multidimensionale e redigere un **PAI** (Piano Assistenziale Individuale) sulla base dello stadio di malattia e dei bisogni socio-sanitari del paziente.

La Regione Campania si è dotata di un'organizzazione definita per le Cure Domiciliari, con la **DGRC n. 41/2011 e Decreto del Commissario ad Acta per la Sanità n. 1 del 07.01.2013**.

Con la delibera 41/11, il concetto di assistenza domiciliare è riformulato in cure domiciliari, difatti rispondendo al principio dell'OMS dell'assistenza domiciliare come insieme di servizi di varia natura che concorrono a mantenere e garantire il livello di benessere, salute e funzione.

Le cure domiciliari divengono un percorso di assistenza che comprende e prevede prestazioni e trattamenti di varia natura: medica, tutelare, riabilitativa e di assistenza modulate secondo le necessità espresse e misurate in modo univoco².

Il processo di presa in carico domiciliare come evidenziato precedentemente si avvia già all'atto della diagnosi e della certificazione della stadiazione. Come peraltro definito sarà cura del centro certificatore avviare il processo di presa in carico territoriale allertando il referente sla che in questo caso funge da anello di congiunzione tra il centro certificatore e il territorio, a lui spetta attivare il meccanismo di accesso alle cure domiciliari attivando la Pua distrettuale e quindi i servizi sociali, con la procedura/processo già individuato dalla richiamata dgrc 41/2011. Il suo ruolo è evitare duplicazioni di passaggi e al contempo facilitare il percorso.

2

Per la trattazione relative alle cure domiciliari, si rinvia alla DGRC n. 41/2011 Il sistema dei servizi domiciliari in Campania-B.U.R.C. n. 11 del 14.02.2011 e al decreto commissariale n. 1/2013: Sistema di tariffe per profili di cure domiciliari della Regione Campania, B.U.R.C. n.4 del 21.01.2013.

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

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

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

L'Unità di Valutazione Integrata Multidimensionale: U.V.I., configurata e convocata secondo le modalità della delibera di giunta regionale n. 41/2011, vedrà la presenza del professionista della riabilitazione, del referente sla e eventualmente del referente case manager del centro prescrittore; in sede di U.V.I. per l'ammissione alle cure domiciliari si dovrà determinare il livello di cure domiciliari e successivamente il profilo di cura e l'intensità del livello assistenziale, come indicato di seguito.

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

Il direttore di distretto convoca formalmente la U.V.I. entro e non oltre 20 giorni dalla ricezione della segnalazione/richiesta di accesso; all'U.V.I. sono invitati e pertanto devono garantire la partecipazione: il MMG, l'assistente sociale, del comune/ambito, il referente sla, il medico specialista in riabilitazione e ogni altro specialista o figura professionale che si ritenga utile. Inoltre il direttore del distretto, nel caso in cui sia necessario, allerta ed invita l'U.O. competente/medico prescrittore per la fornitura di ausili e protesi e la farmacia distrettuale, poiché, in sede di U.V.I. dovranno essere completate le attività di prescrizione di ausili e protesi –come di seguito indicato e pianificata la erogazione dei farmaci necessari.

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

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

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

Fornitura di ausili -presidi

Al fine di attivare tempestivamente le procedure, si raccomanda al referente SLA e all'équipe distrettuale che prende in carico l'utente di prevedere e pianificare i tempi di fornitura di alcuni presidi, eventualmente indicati dal CCR o che si ritengano utili, quali ad esempio:

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

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

Il referente SLA, se individuato come medico prescrittore, procederà alla "prescrizione" degli ausili, protesi, altrimenti all'iter formalmente l'U.O. competente e/o il medico specialista prescrittore, con il quale si raccorderà affinché le procedure di prescrizione ed assegnazione avvengano contestualmente alla Valutazione multidimensionale in Unità di valutazione Multidimensionale-U.V.I. La raccomandazione è che in sede di U.V.I. la fornitura di tali presidi/ausili anche monouso dovrà essere pianificata attentamente.

Nelle fasi successive della presa in carico territoriale e in sede di rivalutazione effettuata in U.V.I., il rinnovo della prescrizione di ausili e protesi può essere effettuata direttamente dal medico specialista prescrittore, convocato in U.V.I. o dal referente SLA - se prescrittore- senza ulteriori passaggi. Per le procedure di rinnovo, anche per la fornitura di ausili monouso (pannoloni, cannule ecc...) si raccomanda di adottare un percorso agile quale la certificazione da parte del MMG/PLS di sussistenza delle condizioni ed esistenza in vita-da acquisirsi periodicamente. I MMG dovranno pertanto essere informati e informati su tale procedura.

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

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

Per poter individuare il miglior profilo di cure domiciliari per un paziente affetto da sla occorre fare riferimento alla tabella desunta dal Documento finale della consulta per le malattie neuromuscolari, già esposta- che risponde in modo sintetico e mirato a quanto definito con il decreto 1/2013- e alla tabella definita per l'applicazione della delibera di giunta regionale n. 34/2013 istitutiva dell'assegno di cura per pazienti affetti da sla e già testata in sede di valutazione multidimensionale.

La scheda profili del decreto commissariale n. 1/2013 suddivide i livelli di cure domiciliari in 3 profili: *basso, alto medio carico assistenziale*, per un totale di 12 profili di cure domiciliari.

I profili/livelli sono caratterizzati da intensità assistenziali diverse misurate mediante il CIA –

Coefficiente di Intensità Assistenziale – che deriva dal rapporto tra giorni di effettiva assistenza e periodo di cura .

Nel decreto 1/2013 sono ricompresi tutti i profili di cura che possono interessare generalmente tutti i potenziali pazienti utenti di cure domiciliari, non è contemplata una specifica patologia. L'inserimento in un determinato livello e quindi profilo di cura è successivo alla valutazione multidimensionale e conseguentemente alla valutazione dell'équipe che garantirà, la presa in carico, di norma la valutazione multidimensionale è effettuata con la scheda di valutazione S.Va.M.Di. Questo strumento individua il livello di cura domiciliare, il profilo è invece individuato a posteriori ovvero utilizzando nel nostro caso non solo la tabella del decreto 1/2013 ma anche le due tabelle che si ripropongono in modo combinato di seguito. La prima – la tabella 5 – per poter collocare nel livello di cure domiciliari, la seconda – la tabella 6 – per poter individuare all'interno del livello individuato l'intensità bassa, media, alta. La tabella profili del decreto 1/13 alla quale si rinvia serve per verificare la intensità assistenziale e il numero minimo-massimo di prestazioni erogate/erogabili per ogni paziente affetto da sla; va utilizzata per dettagliare in questo caso il piano esecutivo meglio.

La tabella n. 5 che segue descrive gli accessi domiciliari articolati per stadio di malattia e per livelli di cure domiciliari; si tratta, come è evidente, di una schematizzazione indicativa, considerata l'elevata variabilità del decorso della malattia e la necessità di misurarsi continuamente con gli specifici bisogni del paziente, tarando su di essi accessi ed interventi, anche al domicilio. La tabella deve supportare gli operatori del settore e indirizzare verso un inquadramento che, seppur suscettibile di modifiche, possa garantire un adeguato livello di assistenza in relazione al bisogno, che va ri-valutato periodicamente, ovvero di norma in sede di Unità di Valutazione Integrata/Multidimensionale ogni 180 giorni/90 giorni (se collocato rispettivamente in I o II livello di cure domiciliari), comunque su richiesta del paziente del familiare e ogni volta che si verifichino sensibili mutamenti delle condizioni e dei bisogni.

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

Per gli stadi C e D, invece sono riportati gli accessi medi per figura professionale ai quali si aggiungono gli accessi dei MMG : 2-4 accessi mensili e 2-5 accessi mensili, rispettivamente.

In sintesi, la tabella 5 è di supporto all'Unità di Valutazione Integrata e all'équipe professionale domiciliare nella fase di valutazione multidimensionale; invece per la redazione del piano esecutivo è utile la tabella 6 e la tabella profili del decreto 1/2013, come già indicato, al fine di correlare la stadiazione della malattia alle necessità di tipo assistenziali, ovvero collocare correttamente nel profilo alto, medio, basso del I, II o III livello di cure domiciliari integrate e individuare il repertorio delle prestazioni erogabili.

Tabella 5

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

La tabella 6 - già testata con l'applicazione dell'assegno di cura di cui alla dgrc 34/2013 - evidenzia il livello di complessità:alto,medio basso, in relazione alle funzioni principali oggetto di valutazione per la certificazione della sla e al grado di autonomia correnti espresse dal paziente e teorico livello di cure domicilio.

Tabella 6

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

L'intensità assistenziale, in tabella, viene indicata con

1 = bassa intensità assistenziale

2 = media intensità assistenziale

3 = alta intensità assistenziale

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

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

La corretta assegnazione del livello assistenziale-basso, medio alto, deve tener conto dei subtotali che contribuiscono al punteggio totale. A titolo esplicativo l'assistenza ventilatoria continua o l'assenza del linguaggio con completa dipendenza nell'igiene personale e/o non deambulante giustificano l'alta intensità assistenziale. Così come la presenza di almeno tre condizioni con livello 2.

Una corretta determinazione del livello assistenziale deve considerare:

- o condizioni cliniche generali;
- o punteggio totale e subtotali dedotti dalla scheda;
- o condizioni del familiare che funge da caregiver (Scheda **4.5 Livello di stress del caregiver (Caregiver burden inventory - Cbi)** presente nella Scheda Sociale, allegato C della SVAMA).

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

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

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

Il Piano di Assistenza Individualizzato (PAI) viene elaborato dall'U.V.I. che ne è responsabile e ne verifica l'attuazione mediante il responsabile del caso (*case manager*) individuato nelle modalità previste dalla D.G.R.C. n. 41/2011.

Il PAI deve definire esplicitamente in maniera analitica:

- o in rapporto al bisogno accertato, la tipologia di servizi e prestazioni sociali e sanitarie da erogare, modalità di erogazione, livello di intensità dell'intervento e le figure professionali impegnate;
- o titolarità e competenze e responsabilità di spesa fra sanità e sociale;
- o le competenze e le funzioni del responsabile della presa in carico e delle figure di riferimento;
- o le competenze e le funzione del care giver;
- o data di avvio e durata del progetto con la previsione di verifica intermedia;
- o obiettivi del PAI saranno quelli del mantenimento della stabilità clinica, del recupero funzionale raggiunto nella struttura che dimette o eventuali ulteriori recuperi funzionali possibili;
- o consenso della famiglia, o di un tutore giuridico o di altri terzi disponibili, a partecipare al PAI, anche per l'eventuale quota di compartecipazione della spesa.

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

Per quanto non specificato in questo documento vale quanto previsto nella DGRC n. 41/2011

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Le Aziende Sanitarie devono attivare specifici protocolli per la gestione delle URGENZE e delle EMERGENZE (in particolare: trasporto del paziente e accesso a idonea struttura di Rianimazione. Disporre che su ambito provinciale vi sia la disponibilità di mezzi di trasporto in emergenza per tale tipologia di utenti e che sia garantita la assistenza/presenza del caregiver familiare e dei dispositivi di comunicazione.

Nel caso siano necessari accertamenti diagnostici o trattamenti terapeutici che devono obbligatoriamente essere effettuati in ambiente ospedaliero, viene programmata la consulenza Specialistica in Ospedale, garantendo un accesso preferenziale ed il trasporto in autolettiga a carico del distretto/ASL; anche in tale caso deve essere garantita la presenza del caregiver familiare in tutte le fasi e la disponibilità ad allocare i dispositivi di comunicazione .

Durata del PAI: tempi e modi di rivalutazione

La durata del PAI è di norma commisurata alla intensità assistenziale, ma nel caso di disabilità gravissime e di cronicità si determina in 12 mesi la durata temporale del PAI, alla scadenza dei quali in automatico viene convocata la seduta dell'u.v.i per la conferma del PAI stesso o per eventuali integrazioni e/o modifiche.

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

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

L'UVI procede periodicamente alla **VALUTAZIONE** dei risultati via via acquisiti e all'aggiornamento del PAI, man mano che la malattia, evolvendo, richiede nuove risposte assistenziali: di tutto ciò informa contestualmente il Referente Aziendale per la SLA e la famiglia. Ogni variazione che comporta la ridefinizione immediata del pai e del piano esecutivo può avvenire in modo automatico ma comunque dovrà essere ratificato e valutato in sede di U.V.I., anche ai fini del monitoraggio e della condivisione con la famiglia.

12.3 INDICATORI

Alla Regione spetta infine la valutazione dei risultati, attraverso:

A) INDICATORI DI PROCESSO:

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

B) INDICATORI DI ESITO:

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

13. Accoglienza in posto di sollievo

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

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

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

14. Raccomandazioni

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

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

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

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

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

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

- Ridurre il disagio psicologico del paziente
- Favorire la presenza dei parenti

Al fine di umanizzare il percorso di presa in carico, è opportuno definire procedure per l'invio programmato presso strutture ospedaliere/CCR per praticare la tracheotomia ed eventualmente per effettuare esami diagnostici e/o prestazioni specialistiche. Ciò consentirebbe di ridurre sensibilmente i tempi di degenza e il disagio del paziente, in caso di tracheotomia. Si può prevedere che ciascuna azienda sanitaria individui nel proprio territorio/provincia una struttura che garantisca questi servizi per gli utenti affetti da SLA. Tale struttura ha, congiuntamente con l'ASL, l'obbligo di addestrare/formare il proprio personale infermieristico nonché i familiari alle procedure e manovre di assistenza e cura per i pazienti tracheostomizzati.

Bibliografia essenziale

1. D. Lo Coco, S. Marchese, M.C. Pesco, V. La Bella, F. Piccoli, A. Lo Coco. La disfunzione respiratoria nella sclerosi laterale amiotrofica. *Rassegna di Patologia dell'Apparato Respiratorio* 2006; 21: 280-289.
2. EFNS Task Force on management of amyotrophic lateral sclerosis: guidelines for diagnosis and clinical care of patients and relatives. *European Journal of Neurology* 2005; 12: 921-938.
3. M. Aiello, P. Tzani, A. Chetta. Test per la valutazione ed il monitoraggio della funzione ventilatoria e dell'efficacia della tosse nella Sclerosi Laterale amiotrofica. *Eur. Respir. News* 2005; 13: 93-107.
4. N. Lechtzin. Respiratory Effects of Amyotrophic Lateral Sclerosis: Problems and solutions. *RespirCare* 2006; 51 (8)
5. Ferguson KA, Strong MJ, Ahmad D. and George CFP. Sleep disorders breathing in Amyotrophic lateral sclerosis. *Chest* 1996; 100: 664-69
6. Kleopa KA, Sherman M, Neal B, Romano GJ, Heiman-Patterson T. Bipap improves survival and rate of pulmonary function decline in patients with ALS. *J Neurol Sci* 1999;164:82-8.
7. Pinto A, Evangelista T, Carvalho M, Alves M, Sales Luis M. Respiratory assistance with a non invasive ventilator in MND/ALS patients: survival rates in a controlled trial. *J Neurol Sci* 1995;129(Suppl.):19-29.
8. Miller RG, Rosenberg JA, Gelinas DF, Mitsumoto H, Newman D, Sufit R, et al. Practice parameter: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology: ALS practise parameter task force. *Neurology* 1999;52:1311-23.
9. Kang SW, Bach JR. Maximum insufflation capacity. *Chest* 200; 118:62-5
10. Clini EM, antoni FD, Vitacca M. intrapulmonary percussive ventilation in tracheostomized patients; a randomized controller trial. *Intensive Care Med* 2006; 32: 1994-2001
11. Aitkens SG, McCroy MA, klimer DD, Bernauer EM. Moderate resistance exercise program: its effect in slowly progressive neuromuscular disease: *Arch Med Rehabil* 1993; 74:711-5
12. Kilmer DD. Resonse to aerobic exercise training in humans with neuromuscular disease. *Am J Phys Med rehabil* 2002; 81: S 148-50
13. Chiò A, Gauthier A, Viola A. Caregiver time use in ASL. *Neurology* 2006;67:902-4

Riferimenti Bibliografici

1. E. Beghi, A. Millul, A. Micheli, E. Vitelli, G. Logroscino: Incidence of ALS in Lombardy, Italy. In *Neurology* 2007; 68: 141- 145.
2. J. M. Cedarbaum, N. Stambler, E. Maltab, C. Fullerb, D. Hiltb, B. Thurmond, A. Nakanishi: The ALSFRS-R: a revised ALS functional rating scale that incorporates assessments of respiratory function BDNF ALS Study Group (Phase III). In *Journal of the Neurological Sciences* 1999; 169: 13-21.
3. V. La Bella: Metodi di valutazione della progressione di malattia nella sclerosi laterale amiotrofica. In *Neurol Sci.* 2004; 25: S61-S64
4. P.M. Andersen, G.D. Borasio, R. Dengler, O. Hardiman, K. Kollewe, P.N. Leigh, P. – F. Pradat, V. Silani and B. Tomik. Good practice in the Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis: Clinical Guidelines. An evidence-based review with Good Practice Points. EALSC Working Group. *Amyotrophic Lateral Sclerosis.* 2007; 8: 195-213.
5. B. Murray, H. Mitsumoto. Disorders of upper and lower motor neurons. In *Neurology in Clinical Practice* (Ed.: W.G. Bradley, R.B. Daroff, G.M. Fenichel, J. Jankovic) Fifth Edition, Elsevier, Philadelphia, USA, 2008, pp. 2183-2220.
6. Documento conclusivo elaborato dalla Consulta
(http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_1278_allegato.pdf)
7. Decreto Ministeriale N° 279 del 18 maggio 2001
8. Deliberazione n. 1362 della Giunta Regionale (BURC n. 59 bis del 14/11/2005), “Approvazione individuazione, in via provvisoria, dei presidi di riferimento regionali per le malattie rare ai sensi del DM 18 maggio 2001 n. 279”
9. Circolare regionale n. 20 del 28 novembre 2008 della Regione Lombardia
10. DGR n. VIII/7915 del 06.08.2008 della Regione Lombardia
11. D.G.R. n. 1984 del 28 ottobre 2008 della Regione Puglia - Linee Guida regionali per le non autosufficienze
12. D.G.R. n. 256 del 16 marzo 2009 della Regione Molise - Programma regionale di interventi per la non autosufficienza
13. D.G.R. n. 31 del 30 luglio 2009 della Regione Sardegna
14. D.G.R. n. 2 del 4 febbraio 2011 della Regione Sardegna
15. D.G.R. n. 18 del 17 gennaio 2011 della Regione Toscana
16. D.G.R. n. 9 del 30 aprile 2010 della Regione Piemonte
17. D.G.R. n.8/10160 del 16 settembre 2009 della Regione Lombardia
18. D.G.R. n. 10/43 del 11 febbraio 2009 della Regione Sardegna
19. DGRC n. 109 del 20/03/2012, BURC n. 18 del 22.03.2012
20. Delibera della Giunta Regionale n. 41 del 14/02/2011: Approvazione del documento recante linee di indirizzo, profili e standard in materia di servizi domiciliari: “Il sistema dei servizi domiciliari in Campania”.

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

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

Maldestro ma in grado di eseguire tutte le manipolazioni da solo	3
Necessario un certo aiuto con dispositivi di fissaggio	2
Fornisce una minima assistenza a chi lo aiuta	1
Incapace di eseguire qualsiasi aspetto di questi compiti	0

6. VESTIRSI E IGIENE

Funzione normale	4
Bada a se stesso in modo indipendente e completo con sforzo e ridotta efficienza	3
Assistenza intermittente o metodi sostitutivi	2
Necessita di aiuto per la cura del se	1
Dipendenza totale	0

7. GIRARSI NEL LETTO E AGGIUSTARE LE COPERTE

Normale	4
Talvolta rallentato e goffo; ma non è necessario aiuto	3
Può girarsi da solo o mettere a posto le coperte ma con grande difficoltà	2
Può iniziare il movimento, ma non girarsi o mettere a posto le coperte da solo	1
Necessita di aiuto totale	0

8. CAMMINARE

Normale	4
Iniziali difficoltà di deambulazione	3
Cammina con assistenza (qualsiasi ausilio per la deambulazione comprese ortosi per la caviglia)	2
Solo movimenti funzionali che non portano alla deambulazione	1
Nessun movimento utile degli arti inferiori	0

9. SALIRE LE SCALE

Normale	4
Rallentato	3
Lieve instabilità o fatica	2
Necessita di assistenza (compreso il mancorrente)	1
Non può farlo	0

10. DISPNEA

Nessuna	4
Compare nel camminare	3
Compare con una o più delle seguenti attività: mangiare, fare il bagno, vestirsi (ADL)	2
Compare a riposo, difficoltà della respirazione sia da sdraiati che da seduti	1
Difficoltà significative della respirazione, considerare l'uso del supporto respiratorio meccanico	0

11. ORTOPNEA

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

12. INSUFFICIENZA RESPIRATORIA

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